



Nota de prensa

Genética y las patologías de la visión: diagnóstico y terapia.

La Dra. Roser González Duarte, catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona impartirá una conferencia el próximo viernes 1 de octubre en Oviedo invitada por la Unidad de Control y Seguimiento de la retinosis pigmentaria en Asturias en el salón de actos del Hospital General de Oviedo, con motivo de la Semana Internacional de la Retina.

La ponente lidera un grupo de investigación y diagnóstico genético de las enfermedades hereditarias de la retina como son la retinosis Pigmentaria, el Síndrome de Usher, la enfermedad de Stargardt ...

Los estudios genéticos se han convertido en una herramienta fundamental de apoyo al diagnóstico clínico que cada día hacen los servicios de oftalmología en los hospitales. Pero no se puede hacer diagnóstico genético si no conocemos los genes que causan nuestra enfermedad.

Actualmente apenas conocemos el 30 por ciento de los genes que producen enfermedades como la Retinosis Pigmentaria. La Dra. Roser González Duarte y su grupo han descubierto en los últimos años uno de estos nuevos genes. El en CERKL del cual se ha construido un modelo animal y se están diseñando estrategias terapéuticas para sustituir el gen defectuoso.

La colaboración mantenida entre la Unidad de Control y Seguimiento de la Retinosis Pigmentaria y el grupo de la Dra. Roser González Duarte ha permitido que tres nuevas mutaciones causantes de Retinosis Pigmentaria hayan sido descubiertas permitiendo así el diagnóstico de más de 90 personas afectadas y portadoras de la enfermedad.

La Retinosis Pigmentaria

La Retinosis Pigmentaria es una enfermedad hereditaria y degenerativa de la retina que produce una grave pérdida visual desde la infancia y/o adolescencia hasta la edad adulta. Actualmente no hay un tratamiento curativo y/o paliativo de la retinosis Pigmentaria y otras enfermedades afines.

José Cueto 36 7º D; 33401 Avilés. Movil 619248469

Hospital C. Asturias; Julián Clavería s/n. 33006 Oviedo. Tel 985106100 Ext. 36508

Hotel M. Asociaciones de Apoyo Mutuo; Av. Galicia 62 Of. 2; 33212 Gijón; T. 984193765

www.retinosis.org E. mail asturias@retinosis.org



La prevalencia de la Retinosis Pigmentaria es de 1 por cada 4000 personas y se estima que por cada persona afectada hay 3 o 4 portadoras que sin saberlo están transmitiendo la enfermedad.

En España se calcula que hay entre 10000 y 15000 personas afectas.

Los síntomas más comunes son:

- La ceguera nocturna como una mala adaptación a la falta de luz u oscuridad.
- La pérdida progresiva de la agudeza visual
- La visión en túnel consecuencia de la reducción del campo visual
- Deslumbramientos

Hay que destacar que no todas las retinosis son iguales ni producen la misma pérdida visual.

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria reúne a más de 200 familias con la enfermedad.

El objetivo fundamental es conseguir un tratamiento curativo y/o paliativo de la Retinosis Pigmentaria y otras patologías afines. **En la Investigación está nuestra Esperanza.**

La Unidad de Control y Seguimiento de la Retinosis Pigmentaria en Asturias

Desde 1993 Asturias cuenta con una Unidad de Control y Seguimiento de la retinosis pigmentaria y otras enfermedades afines ubicada en el Hospital Central de Asturias.

Dicha unidad integra los servicios de Oftalmología cuyo Jefe de Servicio es el Prof. Dr. Luis Fdez.-Vega Sanz y cuya sección de retina dirige el Dr. Joaquín Castro Navarro, el laboratorio de biología molecular que dirige el Dr. Eliécer Coto y la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria.

Durante todos estos años las personas afectadas y sus familias vienen siendo diagnosticadas, revisadas y seguidas anualmente desde la unidad permitiendo detectar otras patologías asociadas que sí son tratables.

José Cueto 36 7º D; 33401 Avilés. Movil 619248469

Hospital C. Asturias; Julián Clavería s/n. 33006 Oviedo. Tel 985106100 Ext. 36508

Hotel M. Asociaciones de Apoyo Mutuo; Av. Galicia 62 Of. 2; 33212 Gijón; T. 984193765

www.retinosis.org E. mail asturias@retinosis.org



Datos básicos

Título de la conferencia: Genética y las patologías de la visión: diagnóstico y terapia.

Ponente: Dra. Roser González Duarte. Catedrática de Genética de la Universidad de Barcelona.

Presenta: Prof. Dr. Luis Fdez.-Vega Sanz. Catedrático de Oftalmología de la Universidad de Oviedo. Jefe del Servicio de Oftalmología del HUCA.

Fecha: Viernes 1 de octubre de 2010

Lugar: Salón de Actos del Hospital General de Oviedo

Hora: 13 horas

Organiza: Unidad de Control y Seguimiento de la Retinosis Pigmentaria en Asturias.

Más información: Andrés Mayor Lorenzo. Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria.

Telefono: 985106100 ext. 36508 / 984193765

Movil: 619248469

Mail: asturias@retinosis.org

Web: www.retinosis.org

retinosis pigmentaria

ASOCIACIÓN ASTURIANA



José Cueto 36 7º D; 33401 Avilés. Mòvil 619248469
Hospital C. Asturias; Julián Clavería s/n. 33006 Oviedo. Tel 985106100 Ext. 36508
Hotel M. Asociaciones de Apoyo Mutuo; Av. Galicia 62 Of. 2; 33212 Gijón; T. 984193765
www.retinosis.org E. mail asturias@retinosis.org