



LOS ENSAYOS CLÍNICOS EN HUMANOS EMPIEZAN A DAR SUS PRIMEROS FRUTOS:
EL CONGRESO DE ARVO PONE DE MANIFIESTO
QUE NOS APROXIMAMOS CADA DÍA MÁS A LAS TERAPIAS
UNA NUEVA REVISTA VISIÓN A COLOR SE PREPARA PARA CONTÁRTELO

SUMARIO

TOMOGRAFÍA DE COHERENCIA ÓPTICA (OCT) EN RETINOSIS PIGMENTARIA
DRA. ISABEL PINILLA LOZANO. HOSPITAL M. SERVET DE ZARAGOZA

AYUDAS NO ÓPTICAS PARA PERSONAS CON BAJA VISIÓN
DRA. BEGOÑA COCO MARTÍN. IOBA. UNIVERSIDAD DE VALLADOLID

LA VIDA DE LOS CONOS SE PUEDE PROLONGAR COMBATIENDO LA DESNUTRICIÓN MOLECULAR
DRA. ANA MÉNDEZ ZUNZUNEGUI. UNIVERSIDAD DE BARCELONA

POTENCIAL TERAPEUTICO DE LOS ANTIOXIDANTES
DR. NICOLÁS CUENCA NAVARRO. UNIVERSIDAD DE ALICANTE

2009 AÑO INTERNACIONAL DEL BRAILLE
CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2009

PREMIO
JOSÉ GARCÍA
SICILIA A LA
DIFUSIÓN DE
LA CIENCIA

EDITA: FARPE, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España
Montera 24, 4º J. 28013 Madrid
Tel./Fax: 915320707
E-mail: farpe@retinosis.org www.retinosis.org

DIRIGE: José María Casado Aguilera

REDACCIÓN: Andrés Mayor Lorenzo,
José María Casado Aguilera y Germán López

COLABORAN EN ESTE NÚMERO:

Ana Méndez, Isabel Pinilla, Nicolás Cuenca,
Begoña Coco, Rosa Coco, Marisa Domínguez,
Salomé Huerdo

CORRESPONSALES: **Andalucía:** A. Reyes,
Aragón: M. Melero. **Asturias:** Salomé Huerdo.
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: www.corsovia.com

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 VISION no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al editor.

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

Tirada 5000 ejemplares.
Distribución gratuita.
Coste 1€ por ejemplar.

PREMIOS:

Premio José García Sicilia 1997
Premio FUNDALUCE 2002

ÍNDICE

Editorial: La comunicación social, prioridad en los objetivos del año 2009	03
FUNDALUCE resuelve su Convocatoria de las Ayudas a la Investigación	04
Gente Comprometida	04
Noticias de Navarra	06
FARPE visita Cantabria	07
Convocatoria Ayudas a la Investigación en RP, FUNDALUCE 2009	08
Tomografía de coherencia óptica de dominio espectral	09
Año Internacional del Braille	15
Ayudas no ópticas en RP	16
En modelos de vida de ratón, la vida de los conos se puede prolongar combatiendo la desnutrición molecular	18
Potencial terapéutico de antioptópicos y antioxidantes en la degeneración de la retina y regulación de los ciclos circadianos en modelos de RP	21
Reunión del Comité Científico y Médico de Retina Internacional 2009	26
Asociaciones	32
In Memoriam: Homenaje a Antonio Gómez, Presidente de la Asociación de RP de Castilla la Mancha	39
Los libros de Visión: Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y las corodides	40
Publicidad	41
Directorio	42
Contraportada	44

LA COMUNICACIÓN SOCIAL PRIORIDAD EN LOS OBJETIVOS DEL AÑO 2009

Habrás observado, apreciado lector, que este número de la revista Visión presenta una nueva imagen, tanto en su aspecto físico como en la distribución de los contenidos. Forma parte de nuestro esfuerzo por mejorar la comunicación que FARPE y FUNDALUCE pretende tener con todas las personas interesadas en sus actividades, entre las que te consideramos.

Quiero expresarte que nuestro concepto de comunicación se puede definir como el proceso que nos lleva a compartir contigo ideas, valores y actitudes.

El que tengas conocimiento exacto y actualizado de los avances en las investigaciones sobre enfermedades degenerativas de retina; el exponerte las bondades de unas determinadas técnicas de diagnóstico o intervención; el hacerte saber la edición de algunos libros interesantes son parte del compartir ideas y conocimiento, que da base a nuestra esperanza en los trabajos de laboratorio y fases clínicas impulsados por numerosas personas que llevan adelante sus proyectos en este campo de la investigación en visión.

El reconocer el compromiso de muchas personas, ya profesionales ya afectadas, en la lucha contra la ceguera; el promover y financiar proyectos hacia las diversas alternativas terapéuticas; la participación y colaboración en actividades sociales forman, así mismo, parte esencial de los valores que queremos compartir contigo y en los que buscamos tu complicidad.

Hacerte llegar nuestra esperanza e ilusión por los adelantos en la ciencia; convencerte de que sin visión o con una visión parcial puede vivirse y ser personas con un proyecto social y personal atractivo; buscar tu apoyo y que tú recibas el nuestro, tanto en momentos bajos como en los que la euforia nos invade, son las actitudes que te proponemos compartas con nosotros.

La revista Visión es la herramienta principal para mantener la unión entre las familias afectadas y los profesionales que nos atienden, así como para sostener nuestro ánimo de lucha contra la ceguera y las consecuencias personales y sociales que conlleva.

Quiero que sepas, también, que contamos con tu espíritu de crítica constructiva para que, unido a nuestra capacidad de mejora, estemos en condiciones de aprovechar esta oportunidad y consigamos que Visión sea una revista actual e interesante, por su contenido y por su presentación. Así pues, considérate invitado a darnos tus opiniones y hacernos llegar tus propuestas.

Ten la certeza, finalmente, de que nuestro compromiso de compartir ideas, valores y actitudes es un compromiso firme y en el que hemos puesto mucha de la carga de esperanza e ilusión que intentamos llevar a quien, como tú, están interesados en la tarea que ha asumido FARPE y FUNDALUCE, por medio de Visión, ésta tu revista.

José María Casado Aguilera
Presidente

FUNDALUCE RESUELVE SU CONVOCA- TORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN.

30.000,00 EUROS PARA INVESTIGACIÓN
EN RETINOSIS PIGMENTARIA

El pasado 28 de marzo de 2009 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 al siguiente proyecto:

“**Participación de la ruta de Apoptosis iniciada por p75NTR y Sortilina en un modelo de distrofias hereditarias de retina**”, cuyo investigador principal es el **Dr. José María Frade López** del Instituto Ramón y Cajal dependiente del Consejo Superior de Investigaciones Científicas de Madrid, España.

El grupo del Dr. Frade lleva más de 10 años trabajando en el conocimiento de porqué las células de nuestra retina deciden suicidarse y cómo conseguir que no lo hagan. La Sortilina, una proteína implicada en dar la señal de suicidio puede ser la clave para evitar que nuestros fotorreceptores no se mueran

VISIÓN felicita al Dr. Frade y todo su equipo por este premio y agradece a todas las personas que con su apoyo y ayuda han hecho posible que Fundaluce pueda seguir apoyando la investigación en retinosis pigmentaria y otras distrofias hereditarias de retina un año más. Y volvemos a pedir tu colaboración para que a pesar de la crisis, este 2009 sea un año donde consigamos muchos recursos económicos para poder financiar más y mejor investigación.

Somos conscientes que otros muchos grupos de investigación españoles también eran merecedores del apoyo de Fundaluce y sólo la falta de recursos nos impide asignar más ayudas. A todos ellos agradecemos sus esfuerzos y su comprensión.

TODAS LAS IDEAS Y SUGERENCIAS SON BIENVENIDAS Y DE AGRADECER. CONTACTA CON NOSOTROS Y ENTRE TODOS Y TODAS PODREMOS PONERLAS EN MARCHA.

fundaluce@retinosis.org

GENTE COMPROMETIDA

Durante el período comprendido entre los días 1 de Noviembre de 2008 a 31 de Marzo de 2009, Fundaluce ha recibido donativos particulares y algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FARPE, ascendiendo a un total de **24.140,83 euros**.

Los donativos privados ascienden a un total de **17.102,83 euros**:

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FARPE, los donativos ascendieron a 7.038,00 euros, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

Asociación de Asturias
6.000 euros

Asociación de Canarias
200 euros

Asociación de Castilla León
550 euros

Asociación de Catalunya
288 euros

TOTAL
7.038 EUROS

En momentos de crisis económicas como los que vivimos todos y todas debemos hacer un esfuerzo especial para que Fundaluce pueda seguir obteniendo fondos con los que ayudar a financiar a grupos de investigación.

**A TODOS Y TODAS MUCHAS GRACIAS POR
ESE ESFUERZO.**

Donante	Euros
ANA MARIA COBETA MELCHOR (CIUDAD REAL)	100
ANDRES MAYOR LORENZO (ASTURIAS)	150
ANGELICA PEREZ RODRIGUEZ (LAS PALMAS)	20
ANÓNIMO (ZARAGOZA)	75
ANTONIO MORENO MARTÍN (VIZCAYA)	20
ANTONIO MOYA MARTINEZ (MURCIA)	48,08
ASCENSION IBAÑEZ TORRES (MURCIA)	50
ASESORIA CARDELLACH PANADES, S.L. (BARCELONA)	1500
BEGISARE (GUIPUZCOA)	1000
BIOFTALMIK, S.L. (VIZCAYA)	130
OBRA SOCIAL CAJA DUERO (VALLADOLID)	1000
CARLOS VICENTE MULET (CASTELLON)	150
CARMEN DURO SANCHEZ (LA CORUÑA)	20
CENTRO DE FISIOTERAPIA CALLMAR (C. REAL)	100
CARMEN MARTÍNEZ (BURGOS)	1000
DANIEL BENAVIDES LLORENTE (VALLADOLID)	800
DAVID SANCHEZ	100
ELISA OLGA LAGUNA GARCIA (LEON)	200
ELISEO MARTIN RODRIGUEZ (STA. CRUZ DE TENERIFE)	100
ESPERANZA DE CABO FERNANDEZ (BARCELONA)	25
FELIX CHACON PEREZ (LA PALMA)	100
FELIX MARTINEZ GALLEGU (MADRID)	75
FERNANDO CALVO GIL (HUESCA)	150,25
FRANCISCA I. MARQUES IBORRA (CASTELLON)	60
FRANCISCO GRIMA SANCHEZ (GIRONA)	30
GERARDO GARCIA MOYA (TOLEDO)	100
GUILLERMO REGO GAY (MADRID)	837
IGNACIO GUILLEN GUILLEN (MURCIA)	15
INDULASA (ALBACETE)	60
JESUS RUIZ GAMEZ (VALENCIA)	40
JOAN HURTADO SOTO (BARCELONA)	100
JOAQUÍN CASTRO NAVARRO (ASTURIAS)	200
JOSE ALFREDO PEREZ ARBOLEYA (ASTURIAS)	100
JOSE ANTONIO MUÑOZ HERMOSO (GRAN CANARIA)	135
JOSE FERNANDEZ	30
JOSE LUIS VILLAR RODRIGO (MADRID)	60
JOSE PUJOLS MAS (BARCELONA)	120

Donante	Euros
JOSE VICTOR COLLADO FERNANDEZ (VALENCIA)	500
JOSEFA MEDINA MOYA (MADRID)	2500
JUAN BAUTISTA BALLESTEROS POLO (CIUDAD REAL)	60,10
JUAN FRANCISCO VALLS ALVAREZ (VALENCIA)	200
LUIS IGNACIO MEDINA MUÑOZ (ZARAGOZA)	50
LUIS VILLARROYA MOYA (ZARAGOZA)	500
M.E. AGUILERA	100
Mª ANTONIA CAMUS CAAMAÑO (MADRID)	12
Mª CRUZ ESCUDERO ROMERO (ALMERIA)	100
Mª DEL ALCAZAR CASTRO MADROÑAL (MADRID)	200
Mª DOLORES PÉREZ ASCENSIÓN (LA RIOJA)	20
Mª JOSÉ RODRIGUEZ GOMEZ (MALAGA)	60
Mª ORFILIA VIDAL	60
Mª PILAR DEL RIO ALVAREZ (VALLADOLID)	220
Mª SOLEDAD VELLERINO CARRASCO (BADAJOZ)	50
Mª TERESA JULIÁ MARISTRANY (BARCELONA)	50
MANUEL MENENDEZ RODRIGUEZ (ASTURIAS)	100
MARIA ISABEL ALMARAZ ESTEBAN (SALAMANCA)	100
MARIA LUZ RIVERA PEREZ (TOLEDO)	150,25
MARINA NAVARRO	30
MERCEDES FERNANDEZ MARTINEZ (SEVILLA)	60,10
MERCEDES OYARZABAL BARCIA (BARCELONA)	100
MONTSERRAT CABALLOL ANGRILL (BARCELONA)	300,51
NURIA TORBADO DE CASTRO (VALLADOLID)	60
OVIDIO FERNANDEZ MONTESINOS	50
PEDRO GARCIA VERA (MADRID)	30
PERE ESPELT VIÑAS (GERONA)	50
PILAR FUSTER CAMPS (ALICANTE)	2000
ROSA MARIA GOBANTES OÑATE (BURGOS)	50
SECUNDINA SAN MILLÁN GARCÍA (LEON)	25
SILVIA FERRANDO MARTINEZ (BARCELONA)	30,05
TERESA BLAT RUBIO (VALENCIA)	20
TERESA ULLDEMOLINS LLOP (TARRAGONA)	144,24
TOMAS CRIADO BALLESTEROS (OVIEDO)	50
TOMAS RIPA MEDRANO (MADRID)	150,25
VICTORIANO LLANOS PRIETO (VALLADOLID)	120
TOTAL	17.402.83

BIENVENIDA A CONCHI GÓMEZ, NUEVA VICEPRESIDENTA DE FARPE

Siguiendo el espíritu de su padre, don Antonio Gómez, Conchi recogió las riendas de la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha, a primeros del presente año. Y con idéntico ánimo se incorporó al Equipo de Gestión de FARPE a finales del mes de marzo, tras su elección como Vicepresidenta en el transcurso de la Asamblea General Extraordinaria. Bienvenida Conchi. Tenemos la certeza de que tu trabajo será positivo tanto para la asociación de Castilla La Mancha como para nuestra Federación.

2009, UN AÑO PARA LA REFLEXIÓN ESTRATÉGICA

Los días 27 y 28 de marzo nos sirvieron para reflexionar sobre la marcha de FARPE y FUNDALUCE, revisando sus actuaciones y previsiones de futuro. Es conveniente que cambiemos algunos de nuestros procedimientos de gestión y de participación social y le demos una nueva línea. Para ello, hemos decidido que este año 2009 nos dediquemos a analizar nuestra situación y a exponer propuestas que nos ayuden a tener una Federación más acorde con el período actual en que vivimos. Esto exigirá la elaboración de una serie de documentos que nos sirva de base para un debate que tendremos a finales del mes de noviembre, según lo previsto.

Así que contamos con el compromiso de todas las personas que forman la Federación para que el resultado de esta reflexión estratégica tenga un balance satisfactorio.

UN NUEVO ENFOQUE A LAS AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN

El próximo año FARPE cumplirá la veintena de su creación. Desde aquel mismo año se fueron financiando proyectos de investigación en relación a la

retinosis pigmentaria y a otras enfermedades degenerativas de retina. En este tiempo se ha invertido ya más de 800.000 Euros con este objetivo. Y, aunque el procedimiento empleado hasta la fecha ha sido bueno, pensamos que debemos darle a nuestra Convocatoria de ayudas un nuevo enfoque que nos lleve a financiar proyectos más ambiciosos que los que hemos apoyado hasta estos momentos.

Por eso, la decisión de destinar la Ayuda a un solo proyecto y con una financiación de 90.000 Euros. Este proyecto deberá concluir en tres años y tener ya concedida una financiación de, al menos, 500.000 Euros.

De este modo, pensamos que el nivel de los proyectos mejorará en calidad de investigadores y que se potencia el trabajo cooperativo entre varios grupos. Todo ello, con la firme intención de que se avance más sólidamente en la búsqueda de terapias paliativas y curativas destinadas a las enfermedades degenerativas de retina.

El plazo de presentación de proyectos concluye el día 31 de julio.

S.A.R. LA INFANTA DOÑA MARGARITA NOS ACOMPAÑARÁ EN LAS XI JORNADAS DE FUNDALUCE

Ya estamos trabajando en la organización de las Décimo Primeras Jornadas de la Fundación Lucha contra la ceguera, que se celebrarán en Madrid los días 21 y 22 de octubre. La ilusión con que preparamos estas Jornadas se ha visto aumentada con la confirmación de que nuestra Presidenta de Honor, S.A.R. Doña Margarita de Borbón, Infanta de España, estará con nosotros en la sesión de Inauguración y en la Entrega de los Premios a la Investigación.

A finales de abril se ha constituido el Comité Organizador que, trabajando con documentos generales y con el programa provisional, va dando

forma al presupuesto y procesos de organización, tanto de personas como de recursos materiales y económicos.

Con el calendario previsto, en el mes de junio se presentará el Programa a S.A.R. Doña Margarita y se iniciará el procedimiento de inscripción a las Jornadas.

FARPE INCREMENTA SUS RELACIONES SOCIALES Y POLÍTICAS

Con motivo de preparar las arriba mencionadas Jornadas, hemos establecido nuevas relaciones con los responsables del Ministerio de ciencia e Innovación, con el Ministerio de sanidad y Política Social, con el Gobierno de la Comunidad de Madrid, así como con la Alcaldía de Madrid.

Por otro lado, se han realizado contactos similares con la Sociedad Española de Oftalmología, la sociedad de Retina y Vítreo y la Sociedad de Genética humana.

Así mismo, se han establecido contactos con el CERMI, como plataforma de unidad de las entidades de discapacidad, y retomado los ya existentes con los laboratorios y entidades de nuestro entorno social de la discapacidad visual.

FIRMADO CONVENIO CON CAJA MADRID

A finales del mes de mayo se ha firmado un Convenio con la Obra social de Caja Madrid, con la finalidad de llevar a cabo el programa de Atención a socios, informando y asesorando sobre cómo afrontar las nuevas situaciones que nos va presentando la evolución degenerativa de las enfermedades de retina.

Este Convenio nos dará la oportunidad de prestar unos mejores servicios a las entidades que forman FARPE y a las personas que, de forma privada, se acercan a nosotros.

NUESTRAS APORTACIONES INTERESARON EN EL CONGRESO DE LA SESPAS

Durante los primeros días del mes de marzo, se desarrolló en Sevilla, en el Hotel La Cartuja, el Congreso de la sociedad Española de Salud Pública y Asistencia Sanitaria. En este evento estuvimos representados por José María Casado y

Audifacio Reyes. Ambos participaron en las diferentes mesas de asociaciones y pacientes, aportando sus ideas, que fueron incorporadas al texto final de Conclusiones.

De éstas, destacamos las cinco más interesantes, a nuestro juicio:

Es necesario que haya unidades de diagnóstico y seguimiento para las enfermedades crónicas y que sus trabajos sean integrales, es decir, completos en pruebas y ámbitos de aplicación. Ello significa que estas unidades estén formadas multidisciplinariamente.

La información a las personas afectadas y a las familias debe ser adecuada al momento psicológico y receptivo. Para ello, primero se debe escuchar y dejar que haya un desahogo, luego podremos aconsejar y profundizar en la información. Este proceso lleva su tiempo y no debe hacerse de modo precipitado ni improvisadamente.

Aspecto fundamental es la formación de profesionales sanitarios y de las asociaciones. - - Esta formación debe darse, también, a las familias que conviven con las personas afectadas.

Aceptar una situación de enfermedad crónica es similar a volver a nacer. Tenemos que aprender de nuevo a caminar, hablar, ver, oír, comer, vestirnos, leer, pensar, etc. Será preciso aprender a vivir con...

Para desarrollar de forma eficaz este nuevo proyecto de vida necesitaremos nuevas técnicas y recursos que nos habiliten para las nuevas situaciones y nos permitan mantener el nuevo terreno conquistado. Es importante, para ello, el uso de las nuevas tecnologías, en el sentido más amplio que podamos.

Finalmente, es necesario que mantengamos nuestra actividad social, conociendo y exigiendo los derechos y deberes de nuestra nueva situación, compartiendo mutuamente nuestras experiencias y esperanzas de futuro en grupos asociativos, así como estando activos ante la oferta de participación social.

FELIZ CUMPLEAÑOS PARA ANDALUCÍA

Este año 2009 la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria cumple 20 años. ¡Enhorabuena! Esperamos que vuestra labor con las familias tenga todos los buenos resultados que vuestros esfuerzos merecen. Gracias, también, por vuestros años trabajando a favor de FARPE.

CONVOCATORIA AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA FUNDALUCE 2009

La **FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA (FUNDALUCE)** convoca **Ayudas a la Investigación en retinosis pigmentaria año 2009** para atender a la financiación de Un único Proyecto de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria por un período de tres o más años y por un **importe de 90.000 Euros** (NOVENTA 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 internaciones, el carácter multidisciplinar del proyecto investigador. Disponer para el desarrollo del programa total del

proyecto de un mínimo de 500.000 euros que se deberá acreditar suficientemente documentado y especificado ante FUNDALUCE con antelación al 31 de octubre del 2009.

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 2009**

Las bases de la Convocatoria estarán a disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de:

Fundaluce, Fundación Lucha contra la Ceguera C/ Montera nº 24 4ºJ, 28013 Madrid
Tel/fax: 91 532 07 07.
Página Web: <http://retinosis.org>
E-mail: fundaluce@retinosis.org

Madrid, mayo de 2009

FARPE VISITA CANTABRIA

Por tercer año consecutivo, **FARPE se sumó al programa de vacaciones del IMSERSO 2009**, Secretaría de Estado de Política Social, para personas con discapacidad y organizó un **viaje a Cantabria los días 28, 29, 30 y 31 de marzo** visitando su capital Santander y los pueblos más pintorescos. Acompañados por dos monitoras y una guía turística, el grupo, formado por treinta y ocho personas, de doce comunidades autónomas, visitó los lugares más pintorescos de la ciudad de Santander. Se realizó una **visita panorámica de la ciudad para conocer la Universidad, el faro, sus playas...** La ciudad se ordena en torno a un gran puerto natural, utilizado desde antes del imperio romano. El entorno paisajístico es privilegiado, con amplios espacios verdes y playas, destacando la zona del **Sardinero**, donde estaba ubicado el hotel, antiguo, pero situado en un enclave privilegiado. También se pudo visitar el **palacio de la Magdalena**, donde tuvo su residencia estival Alfonso XIII, **la catedral y su plaza porticada.**

El grupo pudo también realizar excursiones a **Laredo**, villa residencial y turística por excelencia y **Santoña**,

conociendo una de sus conocidas **fábricas de anchoas, "La Emilia", el Parque Natural de Cabárceno con comida en el Restaurante los Osos, dentro del parque. Una antigua mina**, cuyos orígenes se remontan a la prehistoria configura un espacio de gran singularidad geológica, con 750 hectáreas de extensión destinadas a albergar fauna representativa de todos los continentes en condiciones de semilibertad.

También se tuvo la oportunidad de conocer **Comillas, San Vicente de la Barquera**, villa marinera por excelencia, donde se visitó el **Castillo del Rey**, uno de los mejores ejemplos de arquitectura defensiva de la región. Por último, **Santillana del Mar**, -agradable paseo por sus calles y plazas-, una de las localidades de mayor valor histórico-artístico de España, hasta el punto de que todo en ella es monumento.

Pese a las inclemencias del tiempo, tuvimos la suerte de poder pasear por todos estos lugares que siempre son un placer y poder disfrutar de la gastronomía cántabra.

TOMOGRAFIA DE COHERENCIA ÓPTICA DE DOMINIO ESPECTRAL. UTILIDAD EN EL CONTROL DEL ESPESOR MACULAR EN ENFERMOS AFECTOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA

Isabel Pinilla

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

Garcia-Martin E.

Servicio de Oftalmología. Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza. Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

Cuenca N.

Departamento de Fisiología, Microbiología y Genética. Facultad de Ciencias. Universidad de Alicante.

Este principio físico, análogo a los ultrasonidos, se produce por la emisión de pulsos cortos de luz hacia un espejo en el que se reflejan parcialmente en dos direcciones: por un lado se dirigen hacia el ojo y por otro hacia un espejo de referencia. La luz que llega al ojo se refleja en las capas de la retina y vuelve hacia el detector (interferómetro), donde la compara con la luz reflejada por el espejo de referencia. Al combinar los estímulos de luz se produce un retardo de los ecos procedentes de la retina que se denomina interferencia. De esta forma conseguimos una biopsia óptica que proporciona información sobre la anatomía retiniana en tiempo real, permitiendo identificar alteraciones patológicas y hacer mediciones con gran fiabilidad y reproductibilidad (Schuman y cols. 1996, Blumenthal y cols. 2000). Además tiene la ventaja de ser una técnica inocua para el paciente, rápida y que genera pocas molestias, aunque requiere una relativa transparencia de medios y un cierto

LA TOMOGRAFÍA DE COHERENCIA ÓPTICA (OCT) ES HOY EN DÍA UNA HERRAMIENTA FUNDAMENTAL EN LA PRÁCTICA CLÍNICA. SU INTRODUCCIÓN HA REVOLUCIONADO LAS PRUEBAS DE IMAGEN EN EL CAMPO DE LA OFTALMOLOGÍA, Y LA HAN HECHO INDISPENSABLE NO SÓLO PARA EL DIAGNÓSTICO DE DETERMINADAS PATOLOGÍAS SINO INCLUSO PARA LA TOMA DE DECISIONES TERAPÉUTICAS. CONSIGUE CORTES BI O TRIDIMENSIONALES MIDIENDO EL RETARDO EN LA TRANSMISIÓN DE LA LUZ REFLEJADA SOBRE UN ESPEJO DE REFERENCIA Y LA CANTIDAD DE LUZ ABSORBIDA O REFLECTADA POR LAS CAPAS DE LA RETINA BASÁNDOSE EN EL PRINCIPIO DE LA INTERFEROMETRÍA.

grado de colaboración. Desde su desarrollo en 1991, la OCT se ha instaurado como un método diagnóstico fundamental en multitud de patologías oftalmológicas, incluyendo las enfermedades maculares, el glaucoma y otras patologías neuro-oftalmológicas.

Los primeros tomógrafos introducidos en la clínica se basaban en la tecnología de dominio tiempo, siendo el aparato estándar el OCT Stratus (Carl Zeiss Meditec Inc, Dublin, California, EEUU). Las imágenes obtenidas mediante el OCT Stratus tienen una resolución axial y transversal de 10 y 20 micras respectivamente, con una velocidad máxima de 400 escáners por segundo. En los últimos años hemos asistido a grandes cambios en la adquisición de la imagen, apareciendo aparatos de dominio espectral o Fourier. Esta nueva generación de OCTs tiene la ventaja de poder medir ecos luminosos con diferentes retardos de modo simul-

táneo y sin necesidad de mover un brazo de referencia mecánico acoplado al interferómetro. Esto permite aumentar la velocidad de adquisición de los cortes tomográficos proporcionando imágenes de mayor resolución y más reproducibles. El aumento de la velocidad de adquisición de la imagen reduce los artefactos producidos por el movimiento ocular y mejora la delimitación de las distintas capas de la retina (Drexler & Fujimoto 2008). Existen varios aparatos comercializados basados en esta técnica con distinta velocidad de escaneo y especificaciones técnicas, como el OCT Cirrus HD (Carl Zeiss Meditec Inc, Dublin, California, EEUU) que es un OCT de dominio espectral que obtiene imágenes con una resolución de 5 micras en el eje axial y 10 micras en el transversal, con una velocidad máxima de 27.000 escáners por segundo o el OCT Spectralis (Heidelberg Engineering, Heidelberg, Alemania), con una resolución de 7 y 14 micras y una velocidad de escáner de 40.000 cortes tomográficos por segundo (Wojtkowski y cols. 2004, 2005, Choma y cols. 2003). Este último aparato consta de un sistema de seguimiento ocular que corrige los movimientos del ojo durante la adquisición de las imágenes, disminuyendo así los artefactos y logrando imágenes más reproducibles. Asimismo, establece unas referencias anatómicas que pueden emplearse en futuras exploraciones como marcadores para analizar la misma zona retiniana. La gran velocidad de adquisición de los tomógrafos de dominio espectral consigue valorar amplias áreas de la retina con una alta definición y de modo tridimensional. La posibilidad de realizar un estudio de seguimiento con imágenes previas hace que la valoración en el tiempo sea mucho más fácil e incluso se pueda conseguir en enfermos sin capacidad de fijación. Existen además modelos que pueden no sólo hacer tomografías, sino además unir exploraciones como la autofluorescencia (de gran valor diagnóstico en determinadas patologías retinianas, incluyendo enfermedades hereditarias), angiografía fluoresceínica o con verde indocianina, fotografías con infrarrojos o sin rojos...

EL ESTUDIO DE LAS PATOLOGÍAS QUE AFECTAN LA RETINA Y EN ESPECIAL LA REGIÓN MACULAR, SON LAS QUE EN MAYOR MEDIDA SE HAN BENEFICIADO DE LAS MEJORAS DE LA TECNOLOGÍA. HABITUALMENTE EN EL ANÁLISIS MACULAR SE VALORA EL ESPESOR FOVEAL CENTRAL Y EL VOLUMEN MACULAR ASÍ COMO EL ESPESOR MACULAR MEDIDO EN MICRAS OBTENIDO EN NUEVE

ÁREAS DEFINIDAS EN LOS ENSAYOS CLÍNICOS DEL TRATAMIENTO DE LA RETINOPATÍA DIABÉTICA Y QUE POSTERIORMENTE SE HAN ACEPTADO PARA TODA LA PATOLOGÍA MACULAR. EN EL “EARLY TREATMENT DIABETIC RETINOPATHY STUDY” (ETDRS) SE SUBDIVIDIÓ LA MÁCULA EN 9 ÁREAS DEFINIDAS POR TRES CÍRCULOS UBICADOS A 1, 3, Y 6 MM, ESTOS DOS ÚLTIMOS A SU VEZ DIVIDIDOS EN SECTORES SUPERIORES, INFERIORES, NASALES Y TEMPORALES

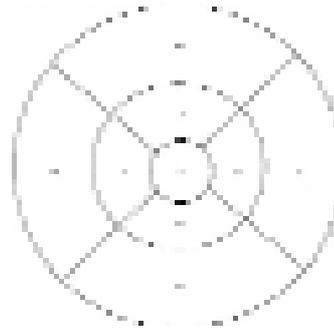


Figura 1.

Mapa de espesor macular. Los diámetros de los anillos concéntricos son 1, 3 y 6 mm. El área 1 representa la fóvea. Las áreas 2, 3, 4 y 5 forman el anillo interno. Las áreas 6, 7, 8 y 9 forman el anillo externo.

Tenemos que tener en cuenta que según la resolución del aparato, las medidas de espesores retinianos serán diferentes. Las líneas de referencia que se emplean para marcar el límite interno y externo de las mediciones son distintas para unos y para otros. De acuerdo con el fabricante, el programa del Stratus OCT mide espesor retiniano desde la capa de fibras nerviosas de la retina (CFNR) hasta el límite interno del epitelio pigmentario de la retina (EPR). Sin embargo, no todos los autores coinciden con estas determinaciones y según distintos estudios, se han descrito 2 bandas de referencia externa del Stratus, una sería la unión entre los segmentos internos y externos de los fotorreceptores y la otra el límite interno del EPR (Ko y cols. 2004, Gupta y cols. 2008, Pons y cols. 2005). El fabricante del Cirrus HD dice que las mediciones del aparato están comprendidas entre la CFNR y la banda externa del EPR. Ambos OCT tienen por tanto una banda externa de referencia distinta, que en el caso del Cirrus HD es mucho más profunda. Esto origina que las mediciones del espesor macular del Cirrus HD sean superiores a las del Stratus. Un estudio hecho por nuestro grupo en 132 sujetos sanos ha encontrado una diferencia media de 63,8 micras en el espesor macular central. También hemos encontrados distintos espesores usando los OCTs de dominio tiempo. El espesor macular medido en 40 voluntarios sanos con el OCT Spectralis fue 9,14 micras superior al mismo parámetro valorado con el OCT Cirrus HD. Existen, por tanto, variaciones en las

mediciones de los distintos sistemas de OCT en la valoración del espesor retiniano macular. El grado de variabilidad nos indica que los pacientes deberían ser preferentemente seguidos con un mismo aparato, aunque se pueden correlacionar los resultados obtenidos con los diferentes tomógrafos.

LA RETINOSIS PIGMENTARIA (RP) Y LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS VAN A BENEFICIARSE DE MODO NOTABLE CON ESTAS MEJORAS TECNOLÓGICAS, QUE NOS PERMITIRÁN LA DETECCIÓN DE CAMBIOS DE MODO PRECOZ Y UN SEGUIMIENTO EXHAUSTIVO DE LAS MODIFICACIONES A NIVEL DE LAS DISTINTAS CAPAS DE LA RETINA.

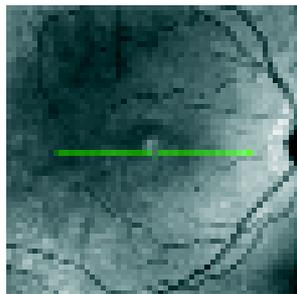


Figura 2. Área macular recogida en una imagen tomográfica con el tomógrafo Spectralis. La flecha indica el corte al que corresponde el perfil macular de la figura 3.

La RP es un grupo heterogéneo de patologías que afectan primariamente a bastones desde la media periferia extendiéndose progresivamente hacia de la zona macular. La pérdida de conos es posterior a la de los bastones. Los primeros cambios histopatológicos detectados en estas enfermedades son un acortamiento de los segmentos externos de los fotorreceptores. Con la progresión de la enfermedad se inicia una pérdida de bastones.

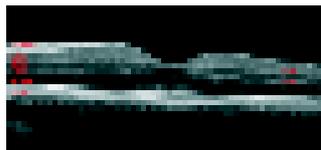


Figura 3. Perfil macular obtenido con tomógrafo Spectralis. Se observan las distintas capas de la retina. CFNR: capa de fibras nerviosas de la retina. CG: capa de células ganglionares. CNI: capa nuclear interna. CNE: capa nuclear externa. SI-SE: unión entre los segmentos internos y segmentos externos de los fotorreceptores. EPR: epitelio pigmentario de la retina. CPI: capa plexiforme interna. CPE: capa plexiforme externa. CLE: capa limitante externa.

Después de la muerte de los fotorreceptores, las células del EPR migran siguiendo el trayecto vascular y creando la apariencia en espículas óseas observada en el examen del fondo de ojo. También se producen cambios secundarios en las neuronas de la retina interna y en las células de Müller. En estadios avanzados se produce una remodelación retiniana con gliosis y aparición de membranas

epirretinianas, y ocasionalmente espacios quísticos a nivel de la nuclear y plexiforme externa y menos frecuentemente en la plexiforme interna. En modelos animales de RP hemos observado que, coincidiendo con el inicio de la pérdida celular a nivel de la capa nuclear externa, se produce una disminución de los contactos sinápticos a nivel de la capa plexiforme externa, entre los fotorreceptores y sus células bipolares. También existen cambios en los terminales dendríticos de las células bipolares y las células horizontales, intentando buscar contactos sinápticos con sus fotorreceptores y posteriormente con una pérdida progresiva de las dendritas. Hay cambios marcados a nivel de la plexiforme interna, con disminución de las variaciones laterales de las bipolares y alteraciones a nivel de las células amacrinas (Cuenca y cols. 2004, 2005).

Todos estos hallazgos histopatológicos van a tener una traducción en la imagen tomográfica. Aunque estos cambios se pueden detectar con la tomografía de dominio tiempo, como el Stratus OCT, los tomógrafos de dominio espectral nos proporciona unas imágenes de alta calidad que permiten diferenciar las distintas capas neuronales de la retina, incluyendo la capa de células ganglionares, los fotorreceptores y el EPR. Así, en las áreas afectas podemos observar una disminución del espesor retiniano, que quedará reflejado en el mapa de espesores. El menor espesor se observa principalmente a expensas de la capa nuclear externa, con

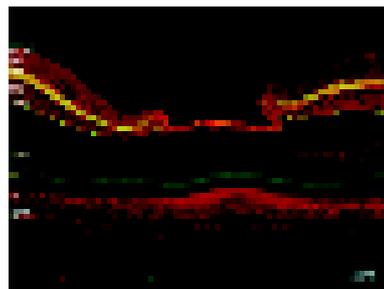


Figura 4. Imagen inmunocitoquímica de la fovea de un mono donde se observan las capas de la retina. Compárese con la imagen del perfil macular obtenido con el tomógrafo Spectralis para apreciar la gran resolución que tiene el aparato y la correspondencia entre las distintas capas retinianas.

adelgazamiento de los segmentos externos e internos de los fotorreceptores, así como de la banda del EPR y de la coriocapilar. Esta disminución del EPR provoca un incremento de la reflexión en las capas posteriores. Tenemos que tener en cuenta que la afectación en los enfermos se inicia por la periferia conservándose la mácula hasta

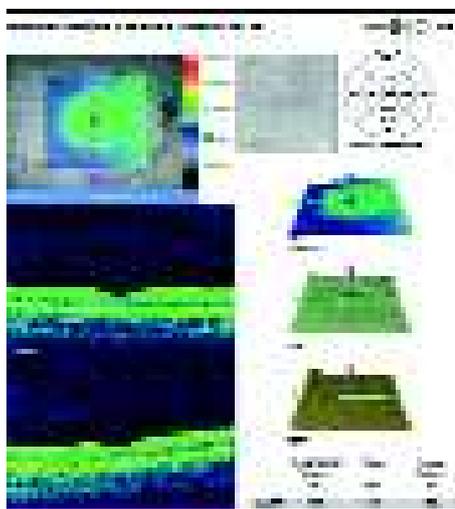


Figura 5. Imagen tomográfica obtenida con el tomógrafo Cirrus HD del ojo derecho de un sujeto sano. Resumen de la adquisición tomográfica con el protocolo de cubo macular 512x128 reflejando el espesor macular como mapa de colores. En los cortes tomográficos vemos las capas retinianas de apariencia normal y nos hace una representación de las capas limitante interna y del epitelio pigmentario retiniano, ambas sin hallazgos valorable. Nos proporciona también valores numéricos de los espesores a nivel de las distintas áreas maculares del ETDRS, el espesor central, volumen macular y espesor promedio expresado en micras.

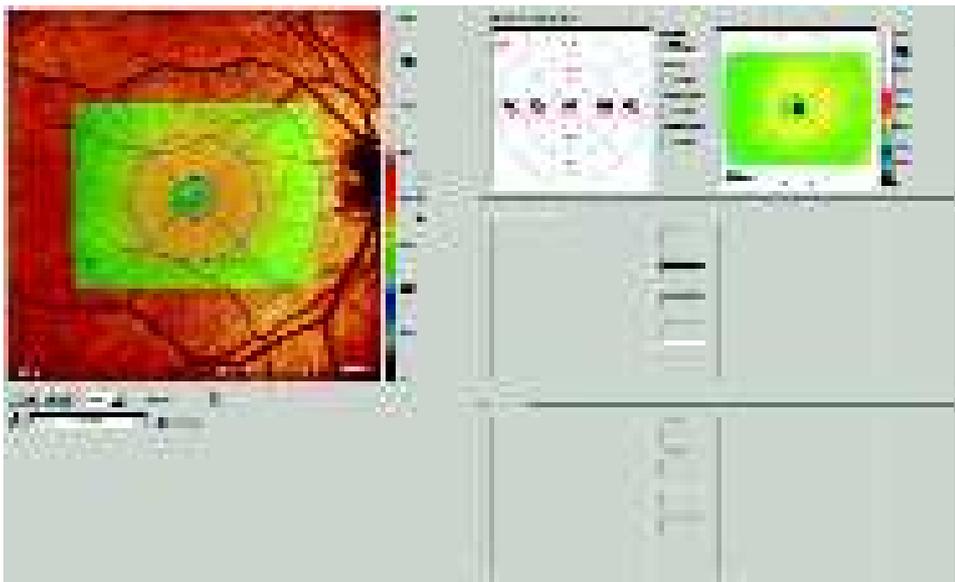


Figura 6. Resumen de la adquisición tomográfica macular con el tomógrafo Spectralis del ojo derecho del mismo sujeto sano. Proporciona los valores de espesor en las distintas áreas maculares del ETDRS en micras y en mapa de colores. Presenta opciones de seguimiento para comparar valores de determinaciones posteriores con los previos.

estadios avanzados. Los tomógrafos están diseñados para recoger el área macular central, comprendida en un radio de 6 mm (Figura 1). Así en un inicio no observaremos cambios marcados en el área central, pero cuando exista ya una leve dis-

función podremos ver la pérdida de espesor de las capas retinianas. Existen modelos de tomógrafos en los que se ha probado la posibilidad de valorar áreas distintas a lo que es la mácula central, lo cual nos proporcionaría una información de gran valor en la RP ya que documentaríamos cambios en el espesor en áreas más periféricas, que se producen de modo más precoz que en los 6 mm maculares.

Otros cambios a nivel de la mácula, como el edema macular quístico, se detectan fácilmente con el OCT. Sandberg y colaboradores, en 316 pacientes estudiados con OCT han visto que un 28% presentan cambios quísticos maculares utilizando un Stratus OCT, de dominio tiempo. Estos cambios quísticos a nivel macular son más frecuentes en la RP heredada de modo autónomo dominante, seguida por la autosómica recesiva y no suelen detectarse en las formas ligadas a X. En los enfermos con cambios quísticos a nivel macular la agudeza visual es inversamente proporcional al espesor foveal central. Esta agudeza visual está

relacionada no sólo con el espesor foveal central sino también con el espesor parafoveal, en un anillo de 5 a 10° del centro foveal. Con la introducción de los tomógrafos de dominio espectral Witkin y colaboradores han visto una disminución en el espesor macular central en todos los enfermos estudiados que padecían RP. La agudeza visual presenta una correlación negativa con el espesor foveal central, pero la medida que mejor se correlaciona con el mantenimiento de la visión es el espesor promedio de la medida conjunta de los segmentos externos y el EPR foveal.

En el estudio de Witkin este valor conjunto siempre fue inferior en los enfermos de RP y cuanto menor era el espesor más baja era la agudeza visual.

EN RESUMEN PODRÍAMOS DECIR QUE LA TOMOGRAFÍA DE ALTA RESOLUCIÓN PROPORCIONA UNA VALORACIÓN EXACTA DE LOS FOTORRECEPTORES Y DEL EPR EN LA EVOLUCIÓN DE LA RP, Y CONSIGUE UNA MEJOR REPRESENTACIÓN DE LA ANATOMÍA RETINIANA A NIVEL DE LOS SEGMENTOS EXTERNOS. PODRÍA INCLUSO DISTINGUIR ENTRE LOS DISTINTOS TIPOS DE RP EN FUN-

CIÓN DEL GRADO DE AFECTACIÓN DE LOS DIFERENTES TIPOS CELULARES. LOS PROTOCOLOS DE VALORACIÓN DE LA RETINA NO CENTRAL NOS PUEDEN PROPORCIONAR UNA GRAN INFORMACIÓN SOBRE LAS MODIFICACIONES DE LOS TIPOS CELULARES, ESPECIALMENTE LOS BASTONES, INCLUSO PREVIA AL DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE LA ENFERMEDAD.

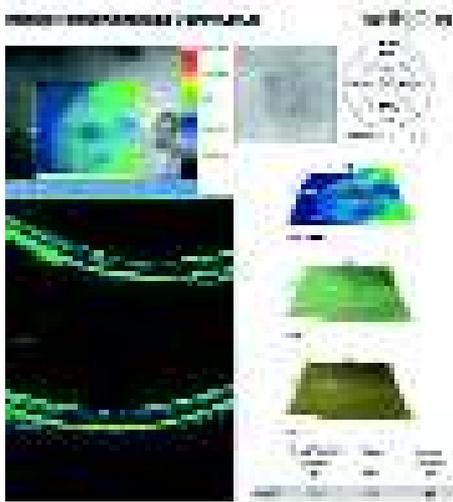


Figura 7.

Imagen tomográfica obtenida con el tomógrafo Cirrus HD del ojo derecho de un enfermo afecto de Retinitis Pigmentaria. Compárese con el registro del sujeto sano la disminución del espesor retiniano expresado tanto en el mapa de colores (al ser menor el espesor se recoge como colores más fríos), en el diagrama del ETDRS y en los valores de volumen y espesor medio. Se pueden observar en el perfil tomográfico la disminución del espesor de las distintas capas de la retina central, siendo marcada la pérdida de fibras en la capa de fibras nerviosas de la retina.

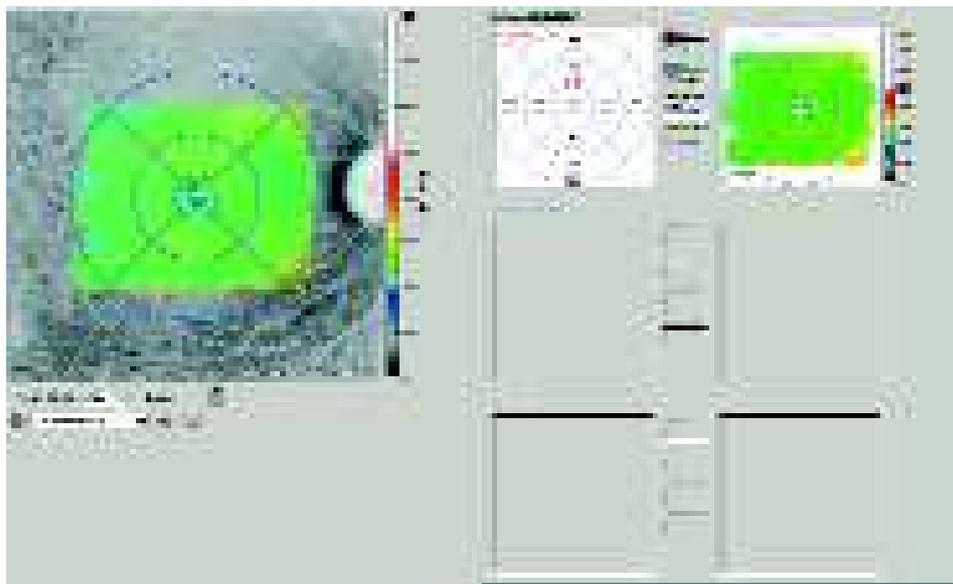


Figura 8.

Registro Spectralis del mismo ojo del enfermo anterior.

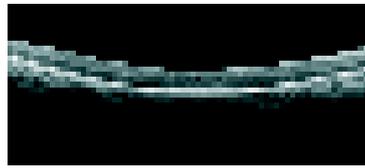


Figura 9.

Perfil macular obtenido con el tomógrafo Spectralis del enfermo anterior. Nótese el marcado adelgazamiento de las capas retinianas en comparación con la figura 3, así como la presencia de alguna imagen quística de pequeño tamaño a nivel de la capa nuclear interna.



Figura 10.

Ojo contralateral del mismo enfermo. Se nota el marcado adelgazamiento de las capas retinianas y la presencia de un edema macular quístico.

Por último, esperemos que en un futuro no muy lejano esta prueba nos sirva de orientación hacia el estado de las capas retinianas, en especial los fotorreceptores y la capa de fibras nerviosas de la retina. La terapia génica, las células encapsuladas y el transplante de células madre o la visión artificial son aproximaciones terapéuticas que tendrán que utilizarse de forma individualizada, dependiendo cada caso no sólo del tipo de la enfermedad y su herencia, sino también del estado funcional y anatómico de la retina. La elección de un tipo de terapia y el momento de su aplicación va a ser determinante para su éxito, y para ello el OCT se

convierte en una herramienta imprescindible para la evaluación del estado de la retina y elección del tipo de terapia más adecuado. Por ejemplo: La utilización de terapia génica o células encapsuladas sólo será útil si todavía se conserva la capa de fotorreceptores. La persistencia de axones de las células ganglionares será un requisito básico a la hora de plantear la terapia celular, ya que es necesario que existan fibras para poder transmitir la señal visual al sistema nervioso central. Una vez han desaparecido dichas células estas aproximaciones terapéuticas carecen de utilidad. Además,

el OCT será necesario en el seguimiento y evaluación de los distintos tratamientos.

BIBLIOGRAFIA

Blumenthal EZ, Williams JM, Weinreb RN, Girkin CA, Berry CC, Zangwill LM. Reproducibility of nerve fiber layer thickness measurements by use of optical coherence tomography. *Ophthalmology* 2000; 107: 2278-2282.

Cuenca N, Pinilla I, Sauvé Y, Lu B, Wang S, Lund RD. Regressive and reactive changes in the connectivity patterns of rod and cone pathways of P23H transgenic rat retina. *Neuroscience* 2004; 127(2): 301-17.

Cuenca N, Pinilla I, Sauvé Y, Lund RD. Early changes in synaptic connectivity following progressive photoreceptor degeneration in RCS rats. *European Journal of Neuroscience* 2005; 22(5): 1057-72.

Choma MA, Sarunic MV, Yang C, Izatt JA. Sensitivity advantage of swept source and Fourier-domain optical coherence tomography. *Opt Express* 2003; 11: 2183-2189.

Drexler W, Fujimoto JG. State-of-the-art retinal optical coherence tomography. *Prog Retin Eye Res* 2008; 27(1): 45-88.

Gupta V, Gupta P, Singh R, Dogra MR, Gupta A. Spectral domain Cirrus high-definition optical coherence tomography is better than time-domain Stratus optical coherence tomography for evaluation of macular pathologic features in uveitis. *Am J Ophthalmol* 2008; 145: 1018-1022.

Kiernan DF, Hariprasad SM, Chin EK, Kiernan CL, Rago J, Mieler WF. Prospective comparison of cirrus and stratus optical coherence tomography for quantifying retinal thickness. *Am J Ophthalmol* 2009; 147(2): 267-275.

Ko TH, Fujimoto JG, Duker JS, Paunescu LA,

Drexler W, Bauman CR, et al. Comparison of ultra-high- and standard-resolution optical coherence tomography for imaging macular hole pathology and repair. *Ophthalmology* 2004; 111: 2033-2043.

Pons M, Garcia-Valenzuela E. Redefining the limit of the outer retina in optical coherence tomography scans. *Ophthalmology* 2005; 112: 1079-1085.

Sandberg MA, Brockhurst RJ, Gaudio AR, Berson EL. The association between visual acuity and central retinal thickness in retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005; 46(9): 3349-54.

Sandberg MA, Brockhurst RJ, Gaudio AR, Berson EL. Visual acuity is related to parafoveal retinal thickness in patients with retinitis pigmentosa and macular cysts. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2008; 49(10): 4568-72.

Witkin AJ, Ko TH, Fujimoto JG, Chan A, Drexler W, Schuman JS, et al. Ultra-high resolution optical coherence tomography assessment of photoreceptors in retinitis pigmentosa and related diseases. *Am J Ophthalmol* 2006; 142(6): 945-52.

Wojtkowski M, Srinivasan VJ, Ko TH, Fujimoto JG, Kowalczyk A, Duker JS, et al. Ultrahigh-resolution, high-speed, Fourier-domain optical coherence tomography and methods for dispersion compensation. *Opt Express* 2004; 12: 2404-2422.

Wojtkowski M, Srinivasan V, Fujimoto JG, Ko T, Schuman JS, Kowalczyk A, et al. Three-dimensional retinal imaging with high-speed ultrahigh-resolution optical coherence tomography. *Ophthalmology* 2005; 112: 1734-1746.



AÑO INTERNACIONAL DEL BRAILLE



Este año se conmemora el 200 aniversario del nacimiento de su creador y, por ello, se ha elegido 2009 como Año Internacional del Braille.

El sistema braille permite a millones de personas con discapacidad visual en todo el mundo tener acceso a la información, a la cultura y a la comunicación, a través de seis puntos en relieve que se combinan para formar palabras. Gracias a este sistema pueden escribir y leer cualquier texto a través de las yemas de los dedos.

Su creación se remonta al siglo XIX -entre 1825 y 1829-, cuando el francés Louis Braille ideó un sistema para acceder a la educación y a la cultura de forma escrita, a través de una celda o caja Braille con 6 puntos de relleno que se convirtió en el signo generador universal Braille.

La metodología se basa en la combinación esos seis puntos en relieve, en dos columnas paralelas de tres puntos cada una, que se perciben a través del tacto. Mediante el uso de unas máquinas de escribir o máquinas Perkins e impresoras Braille, las personas ciegas escriben textos y acceden a la información escrita.

Con la llegada de las Nuevas Tecnologías de la Información y Comunicación el braille también ha

tenido que evolucionar. Ante las nuevas necesidades surge el braille informático, un sistema formado por ocho puntos, en dos columnas de cuatro, que amplía así las combinaciones de 64 a 256, multiplicando así la posibilidad de crear símbolos. Surgen también herramientas como el Braille speak, computador portátil con teclado braille de 8 teclas, gracias al cual una persona con discapacidad visual puede tomar notas en braille y traspasar la información del Braille Speak a un PC y viceversa.

El avance de la tecnología ha ido posibilitando que surjan medios informáticos, o tiflológicos, de acceso a la información y comunicación de las personas ciegas, como las "líneas braille", que transforman en caracteres braille la información contenida en las pantallas de los ordenadores, o anotadores digitales, que utilizan un teclado especial para la introducción de los datos y pueden proporcionar la información sonora o en sistema de puntos.

Desde los sistemas primitivos de composición en Braille, pauta y punzón, hasta Braille Speak o Braille Hablado, la línea Braille, etc, el Braille ha ido evolucionando con y para las personas con discapacidad visual, por ello la importancia y la dedicación de este año a la celebración del nacimiento de su inventor.

LOUIS BRAILLE

Nació en Coupvray, Francia, en 1809. A los tres años de edad sufrió un accidente que le privó de la vista. Braille asistió durante dos años a la escuela de su localidad natal, y demostró ser uno de los alumnos más aventajados. Cuando cumplió los diez años ingresó en la escuela para chicos ciegos de París donde asistía a clases de lectura porque el fundador de la escuela, Valentin Haüy, había conseguido desarrollar un sistema de impresión de libros muy rudimentario con los caracteres en relieve para permitir la lectura táctil. En 1821 Charles Barbier de la Serre, oficial mili

tar, visitó la escuela para presentar un nuevo sistema de lectura y escritura táctil que podía introducirse en el programa educativo del centro. Barbier había inventado una técnica básica para que los soldados pudieran intercambiarse mensajes en las trincheras durante la noche sin necesidad de hablar, evitando así que el enemigo descubriera su posición. Su invento de escritura nocturna, bautizado con el nombre de Sonography, consistía en colocar sobre una superficie plana rectangular doce puntos en relieve que, al combinarse, representaban sonidos diferentes.

El joven Louis Braille simplificó el sistema aportado por Barbier. En los meses siguientes experimentó con diferentes posibilidades y combinaciones hasta que encontró una solución idónea para reproducir la fonética básica que sólo requería la utilización de seis puntos en relieve. Continuó trabajando varios años más en el perfeccionamiento del sistema y desarrolló códigos diferentes para la enseñanza de materias como la música y las matemáticas.

Braille se convirtió en profesor de la escuela, y desgraciadamente murió enfermo de tuberculosis a los 43 años en París.

AYUDAS NO ÓPTICAS EN LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Marcos Loma, D.; Martín Prieto, S.; Mena García, L.; Miguel Lorenzo, V.; de Morchón Miranda.

Alumnos de 3º de la Diplomatura de Óptica y Optometría de la Universidad de Valladolid

Coco Martín, MB.

Profesor de la Diplomatura de Óptica y Optometría de la Universidad de Valladolid.

Unidad de Baja Visión y Rehabilitación Visual. IOBA. Universidad de Valladolid.

El término baja visión define un nivel de la función visual que impide a la persona que lo padece realizar actividades visuales de la vida diaria tanto con correcciones ópticas convencionales (gafas o lentes de contacto), como mediante tratamientos médicos y/o quirúrgicos. De modo más concreto, en España se considera que un sujeto es paciente con baja visión cuando su agudeza visual con corrección en el mejor ojo es menor o igual a 0.1 y/o su campo visual es menor o igual a 10º [3]. Dentro de este grupo de pacientes se incluyen muchos pacientes diagnosticados de retinosis pigmentaria.

La retinosis pigmentaria no es una única enfermedad, sino un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y caracterizadas por una pérdida lenta y progresiva de la visión. Afecta al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna y periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera. Afecta aproximadamente a 1 de cada 37000 personas en el mundo; en España, el número de afectados supera los 15000. [1]

Para ayudar a estos pacientes, existen diversas ayudas entre las que se encuentran las ayudas no ópticas. Generalmente optometristas y oftalmólogos subestiman su uso, pero la experiencia ha demostrado que en algunas ocasiones las **ayudas no ópticas** pueden ser tan importantes como las ayudas ópticas [2]. Estas, en muchas ocasiones, son de gran utilidad para contrarrestar algunos de los síntomas que presentan estos pacientes como ocurre en los siguientes casos [1]:

Ceguera nocturna: presentan una deficiente

Cuadrado Asensio, R.

Unidad de Baja Visión y Rehabilitación Visual. IOBA. Universidad de Valladolid.

Coco Martín, RM.

Profesor de la Diplomatura de Óptica y Optometría de la Universidad de Valladolid.

Unidad de Baja Visión y Rehabilitación Visual. IOBA. Universidad de Valladolid.

adaptación a la luz y a los lugares poco iluminados, siendo importante una correcta iluminación.

Se recomienda el uso de lámparas de luz fría (fluorescentes) que proporcionan una iluminación sin luz intensa y molesta, asegurándose de que la iluminación sea consistente en toda la casa para facilitar sus tareas cotidianas [2].

Reducción del campo visual: presentan una visión en túnel, que afecta de forma importante a la movilidad. Son personas que se tropiezan con los objetos de su alrededor o tienen dificultades para encontrarlos así como para calcular las distancias y la altura de los escalones.

Por todo esto, es importante que estos pacientes sean ordenados y no dejen objetos con los que puedan tropezar.

Algunos consejos:

En casa:

Cerrar completamente las puertas de los armarios y gavetas después de sacar lo necesario.

Quitar los muebles de las áreas más transitadas en su hogar.

Eliminar las alfombras superpuestas.

En la calle:

Bastón blanco, que permiten al paciente pasear erguido y a un paso normal en ambientes desconocidos.

Organizar el recorrido antes de salir a la calle.

Atravesar las calles siempre por los pasos de peatones.

Ocio: tándem, balones sonoros, sonobingos, juegos en macrotipos...

Disminución de la agudeza visual: poseen dificultad para percibir formas y objetos (se presenta después de los síntomas anteriores, cuando la enfermedad esté más avanzada).

Es aconsejable la utilización de tiposcopios, macrotipos, para la escritura el uso de lápices de punta blanda así como papeles rayados, pautas que aumentan el contraste y atriles. También son importantes las ayudas tiflotécnicas, entre las que encontramos aquellas que facilitan el acceso a la informática e Internet (amplificadores de caracteres y lectores de pantallas), líneas braille, anotadores electrónicos parlantes, etc.

Deslumbramientos y fotopsias: muchos pacientes perciben luces y pequeños flashes en la periferia de su campo que dificultan la visión especialmente en condiciones de excesiva luminosidad.

Estos deslumbramientos hacen que sea necesario utilizar gafas de sol con filtros especialmente adaptados. Dos de los filtros más recomendables son el CPF 550 y el ZEISS F-60, ya que filtran la luz azul del espectro visible, principal responsable del deslumbramiento.

Alteración de la percepción de los colores: se produce cuando la enfermedad está muy avanzada y suele afectar más al eje azul-amarillo.

Para aumentar el contraste a los colores podemos colocar los objetos de colores claros frente a un fondo oscuro y viceversa, evitar tapizados con diseños, organizar los objetos y ponerles etiquetas, instalar los pomos de las puertas de tal forma que contrasten con el color de la puerta. A la hora de comer, localizar el borde de la carne con el cuchillo y mantenerlo en el borde hasta comer el trozo cortado y luego repetir el proceso, o por ejemplo, espolvorear la sal y pimienta directamente en los alimentos, hacerlo previamente en la mano.

¿Que está haciendo la sociedad por estos pacientes?

La implicación de la sociedad con los pacientes con patologías causantes de baja visión cada vez cobra más importancia [1]. El grado en el que la sociedad e instituciones quieran implicarse va a suponer la independencia de dichos pacientes. No basta con que los afectados adapten sus viviendas o incluso sus puestos de trabajo. Las adaptaciones en los medios de transporte y en las vías públicas deben

ser discutidos y apoyados tanto por los profesionales especialistas en el área como por los organismos públicos con el objetivo de hacer realidad la accesibilidad para todos. Algunas sugerencias de accesibilidad para las personas con discapacidad visual pueden ser las siguientes: proporcionar señales informativas en letras grandes, de alto contraste y sin brillo en terminales, paradas de autobuses o vehículos públicos, o altavoces que anuncien información sobre la identificación del vehículo.

A la hora de manejar el dinero, la unión europea se ha preocupado de insertar diferentes relieves en los cantos de las monedas con el fin de facilitar su uso. Los billetes tienen distintos tamaños según su valor. Doblarlos de diferentes maneras según su valor o guardarlos en la cartera en diferentes secciones puede disminuir la dificultad a la hora de manejarlos.

Por último cabe resaltar el hecho de que en algunas ciudades se han preocupado especialmente por el diseño de mobiliario urbano que facilite el tránsito de peatones con discapacidad visual:

Cambios de texturas en el suelo antes de los pasos de cebra.

Escritura braille en ascensores, buzones, en móviles, cajeros...

Contraste en los escalones.

Sonido en los semáforos cuando estos están en verde para los peatones.

Sin embargo aún así siguen existiendo numerosas barreras arquitectónicas:

Jardineras, bancos, cabinas de teléfono, etc.

Bolardos poco contrastados situados en lugares de alto tránsito.

Obras mal señalizadas, zanjas no valladas, andamios, etc.

Toldos demasiado bajos.

Barandillas que finalizan antes de terminar la escalera.

BIBLIOGRAFÍA:

1. Merh EB, Freid AN. **El cuidado de la baja visión.** Madrid: ONCE; 1995.

2. Fernández E, (coordinador). **Retinosis Pigmentaria Preguntas y Respuestas.** Elche: Universidad Miguel Hernández de Elche; 2007.

EN MODELOS DE RETINOSIS DE RATÓN LA VIDA DE LOS CONOS SE PUEDE PROLONGAR COMBATIENDO LA DESNUTRICIÓN MOLECULAR

Dra. Ana Méndez Zunzunegui

Bióloga Celular Instituto Indibell de la Universidad de Barcelona

UN ESTUDIO DEL GRUPO DE CONSTANCE CEPKO EN LA UNIVERSIDAD DE HARVARD PUBLICADO RECIENTEMENTE EN NATURE NEUROSCIENCE APORTA NUEVA LUZ SOBRE LA CAUSA DE LA MUERTE DE LOS CONOS EN ESTADIOS AVANZADOS DE RETINOSIS Y CÓMO COMBATIRLA.

Nuestro sistema visual se basa en dos tipos de células especializadas para captar la luz: los bastones y los conos. Los bastones son las células que operan en condiciones de baja luminosidad, responsables de la visión nocturna en blanco y negro. Los conos son las células responsables de la percepción en color, operan durante el día en las condiciones de luminosidad variable del mundo natural, y son responsables de la agudeza visual que nos permite, por ejemplo, leer.

La mayoría de las mutaciones genéticas que causan retinosis ocurren en genes específicos de las células bastón. Por esta razón en sus estadios iniciales la retinosis se manifiesta como una pérdida de visión nocturna, causada por la progresiva muerte celular de los bastones. Sin embargo a medida que la enfermedad progresa se alcanza cierto umbral en la pérdida de bastones en que la viabilidad de los conos se ve comprometida. Sin el "soporte" de los bastones, mucho más abundantes en la retina que los conos, los conos comienzan a morir gradualmente. Es la muerte de los conos la que en último término causa la pérdida de la agudeza visual y visión central, reduciendo sustancial-

mente la calidad de vida del paciente. De ahí que un reto importante en el estudio de la retinosis haya sido en los últimos años entender por qué la muerte de los bastones conduce a la muerte de los conos.

Claudio Punzo y sus colaboradores en el laboratorio de Constance Cepko han abordado esta pregunta analizando los cambios en la expresión génica que se producen en el momento en que se desencadena la muerte de los conos en cuatro modelos distintos de retinosis en ratón (las líneas PDE6b^{-/-}, PDE6g^{-/-}, Rho^{-/-} y P23H). Dado que la velocidad de progresión de la enfermedad varía en cada modelo, el primer paso fue definir el estadio equivalente en la patología en que los conos comienzan a morir. Un cuidadoso estudio de la cinética de muerte celular de bastones y conos en cada línea permitió determinar que la muerte de los conos se desencadena en todos los casos cuando el número de células bastón se ve reducido a la décima parte de lo normal (cuando el grosor de la capa de núcleos de bastones pasa de 10-12 filas de núcleos a una sola fila). La muerte de conos se inicia, por tanto, en el estadio final de la fase de muerte de los bastones. Este estadio se alcanza a distintas edades dependiendo de la mutación genética.

Una vez definido el estadio equivalente de la patología (la fase inicial de la muerte de conos en cada línea) se pudo estudiar qué cambios en la expresión de los genes de retina ocurren específicamen-

te en este estadio que son comunes en las cuatro líneas de ratón. La utilización de chips de DNA de Affymetrix (que representan todos los genes murinos) reveló cambios en los niveles de expresión de genes implicados en el metabolismo celular, los más frecuentes en genes de la vía de señalización de mTOR (mammalian target of rapamycin o “vía blanco de la rapamicina”, que debe su nombre a la droga que la inhibe y permitió su caracterización.

La vía de señalización de la insulina/mTOR regula aspectos importantes del metabolismo celular. La kinasa mTOR integra la respuesta intracelular dependiendo de la presencia de nutrientes, factores tróficos, hormonas, estrés y el estado metabólico de la célula. Fundamentalmente mTOR regula la síntesis de proteínas dependiendo de los niveles de energía de la célula. Cuando los niveles de ATP son altos (en presencia de glucosa y de aminoácidos) la kinasa mTOR promueve la traducción de proteínas, esencial para el mantenimiento de neuronas tan especializadas como bastones y conos. Por el contrario, en condiciones de falta de nutrientes, la vía de mTOR inhibe este proceso y promueve otros como la autofagia, conduciendo a la muerte celular.

LO QUE ESTE TRABAJO REVELÓ ES QUE LA ACTIVIDAD DE LA KINASA MTOR, PRESENTE SOBRETUDO EN LA RETINA DORSAL, DISMINUYE PROGRESIVAMENTE DURANTE LA DEGENERACIÓN RETINAL EN LOS CUATRO MODELOS DE RATÓN, Y QUE ESTA BAJADA SE CORRELACIONA CON UNA REDUCCIÓN DE LA EXPRESIÓN DE LOS PIGMENTOS VERDE Y ROJO, Y CON LA MUERTE DE ESTE TIPO DE CONOS. ESTA DISMINUCIÓN EN LA ACTIVIDAD DE MTOR SE DEBE A NIVELES BAJOS DE GLUCOSA EN CONOS, COMO SE DEDUCE DE LA SOBREENPRESIÓN DEL FACTOR INDUCIBLE EN HIPOXIA (HIF-1) Y EL TRANSPORTADOR DE GLUCOSA 1 (GLUT1). ESTO ES, REVELÓ QUE LA PÉRDIDA MASIVA DE LOS BASTONES AFECTA A LA ENTRADA DE GLUCOSA EN CONOS, CAUSANDO SU DESNUTRICIÓN MOLECULAR. LOS AUTORES MUESTRAN TAMBIÉN QUE EL ESTADO DE DESNUTRICIÓN PROLONGADO DE LOS CONOS CONDUCE A LA MUERTE CELULAR POR AUTOFAGIA.

La implicación más importante de este trabajo es que apunta a un blanco de actuación (la vía de mTOR) para prolongar la vida de los conos. Los

autores muestran en este trabajo que el tratamiento sistémico con insulina (que estimularía la vía de mTOR) de ratones PDE6b-/- durante cuatro semanas mejora sustancialmente la supervivencia de los conos. Desafortunadamente éste no es un tratamiento plausible para tratar la retinosis en humanos, porque la inyección sistémica prolongada de insulina causaría la desensibilización del receptor de insulina y conllevaría a un aumento de glucosa en sangre, como se ve en estos mismos ratones cuando se tratan durante siete semanas. Sin embargo este trabajo es relevante porque prueba el concepto de que manipulando esta vía se podría prolongar la vida de los conos. Este estudio sienta las bases para futuros trabajos de caracterización de efectores de esta vía en conos que pudieran constituir dianas más específicas y viables.

ESTE ESTUDIO DEJA UNA SERIE DE PREGUNTAS SIN CONTESTAR, COMO EL PORQUÉ LA PÉRDIDA MASIVA DE LOS BASTONES CAUSA UNA DEFICIENCIA EN LA ENTRADA DE GLUCOSA EN CONOS, O PORQUÉ EL TIPO DE CONOS M (DE “MIDDLE WAVELENGTH”, ROJOS Y VERDES) ES MÁS SENSIBLE A ESTE EFECTO DE LA PÉRDIDA DE LOS BASTONES MEDIADA POR MTOR QUE LOS S (SHORT WAVELENGTH, AZULES). TAMPOCO EXPLICA TODOS LOS EFECTOS QUE LA INSULINA PUEDA TENER EN LA CÉLULA TRAS UN TRATAMIENTO CONTINUADO, NI SI ESTOS EFECTOS SON ABSOLUTAMENTE ESPECÍFICOS DE CONO. UN ESTUDIO PREVIO DE LOS GRUPOS DE LOS DRS. ENRIQUE DE LA ROSA Y PEDRO DE LA VILLA HA MOSTRADO QUE LA EXPRESIÓN CONSTITUTIVA DE PROINSULINA RETRASA LA MUERTE DE CONOS Y BASTONES EN RATONES RD10. PERO LO IMPORTANTE ES QUE ESTOS ESTUDIOS ABREN NUEVAS PERSPECTIVAS EN LA BÚSQUEDA DE FÁRMACOS QUE PUEDAN PROLONGAR EL FUNCIONAMIENTO DE LOS CONOS, Y CON ELLO EL RESTO VISUAL DE LOS PACIENTES.

Es tentador aventurar que en un futuro próximo se identificarán nuevos fármacos viables que actúen sobre la vía de mTOR, que se podrán usar en combinación con los factores tróficos secretados por los bastones y necesarios para la viabilidad de los conos caracterizados en los últimos años por los Drs. Lévillard y Sahel. Este tipo de trabajos enfatizan la importancia de la investigación básica para identificar nuevas formas de combatir la enfermedad.

Referencias

Punzo C, Kornacker K and Cepko C. Stimulation of the insulin/mTOR pathway delays cone death in a mouse model of retinitis pigmentosa. *Nat Neurosci.* 2009 12:44.

Bovolenta P and Cisneros E. Retinitis pigmentosa: cone photoreceptors starving to death. *News and views. Nat Neurosci.* 2009 12:5.

Corrochano S, Barhoum R, Boya P, Arroba AI, Rodríguez-Muela N, Gómez-Vicente V, Bosch F, de Pablo F, de la Villa P, de la Rosa EJ. Attenuation of vision loss and delay in apoptosis of photoreceptors induced by proinsulin in a mouse model of retinitis pigmentosa. *IOVS* 2008 49: 4188.

Léveillard T, Mohand-Saïd S, Lorentz O, Hicks D, Fintz AC, Clérin E, Simonutti M, Forster V, Cavusoglu N, Chalmel F, Dollé P, Poch O, Lambrou G, Sahel JA. Identification and characterization of rod-derived cone viability factor. *Nat Genet.* 2004 36:755.

Chalmel F, Léveillard T, Jaillard C, Lardenois A, Berdugo N, Morel E, Koehl P, Lambrou G, Holmgren A, Sahel JA, Poch O. Rod-derived Cone Viability Factor-2 is a novel bifunctional-thioredoxin-like protein with therapeutic potential. *BMC Mol Biol.* 2007 31:74.

IN MEMORIAM:

HOMENAJE A ANTONIO GÓMEZ, PRESIDENTE DE LA ASOCIACIÓN DE RETINOSIS PIGMENTARIA DE CASTILLA LA MANCHA

Valgan estos humildes renglones,- humildes por quien los escribe-, para hacer un homenaje a un gran hombre que nos ha dejado, Antonio Gómez, fundador de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Castilla-La Mancha.

Pese a su pérdida, nos ha dejado su legado que cultivó con tesón, honradez y entusiasmo, virtudes que le caracterizaron durante toda su vida. Trabajador incansable desde su infancia, simultaneaba su trabajo en el campo y en el casino que tenía la familia, con su asistencia a la escuela, consiguiendo entrar a trabajar en la Administración de Infraestructuras Ferroviarias.

Manchego de nacimiento y de vocación, salió de su pueblo, Chinchilla de Albacete, para la capital, para poder trabajar en la antigua Red de Ferrocarriles de España, en la Estación de Príncipe Pío. Pasó de una vida sencilla a ser un caballero en Madrid trabajando en las oficinas de Renfe donde ayudaba a todo aquél que lo solicitaba.

Diez años después, volvió a su amada tierra manchega, donde formó una familia con su querida Conchita, musa de sus numerosos y sentidos poe-

mas. Juntos, sacaron adelante a sus cuatro hijos y les dieron una educación universitaria, algo que era muy difícil en aquella época, teniendo que pluriemplearse para ello.

Pese a ser afectado de retinosis pigmentaria, era siempre el “manitas” en la casa y en los fogones, pilar esencial de su familia.

Inventor nato, siempre activo y generoso, consiguió con ese esfuerzo y tesón que siempre le caracterizaron a lo largo de toda su vida, trabajar al frente de su asociación, dedicándole su tiempo y su cariño. Fruto de este esfuerzo, fue crear el pasado año el I Premio Ciudad de Albacete a la investigación en Retinosis Pigmentaria, con el patrocinio del ayuntamiento de la ciudad.

Y valgan de nuevo estas sencillas palabras para cerrar este homenaje sin recordar su mayor triunfo y su mayor legado, el que nos ha dejado a todos sus amigos y a aquéllos que le conocieron, la lealtad con la que vivió porque en el fondo la importancia de la vida radica en la bondad del ser humano.

POTENCIAL TERAPÉUTICO DE ANTIAPOPTÓTICOS Y ANTIOXIDANTES EN LA DEGENERACIÓN DE LA RETINA Y REGULACIÓN DE LOS CICLOS CIRCADIANOS EN MODELOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA

Nicolás Cuenca Navarro

Departamento de Fisiología, Genética y Microbiología, Facultad de Ciencias, Universidad de Alicante

Se denomina retinosis pigmentaria (RP) a un conjunto heterogéneo de degeneraciones retinianas progresivas de carácter hereditario que afectan a la estructura y función de los fotorreceptores y del epitelio pigmentario de la retina. Secundariamente a la pérdida de los fotorreceptores se ve afectadas el resto de las células de la retina, finalizando el proceso con una atrofia retiniana generalizada. Se trata de una enfermedad de curso progresivo cuyo comienzo varía según el tipo de herencia, desde la infancia hasta la edad adulta. Por otra parte, han sido descritos alteraciones del sueño en individuos ciegos debido a las desregulación de los ciclos circadianos (Skene y cols., 2002).

En la actualidad no existe un tratamiento efectivo para la retinosis pigmentaria. Son varias las alternativas terapéuticas que se están investigando con el fin de retardar o curar la enfermedad. La terapia génica, las células encapsuladas y los factores neurótróficos se han propuesto como útiles en la terapia de la enfermedad, y ya existen ensayos en humanos en fases adelantadas para su posible utilización, proporcionando un futuro esperanzador en el tratamiento de la enfermedad. El trasplante de células madre es también un tipo de terapia con prometedoras expectativas. Mientras que estos tipos de terapias puedan ser utilizados de forma general, es importante estudiar otros posibles tratamientos a más corto plazo que, al menos, puedan retrasar la evolución de la enfermedad.

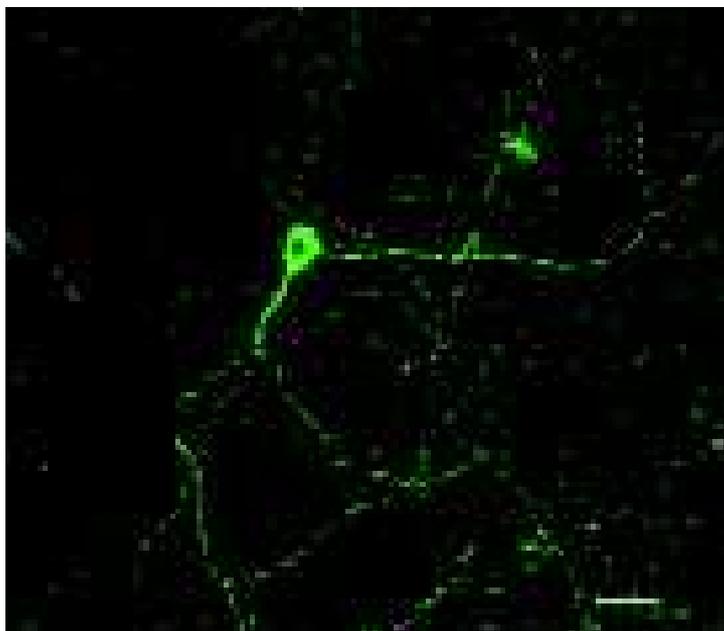
ENTRE LAS ESTRATEGIAS UTILIZADAS ENCAMINADAS A ENLENTECER LA DEGENERACIÓN DE LOS FOTORRECEPTORES ESTÁ LA UTILIZACIÓN DE FACTORES NEUROTROFICOS, ANTIAPOPTÓTICOS Y ANTIOXIDANTES QUE PROMUEVEN LA SUPERVIVENCIA NEURONAL. EN ESTE CONTEXTO, EXISTEN DIFERENTES TRABAJOS QUE HAN DEMOSTRADO QUE EL TRATAMIENTO CON ANTIOXIDANTES Y SUSTANCIAS CON ACTIVIDAD ANTIAPOPTÓTICA SON EFECTIVOS EN DETERMINADOS MODELOS DE RP Y OTRAS DEGENERACIONES RETINIANAS (KOMEIMA Y COLS., 2007, SANZ Y COLS., 2007, PHILLIPS Y COLS., 2008).

TERAPIA CON AGENTES ANTIOXIDANTES.

Las células que consumen oxígeno a una elevada tasa están más expuestas a la acción de los radicales libres y otros agentes oxidantes. Un porcentaje de estos son generados por factores ambientales, mientras que otra fracción es producida por el propio metabolismo celular. Ello puede ser el resultado de dos procesos: a) su generación en la mitocondria (unidad energética de la célula) de especies reactivas de oxígeno (ROS) y b) la aparición de especies reactivas de nitrógeno y otros radicales libres, como consecuencia de la formación de óxido nítrico (NO) y su conversión a peroxinitrito.

La retina está formada por neuronas en las que se generan una gran cantidad de radicales libres, especialmente los fotorreceptores, los cuales están expuestos continuamente a fotones y presentan una elevada actividad metabólica. Además, constituye el tejido donde tiene lugar un mayor consumo de O₂, dada la gran actividad metabólica de conos y bastones y su elevado número de mitocondrias en su segmento interno. Por otra parte, tanto los conos como los bastones poseen una alta cantidad de membranas que contienen, en sus segmentos externos, lípidos poliinsaturados, los cuales son especialmente sensibles a los radicales libres y a la peroxidación lipídica. Los ROS pueden interaccionar con proteínas, lípidos y DNA, provocando la disfunción y muerte celular por oxidación de estas moléculas. Los ROS pueden dañar las membranas de los orgánulos celulares, liberando sus constituyentes como el citocromo c, las catepsinas y otras hidrolasas (Terman y cols., 2006).

El estrés oxidativo se produce cuando el equilibrio entre agentes oxidantes y antioxidantes se ve descompensado. La eliminación de los ROS es crucial para el mantenimiento de la salud celular, y para ello las células disponen de una serie de mecanismos de defensa para contrarrestar el efecto del stress oxidativo. De ello son responsables, en primer lugar, enzimas con actividad antioxidante directa, como son la catalasa, la superóxido dismutasa y la glutatión peroxidasa (GPx) (Sharma y Röhrer, 2007), las cuales aumentan sus niveles en estas condiciones. En segundo lugar, la retina contiene una serie de compuestos con propiedades antioxidantes, siendo la mácula rica en luteína, zeaxantina y vitamina E. Estos y otros agentes



antioxidantes naturales, como los carotenoides, vitaminas C y E y el glutatión reducido (GSH), pueden ser también proporcionados por la dieta (Hartong y cols., 2006).

EXISTEN ESTUDIOS QUE SUGIEREN QUE EL ESTRÉS OXIDATIVO CONTRIBUYE AL DESARROLLO DE NUMEROSAS ENFERMEDADES NEURODEGENERATIVAS DE LA RETINA, COMO SON EL GLAUCOMA, LA DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD, LA RETINOPATÍA DIABÉTICA, EL DAÑO CAUSADO POR LA LUZ Y LA RETINOSIS PIGMENTARIA. EN EL CASO DE LA RP SE PRODUCE UN DESEQUILIBRIO ENTRE LOS RADICALES LIBRES Y LOS ANTIOXIDANTES, DE MODO QUE EL SISTEMA ANTIOXIDANTE NO LOGRA ELIMINAR EL AUMENTO DE OXIDANTES QUE SE PRODUCE EN ESTAS PATOLOGÍAS. LOS ROS Y EL ESTRÉS OXIDATIVO PUEDEN PRODUCIR APOPTOSIS (MUERTE CELULAR PROGRAMADA) POR MECANISMOS TANTO DEPENDIENTES COMO INDEPENDIENTES DE CASPASAS (CARDMODY Y COTTER, 2000).

En los últimos años se ha propuesto que un suplemento con antioxidantes podría contribuir a la prevención y retardo en la degeneración retiniana en esta enfermedad. Los antioxidantes han demostrado tener eficacia en la prevención de la degeneración de la retina en ratones modelo de RP. Komeima y cols., (2006) demostraron que una mezcla de antioxidantes con alfa-tocoferol, ácido ascórbico, y ácido alfa-lipoico en ratones rd1 (modelo animal de retinosis pigmentaria), provoca la supervivencia de los conos en comparación con ratones no tratados. Estos autores sugieren que los conos mueren por el exceso de oxígeno en la retina que ocurre tras la desaparición de bastones. La misma mezcla de antioxidantes enlentecen la degeneración de los bastones en ratones rd10 (Komeima y cols., 2007). Por otra parte, Sanz y cols., (2007) mostraron que una mezcla de luteína, zeaxantina, glutatión y ácido alfa-lipoico retrasa la muerte de estos fotorreceptores en el mismo modelo animal rd1.

TERAPIA CON AGENTES ANTIAPOPTÓTICOS.

Los mecanismos mediante los cuales las mutaciones genéticas, promueven la muerte celular de los bastones (células encargadas de la visión nocturna), y posteriormente del resto de células retinianas, son muy poco conocidos. Las hipótesis

actuales se centran en un posible daño oxidativo y en la activación de diferentes rutas de apoptosis. El adecuado desarrollo y funcionamiento del sistema nervioso central requiere un balance preciso entre los procesos de proliferación, diferenciación y muerte celular. Las poblaciones neuronales tras su crecimiento en fase embrionaria necesitan ajustar su tamaño a los tejidos diana, mediante un proceso de muerte celular programada denominado apoptosis, que también se encuentra en el origen y la progresión de numerosas enfermedades neurodegenerativas, como es el caso de la RP. Determinadas mutaciones o factores ambientales pueden activar vías específicas para inducir la apoptosis en neuronas retinianas y, concretamente, en los fotorreceptores. La decisión de muerte celular parece residir en un complejo balance de señales pro y anti-apoptóticas que se establece a varios niveles: extracelular, mitocondrial, citoplásmico y nuclear (Kuan y cols., 2000).

La forma generalizada de muerte de los fotorreceptores en la ceguera hereditaria es la apoptosis, o muerte celular programada. Aunque se sabe que algunas mutaciones afectan directa o indirectamente a moléculas transductoras de señales que modulan la supervivencia vs. apoptosis, proceso que está bien documentado a nivel celular, los mecanismos moleculares implicados en la entrada y/o la progresión de la cascada apoptótica siguen siendo poco conocidos. Existen, no obstante, algunos modelos genéticos animales en los que se encuentra bien establecida una relación causal mutación-apoptosis, como es el caso del ratón rd1 (Sharma y Röhler 2007). Durante el proceso de apoptosis tiene lugar una elevación de los niveles intracelulares de Ca^{2+} , una disfunción mitocondrial y la generación de especies reactivas de oxígeno (ROS). Los ROS también pueden alterar el potencial de membrana de la mitocondria, produciendo la liberación de citocromo c (cit c) al citosol (Terman y Brunk, 2006). Con ello, se activan proteasas de la familia de las caspasas que son ejecutoras directas de la degradación de proteínas

asociada a la apoptosis. El cambio del status redox de la célula trae consigo, a su vez, una disminución de los niveles de la proteína anti-apoptótica Bcl-2 y un aumento del factor pro-apoptótico Bax y, en consecuencia, la inactivación del factor de transcripción NF- κ B, que se cree esencial para la supervivencia de los fotorreceptores y su protección frente al estrés oxidativo (Donovan y cols., 2001). No obstante, los ROS pueden activar la apoptosis por mecanismos tanto dependientes como independientes de caspasas in vivo (Donovan et al., 2001) e in vitro (Carmody y Cotter, 2000), posiblemente a través de las calpaínas (Paquet-Durand et al., 2006).

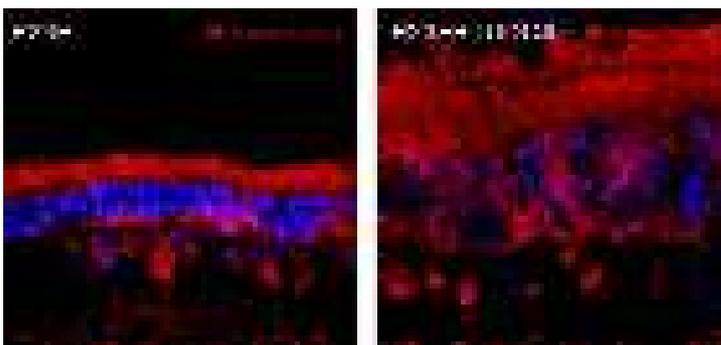
RECIENTEMENTE SE HA DEMOSTRADO QUE LOS FACTORES ANTIAPOPTÓTICAS COMO LA PROINSULINA ENLENTECEN LA DEGENERACIÓN DE LA RETINA EN EL RATÓN RD10 (CORROCHANO Y COLS., 2008).

La rata P23H posee una mutación en el gen de la rodopsina que origina un anormal plegamiento de esta proteína, acumulándose en el retículo endoplasmático. Se ha propuesto que esta proteína mal plegada interactúa con el sistema ubiquitina-proteosoma, provocando su malfuncionamiento al no poder ser degradada adecuadamente y, consecuentemente, producirse la muerte celular mediante activación de las vías apoptóticas. En nuestro grupo de investigación trabajamos en este modelo animal ya que esta mutación también se encuentra en la especie humana y tiene un curso temporal largo similar al que ocurre en humanos. Nuestro interés se centra en la utilización de diversos antioxidantes y antiapoptóticos para retrasar la degeneración. En este sentido, este tipo de terapia debería ser utilizada conjuntamente con otras aproximaciones terapéuticas como la terapia génica, células encapsuladas e incluso visión artificial ya que protegerían de la muerte celular y mantendrían la salud de la retina.

CICLOS CIRCADIANOS

Los ciclos circadianos constituyen los procesos fisiológicos que presentan fluctuaciones con un ritmo de aproximadamente 24 horas. Entre ellos están las variaciones de la temperatura corporal, el ciclo sueño-vigilia, el estado de alerta y algunas funciones neuroendocrinas, como la secreción de melatonina.

Además de los conos y los bastones, se ha



demostrado que en la retina hay otras células que son fotosensibles. Una subpoblación de células ganglionares de la retina, provistas del fotopigmento melanopsina, es directamente fotosensible y es la que envía la información fótica a los núcleos supraquiasmáticos (NSQ) liberando melatonina, y controlando así los ciclos luz y oscuridad. La figura 1 muestra células ganglionares con melanopsina en la retina de rata. Se ha descrito los pacientes afectados de retinosis tienen modificados los ciclos circadianos de luz-oscuridad, desarrollando problemas de sueño y vigilia. Sin embargo, no se sabe cuál es el principal origen de esta alteración (Berson y cols., 2002).

Los conos y bastones son las células fotosensibles de la retina. Sin embargo, la posibilidad de que ratones sin conos ni bastones sincronicen la luz (Lucas y cols., 1999) sugería que otras células en la retina deberían poseer capacidad fotorreceptiva. La retina de mamíferos, además de jugar un papel clave en la transmisión de la información luminosa a los NSQ, constituye también un marcapasos autónomo con capacidad de producir rítmicamente melatonina (Zawilska y Nowak, 1992). Esta actividad marcapasos persiste incluso en animales sin NSQ. Hasta el momento no se conocen bien las funciones del marcapasos retiniano.

¿Es la degeneración de las células ganglionares positivas a melanopsina la responsable de esta disfunción en los ciclos circadianos? ¿Es posible conservar la funcionalidad de las células ganglionares mediante la administración de antiapoptóticos y antioxidantes y así restablecer los ciclos circadianos y evitar los posibles problemas del sueño?.

En pacientes con trastorno del sueño debido a una ceguera avanzada, se ha demostrado que la administración diaria de melatonina regula los ciclos circadianos, mejora el sueño y las fases de somnolencias diarias (Skene y Arendt, 2007). Otro objetivo de este proyecto es, así, analizar la capacidad de la melatonina para regular los ciclos circadianos durante el proceso de degeneración de la retina hasta fases avanzadas de la ceguera. Si este fuera el caso se podría proponer el uso de la melatonina como agente regulador de los ciclos circadianos en afectados de retinosis y con alteraciones del sueño.

EL PRESENTE PROYECTO, UTILIZANDO COMO MODELO EXPERIMENTAL DE RETINOSIS PIGMENTARIA LA RATA P23H TIENE LOS

SIGUIENTES OBJETIVOS: A) ESTUDIAR LA ACCIÓN NEUROPROTECTORA DE DISTINTOS ANTIAPOPTÓTICOS Y DE ANTIOXIDANTES DE ORIGEN NATURAL PARA RETRASAR O PREVENIR LA MUERTE DE LOS FOTORRECEPTORES Y LA DEGENERACIÓN RETINIANA DE RATAS P23H, CON VISTAS A SU POSIBLE APLICACIÓN TERAPÉUTICA. B) ANALIZAR LA CAPACIDAD DE LA MELATONINA PARA REGULAR LOS CICLOS CIRCADIANOS DURANTE EL PROCESO DE DEGENERACIÓN DE LA RETINA HASTA FASES AVANZADAS DE LA CEGUERA. SI ESTE FUERA EL CASO, SE PODRÍA PROPONER EL USO DE LA MELATONINA COMO AGENTE REGULADOR DE LOS CICLOS CIRCADIANOS EN AFECTADOS DE RETINOSIS Y ALTERACIONES DEL SUEÑO.

LA EFICACIA DE ESTOS TRATAMIENTOS SE EVALUARÁ MEDIANTE REGISTROS ELECTORRETINOGRÁFICOS, CON OBJETO DE MEDIR LA ACTIVIDAD FUNCIONAL DE LOS DISTINTOS TIPOS CELULARES RETINIANOS, Y MEDIANTE MÉTODOS DE INMUNOCITOQUÍMICA PARA CARACTERIZAR SUS EFECTOS SOBRE LA MORFOLOGÍA Y CONECTIVIDAD SINÁPTICA DE LAS NEURONAS RETINIANAS. NUESTROS RESULTADOS PRELIMINARES MUESTRAN QUE LOS ANTIOXIDANTES Y ANTIAPOPTÓTICOS ENLENTENCEN LA DEGENERACIÓN DE LOS FOTORRECEPTORES EN LA RATA P23H (FIGURA 2) Y CONSERVAN LAS CONEXIONES SINÁPTICAS CON OTRAS NEURONAS DE LA RETINA .

UNO DE LOS OBJETIVOS DE ESTE PROYECTO ES EVALUAR EL EFECTO TERAPÉUTICO DE DIVERSOS ANTIOXIDANTES CON UNA SERIE DE CARACTERÍSTICAS COMUNES: A) HAN DEMOSTRADO TENER UN PODER ANTIOXIDANTE RELEVANTE, B) SON COMPUESTOS NATURALES CUYA INOCUIDAD ESTÁ PROBADA, C) ESTÁ APROBADA SU UTILIZACIÓN POR AGENCIAS INTERNACIONALES DE SALUD COMO LA FDA EN LOS EEUU Y EN ALGUNOS CASOS ESTÁN COMERCIALIZADOS. TODO ELLO FACILITARÍA SU UTILIZACIÓN EN HUMANOS EN EL CASO QUE SE DEMOSTRARA SU UTILIDAD TERAPÉUTICA. SE ESPERA QUE ESTOS ESTUDIOS ESCLAREZCAN LOS MECANISMOS BÁSICOS INVOLUCRADOS EN LA DEGENERACIÓN RETINIANA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA Y DETERMINEN EL POTENCIAL TERAPÉUTICO DE

ANTIAPOPTÓTICOS Y ANTIOXIDANTES, SOLOS O EN COMBINACIÓN, CON VISTAS A SU POSIBLE APLICACIÓN EN HUMANOS. LA REGULACIÓN DE LOS CICLOS CIRCADIANOS EN INDIVIDUOS CON RETINOSIS AVANZADA ES OTRO DE LOS RETOS QUE SE PROPONEN EN ESTE ESTUDIO. EL RETRASO DE LA DEGENERACIÓN RETINIANA, DE FORMA GENERALIZADA EN TODOS LOS TIPOS DE RETINOSIS, SUPONDRÍA UN GRAN AVANCE EN LA TERAPIA DE ESTA ENFERMEDAD HASTA QUE EL DESARROLLO DE LAS TERAPIAS GÉNICAS O DE SUSTITUCIÓN CELULAR SEA UNA REALIDAD.

EN LA REALIZACIÓN DE ESTE PROYECTO VAN A COLABORAR LOS PROFESORES NICOLÁS CUENCA NAVARRO, JOSÉ MARTÍN NIETO, ANTONIA ANGULO JEREZ, PEDRO LAX ZAPATA, MERCEDES PALMERO CABEZAS Y VICTORIA MANEU FLORES DE LA UNIVERSIDAD DE ALICANTE. ISABEL PINILLA LOZANO DEL HOSPITAL MIGUEL SERVET DE ZARAGOZA Y JUAN ANTONIO MADRID PÉREZ DE LA UNIVERSIDAD DE MURCIA.

BIBLIOGRAFÍA

Barhoum R, Martínez-Navarrete G, Corrochano S, Germain F, Fernandez-Sanchez L, de la Rosa EJ, de la Villa P, Cuenca N. Functional and structural modifications during retinal degeneration in the rd10 mouse. *Neuroscience*. (2008) 155: 698-713.

Berson, D.M., Dunn, F.A., Takao, M. Phototransduction by retinal ganglion cells that set the circadian clock. *Science*. (2002) 295:1070-1073.

Berson, D.M., Dunn, F.A., Takao, M. Phototransduction by retinal ganglion cells that set the circadian clock. *Science*. (2002) 295:1070-1073.

Boatright JH, Moring AG, McElroy C, Phillips MJ, Do VT, Chang B, Hawes NL, Boyd AP, Sidney SS, Stewart RE, Minear SC, Chaudhury R, Ciavatta VT, Rodrigues CM, Steer CJ, Nickerson JM, Pardue MT. Tool from ancient pharmacopoeia prevents vision loss. *Mol Vis*. (2006) 12:1706-1714.

Carmody RJ, Cotter TG (2000) Oxidative stress induces caspase-independent retinal apoptosis in vitro. *Cell Death Differ*. 7, 282-291.

Cuenca N, Pinilla I, Sauvé Y, Lund R. Early changes in synaptic connectivity following progressive photoreceptor degeneration in RCS rats. *Eur J Neurosci*. (2005b) 22:1057-1072.

Cuenca N, Pinilla, I. Sauve Y, Lu B, Wang, Lund R. D. Regressive and reactive changes in the connectivity patterns of rod and cone pathways of P23H transgenic rat retina. *Neuroscience* (2004) 127:301-317.

Donovan M, Carmody RJ, Cotter TG (2001) Light-induced photoreceptor apoptosis in vivo requires neuronal nitric-oxide synthase and guanylate cyclase activity and is caspase-3-independent. *J. Biol. Chem*. 276, 23000-23008.

Hartong DT, Berson EL, Dryja TP (2006) Retinitis pigmentosa. *Lancet* 368, 1795-1809.

Komeima K, Rogers BS, Campochiaro PA. Antioxidants slow photoreceptor cell death in mouse models of retinitis pigmentosa. *J Cell Physiol*. (2007) 213:809-815.

Kuan CY, Roth KA, Flavell RA, Rakic P (2000) Mechanisms of programmed cell death in the developing brain. *Trends Neurosci*. 23, 291-297.

Lucas, R.J., Freedman, M.S., Muñoz, M., García-Fernández, J.M. Foster, R.G. Regulation of mammalian pineal by non-rod, non-cone, ocular photoreceptors. (1999) *Science* 284: 505-507.

Phillips MJ, Walker TA, Choi HY, Faulkner AE, Kim MK, Sidney SS, Boyd AP, Nickerson JM, Boatright JH, Pardue MT Tauroursodeoxycholic acid preservation of photoreceptor structure and function in the rd10 mouse through postnatal day 30. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. (2008) 49:2148-55.

Pinilla I, Cuenca N, Sauvé Y, Wang S, Lund RD. Preservation of outer retina and its synaptic connectivity following subretinal injections of human RPE cells in the Royal College of Surgeons rat. *Exp Eye Res*. (2007) 85:381-392.

Sanz M, Johnson LE, Ahuja S, Ekstrom PA, Romero J, van Veen T. Significant photoreceptor rescue by treatment with a combination of antioxidants in an animal model for retinal degeneration. *Neuroscience*. (2007) 145:1120-9.

Sharma AK Rohrer B. Calcium-induced calpain mediates apoptosis via caspase-3 in a mouse photoreceptor cell line. *J. Biol. Chem*. (2004) 279: 35564-35572.

Skene DJ, Arendt J. Circadian rhythm sleep disorders in the blind and their treatment with melatonin. *Sleep Med* (2007) 8:651-655.

Terman A, Brunk UT. Oxidative stress, accumulation of biological 'garbage', and aging. *Antioxid Redox Signal*. (2006) 8:197-204.

Zawilska JB, Nowak JZ. Regulatory mechanisms in melatonin biosynthesis in retina. *Neurochem Int*. (1992) 20:23-36.

REUNIÓN DEL COMITÉ CIENTÍFICO Y MÉDICO DE RETINA INTERNACIONAL 2009

Dra. Isabel Pinilla Lozano

Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.
Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud.

Dr. Nicolás Cuenca Navarro

Departamento de Fisiología, Microbiología y Genética.
Facultad de Ciencias. Universidad de Alicante

El día 4 de Mayo del 2009, coincidiendo como otros años con una de las reuniones científicas más importantes en el campo de la investigación en la visión, el congreso del ARVO 2009 (American Research and Vision in Ophthalmology), tuvo lugar en el centro de convenciones de Fort Lauderdale en Florida, la reunión del comité asesor para temas científicos y médicos de la Asociación Retina Internacional. El acto estuvo presidido como en años anteriores por la presidenta de la asociación Doña Christina Fasser y los presidentes del comité científico, los doctores Zrenner y Joe Hollyfield.

La reunión se celebró en el mismo día en el que el Dr. Hollyfield recibía unos de los premios más importantes del ARVO, el Proctor Medal, en el cual presentó sus estudios sobre el modelo roedor de Degeneración Macular Asociada a la Edad.

El programa recogía la actualización de los ensayos clínicos de los que se nos ha ido informando estos últimos años y que tanta expectación están creando, tanto en investigadores, oftalmólogos como en enfermos afectados de patologías degenerativas retinianas. La mayoría de los ensayos habían finalizado la fase de reclutamiento de pacientes pero desgraciadamente no se proporcionaron grandes datos en cuanto a los resultados obtenidos hasta ahora.

En la parte administrativa se comentó la celebración del congreso de Retina Internacional en el 2010 que tendrá lugar en Stresa, Italia, durante los días 26 y 27 de Junio (www.retinaitalia.org, info@retinaitalia.org). Los temas principales a tratar en este congreso serán la clasificación y epidemiología de las enfermedades, las herramientas diagnósticas, terapia génica, terapia celular con células madre, neuroprotección, diagnóstico molecular, avances en el diagnóstico de la Degeneración Macular Asociada a la Edad, las ayudas de baja visión y los ensayos clínicos que están desarrollándose durante estos años. Esperemos que para entonces tengamos más resultados.

Se presentó una nueva página web con la intención de conectar las distintas investigaciones en el campo de la visión que se están desarrollando en Europa, www.vision-research.eu.

En otro resumen de años anteriores, ya comentamos las distintas fases de los ensayos clínicos, pero para volverlas a tener en cuenta, diremos que la FDA (Food and Drug Administration) americana define las siguientes fases de los estudios:

Fase I de ensayo clínico, es aquella en la que los investigadores prueban una droga o tratamiento nuevo en un grupo pequeño de pacientes (20-80) por primera vez, para evaluar su seguridad, determinar el rango de dosis segura e identificar posibles efectos secundarios.

Fase II: la medicación se administra a un mayor número de pacientes (100-300), para determinar si es efectiva y evaluar su seguridad.

Fase III: la droga o tratamiento se administra a un mayor número de pacientes (1000-3000) para confirmar su efectividad, monitorizar los efectos secundarios y comparar con otros tratamientos habitualmente utilizados. Se recoge información que permitirá al tratamiento ser usado de modo seguro

Fase IV: una vez comercializada la medicación conseguiremos información adicional sobre los riesgos posibles del tratamiento, sus beneficios y su uso óptimo.

Programa Científico:

A. ENSAYOS CLÍNICOS DE REPOSICIÓN GENÉTICA: ENSAYOS EN LA AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER:

Basados en la eficacia y la seguridad de la terapia génica en un modelo canino de amaurosis congénita de Leber se ha empezado a reemplazar el gen RPE65 en los pacientes afectados de esta enfermedad.

a.ENSAYO CLINICO EN LA ENFERMOS AFECTOS

DE AMAUROSIS CONGENITA DE LEBER a cargo del Dr. A. Cideciyan (Phase I Trial of Gene Vector to Patients With Retinal Disease Due to RPE65 Mutations (LCA))

<http://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00481546?term=lca&rank=1>

Se trata de un estudio en fase I, esponsorizado por el National Eye Institute (NIH) y realizado en la Universidad de Pensilvania.

Pretende determinar la seguridad y eficacia de la inyección subretiniana de un vector adenovírico recombinante, que ha sido modificado para llevar el gen humano del RPE65. Se inyectará en un único ojo el virus Raav2-CBSB-hRPE65.

El estudio se va a hacer en 3 cohortes de individuos, compuestas cada una por 3 sujetos, las dos primeras en individuos mayores de 18 años, y la tercera en enfermos entre 8-17 años. En la primera cohorte de 3 individuos, entre los 21 y los 24 años, se realizó la inyección subretiniana entre octubre del 2007 y enero del 2008, publicándose los resultados en el 2008 (Cideciyan AV. Human gene therapy for RPE65 isomerase deficiency activates the retinoid cycle of vision but with slow rod kinetics. Proc Natl Acad Sci USA 2008 30;105(39):15112-7).

Ninguno de los 3 tuvo problemas sistémicos, tampoco problemas con el virus. En los tres enfermos la inyección quedó en un área parafoveal. No presentaron cambios en el nistagmus pero sí una mejor agudeza visual en la oscuridad y tuvieron un aumento de sensibilidad periférica a los 30 días del tratamiento. Los enfermos referían mejorías en la visión de los colores y que podían ver las agujas del reloj. En las perimetrías en adaptación a la oscuridad se observaba mejoría solo en la zona de tratamiento.

b.ENSAYO CLINICO EN LA ENFERMOS AFECTOS DE AMAUROSIS CONGENITA DE LEBER a cargo de la Dra. J. Bennett (Safety Study in Subjects With Leber Congenital Amaurosis (LCARPE))

<http://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00516477?term=lca&rank=2>

En el estudio colaboran el Children's Hospital de Filadelfia y la Universidad de Nápoles en Italia.

Es un estudio en fase I en el que se realiza una inyección subretiniana en un único ojo del vector viral adenoasociado para liberar el gen del RPE65 en el epitelio pigmentario retiniano humano (AAV2-hRPE65v2-101). Se pretende valorar primariamente la seguridad y tolerancia. Secundariamente se miden la función visual, de modo subjetivo mediante test psicofísicos, y objetivo, usando test psicológicos.

El estudio se inició en Septiembre del 2007.

Hasta el momento se han realizado inyecciones subretinianas en 11 personas, 4 de ellos niños, el resto jóvenes y 2 adultos jóvenes. De ellos 4 son italianos, 2 belgas y 5 estadounidenses. No se han detectado problemas de seguridad.

Todos ellos han recuperado visión y función retiniana, valorado por la agudeza visual, pupilometría y adaptación a la oscuridad. Los mejores resultados se han obtenido en niños.

La Dra. Bennett comentó que los niños a los que se habían sometido a la inyección subretiniana previamente necesitaban ayudas visuales o Braille para la lectura y ahora eran capaces de leer con normalidad, practicar deportes... Los adultos aumentan su independencia, son capaces de marcar números de teléfono, de ver a sus hijos...

Una de las preguntas habituales de los niños era si podían inyectarles en el ojo no tratado.

B.ENSAYOS CLÍNICOS CON PRÓTESIS

a.ENSAYO CLINICO DE PRÓTESIS SUBRETINIANAS REALIZADO EN ALEMANIA presentado por el Dr. Eberhart Zrenner, profesor del Departamento de Patofisiología de la Visión de la Universidad de Tuebingen, Alemania (Retina Implant Pilot Trial to Evaluate Safety & Efficacy in Blind Patients Having Degenerated Photo-Receptors)

<http://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00515814?term=retina&rank=42>

El implante utilizado en Alemania consiste en un chip subretiniano con la finalidad de reemplazar la función de los fotorreceptores. El microchip tiene 3 mm² y 1500 microelectrodos, proporcionando un campo visual de unos 12 grados. El amplificador se coloca debajo de la piel tras el oído. La piel es tunelizada desde allí hasta el fornix ocular superior. Se realiza un ojal escleral y el implante es desplazado por el espacio subretiniano hasta el polo posterior.

Se ha finalizado un estudio piloto de 10 años de duración, iniciado en 1995, durante el cual no se han detectado complicaciones secundarias a la cirugía (no han provocado desprendimientos de retina, ni sangrado ni infecciones). La biocompatibilidad del implante ha sido probada en múltiples animales de experimentación.

Los criterios para su utilización son similares a los de los implantes epirretinianos, es decir, AV de percepción de luz o inferior.

Desde el año 2005 la prótesis ha sido implantada en 12 pacientes con visiones no útiles en los 5 años previos. Han alcanzado agudezas visuales variables, como la percepción de líneas horizontales y verticales, test direccionales con la letra U... El último paciente en el que se le colocó la prótesis bajo la mácula ha llegado a reconocer hasta 60 letras de tamaño de 10 cm.

El problema principal es que el campo que proporciona la prótesis es muy pequeño, lo que hace necesaria la búsqueda y es un campo insuficiente para la vida normal. Además presentan grandes cambios según los contrastes existentes.

b.ENSAYO CLINICO DE PRÓTESIS EPIRETINIANAS REALIZADO EN EEUU. Presentado por el Dr. Mark Humayun (profesor del Doheny Retina Institute de

la Universidad de los Angeles, California). (Argus™ II Retinal Stimulation System Feasibility Protocol).

<http://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00407602?term=retina&rank=25>

La prótesis retiniana intraocular utilizada en este ensayo se compone de un controlador externo (no implantado) y en un estimulador implantado. El controlador externo tiene una unidad de procesamiento de video conectada o bien a un ordenador portátil o una cámara de escaso peso montada en unas gafas con una batería externa. La imagen capturada por la cámara es reducida de 320x240 pixels a una imagen pixelada de 4x4. Los valores de brillo son transmitidos como intensidad de estímulo. El estimulador implantado consta de una caja electrónica, un dispositivo de estimulación intraocular y un cable conectando ambos componentes. El dispositivo electrónico recibe una señal sin cable de la cámara, y se implanta quirúrgicamente bajo el hueso temporal. Un cable de 16 secciones va desde el dispositivo electrónico a la órbita y atraviesa la esclera hasta la superficie del implante retiniano. El implante transmitirá pulsos de estímulos a la retina a través de una red de electrodos.

Argus I: este estudio clínico para valorar el implante se inició en el 2002. 6 enfermos llevaron este tipo de implante de 16 canales con un tiempo de seguimiento de 5 años y con buen resultado tanto en seguridad como eficacia.

Las indicaciones de este tipo de implante son pacientes afectados de Retinosis Pigmentaria en estadios avanzados, mayores de 50 años, con AV igual o inferior a percepción de luz. Los mejores resultados de los implantes se esperan en pacientes con pérdida visual severas.

Con el uso del implante se ha podido localizar y contar objetos (objetos blancos de tamaño 6x10 cm a 30 cm del individuo), determinar la dirección de una L mayúscula (barras de 30x5 cm a 40 cm de distancia) y diferenciar 4 direcciones de movimiento (barra de 5x30 cm blanca sobre fondo negro a 20 cm de distancia).

Argus II: es la segunda parte del estudio iniciado en el 2006. En él se ha utilizado el implante en 22 pacientes en 4 centros de EEUU, en 4 de Londres, en París, Ginebra y México. En un principio sólo se admitían enfermos de 55 años o más, pero en este estudio se ha ampliado la edad a mayores de 25 años (en EEUU y Suiza) o mayores de 18 años (en Francia, Reino Unido y México). La agudeza visual puede ser desde percepción de luz a una visión de 2.3 logMAR. La intención es continuar y expandir el estudio en EEUU, aumentando sus indicaciones.

C. ENSAYOS CLÍNICOS CON MEDICAMENTOS ANTIOXIDANTES

a. ENSAYO CLÍNICO SOBRE EL USO DE ANTIOXIDANTES EN PACIENTES AFECTOS DE DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD AREDS2, presentado por Dr. Emily Chew, de

Investigación epidemiológica y clínica del NEI, NIH, Bethesda, MD, EEUU. (Age-Related Eye Disease Study 2 (AREDS2))

<http://www.clinicaltrials.gov/ct2/show/NCT00345176?term=areds+2&rank=1>

En el ensayo clínico AREDS-1 se demostró la efectividad de una combinación de antioxidantes y zinc en el enlentecimiento de un determinado grupo de pacientes afectados de DMAE. El AREDS2 está diseñado para continuar y expandir el ensayo anterior. De modo específico, el estudio pretende evaluar el efecto del suplemento dietético de altas dosis de 2 pigmentos xantófilos con tendencia normal a acumularse en la mácula, junto a dos ácidos grasos polinsaturados de cadena larga omega 3, en la progresión de formas avanzadas de DMAE y/o en aquellos pacientes con pérdida moderada de visión en los que el riesgo de progresión de la enfermedad sea moderado o alto. Los pigmentos xantófilos son la luteína y la zeaxantina y los ácidos grasos polinsaturados omega 3 el ácido docosahexanoico y el ácido eicosapentanoico.

El AREDS2 es un ensayo multicéntrico con 2000 pacientes con los siguientes criterios de inclusión: edad entre 50 y 85 años, ambos ojos afectados de drusas grandes o un ojo afecto de drusas grandes con el otro ojo en un estado avanzado de DMAE y drusas avanzadas y cambios pigmentarios en el otro ojo. La DMAE puede indistintamente tratarse de una forma neovascular o de una forma atrófica. Los enfermos fumadores han sido randomizados. Se pretende de modo primario valorar la progresión de la DMAE en los sujetos con riesgo de moderado a alto, así como secundariamente, las pérdidas de visión moderadas, la progresión de las opacidades cristalinas, los efectos adversos, el efecto de los suplementos en las funciones cognitivas y el efecto de los ácidos grasos en la morbilidad y mortalidad cardiovascular.

En comparación con el AREDS se han retirado los betacarotenos y el zinc.

Los grupos del ensayo clínico son el control (hay 90 enfermos que no toman nada), el grupo al que se suministra luteína y zeaxantina, un grupo con omega 3, y un último grupo con las dos formulaciones.

Los enfermos se valorarán tanto con tomografía de coherencia óptica como con autofluorescencia, se harán test de función visual y se determinará la influencia de la utilización del omega 3 en el desarrollo de patología cardiovascular.

La utilización de los fármacos antiangiogénicos puede modificar los resultados respecto al AREDS.

b. ENSAYO CLÍNICO DE USO DE ANTIOXIDANTES RETINACOMPLEX EN PACIENTES AFECTOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA presentado por el Dr. Theo van Veen. El Dr. Francisco J. Romero, profesor de Fisiología de la Universidad CEU Cardenal Herrera y Fundación Oftalmológica del Mediterráneo no pudo asistir a la reunión.

El objetivo del ensayo es intentar controlar el daño oxi-

dativo que se produce en la Retinosis Pigmentaria mediante la utilización de una asociación de antioxidantes conocida como RetinaComplex.

Los componentes de RetinaComplex son los siguientes: 1/ Luteína (5 mg) y Zeaxantina (2,5 mg), ambos carotenoides presentes normalmente en los segmentos externos de los fotorreceptores. A dosis altas pueden actuar como antioxidantes absorbiendo la luz uv y la luz azul y neutralizando el oxígeno reactivo, 2/ L-glutation (50 mg) también presente en las células retinianas y con capacidad antioxidante; a dosis altas puede reestablecer el equilibrio entre procesos oxidativos y antioxidativos 3/ Ácido alfa lipoico (25 mg) también de acción antioxidante 4/ Polisacáridos de Lycium Barbarum Lynn (150 mg) estimulante del sistema inmune.

El ensayo es un estudio randomizado, a doble ciego donde los enfermos que van a ser sometidos a 3 años de tratamiento. Se han incluido 44 pacientes afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana, 23 de ellos con RetinaComplex y 21 con placebo (los distintos tipos de herencia de la enfermedad quedan equitativamente distribuidos en ambos grupos), incluyendo pacientes con AV igual o superior a 20/100, sensibilidad en las áreas visuales de referencia mayor o igual a 250 dB y que mantengan una amplitud en electroretinograma en flicker de 30Hz superior a 0.68mV. Los criterios de exclusión son las formas atípicas de Retinosis Pigmentaria (como formas en sector, paravenosas, síndrome de Bardet-Biedl y de Refsum y Retinitis Puntata Albecens). También se excluyen enfermos con otras patologías sistémicas o sordera, embarazadas o con posibilidad de estarlo y pacientes que asocian otras patologías oftalmológicas como glaucoma, retinopatía diabética, uveitis, y determinado grado de catarata subcapsular posterior.

La valoración de los pacientes se hace en el momento de la inclusión, a los 12 meses (ya concluida), 24 y 36 meses incluyendo la AV con el procedimiento del ETDRS adaptado y utilizado en el estudio AREDS.

A los enfermos se les ha evaluado mediante oftalmoscopia, tomografía de coherencia óptica, ERG multifocal, perimetría, y sólo se han observado diferencias a los 12 meses en la amplitud del ERG entre el reclutamiento y la valoración a los 12 meses. La valoración a los 24 meses estará terminada dentro de 2 meses.

D.ENSAYOS CLÍNICOS DE NEUROPROTECCIÓN

a.ENSAYO CLINICO CON BRIMONIDINA, presentado por el Dr. S. Whitcup, Allergan (Safety and Efficacy of Brimonidine Intravitreal Implant in Patients With Geographic Atrophy Due to Age-Related Macular Degeneration (AMD))
<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00658619?term=brimonidine&rank=3>

La brimonidina es un fármaco alfa2 agonista, utilizado en el tratamiento del glaucoma. Se ha visto que administrado tópicamente llega a la retina pero para lograr

mantener dosis durante tiempos más largos se ha utilizado la administración intravítrea mediante la colocación de implantes.

En la fase I del estudio se valoró la seguridad del implante intravítreo. Se utilizó sólo en formas severas de DMAE, encontrándose mejoría visual de 2 ó 3 líneas pero sin realizarse un estudio randomizado. Una vez comprobada la seguridad del implante, se ha iniciado la fase II en la cual los enfermos van a ser controlados durante 2 años.

En la fase II se va a utilizar el implante intravítreo en 3 indicaciones distintas: atrofia geográfica, Retinosis Pigmentaria y neuropatía óptica de origen glaucomatoso. Se espera tener resultados en el próximo año. Los implantes presentan una liberación mantenida durante 4 meses, aunque se pueden utilizar otros dispositivos que liberen la sustancia durante más tiempo. Se han utilizado dos dosis de brimonidina, 200 y 400 µgr. El estudio se valorará según los cambios en las zonas de atrofia retiniana y como medidas secundarias se considerarán la AV, la sensibilidad al contraste, la velocidad de lectura y una serie de cuestionarios al paciente.

b.ENSAYO CLINICO DE IMPLANTE DE CÉLULAS ENCAPSULADAS LIBERADORAS DE CNTF REALIZADO POR NEUROTECH PARA EL TRATAMIENTO DE DEGENERACIONES RETINIANAS, presentado por la Dra. N. Mata, Sirion

El presente ensayo consiste en el implante a nivel intravítreo de una pequeña cápsula que su interior tiene células de epitelio pigmentario retiniano (EPR) productoras de un factor de crecimiento, el factor neurotrófico derivado del cuerpo ciliar o CNTF (droga: NT-501). Este factor de crecimiento o neurotrofina, el CNTF, ha demostrado ser capaz de enlentecer la degeneración retiniana en modelos animales de Retinosis Pigmentaria así como la seguridad de su uso.

Las células de EPR del interior de la cápsula son capaces de liberar esta neurotrofina a los fluidos circundantes. El ensayo se está realizando con dos dosis diferentes de CNTF (una dosis alta y una dosis baja) y el ojo tratado siempre se compara con el ojo contralateral que recibe placebo.

Las células encapsuladas se están implantando en 3 tipos diferentes de pacientes:

PACIENTES CON DEGENERACIÓN MACULAR ATRÓFICA (A phase II study of implants of encapsulated human NTC-201 cells releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF) in participants with visual acuity impairment associated with atrophic macular degeneration).
<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00447954?term=retina&rank=112>

La razón del estudio es la no existencia de un tratamiento efectivo en las formas secas o atróficas de degeneración macular asociada a la edad y su propósi-

to es valorar la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en esta enfermedad.

Como es conocido por todos, la DMAE o degeneración macular asociada a la edad, es una patología relacionada con el envejecimiento de la zona central de la visión o mácula, responsable de la visión de detalles y lectura. Existen dos formas de DMAE con distinta evolución y pronóstico, la forma exudativa, en la que aparecen vasos nuevos desde la vascularización coroidea que pueden originar una importante pérdida de visión de modo brusco, y la forma seca o atrofia geográfica en la que la evolución es de un modo más progresivo.

El ensayo está en fase II e incluye pacientes con edades superiores a 50 años, diagnosticados de DMAE con atrofia geográfica, visiones comprendidas entre 20/63 y 20/160 e historia clínica de pérdida reciente de AV.

Para valorar el resultado de la terapia se valoran los cambios de la agudeza visual (AV) de modo electrónico desde la agudeza visual (AV) basal a la AV al año del implante.

PACIENTES EN ESTADIOS PRECOCES DE RETINOSIS PIGMENTARIA (A phase II/III study of encapsulated human NTC-201 cells implants releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF))

<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00447980?term=retina&rank=130>

En este estudio se valora la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en enfermos afectados de Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II y III y Coroidoremia.

El ensayo está en fase II/III e incluye enfermos que cumplen los siguientes criterios de inclusión: edad comprendida entre los 18 y 65 años, estar diagnosticados de Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II ó III o coroidoremia, AV no inferior a 20/63 y que tengan experiencia previa en la realización de al menos 2 campimetrías Humphrey con estrategia completa 30-2, una de ellas en el último año.

Como medida primaria de resultado se utilizan los cambios en la sensibilidad del campo visual con campímetro Humphrey desde el comienzo del estudio al 12º mes.

PACIENTES AFECTOS DE ESTADIOS TARDIOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA (A phase II/III study of encapsulated human NTC-201 cells implants releasing ciliary neurotrophic factor (CNTF)) <http://www.clinical-trial.gov/ct2/show/NCT00447993?term=retina&rank=127>

El estudio es similar al anterior, estudiando la seguridad y eficacia de los implantes de CNTF en la visión el mismo tipo de enfermos pero en estadios más avanzados de la enfermedad.

El ensayo está en fase II/III e incluye enfermos con edad comprendida entre los 18 y 65 años, diagnosticados de Retinosis Pigmentaria, Síndrome de Usher tipo II ó

III o coroidoremia, con AV no superior a 20/80 ni inferior a 20/320 y con reducción de la respuesta eléctrica retiniana medida mediante electroretinografía y con pérdida de la visión periférica a nivel campimétrico.

Como medida primaria de resultado se valora el incremento en la AV con su mejor corrección utilizando la tecnología de AV electrónica desde la AV basal a la AV al año.

En el momento actual se han recogido 51 pacientes afectados de DMAE seca, 55 pacientes con formas tardías de RP y 68 pacientes con formas precoces de RP. Ninguno de los enfermos ha presentado problemas en relación con el dispositivo intraocular.

En este momento se tienen los resultados preliminares a los 12 meses y se espera que se difundan a final del verano.

c.ENSAYO CLINICO CON FENRETINIDA (Study of Fenretinide in the Treatment of Geographic Atrophy Associated With Dry Age-Related Macular Degeneration) presentado por la Dra. Weng Tao (directora científica de la empresa Neurotech).

<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00429936?term=fenretinide&rank=30>

Se trata de un ensayo clínico en fase II para el tratamiento de las formas de atrofia macular geográfica. En el ensayo se utiliza Fenretinida, derivado sintético de los retinoides, que ha demostrado inhibir el crecimiento de varias líneas de células cancerígenas y se está utilizando en numerosos ensayos clínicos en el tratamiento de distintos tipos de cáncer.

Para tratar las formas atróficas de la DMAE se han utilizado dos dosis diferentes, una dosis alta de 300 mg y una baja de 100 mg y se comparan sus resultados con el placebo.

Se ha visto que las áreas de atrofia en los enfermos tratados con placebo, después de 18 meses han crecido 2 mm², mientras que los enfermos tratados a dosis altas no presentaron crecimiento de la zona de atrofia. En los pacientes tratados con dosis de 100 mg tampoco se vio modificación de la zona de atrofia si el tratamiento se realizaba en fases iniciales de la enfermedad.

E.ENSAYOS CLÍNICOS DE TERAPIA ANTINEOVASCULAR

a.ENSAYO CLINICO EN PACIENTES AFECTOS DE DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD: LUCENTIS VERSUS AVASTIN (Comparison of Age-Related Macular Degeneration Treatments Trials: Lucentis-Avastin Trial) presentado por Dr. Daniel Martin, profesor de Oftalmología del Emory Eye Center de Atlanta, EEUU.

<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00593450?term=lucentis+avastin&rank=1>

En el 2006 se inició un estudio comparativo de ambas medicaciones, Lucentis y Avastin, ambas diseñadas

por la compañía Genentech para inhibir la acción del agente que provoca la aparición de neovascularización en la degeneración macular asociada a la edad (DMAE), el VEGF o factor de crecimiento vascular endotelial. Avastin es el anticuerpo completo, utilizado previamente en tratamientos oncológicos, mientras que Lucentis es solamente una fracción del anticuerpo y está comercializado específicamente para uso en patología oftalmológica. Lucentis está aprobado por la FDA para su uso en formas húmedas de DMAE. El Lucentis ha mostrado ser una medicación segura, capaz de inhibir la neovascularización y en ocasiones obtener mejoría visual.

El ensayo clínico está esponsorizado por el Instituto Americano de Oftalmología (National Eye Institute, NEI) y cubierto por Medicare, para probar la seguridad y eficacia del Avastin comparado con el Lucentis, ya que el coste del Avastin es muy inferior al del Lucentis.

Se han reclutado 1200 enfermos desde octubre de 2006, para comparar el efecto de ambos inhibidores del VEGF en 4 grupos terapéuticos:

- Lucentis cada 4 semanas
- Avastin cada 4 semanas
- Lucentis según apariencia clínica y OCT
- Avastin según apariencia clínica y OCT

A todos los enfermos se les hace mensualmente OCT y AGF. El estudio estará finalizado este año y se espera tener los resultados a finales del 2009 o principios del 2010.

La finalidad del estudio es diferenciar el efecto de ambos antiVEGF, saber el número de inyecciones que serán precisas por el estado clínico e incluso relacionarlo con los factores genéticos.

Para valorar la seguridad de las inyecciones, se están midiendo niveles sistémicos de ambas drogas en el Reino Unido.

F.CIENCIAS PRECLÍNICAS

a.GENOTIPADO EN LAS DEGENERACIONES RETINIANAS (Genetic Study of Patients Suffering From Congenital Amaurosis of Leber or From an Early Severe Retinal Dystrophy), presentado por el Dr. B. Weber

<http://www.clinicaltrial.gov/ct2/show/NCT00422721?term=retina&rank=9>

Desarrollado en el Hospital Universitario de Nantes, Francia.

El interés del estudio es correlacionar el fenotipo de la enfermedad con el genotipo para identificar pacientes que puedan ser en un futuro subsidiarios de terapia génica como es el caso de las mutaciones en el RPE65.

En este momento se está en fase de inclusión, y se pretende valorar unos 360 enfermos afectados de clínica compatible con amaurosis congénita de Leber y distrofias retinianas severas de instauración en edades tempranas.

Se ha desarrollado un chip de 30 Kb para valorar 72

genes que participan en la aparición de enfermedades retinianas, incluyendo el síndrome de Usher y el síndrome de Bardet-Biedl. Se han valorado 20 enfermos con el chip y 50 controles. El coste aproximado del genotipado es de 5.000 euros por enfermo.

b.GENÉTICA EN PACIENTES AFECTOS DE DEGENERACIÓN MACULAR ASOCIADA A LA EDAD presentado por el Dr. B. Weber

Existen genes protectores y otros, tanto mayores como menores, que aumentan el riesgo de padecer de DMAE. Para conseguir un estudio de los genes implicados en esta patología es necesario genotipar un gran número de enfermos, del orden de los 2 millones de afectados para evitar falsos positivos, siendo por tanto un estudio que requiere la colaboración internacional.

c.ENSAYO CLINICO DE TERAPIA GÉNICA DE LCA5, presentado por el Dr. F. Cremers.

La amaurosis congénita de Leber puede estar causada por mutaciones en distintos genes. Las mutaciones en el gen LCA5 son una causa poco frecuente de esta enfermedad. El LCA5 es el encargado de la codificación de una de las proteínas ciliares llamada lebercilin.

El déficit de esta proteína en ratones homocigotos provoca una pérdida rápida de fotorreceptores, quedando una única capa de fotorreceptores a los 2 meses de edad. La mutación es tan infrecuente que para la valoración de terapia génica en estos individuos es preciso buscar más enfermos afectados.

Por último, y a petición de Doña Christina Fasser el Dr. Robin Ali, profesor de Genética Molecular Humana en el Instituto de Oftalmología de Londres, hizo unos comentarios sobre las noticias aparecidas en la prensa de los ensayos con células madre realizados en China, India y Rusia. Robin Ali dijo que había leído en el Daily Telegraph, un periódico inglés, que un niño de 22 meses, ciego por una hipoplasia de nervio óptico, iba a recibir un tratamiento en Shangai con células procedentes de cordón umbilical con un coste aproximado de 40.000 £. El Dr. Ali comentó que estos tratamientos se estaban realizando en China no sólo a patologías oftalmológicas sino también en patologías neurológicas como la Enfermedad de Parkinson. Pidió cautela en la valoración de la noticia ya que no existe ninguna evidencia probada del beneficio de la utilización de estas células e igualmente se comentó la necesidad de que el médico encargado de estas patologías consiga la confianza del paciente para que el afecto no se deje embaucar por noticias sensacionalistas y menos si éstas no aparecen en prensa científica.

Parte de los datos de los estudios presentados han sido tomados de la página web ClinicalTrial.gov y de la publicación parcial de los resultados de los estudios. Mayoritariamente los datos fueron expuestos durante la reunión de Retina Internacional.

RETINA ASTURIAS

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria ha afrontado 2009 como de costumbre, con ganas y con un montón de actividades, iniciativas, y proyectos.

En lo que llevamos de año hemos realizado numerosas y variadas actividades, la alta participación ha sido una de las características principales de todas ellas.

La primera de las actividades grupales tuvo lugar el 28 de febrero en la Biblioteca Pública Jovellanos de Gijón. Con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, organizamos un Aula en salud en Retinosis Pigmentaria, para acercar aspectos importantes relacionados con la enfermedad de forma sencilla a las familias asociadas, creando un espacio de retroalimentación y confianza para que las familias pudieran plantear sus dudas, preocupaciones etc. La sesión estuvo coordinada por Andrés Mayor y las trabajadoras sociales. Posteriormente a esta actividad disfrutamos de una actividad de reunión y disfrute del ocio y tiempo libre, una comida de socios y socias.

El sábado 21 de marzo celebramos en el Centro de Cultura Antiguo Instituto de Gijón, la XIX Asamblea General de socios/as, y como actividad paralela organizamos una Charla-Coloquio, en la que nos acompañó el Dr. Nicolás Cuenca Navarro, Biólogo Celular de la Universidad de Alicante, que nos habló de las “Alternativas terapéuticas en desarrollo en Retinosis Pigmentaria y otras degeneraciones retinianas”, también disfrutamos de una comida de socios/as, y posteriormente visitamos el Museo Nicanor Piñole, donde nos esperaba



Charla: Alternativas terapéuticas en desarrollo en Retinosis Pigmentaria y otras degeneraciones retinianas

una visita guiada que nos ayudó a entender mejor la obra y vida de este pintor gijonés.

La formación de usuarios/as también fue una de las prioridades en estos meses, por ello la Asociación ha organizado dos cursos de “Iniciación al manejo del Programa Jaws”, en el primero han participado 5 personas, y ya está en marcha el segundo. En estos cursos se tratan temas muy concretos: lectura de periódico en Internet, descarga de libros hablados, etc. Los grupos de alumnos/as deben ser reducidos debido a la complejidad de la materia.

La campaña de acogida de voluntarios/as ha resultado un éxito, y 7 chicas han pasado a formar parte del nuevo equipo de voluntariado, algunas de ellas dentro del área de Acompañamiento, y otras en el área de traducción de textos científicos. Queremos desde aquí dar las gracias a todas ellas.

También se han realizado actividades de formación de voluntarios/as, como nuestro Curso de Acompañamiento, que tuvo lugar en el Hotel Municipal de Asociaciones de Apoyo Mutuo de Gijón, los días 17 y 18 de marzo, y en él participaron 20 personas. Además hemos realizado actividades de formación dirigidas a otras entidades sociales como Xurtir, en Avilés, o Vinjoy en Oviedo. En estas actividades se han formado 35 mujeres.

El programa de Difusión y sensibilización en Colegios “La retinosis va a la Escuela” ha sido un éxito en lo que llevamos de año. Se han visitado 10 centros de toda la región en los que hemos llegado a más de 500 alumnos/as. Las localidades visitadas han sido Oviedo, Gijón, Cudillero, Pravia, Moreda, Turón e Infiesto.

Tenemos que destacar que en la XIX Asamblea de Socios/as se ha decidido cambiar el nombre de la Asociación, que en lo sucesivo se llamará “Retina Asturias”. La razón de este cambio de tiene que ver con la necesidad de adaptarnos a los nuevos tiempos, acogiendo en la Asociación a personas que padecen enfermedades degenerativas de la retina distintas a la Retinosis, como pueden ser DMAE, Stargart, etc, pues cada vez es más común atender a estas personas desde nuestras oficinas,

y creemos que deben ser acogidas y acompañadas por nuestra Asociación sin exclusión alguna.

Finalmente informaros de que con la llegada del buen tiempo la Asociación prepara nuevas actividades en las que todos/as podemos participar, sobre todo actividades de ocio y tiempo libre.

LA CENA ANUAL DE TEROR CUMPLE 10 AÑOS

Como cada primavera, celebramos la cena que organiza la Familia Trujillo en el municipio de Teror de la isla de Gran Canaria junto con la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria con la finalidad de recaudar fondos y adeptos para nuestra causa. Al igual que en ediciones pasadas, la cena, que se realizó el 25 de abril, en el Restaurante Ca' Eugenio de Mirafior (Teror), fue un rotundo éxito.

En la cena, tuvimos el honor de recibir a representantes de FARPE y FUNDALUCE en la Península y a asistentes, ya hermanados con la cena, provenientes de los municipios de La Aldea, Telde, Arucas, Santa Brígida y Las Palmas de Gran Canaria. Igualmente, como viene siendo costumbre, una vez más nos honraron con su presencia el Alcalde del Ilmo. Ayuntamiento de Teror y su Corporación Municipal. Este año tuvimos la suerte de contar con la presencia del grupo de mariachis Peleón que nos deleitó con su repertorio en la velada y permitió que algunas personas pudieran demostrar su destreza con el baile y cantar rancheras.



Representación de FARPE. Fila baja: secretario Francisco Rodríguez, delegada de la presidencia Inés Romero, responsable de comunicaciones Marisa Domínguez. De pie: presidente de la asociación de RP en la Comunidad Canaria Germán López, secretaria de dirección Agustina Hernández y vicepresidente de la asociación de RP en la Comunidad Canaria Domingo Trujillo.

Como en ediciones anteriores, se realizó un sorteo con diversos premios, entre los que se encontraba el tradicional Cerdo, el lechón, una pata de cerdo para asar, viajes en barco con destino a diferentes islas, estancias de relax en pareja en hoteles del sur de Gran Canaria y muchos otros artículos cedidos por diferentes empresas que año tras año colaboran con nosotros y a las que estamos agradecidos.

Para terminar, reiterar nuestro agradecimiento a las personas, empresas e instituciones que han colaborado, ya que gracias a ellas podemos realizar estos actos para recaudar dinero destinado al fondo de investigación de FUNDALUCE. Son muchas las personas anónimas que, año tras año, se acercan a la cena que organizamos. A todas esas personas les dedico estas líneas.

Simplemente queda decir que nos vemos en la próxima cena anual.

ANDALUCÍA: NUESTRA ASOCIACION CUMPLE 20 AÑOS

Junio 2009 es el mes en el que hace 20 años que estamos en el registro de Asociaciones de la Junta de Andalucía.

Aunque el movimiento asociativo de afectados de retinosis pigmentaria en Andalucía comenzó antes, el 10 de Junio de 1.989 fuimos registrados oficialmente como asociación sin ánimo de lucro en el Registro de Asociaciones de la Junta de Andalucía.

Todo comenzó con las inquietudes de unos cuantos afectados en Sevilla por conocer en profundidad nuestra enfermedad y darse cuenta de que éramos muchos los que teníamos esta distrofia de la retina. Al mismo tiempo, otras comunidades creaban sus propias asociaciones y nos uníamos en una federación.

Con el impulso inicial de esta primera Junta



Directiva fundacional y apoyados por otras Instituciones, como la ONCE de Sevilla, el apoyo del Departamento de Genética del Hospital Virgen del Rocío, y más concretamente por la unidad dedicada a la investigación sobre la retinosis dirigido por el Dr. Antiñolo y medios de comunicación locales, la Asociación creció rápidamente. También con el apoyo de otros centros ONCE de Andalucía y numerosos afectados de las 8 provincias, la Asociación se extendió por todo el territorio autonómico.

Muchas son las actividades que se han realizado desde entonces, actos lúdicos como viajes, cenas y almuerzos para la convivencia, actos informativos como reuniones y conferencias sobre la retinosis en toda Andalucía, apoyo a la investigación, presencia en las instituciones sanitarias de participación pública, actos coordinados por la federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España, (FARPE) y la Fundación Lucha contra la Ceguera, (FUNDALUCE), contactos con oftalmólogos e investigadores, etc. Pero sobre todo hay que destacar la atención personal en cuanto a la información sobre la retinosis y enfermedades afines a más de 1000 afectados de toda Andalucía, en sus aspectos de investigación, salud personal, problemas laborales, de educación, sociales, psicológicos, etc.

En estos 20 años son tres los presidentes que han podido hacer posible la evolución positiva de la Asociación. M^a Luisa de los Reyes Tamajón, presidenta fundadora y de Honor, Francisco Martín Garrudo y Audifacio Reyes Falder, actual presidente. Todos ellos han contribuido a que la Asociación de Andalucía sea una de las mayores asociaciones de retinosis de España, en cuanto a número de socios.

Para este año conmemorativo tenemos previstos realizar actos informativos, convivencias, conferencias, jornadas y la difusión de las enfermedades de la retina en medios de comunicación, que en su momento comunicaremos.

CASTILLA Y LEÓN APUESTA POR LA INVESTIGACIÓN

El día 28 de febrero del 2009, celebramos en Valladolid la asamblea general de la Asociación de Castilla y León. Este acto siempre es un día especial para todos nosotros, ya que permite la posibi-

lidad de reunir a todos los afectados y sus familias.

Se aprobaron los informes de gestión y el estado de cuentas del año 2008 y los proyectos de actividades y presupuestos para 2009.

La parte científica de la Jornada contó con la participación de los dos investigadores que recientemente han sido galardonados y distinguidos por sus proyectos en las X Jornadas de Fundaluce.

En primer lugar intervino la doctora M^a Concepción Lillo Delgado, bióloga celular de la Universidad de Salamanca que nos puso al corriente de sus trabajos sobre las proteínas CRB y su implicación en la función de la retina.

A continuación intervino el doctor Enrique de la Rosa Cano, biólogo celular del Centro Superior de Investigaciones Científicas, que nos actualizó conocimientos sobre las experimentaciones de la proinsulina y sus expectativas a que se mantengan los resultados obtenidos en ratones cuando se inician las experiencias con personas.

A continuación de las intervenciones se mantuvo un coloquio entre los ponentes y los asistentes, el cual fue muy fluido e interesante y sobre todo el doctor de la Rosa nos animó dándonos una fecha muy cercana para poder aplicarnos a los afectados la investigación que lleva sobre la Proinsulina Así pues fue todo un honor para los afectados poder conocer de primera mano, las consecuencias que implican dichas investigaciones. En este acto participaron más de cien personas.

Finalizado el acto celebramos una comida en la que participaron los doctores y los asistentes al acto en un restaurante céntrico de la ciudad.

Agradecemos la posibilidad de compartir el conocimiento que ellos desde su estudio nos esperan y nosotros que es de nuestra experiencia de enfermedad el día a día.

DESDE LA MANCHA

La Asociación de Retinosis Pigmentaria de Castilla La Mancha comienza una nueva andadura en 2009 manteniendo viva la huella de su alma.

Tras haber sido sede de las X Jornadas de Fundaluce (en Noviembre de 2008), nos sentimos

orgullosos al conseguir la creación del Premio Ciudad de Albacete de investigación en Retinosis, que especialistas como los doctores que integran el equipo de Oftalmología de La Mancha-Centro de Alcázar de San Juan(Ciudad Real, dirigidos por el Dr. González del Valle sean reconocidos tanto por la Federación como por Fundaluce, han sido muchos de los éxitos que no hubiésemos obtenido sin la tenacidad de nuestro Sr. Gómez .

Desde finales de 1993, Gómez consiguió levantar una Asociación en la que pocos creían, sobre todo por su escasez de recursos.

Lucharon infatigablemente por sus afectados, al tiempo que disfrutaban de ese bien tan apreciado que es la familia, esos hijos que han estado siempre ahí y que han disfrutado al máximo de ellos. Conchita se nos fue , dejando un trecho arduo pero muy bien delimitado por esa cabeza tan bien amueblada como se caracterizaba nuestro Gómez.. Igual que te preparaba un plato riquísimo, con los cuales llegó a ganar el concurso de Cocina de Onda Cero de Carlos Herrera, trazaba las estrategias más adecuadas para conseguir que su Consejería de Sanidad le diese la subvención o para entrevistarse con su Castell, (D. Manuel, gran persona que le supo escuchar y le ofreció en bandeja su gran logro, el premio Ciudad de Albacete). Pero la vida es muy traicionera y cuando más a gusto estás, te da un zarpazo atroz que te hunde en la más vil miseria,;La sombra y presencia viva de la Muerte se nos hizo realidad el pasado 22 de Diciembre dejando huérfanos no solo a sus hijos de sangre sino también a los afectados, en especial a su fiel Manolo, nuestro Tesorero, al cual le debemos el nuevo brío que ha dirigido las líneas de actuación después del adiós de Gómez.

Permítame el lector la realización de esta reflexión pero es muy duro enterrar a un ser querido en Nochebuena , pasando en muy pocos días a rea-

lizar todos los trámites que nos faltaban en la Consejería tales como reclamar con muchísima documentación a cumplimentar el segundo plazo de la subvención del 2008 que estaba pendiente, la justificación como Asociación ante Acción Social del Ayuntamiento de Albacete, en fin, múltiples trámites en si que no hubiesen sido posibles sin ese apoyo tanto de Henarejos como de nuestra Charete, alma y empuje de nuestra organización. Las hijas de Gómez hemos dado un paso adelante, comprometiéndonos en la obra de nuestro padre, dado que consideramos esencial que su espíritu permanezca y redunde en bien tanto de la Asociación Regional, como de la Vicepresidencia Nacional que hemos conseguido con mucho honor para Castilla-La Mancha.

Sirvan estas líneas para refrendar que seguiremos la estela de un ser bueno, trabajador en grado sumo que elevó hasta lo más alto el espíritu de servicio a los demás. Se relacionaba de tu a tu tanto con investigadores de gran valía, con los afectados de condición más humilde, como con los políticos de gran talla, como con nuestro estimado consejero de Sanidad, su Dr. Lamata, con el cual compartía su afán por la poesía. Recordando este detalle importantísimo hemos podido abordarle tras el acto del día Mundial de la Salud celebrado en Alcázar de San Juan el pasado 21 de Abril, durante el cual se reconocieron la importantísima labor, entre los destacados en el acto, a todos los profesionales del Departamento de Oftalmología del Hospital "La Mancha-Centro" entre los cuales podemos contar el gran honor de tener a nuestro estimado Dr. Zarco, alma de tantas Convivencias de Afectados a las cuales le demandó Gómez como gran profesional y excelente amigo, su presencia y excelente colaboración, aplaudiendo a rabiar a ese gran insigne Dr. González del Valle, que en nombre de todos agradeció el reconocimiento tanto del Presidente, Barreda como de la Consejería de Sanidad. Tras el acto, le reclamamos a Lamata que continuara la labor financiadora que Gómez tan magistralmente nos enseñó el camino. Apuntaditos quedamos, esperando que nuestro tesón, heredado por supuesto, redunde en cuantiosos frutos que ayuden a que nuestros afectados puedan ir viendo más cercana la luz tras ese lúgubre túnel.

NOTICIAS DESDE CATALUNYA

El pasado día 20 de Diciembre de 2008 a punto de iniciarse las Fiestas de Navidad y tal como es cos-



tumbre en esta Asociación, se convocó a los socios a una conferencia-coloquio distribuida en dos partes a la que asistieron unas ciento sesenta personas.

La primera de ellas a cargo de la Dra. en Psicología Social y Profesora de la Universidad de Barcelona, Sra. María Palacín, que trataba de los problemas que de manera cotidiana pueden encontrar en su vida diaria las personas que sufren de retinosis pigmentaria

En especial estaba dirigida a los que conviven o se relacionan con el afectado.

Creemos que el hecho de conocer más a fondo la enfermedad y sus variantes, posibilita una relación prácticamente normal en todos los ámbitos: familiar, de amistad, laboral, etc. y que en ese sentido era indicada la actuación de una profesional del comportamiento humano.

Llegada la hora del comienzo y sin capacidad de reacción alguna por nuestra parte, fuimos informados que una inoportuna indisposición impedía a la Dra. su presencia en la sala.

Una vez comunicado el contratiempo y obtenida la comprensión de los asistentes, pudimos constatar que en ocasiones lo que en principio es una crisis acaba convirtiéndose en una oportunidad.

De una forma natural y espontánea dio comienzo una conversación entre todos, donde desde muy distintos puntos de vista intervinieron un considerable número de personas que pusieron de manifiesto las dificultades de todo tipo con las que se encuentran habitualmente en todos los órdenes, tanto en el personal como en el afectivo.

Fueron respondidos por otros tantos que explicaron en la mayoría de los casos, cómo habían resuelto o resolverían ellos esos mismos problemas, interpeándose y moderándose unos a otros en una interrelación, en una sociabilidad tan humana que hizo que una hora y media se nos pasara volando, dejándonos la sensación de haber asistido a un multitudinario grupo de ayuda mutua que en pretérito nos da la sensación de haber sido mucho más útil que la conferencia doctoral prevista.

La segunda parte, estaba titulada "La Fiscalidad en las personas con discapacidad". Impartida por dos altos directivos de la Banca Privada y Gestora de Patrimonios de la Caixa, que con el único ánimo de

ayudar nos expusieron un programa elaborado por ellos, a la medida de las personas que como nosotros padecemos una disminución.

Creemos que el asesoramiento en la gestión de nuestras operaciones, de nuestros patrimonios, pequeños o grandes, mucho más en estos tiempos, supone una garantía que debemos tener cada vez más en cuenta.

Informaciones y ejemplos de todo tipo, no sólo en los casos más sencillos de IRPF y rentas exentas, si no en las aportaciones máximas y contingencias cubiertas en los Planes de Pensiones, reducciones y deducciones en la adquisición de vivienda habitual, definición de los grupos de parentesco en el Impuesto de Sucesiones y Donaciones, Protección Patrimonial de las personas con discapacidad, etc.

Ilustrado con toda clase de supuestos, con mucho interés por parte de los asistentes, que realizaron un gran número de preguntas y posteriores consultas fuera de sala que se ampliaron en días sucesivos.

Al finalizar como es habitual y mucho más en estas fechas nos reunimos todos en torno a un aperitivo para felicitarnos mutuamente las fiestas de Navidad.

De otra parte comunicar también que el pasado 25 de Abril, se celebró la Asamblea ordinaria anual de socios, para presentar los informes de gestión del año anterior, tanto de la Asociación, como de la Federación y someter a aprobación el resultado económico del pasado ejercicio y los presupuestos del actual.

RETINA COMUNIDAD VALENCIANA QUIERE SALVAR LA CRISIS SIN DESCUIDAR SUS OBJETIVOS

Los afectados no deben sufrir las penurias económicas que nos azotan

En primer lugar hay que decir que despedimos el año todos juntos el día 20 de diciembre con una comida de hermandad que siempre sirve de reencontro para muchas personas y donde se reparten una buena cantidad de regalos.

Desde estas líneas queremos agradecer a todos

nuestros socios su gran colaboración para que por segundo año consecutivo hayamos vendido un número completo de la lotería de Navidad.



Cartel Jornada Convivencia Sagunto

Esperemos que este esfuerzo se vea recompensado también con un premio en un futuro no demasiado lejano.

A final de enero se celebró en la ciudad de Sagunto una convivencia para afectados por síndrome de Usher de la Comunidad Valenciana auspiciada por el ayuntamiento de esta localidad, "Obra Social. Fundación La Caixa" de Sagunt, nuestra asociación y con la inestimable colaboración de Asocide de la Comunidad Valenciana.

Sin duda esta jornada tuvo un gran éxito entre los afectados pese a que la lluvia no les permitió visitar el teatro romano. Se culminó con una comida en la que se brindó por la pronta realidad de una cura.

La charla "Situación actual en Retinosis Pigmentaria, Diagnóstico y Terapia" a cargo de Teresa Jaijo, licenciada en Bioquímica, y Elena Aller, doctora en Biología; se celebró a principios de febrero en Valencia y a finales en Alicante, coincidiendo con el Día Mundial de las Enfermedades Raras. En Alicante se contó además con la presen-



03-Elena Aller (izquierda) y Teresa Jaijo (derecha)

cia entre el público del Dr. Nicolás Cuenca, lo que es todo un placer. En ambas capitales hubo una gran asistencia prueba inequívoca del interés que despierta esta especialidad entre los afectados.

También a principios de febrero se asistió a las Jornadas de trabajo de las Asociaciones y Fundaciones Federadas a FEDER, en Alicante. Después de fallas se celebró la Asamblea General Extraordinaria en la que se celebraron elecciones a la Junta Directiva, con el resultado de que siguen las mismas personas en los mismos cargos con tan solo dos altas en las vocalías y una baja.

Se aprobaron las cuentas de 2008 tras constatar que hay que ponerse las pilas pues si bien las pér-



Charla Alicante

didias no son graves, son un toque de atención para todos. Así mismo se bosquejaron las líneas de actuación para 2009 destacando que sin renunciar a nada, hay que apretarse el cinturón en lo que se pueda y como siempre, con el objetivo en el horizonte de realizar algún gran evento con el que contribuir a Fundaluce.

Esa misma semana tuvimos en Valencia la charla "Mejore la salud a través del termalismo" ofrecida por el Dr. Miguel Ángel Fernández Torán, médico especialista en Hidrología Médica y Director Médico del Balneario de Hervideros de Cofrentes. En esta charla quedó constancia de que para tener una buena salud ocular, también es importante un cuidado de la salud a nivel general.

OTRAS ASOCIACIONES

ACUERDO DE COLABORACIÓN ENTRE EL INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN BIODONOSTIA Y BEGISARE

BEGISARE y el Instituto Biodonostia han impulsado un estudio de investigación diseñado por el Servicio de Oftalmología y la Unidad de Neurogenética del Hospital Donostia dirigidas por el Dr. Javier Mendicute y el Dr. López de Munain respectivamente, cuyo título es Estudio epidemiológico, clínico y molecular de las retinosis pigmentarias en Guipúzcoa, y cuyos objetivos son los siguientes:

- Conocer la prevalencia e incidencia de las RP en Guipúzcoa
- Caracterizar clínicamente los casos existentes
- Realizar el diagnóstico molecular de estos casos y efectuar el adecuado consejo genético en las familias

El cumplimiento de estos objetivos permitirá situar al colectivo de enfermos de RP en Gipuzkoa, en una situación óptima para poder acceder a posibles tratamientos para la enfermedad a la vez que sitúa las bases para estimular investigación propia sobre la enfermedad en el marco del futuro Instituto de Investigación Biosanitaria BIODONOSTIA. Resulta imprescindible reactualizar la información disponible sobre los casos existentes tanto clínica como familiar y genealógica y proceder a la toma de muestras biológicas de los casos afectados y en ocasiones, de los familiares asintomáticos. Para ello, los socios de BEGISARE que quieran participar manifestarán su consentimiento por escrito para participar y serán citados para una revisión exhaustiva de su caso en dependencias del hospital DONOSTIA donde se realizará la valoración clínica del caso, de la información disponible y se procederá a la toma de muestras biológi-



cas. Aunque serán evaluados todos los casos, por razones de eficacia se consideran prioritarios para estudio:

- Casos en lo que se conoce el diagnóstico molecular
- Casos en los que existe una necesidad de consejo genético inminente por la proximidad de tener descendencia

Mediante este estudio se pretende analizar los genes causantes de las retinosis pigmentarias así como sus correlaciones clínicas para comprender mejor los mecanismos por los que actúan. Con este conocimiento se pretende mejorar el diagnóstico, las previsiones sobre la evaluación de la enfermedad y la aplicación de los diferentes tratamientos.

Gracias a este estudio que se puso en marcha a principios de este año, en muchos pacientes se están tratando complicaciones de la retinosis pigmentaria tales como cataratas y edemas maculares consiguiendo que en algunos casos mejore algo su visión.

LA FUNDACIÓN ARGENTINA DE RETINOSIS PIGMENTARIA SE PRESENTA EN BUENOS AIRES

La cita será el próximo 18 de julio de 2009 dentro del Congreso Anual de la Sociedad Argentina de Oftalmología y la hora concreta, las 19:45 en salón Golden del Buenos Aires Sheraton Hotel & Conventiion Center.

Aprovechando este evento, la Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria dispondrá de un stand informativo para que todos los presentes puedan conocer el trabajo de la Fundación y se puedan sumar a sus proyectos.

Francisco Albarracín, su presidente, solicita la colaboración de los afectados y sus familias para que la retinosis en Argentina no sea una gran desconocida.



Fundación Argentina de
RETINOSIS PIGMENTARIA

Para más información contacta con Francisco Albarracín, presidente de la Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria en el mail argentina@retinosis.org

NOTICIAS DE NAVARRA

RETINA NAVARRA, UNA CASA ABIERTA A TODOS

¡Hola! Hoy queremos que entréis a nuestra casa de Retina Navarra. Os vamos a mostrar parte del bagaje que llevamos ya en este año 2009. ¡Entrad con nosotros!

En el hall, os recibimos con “El café de cada mes”, actividad con la que nos reunimos para comentar cómo van nuestras cosas y cómo vamos conviviendo con nuestra situación vital, en la que la discapacidad visual es otra de las circunstancias más de la misma. Hemos tomado este café el 21 de enero, el 24 de marzo, el 22 de abril y el 14 de mayo. En el mes de febrero, el día 28, tomamos este café junto con los medios de comunicación y las autoridades sanitarias para conmemorar el Día Mundial de las Enfermedades Raras.

Pasemos al saloncito, donde hemos disfrutado de buen cine y teatro con audiodescripción. Nos han sorprendido “Pérez, el ratoncito de tus sueños” (23 de diciembre), la ganadora del Oscar a la mejor película “Slundog millonaire” (24 de febrero) y el gran éxito de Pedro Almodóvar “Los abrazos rotos” (24 de marzo). En el teatro hemos disfrutado de las interpretaciones de “Carnaval” (24 de enero), una historia que se desarrolla en una Comisaría de policía y de la obra “Como un dios salvaje” (8 de marzo), interpretada por Maribel Verdú, a la que aplaudimos con verdaderas ganas.

Llegamos ya al salón comedor. En él hemos celebrado el 14 de marzo la Asamblea General de Socios, donde le dimos de nuevo el apoyo a la Junta directiva y les facultamos para que gestionaran la asociación durante el presente año 2009, con un proyecto lleno de ilusión, en el que un servicio de calidad a las familias asociadas es el principal objetivo. Previamente, pudimos oír de boca del dr. Enrique de la Rosa las últimas novedades en relación a las investigaciones y terapias en enfermedades degenerativas de retina. Y concluimos esta mañana con una comida, en la que nos reunimos unas 50 personas. Fue una jornada magnífica. ¡Brindemos, ahora, por aquellas personas que mantienen nuestra esperanza en la investigación! ¡Por ellas!

Ésta es la habitación con más colorido de la casa. Con una charla coloquio sobre las fechas más importantes de la Segunda Guerra Mundial, inauguramos esta habitación el 6 de marzo. El 7 de mayo el tema expuesto tuvo presente la actual situación del territorio de Gaza, desde un perfil literario. Ambas intervenciones estuvieron a cargo del profesor Iosu Moracho.

En este rincón de la casa hemos colocado un elegante piano de cola. Nos ha servido para disfrutar el 21 de abril de una conferencia concierto sobre la vida de Louis Braille, con palabras de José María casado y música de Xavier Armendáriz, bajo el título “Louis Braille, el genio de los seis puntos”. Una gran tarde, con la colaboración del Ateneo Navarro. El 22 de abril, con don Aurelio Sagaseta, maestro de música de la Catedral de Pamplona, y el organista mayor pudimos observar los sonidos diferenciados del órgano barroco y del órgano clásico en una gran interpretación de obras de época. El “Aleluya” de Handel fue el colofón de esta emotiva experiencia.

También tenemos en esta casa la zona más privada de gabinetes. En ellos recibimos a nuestros socios. La información, el asesoramiento, los consejos y la ayuda en gestiones son parte de este trabajo diario. Al igual que las sesiones de enseñanza y aprendizaje de recursos y técnicas en el manejo de las situaciones creadas por la degeneración visual.

Salimos al jardín. El 16 de abril asistimos unas 20 personas a una exposición interactiva sobre energías renovables. Fue una actividad ubicada en el Parque de la Taconera, uno de los pulmones verdes de Pamplona. Aprendimos a utilizar mejor la energía y a ser más respetuosos con el medio ambiente.

¡Perdonad, suena el teléfono!, ¡Retina Navarra, buenos días!. Enseguida le atiendo, estoy con una visita. Espere, por favor.

¡Bueno, amigos!, como habéis podido observar, tengo que volver a mi trabajo. Espero que os haya gustado nuestra casa. Otro día seguiremos mostrándoos más cosas. Gracias por vuestra visita. Recordad que podéis volver cuando queráis.

El Equipo de Gestión: José Mari, Inma, Mari, Ainhoa y Virginia.

LOS LIBROS DE VISIÓN

GUÍA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL Y EL MANEJO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA Y LA COROIDES

Los pasados días 20 y 21 de marzo tuvo lugar la XII edición del Congreso de la Sociedad Española de Retina y Vítreo (SERV). Entre las actividades a destacar del congreso, tuvo lugar una mesa redonda sobre Distrofias Hereditarias de la Retina, a la vez que se entregó a los Oftalmólogos que asistieron una “Guía Clínica para el Diagnóstico Diferencial y el manejo de las Enfermedades hereditarias de la retina y la coroides”. La guía se encuentra disponible para los socios de la SERV en la página web de esta sociedad.

La guía ha sido coordinada por la Dra. Rosa María Coco Martín, del IOBA de Valladolid y escrita por la propia Dra. Coco y el Dr. Rafael Navarro del IMO de Barcelona. Ha habido dos revisores internos de la guía pertenecientes a la propia SERV que fueron el Dr. D Salom de Valencia y la Dra. María José Blanco de Santiago de Compostela y un revisor externo que también ha hecho modificaciones y ha aprobado el texto final. El revisor externo fue el Dr. Robert H. Rosa Jr. que es Professor and Vice Chair for Research Department of Ophthalmology del Scott and White Eye Institute de Texas.

EL OBJETIVO PRINCIPAL DE LA GUÍA HA SIDO ESTANDARIZAR EL MANEJO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA MÁS FRECUENTES: RETINITIS PIGMENTOSA Y DISTROFIAS MACULARES. LOS OBJETIVOS SECUNDARIOS FUERON: 1) UNIFICAR LOS CRITERIOS PARA INDICAR PRUEBAS DIAGNÓSTICAS EN CASOS DE ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA; 2) UNIFICAR LOS CRITERIOS DE TRATAMIENTO O DE MANEJO DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA; 3) PROMOVER Y EXTENDER EL CONOCIMIENTO RESPECTO AL MODO DE REALIZACIÓN Y LA INTERPRETACIÓN DE LA ELECTROFISIOLOGÍA EN LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA; 4) PROMOVER Y EXTENDER EL CONOCIMIENTO BÁSICO DE LA GENÉTICA DE LAS ENFERMEDADES MONOGÉNICAS Y 5) IDENTIFICAR AQUELLAS FAMILIAS QUE NECESITAN SER VISTAS Y ORIENTADAS PARA LA REALIZACIÓN DE CONSEJO GENÉTICO Y/O DIAGNÓSTICO GENÉTICO MOLECULAR.



**COLABORA
CON FARPE EN
SU LUCHA
CONTRA LA
CEGUERA**

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

002 11 12 32
www.liceo.org.ar


Liceo.org.ar

www.liceo.org.ar
www.liceo.org.ar

**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 Directo: 954 370 042

E-mail: rpandalucia@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: german@canariasretinosis.org 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

email: info@retinosis.org

Presidente: Inocencio González Demetrio**Asociación de Castilla - La Mancha**

C/ Guadalajara, 9 (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**



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, 44 - 06360 Fuente del Maestro - 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" Pl. 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-Teléfono Móvil 676 89 41 5 E-mail: begisare@terra.es

Página web www.begisare.org **Presidenta: Itziar González Lorenzo**



Asociaciones en Latinoamérica

Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria

San Lorenzo 40824000 - San Miguel de Tucumán - Tucumán-Argentina

Tel. / Móvil: 54 381 4353747 54 381 154642547 E-mail: retinosisp@hotmail.com

Presidente: Francisco Albarracín



*“Ya no puedo ver mis libros pero no me importa...
mi nieto me los cuenta.*

*Lo que sí me importa es que tampoco puedo verlo a él.
Y en eso nadie me puede ayudar”*

**Esto es lo que siente una persona que sufre una acusada pérdida visual.
Si conoce a alguien con este problema, *ahora sí podrá ayudarle:*
Posiblemente él no pueda leer este mensaje.**

En **Baja Visión Ángel Barañano** enseñamos a nuestros clientes cómo potenciar el máximo de su visión, por poca que sea.
Haremos todo lo posible para que vuelvan a disfrutar de sus atenciones e ilusiones.
El 90% de las personas que vienen consiguen mejorar

¿Por qué resignarse?

Consúltenos sin compromiso.

Madrid, c/ Ponzano 25
Barcelona, c/ Balmes 127
Tel. 902 105 471
www.baja-vision.org

