



## VISIÓN

Número 23 Noviembre 2003

### EDITA

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español. FAARPEE  
C/ Montera, 24 - 4º - J  
28013 MADRID  
Telf. FAX 91 532 07 07  
Apartado de correos 57300  
28233 Pozuelo de Alarcón (Madrid)  
www.retinosis.org

### DIRECCIÓN

Joaquín Selva

### DIRECCIÓN CIENTÍFICO MÉDICA

M<sup>a</sup> Dolores Pinazo Durán

### DIRECCIÓN TÉCNICA Y AREA SOCIAL

Francisco Rodríguez Antelo

### COORDINACIÓN Y DISTRIBUCIÓN

José Luis Campo

### EQUIPO DE REDACCIÓN

Andrés Mayor  
Fausto Torío  
Luis Palacios  
María Selva  
Susana Kourelis

### REDACCIÓN Y ADMINISTRACIÓN

Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana.  
Avda. Barón de Carcer, 48, 3º B  
46001 VALENCIA  
Telf. / FAX 963511735  
E-Mail: valenciarp@terra.es

### PUBLICIDAD Y DISTRIBUCIÓN

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español. FAARPEE  
C/ Montera, 24 - 4º - J  
28013 MADRID  
Telf. FAX 91 532 07 07

### MAQUETACIÓN y DISEÑO PORTADA

María Selva Folch  
Beatriz Gonzalez Ortíz

### IMPRESIÓN

I. G. AFANIAS  
C/ Segundo Mata, 3  
Pozuelo de Alarcón - MADRID  
Telf.: 917 151 402  
Deposito Legal M.6-1992  
ISBN.: 84-604-1293-8



MINISTERIO  
DE TRABAJO  
Y ASUNTOS SOCIALES

SECRETARÍA GENERAL  
DE ASUNTOS SOCIALES



IMSERSO

## SUMARIO

**Pág. 4** Editorial: Soy Joaquín Selva y soy retinoso.



Joaquín Selva  
Director de la revista Visión

## Primeras Palabras

**Pág. 5** FUNDALUCE:  
Una meta, una esperanza



Fausto Torío García  
Secretario de Fundaluce

**Pág. 7** Retinosis.org:  
5 años enREDando contigo



Susana Kourelis  
Villaverde  
Periodista

**Pág. 8** Caja Madrid, a través de su Obra Social ha destinado 15.000 euros a un proyecto de investigación sobre retinosis pigmentaria



Andrés Mayor  
Tesorero de F.A.A.R.P.E.E

## Mundo científico

**Pág. 10** Visión artificial. Microtecnología de ciencia ficción para una nueva era oftalmológica

Dra. María Dolores Pinazo-Durán  
Director Unidad Investigación Oftalmológica  
"Santiago Grisolfá", Valencia

Tirada: 7.500 ejemplares - Distribución GRATUITA - Donativo: 1,5 eurosejemplar.

Premio José García Sicilia 1997

Premio FUNDALUCE 2001

La presente revista se encuentra disponible junto con otras interesantes noticias y direcciones, en la página Web de la FAARPEE [www.retinosis.org](http://www.retinosis.org)

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. VISIÓN no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. No se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación sin el permiso de los autores y director.

**Pág. 12** El primer centro privado especializado exclusivamente en Baja Visión abre sus puertas en Madrid  
Ángel Barañano

**Pág. 14** La terapia génica y la retinosis pigmentaria  
Francisco Jose Iborra  
(from The Medical Research Council, UK.)  
Weatherall Institute of Molecular Medicine University of Oxford.

**Pág. 18** V jornada sobre Enfermedades Hereditarias de la Retina.

**Pág. 19** Analisis de la expresión de genes con técnicas de chips de ADN. Aplicación en oftalmobiología  
Prof. Juan Bernal

Coordinador del Área de Biología y Profesor del Instituto de Biomedicina del CSIC

Dr. Diego Diez  
Instituto de Investigaciones Biomedicas "Alberto Sols", Consejo Superior de Investigaciones Científicas, MADRID

**Pág. 22** Amaurosis Congénita de Leber (LCA): Estudio clínico y genético.  
Dra. Carmen Ayuso  
Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz, Coordinadora de EsRetNet

**Pág. 27** Simposium sobre Distrofias retinianas: últimos avances y nuevas opciones de tratamiento  
Dra. M<sup>a</sup> Ángeles Galotto López

**Pág. 29** Revisión bibliográfica. Distrofias retinianas. retinosis pigmentaria, un reto constante.  
José Manuel Ramírez Sebastián  
Oftalmóloga

**Pág. 30** Cirugía Vitreoretiniana en el tratamiento del edema macular asociado a la Retinosis Pigmentaria  
J. García-Arumí<sup>1,2</sup> Vicente Martínez<sup>1</sup> Ana Boixadera  
<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebrón, Universidad Autónoma de Barcelona  
<sup>2</sup>Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), Barcelona

**Pág. 33** 79 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología  
Dra. Amparo Lanuza García  
Jefe de Sección de Oftalmología, Hospital General de Castellón  
Francisco Rodríguez  
Director técnico de la revista Visión

**Pág. 36** Seminario: "Retinal Dystrophies: Functional Genomics to Gene Therapy"  
Fuente: www.blindness.org  
Traducción: Luis Palacios

**Pág. 39** Calendario de congresos, cursos y reuniones 2003-2004  
M<sup>a</sup> Dolores Pinazo Durán  
Oftalmóloga

## Area social

**Pág. 40** 27 de septiembre. Día mundial de la retinosis pigmentaria

**Pág. 41** Retina Comunidad Valenciana

**Pág. 44** Con otros ojos. nuestros perros guía



A Hierro & J. L. Campo

**Pág. 47** Bidons Egara: Premio a la creación de valor social

Andrés Mayor  
Tesorero de F.A.A.R.P.E.E

**Pág. 48** Actividades asociativas



**Pág. 54** Como puedes ayudarnos

## Anunciantes

**Pág. 9** Instituto de deficiencias Barañano

**Pág. 22** Cottet

**Pág. 35** Novolent

**Contraportada** FUNDALUCE

# Editorial

## Soy Joaquín Selva y soy retinoso

Siempre me ha hecho gracia la tan extendida forma de llamarnos entre los que padecemos de retinosis pigmentaria: Soy retinoso, nos decimos como saludo.

Parece que los problemas unen a las personas que los soportan. En las asociaciones de afectados por retinosis pigmentaria nos sentimos "a gusto" oímos frecuentemente. Entre nosotros nos entendemos muy bien al conocer perfectamente los síntomas de la enfermedad y sus efectos más relevantes.

Este efecto psicológico de sentirnos comprendidos y comunicar abiertamente la problemática de nuestra enfermedad tiene consecuencias contundentes sobre "los retinosos". Personas que vienen cohibidas y titubeantes encuentran rápidamente un gran acogimiento al compartir la enfermedad con miembros de la asociación.

Es importante dar un paso adelante y pasarse por las asociaciones, o en su defecto reunirse con personas que padezcan esta enfermedad y comunicar abierta y sinceramente: Soy retinoso.

Pero aún hay otro peldaño que subir para una mayor conciencia de la enfermedad. Este escalón hay que subirlo con un esfuerzo de colaboración y de ayuda voluntaria y desinteresada hacia otros afectados o a favor de las asociaciones y sus objetivos.

En estos momentos históricos en los que aparecen los primeros tratamientos experimentales en fase I, no podemos bajar la guardia. Tenemos que pasar a una posición en primera línea y solicitar colaborar en cualquier cosa que redunde en un avance de los objetivos de las asociaciones. Por contra nos tenemos que olvidar de los papeles pasivos. No podemos esperar a que nos resuelvan los problemas los demás y quedarnos en casa lamiéndonos las heridas.

Debemos estimular a la sociedad para que se comprometa más rotundamente con nuestra enfermedad, que no debe ser ajena al resto de ciudadanos. Estadísticamente existen en España 500.000 portadores de la enfermedad. Esto significa que con las caprichosas leyes de la genética pueden surgir afectados sin tener un historial que haga prever la enfermedad.



Este papel activo reporta, como comentaba en párrafos anteriores, un efecto de mayor conciencia de la enfermedad y una gran satisfacción personal.

Esta posición activa debe ir acompañada de un sentido crítico sobre las ayudas de la administración y de instituciones privadas hacia los objetivos de las diversas asociaciones y de la Federación nacional que las agrupa, FAARPEE. Tenemos además una fundación, Fundaluce, con fines centrados en el apoyo a la investigación.

Debemos, en cada una de nuestras actividades sociales -en el trabajo o en la actividad política o ciudadana- tender a favorecer a los objetivos marcados por la federación o asociaciones de afectados por retinosis pigmentaria.

No debemos tener miedo en comunicar abiertamente que somos retinosos y necesitamos ayuda.

**Joaquín Selva**

Director revista VISIÓN

# Primeras palabras

## FUNDALUCE: UNA META, UNA ESPERANZA



Fundaluce se asoma, como siempre, a la Revista Visión en su intento de acercarse a vosotros para daros a conocer lo más granado de las tareas realizadas en los seis meses que han transcurrido desde el último número, el 22, de la Revista.

No es mi intención que los acontecimientos tan esperanzadores de que os hacemos partícipes en esta comunicación provoquen una actitud de relajación por aquello de que todo marcha bien, antes al contrario, pienso que el futuro, que se avecina esperanzador, no puede frustrarse por una falta de interés general por lo que os invito, reiteradamente, a participar todo lo intensamente que podáis con generosidad y desinterés en vuestras respectivas asociaciones.

Comenzaré la exposición de lo andado en estos últimos meses con la firma, el día 16 de mayo de 2003, del Convenio de Colaboración con el Instituto de Salud Carlos III de Madrid, por D. Antonio Campos Muñoz para la formación, desarrollo y utilización del Banco de ADN. Tenemos la esperanza de que en breve podamos tener en nuestras asociaciones las instrucciones para la recogida de muestras de sangre en cuyo cometido daremos todos, una vez más, un ejemplo de entusiasmo y de eficacia.

Quiero referirme también al Contrato de fecha 12 de Junio de 2003 suscrito con la Obra Social de Caja Madrid por el que se ultima un período de negociacio-

nes para la concesión por parte de dicha entidad de una ayuda por valor de 15.000 Euros para el desarrollo del Proyecto de Investigación "Caracterización Molecular, celular y electrofisiológica de la degeneración retiniana en ratones rd y de su posible atenuación por (pro)insulina" del Dr. Pedro de la Villa Polo al que desde aquí felicitamos y deseamos éxito en sus meritorios trabajos.

Deseamos igualmente éxito a ese total de cinco proyectos de investigación que han respondido

canzar en el fomento de la Investigación.

El pasado día 25 de septiembre los miembros del Patronato de FUNDALUCE fuimos recibidos por D. José Luis Jorcano, Director de la Fundación Genoma España. En la entrevista, que se extendió generosamente a lo largo de cuatro magníficas horas, participó finalmente el Gerente, D. Fernando Garcés. Fuimos informados ampliamente sobre los trabajos y los objetivos que en la actualidad persigue la repetida Fundación. Estamos convenci-



Andres Mayor, Inés Romero, Pedro De La Villa

a la llamada del Primer Premio "Bidons Egara", patrocinado por el Ilustre prócer D. Joaquín López y familia, y de la convocatoria de Ayudas a la Investigación 2.003 de Fundaluce, que en el momento en que redactamos estas líneas se encuentran en fase de evaluación por la Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP) del Ministerio de Ciencia y Tecnología.

Por último, voy a referirme a dos hechos de enorme interés para el desarrollo de nuestras actividades y para la consecución de las metas que pretendemos al-

dos primordialmente de dos cosas: de que en España se ha comenzado a valorar seriamente la Investigación como la tarea científica y tecnológica más importante a la que podamos dirigir nuestros recursos y, de que podemos tener la esperanza de que tan poderosa Fundación dedicará una parte de su esfuerzo a colaborar con nosotros en la Investigación Genética sobre la R.P. Dicho sea de paso, recibimos también la felicitación del Dr. Jorcano por ser nuestra Federación y nuestra Fundación los únicos casos que ha conocido que durante tantos años se

han dedicado en España al fomento de la Investigación con tanto tesón y mérito. Felicitación que no dudo en trasladaros en su nombre porque de todos ha sido el mérito y el tesón.

Al siguiente día, el 26 de Septiembre nos recibieron en la sede de la Presidencia de la Fundación ONCE. No podemos por menos que agradecer las deferencias personales, el interés y el profundo conocimiento de nuestra problemática de que nos dieron muestras en todo momento el Presidente, D. Carlos Rubén Fernández y sus más estrechos co-

laboradores.

De cumplirse nuestras expectativas, y así lo creemos, el año 2.003 pasará a ser un punto de inflexión importante en la historia de nuestra FUNDALUCE. El futuro aparece prometedor. Nos interesa a todos no defraudarlo y, puesto que lo queremos, no hay duda de que sabremos cómo hacerlo.

**Fausto Torío García**  
Secretario de FUNDALUCE

### RELACION DE DONATIVOS A NUESTRA FUNDACIÓN

Durante el semestre comprendido entre el 1 de Mayo y el 15 de Octubre de 2.003, Fundaluce ha recibido donativos particulares, de algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FAARPEE y de la aportación por publicidad en esta Revista Visión de empresas públicas y privadas, ascendiendo a un total de 24.161,30 euros. Los donativos privados ascienden a un total de 19.951,30 euros, perteneciendo 811,01 euros a donativos anónimos y el resto, es decir, 19.140,29 euros corresponden a las siguientes personas e instituciones:

<b>ANA ISABEL MERCADO</b>	
100,00	
<b>ANDRES MAYOR LORENZO (ASTURIAS)</b>	150,00
<b>ANÓNIMO (JAEN)</b>	10,00
<b>ANÓNIMO (MADRID)</b>	601,01
<b>ANÓNIMO (MÉRIDA)</b>	20,00
<b>ANÓNIMO (SAN SEBASTIÁN)</b>	150,00
<b>ANÓNIMO (VALLADOLID)</b>	30,00
<b>ANTONIO HERNÁNDEZ MAYOR (SORIA)</b>	60,10
<b>ANTONIO MOYA MARTINEZ (MURCIA)</b>	48,08
<b>BINDONS EGARA (TERRASSA)</b>	15.025,30
<b>CARLOS REY GUERRA (CADIZ)</b>	36,06
<b>DANIEL BENAVIDES LLORENTE (VALLADOLID)</b>	150,25
<b>EDUARDO PIÑÓN VISPO (A CORUÑA)</b>	50,00
<b>ELISEO MARTÍN RODRÍGUEZ (STA CRUZ DE TENERIFE)</b>	100,00
<b>EMILIO VENDRELL DIAZ (BARCELONA)</b>	60,10
<b>EMMA MAYOR LORENZO(ASTURIAS)</b>	30,00
<b>ESPERANZA DE CABO FERNÁNDEZ (BARCELONA)</b>	20,00
<b>FELIPE PLAZA TENORIO (TOLEDO)</b>	180,30
<b>FERNANDO CALVO GIL (HUESCA)</b>	150,25
<b>FERNANDO GONZALEZ (BURGOS)</b>	20,00
<b>FLORENCIO NICOLAS ABAD (GUADALAJARA)</b>	120,00
<b>FRANCISCO ALVAREZ ALVAREZ (GRANADA)</b>	30,00
<b>FRANCISCO SEBASTIÁN CAZORLA (VALENCIA)</b>	100,00
<b>GERARDO GARCIA MOYA (H. VALDECARABANOS)</b>	100,00
<b>GIANFRANCO VIGNOLA ROSSI (BARCELONA)</b>	300,51
<b>JOSE A. PEREZ ARBOLEYA (ASTURIAS)</b>	100,00
<b>JOSE ANTONIO MUÑOZ HERMOSO (LAS PALMAS)</b>	90,00
<b>JOSE M<sup>a</sup> SÁNCHEZ GONZALEZ (ALMERIA)</b>	100,00

<b>JOSE PUJOLS MAS (BARCELONA)</b>	30,05
<b>JUAN BAUSTISTA BALLESTEROS (CIUDAD REAL)</b>	60,10
<b>JUAN OROZCO ROMERO (SEVILLA)</b>	60,00
<b>LUIS VILLARROYA MOYA (ZARAGOZA)</b>	600,00
<b>M. SEVILLANO (VALENCIA)</b>	20,00
<b>M<sup>a</sup> DOLORES ORTEGA MARTÍNEZ (VALENCIA)</b>	10,00
<b>M<sup>a</sup> ENCARNACIÓN AGUILERA (MADRID)</b>	100,00
<b>M<sup>a</sup> LUZ RIVERA PEREZ (TOLEDO)</b>	150,25
<b>M<sup>a</sup> VICTORIA FELTRET (TENERIFE)</b>	48,50
<b>MANUEL MENÉNDEZ RODRÍGUEZ (OVIEDO)</b>	60,00
<b>MERCEDES FERNANDEZ MARTINEZ (SEVILLA)</b>	60,10
<b>MONTSERRAT CABALLOL ANGRILL (BARCELONA)</b>	300,51
<b>O. VIDAL MERAYO</b>	20,00
<b>OSCAR MUÑOZ PEREZ (TOLEDO)</b>	15,03
<b>PEDRO RIVERA RECIO (TOLEDO)</b>	90,15
<b>RAFAEL CANTON GARCIA-VIDAL (MADRID)</b>	30,05
<b>SILVIA FARRÉ (BARCELONA)</b>	10,00
<b>SILVIA FERRANDO MARTINEZ (BARCELONA)</b>	30,05
<b>TERESA ULLDEMOLINS LLOP (TARRAGONA)</b>	144,25
<b>TOMAS CRIADO BALLESTEROS (ASTURIAS)</b>	30,05
<b>TOMAS RIPA MEDRANO (MADRID)</b>	150,25

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FAARPEE, los donativos ascendieron a 4.000 euros, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

ASOCIACIÓN DE LA COMUNIDAD VALENCIANA  
1.000,00 Euros

ASOCIACIÓN DE ASTURIAS  
3.000,00 Euros

Por último, las aportaciones de publicidad de entidades públicas y privadas en el último número de la Revista Visión, ascendieron a 210,00 euros.

Gracias a gente como ustedes podemos avanzar un poco más en la investigación y lucha de nuestra enfermedad.

# RETINOSIS.ORG: 5 AÑOS EN REDANDO CONTIGO

71.000 visitas en el último año



En el 2.003, Retinosis.org ha cumplido un lustro de vida. Por aquel tiempo, un grupo de personas afectadas de retinosis pigmentaria entendíamos que Internet era una alternativa de comunicación estupenda no sólo para dar a conocer al mundo esta enfermedad sino también para convertirlo en un punto de referencia para todos aquellos afectados de retinosis que quieran ponerse al día de las últimos eventos y/o descubrimientos, entre otras cosas.

Por eso en 1998 nace www.retinosis.org, la primera página web escrita completamente en español y desde entonces han sido muchas las visitas, más de 71.000 visitas en el último año.

Ante tanto interés creciente que demuestran los internautas por nuestra web, aún nos da más fuerza para continuar en la red ofreciendo lo que nosotros con-

sideramos un servicio, sobre todo de calidad, para aquellas personas a las que nos interesa ganarle la partida a la Retinosis Pigmentaria.

Desde que ha empezado el año 2003 Retinosis.org ha dedicado su espacio sobretodo al año europeo de la discapacidad, dando información de los diferentes eventos celebrados en su honor. Actualmente en el ámbito investigador y científico, se han dado amplios datos sobre el primer tratamiento que se prueba en humanos este otoño, contra la retinosis pigmentaria, mediante medicamentos y que tanto éxito experimental ha tenido en modelos animales caninos. Otra de las noticias protagonista de la web en estos momentos son las diferentes actividades que se han realizado el pasado domingo 28 de septiembre con motivo de la celebración del Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria. Una jor-

nada en la que se deja claro a la sociedad que la esperanza y el objetivo para nuestra cura sigue estando en la investigación.

Otro aspecto a destacar de www.retinosis.org es que contamos con un centro de documentación sobre retinosis al cual se pueden realizar cualquier tipo de consulta. Para contactar con nosotros pueden dirigirse a la siguiente dirección de correo: [info@retinosis.org](mailto:info@retinosis.org)  
 RPESLIST: TU lista de correo sobre retinosis en español. ¡¡¡suscríbete!!!  
<http://list.retinosis.org/mailman/listinfo/retinosis.org.rpeslist>

**Susana Kourelis Villaverde**

Periodista



# CAJA MADRID, A TRAVÉS DE SU OBRA SOCIAL HA DESTINADO 15000 EUROS A UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN SOBRE RETINOSIS PIGMENTARIA

La Obra Social de Caja Madrid y la FAARPEE (Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español) han firmado un convenio por el cual un equipo de investigación de la Comunidad de Madrid liderado por el Dr. Pedro de la Villa Polo recibirá 15.000 euros para el año 2.003.

"CARACTERIZACIÓN DE LA DEGENERACIÓN RETINIANA EN RATONES RD Y DE SU POSIBLE ATENUACIÓN POR PROINSULINA" es el título del trabajo que se desarrolla en el Departamento de Fisiología de la Universidad de Alcalá de Henares en Madrid y que tiene estos objetivos:

1) Caracterización del grado de afectación funcional en retina de ratones rd. En este sentido se procederá a caracterizar desde un punto de vista fisiológico y celular la neurodegeneración retiniana que padecen ciertas estirpes de ratones rd. El trabajo se llevará a cabo sobre distintos modelos de ratón rd, homologados a ciertas formas clínicas de retinosis pigmentaria que padecen los humanos.

2) Caracterización de la incidencia y mecanismos de ejecución de la muerte celular programada activos en las retinas de ratones rd. Mediante el uso de técnicas de biología celular y molecular, se llevará a cabo la caracterización de la apoptosis en ratones rd, utilizando estirpes homologadas a formas clínicas de retinosis pigmentaria.

3) Evaluación de la capacidad de atenuación de la proinsulina sobre la apoptosis de los fotorreceptores en modelos de ratón rd. En esta fase se procederá a estudiar la posible recuperación o atenuación de la degeneración retiniana mediada por proinsulina. Para ello y mediante diversas

aproximaciones experimentales se administrará proinsulina a modelos de ratón rd y se evaluará la función de las células retinianas mediante técnicas electrofisiológicas, histoquímicas, moleculares y celulares.

Desde estas líneas queremos agradecer el apoyo de la Obra Social de Caja Madrid y especialmente a Dña. María Fernanda Ayán San José. Directora de Programación y Concertación Asistencial.

Con esta iniciativa Caja Madrid nos ayuda a seguir trabajando para conseguir nuestra curación pero no debemos obviar nuestra responsabilidad.

EN LA INVESTIGACIÓN ESTÁ NUESTRA ESPERANZA: CAMPAÑA ACTUAL DE DONATIVOS Y OTRAS AYUDAS.

En la INVESTIGACIÓN ESTÁ NUESTRA ESPERANZA, pero no debemos olvidar que la investigación no se hace con buenas palabras sino con dinero. Exigimos que el Estado Español dedique al menos un 2% del Producto Interior Bruto a Investigación, pero ¿cuánto dinero dedicas tú?

Si todavía no dedicas al menos el 2% de tu salario bruto a investigación en biofarmacia ya sabes ponte al día.

Los afectados/as disponemos de un recurso como FUNDALUCE



(FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA) para canalizar esos recursos a Investigación. Donativos Cuenta de Caja Madrid:

2038 1000 93 6800023637

Si necesitas un certificado para beneficiarte en tu declaración del IRPF (hasta un 25%) háznoslo saber. Envíanos un correo a: faarpee@retinosis.org o llámanos al 915 320 707

Claro está que si no quieres o no puedes dedicar el 2% de tu salario bruto a investigación, hay otras opciones en la lucha contra la ceguera.

¿Por qué no nos ayudas en la campaña de Postales contra la Ceguera en Navidad? Tenemos 10.000 postales para distribuir. 10 postales son 6 euros más gastos de envío. Ponte en contacto con Andrés en el correo mailto:asturias@retinosis.org El año pasado, la ciudad de Burgos repartió 3.000 postales. Este año puede ser tu ciudad la que encabece el ranking de ciudades contra la ceguera.



*Ahora que sabe apreciar los pequeños detalles*  
**No los pierda de vista**



**Mejore su calidad de vida**

**Rehabilite su Baja Visión en el mayor centro especializado de Europa**



**Atención personalizada y más de 500 ayudas técnicas para diversas patologías de la visión**

**Baja Visión Angel Barañano**

Ponzano, 25 28003 Madrid

**913 992 256**

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

BAJA VISION  
ANGEL  
BARA  
ÑANO

# Mundo científico

## VISIÓN ARTIFICIAL. MICROTECNOLOGÍA DE CIENCIA FICCIÓN PARA UNA NUEVA ERA OFTALMOLÓGICA

Sabemos que la sección transversal del nervio óptico interrumpe la transmisión del impulso nervioso desde la retina hacia los centros cerebrales y por lo tanto induce la ceguera absoluta. No existe la regeneración activa de las fibras ópticas (prolongaciones neuronales), y podríamos añadir "productiva", en el sistema nervioso central y por lo tanto muchas enfermedades agudas o degenerativas como el glaucoma (neuropatía óptica glaucomatosa), la atrofia óptica genéticamente determinada, o ciertas neuro-retinopatías son, hoy por hoy, irreversibles. De la misma forma existen multitud de procesos retinianos que en estos momentos escapan a un tratamiento efectivo y cuya evolución espontánea en demasiados casos conduce a la ceguera, incluyendo la retinopatía diabética, retinopatía del prematuro, tumores, retinopatías heredo-degenerativas, DMAE, enfermedad miópica severa etc.

Muchos son los proyectos de investigación que se encuentran en activo en todo el mundo sobre la reparación del tejido nervioso. Algunos de ellos se basan en el trasplante de células de Schwann (las células gliales que producen la mielina en el sistema nervioso periférico) en el nervio óptico (cuyas células gliales encargadas de rodear los axones ópticos con mielina son los oligodendrocitos: (figura 1).

Con estos experimentos se trata de inducir la re-

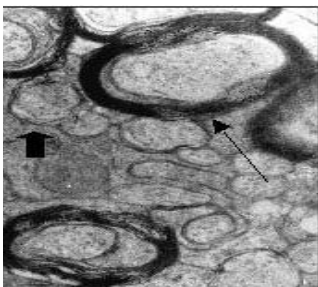


Figura 1. Fotografía a microscopía electrónica de transmisión de la sección transversal del nervio óptico de rata (día 7 del desarrollo postnatal. 11.000 aumentos.)

mielinización de los axones mediante el aporte de factores esenciales durante su desarrollo, una especie de estímulo "extra" para su crecimiento. La revisión de la literatura actual demuestra que todavía no se ha intentado el trasplante de células de Schwann en el nervio óptico humano, existiendo

demasiados inconvenientes para garantizar su utilización clínica.

Otras líneas de investigación se basan en el trasplante de células madre, que teóricamente permiten reemplazar los elementos neuronales dañados o muertos por células sanas. Una vez obtenida la recuperación de la célula nerviosa en condiciones óptimas (en el ojo la primera neurona que lanza sus fibras hacia el cerebro directamente es la célula ganglionar retiniana), el problema surge al conseguir la recuperación del resto de conexiones neuronales e interneuronales a través de la vía óptica y con ello restaurar y optimizar la función visual.

El desarrollo exponencial que ha sufrido en los últimos tiempos la microtecnología computarizada ha favorecido su incorporación en biomedicina y con ella la aparición de equipos multidisciplinares de investigación en lo que podríamos llamar la "oftalmo-electrónica". La visión artificial ha dejado de ser ciencia-ficción para formar parte de los grupos de investigación oftalmológica más avanzados, constituyendo uno de los triunfos más relevantes de la historia de la medicina. Son los 40 millones de ciegos estimados en el mundo y los millones de usuarios potenciales los verdaderos beneficiarios de esta tecnología, que ha sido denominada "el ojo biónico".

### ¿En qué consiste el denominado 'ojo biónico'?

La mayor parte de las investigaciones se han centrado en la retina artificial, implantando microchips en el espacio subretiniano o bien colocándolos sobre la retina (microchip epirretiniano) que generan señales visuales similares a las emitidas por las células fotorreceptoras de la retina (ver la figura 2).

La primera vez que oímos hablar de un microchip retiniano que reproducía las funciones de los conos y bastones retinianos y conseguía un tipo de visión virtual fue al Dr. Joseph Rizzo (del Instituto de Microtecnología de Massachussets en colaboración con la Universidad de Harvard) en el Congreso de

**En este momento existen 10 pacientes implantados en Estados Unidos**

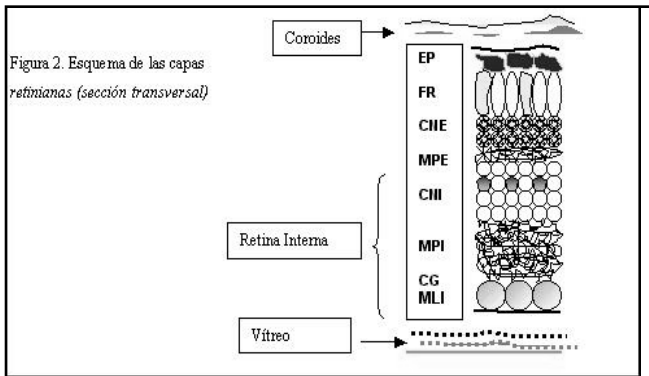


Figura 2. Esquema de las capas retinianas (sección transversal)

la Sociedad Europea de Oftalmología del año 1995, en Milán. La conversación que mantuve con él fue tan interesante que aún la recuerdo a través de los años. No olvido su entusiasmo ni su calidez humana al hablar de los pacientes con DMAE o Retinosis Pigmentaria. Muchos grupos han surgido y se han desvanecido desde entonces. Los más avanzados están ubicados actualmente en los Estados Unidos, Alemania, Australia y Japón habiendo realizado implantes en pacientes voluntarios.

El prototipo epirretiniano más avanzado se fabrica en California y ha reducido considerablemente el tamaño de los primeros construidos por el Dr. Rizzo y los diseñados en la Universidad de Bonn. Consiste en 16 electrodos colocados en serie 4 x 4 sobre una aleación de silicón y platino (4 x 5 mm) que se implantan sobre la retina, transmitiendo señales luminosas a través de la misma. El microchip recibe dichas señales desde una videocámara colocada en unas gafas convencionales.

Por el momento se ha comunicado el éxito de este tipo de implante en tres pacientes incorporados al ensayo clínico. Según los inventores con una serie de 1024 electrodos (32 x 32) los pacientes podrían disfrutar de una agudeza visual aproximada a 0.7 en la escala de Schnellen, lo que es extremadamente esperanzador.

El microchip de silicón que se localiza en el espacio subretiniano (de 2 mm diámetro y 25 micras de espesor) contiene 5000 microfotodiodos, cada uno con su electrodo estimulador. Tiene la característica de autoalimentarse mediante la luz sin precisar batería adicional. Esas células solares microscópicas transmiten una señal al tejido circundante y reproducen señales visuales similares a las electroquímicas producidas por los fotorreceptores como respuesta a la incidencia de la luz, transmitiéndola al cerebro a través del nervio óptico. La ventaja de colocar el microchip en el espacio subretiniano es que mantiene las condiciones idóneas para su mantenimiento en este medio.

En Enero del año 2000 la FDA aprobó el ensayo clínico por dos años, implantándose el primer microchip a 3 pacientes en Junio de 2000. En este momento existen 10 pacientes implantados en Estados Unidos, que constituyen el grupo de experimentación clínica para esta retina artificial de silicón, microtecnología diseñada en Illinois.

No ha existido inflamación o rechazo en ningún paciente, mejorando ostensiblemente su visión. Estos expertos aseguran poder comercializar su prótesis en los próximos años. El problema actual estriba en el alto costo de este tipo de prótesis y que oscila entre los 70.000 y 100.000 dólares USA. La mi-

**Es posible que en los próximos 5 años estén en el mercado los primeros prototipos para visión artificial.**

niaturización del equipo, la especialización de los técnicos implicados y la tecnología y microcirugía necesarias para su implante no contribuye a abaratar el precio.

Por otra parte, organismos americanos como la NASA, el NIH (Instituto Nacional de la Salud) o la FFB (Fundación Lucha contra la Ceguera) están implicados en proyectos tales como diseñar un nervio óptico totalmente artificial y también un "by pass" cortical que partiendo de la retina y a través del nervio óptico llegan al córtex cerebral para estimular el sistema nervioso allá donde la mayor parte de los mecanismos de asociación e integración de los estímulos visuales son convertidos en el hecho visual.

Es posible que en los próximos 5 años estén en el mercado los primeros prototipos para visión artificial.

**¿Estamos frente a la solución definitiva para la ceguera?**

No existe razón alguna para rechazar el avance en visión virtual ni tampoco para soñar con la solución total de todo tipo de cegueras. No estamos hablando de conseguir visiones del 100%, en principio sería importante poder facilitar a los invidentes la posibilidad de deambular y el manejo de los elementos de uso diario para conseguir mejorar su calidad de vida, sin cerrar las perspectivas de futuro a nuevos y mejores descubrimientos.

**Dra. Maria Dolores Pinazo-Durán**  
Director Unidad Investigación Oftalmológica  
"Santiago Grisolia", Valencia

## EL PRIMER CENTRO PRIVADO ESPECIALIZADO EXCLUSIVAMENTE EN BAJA VISIÓN ABRE SUS PUERTAS EN MADRID

**Baja Visión Ángel Barañano, el primer centro privado dedicado exclusivamente a la baja visión, ha abierto en la capital de España el mayor instituto de esta especialidad. En el centro se entrena a los pacientes afectados por diferentes patologías de la visión en el uso de diversas técnicas y ayudas visuales, dedicando un mínimo de 6 horas a cada uno.**

La baja visión es una limitación del campo visual que puede producirse, bien por una patología asociada a la edad, bien a causa de enfermedades como diabetes o catarata congénita, entre otras. El oftalmólogo puede corregir en la medida de lo posible la agudeza visual, pero hay casos donde resulta imposible restablecerla del todo. Los avances en cirugía oftalmológica y retinología han conseguido salvar a muchos pacientes de la ceguera total, pero la ausencia de una rehabilitación posterior ocasiona que éstos, aún conservando un pequeño resto de visión útil, lleven una vida similar a la de un invidente.

En los países desarrollados se estima que el número de personas discapacitadas visuales asciende al 4% de la población, lo que representaría unos 20 millones de afectados en Europa. La gran mayoría de ellos, entre un 80% y un 90%, poseen un resto visual que puede ser aprovechado y potenciado de forma que estos pacientes vuelvan a realizar actividades de la vida diaria de forma autónoma e independiente, como coser, pasear, o leer.

Se considera que una persona está afectada por baja visión cuando su agudeza visual es inferior a 3/10 o tiene un campo visual menor a 20°. A excepción de Estados Unidos y los países nórdicos, donde es habitual que los centros médicos y las clínicas oftalmológicas dispongan de una unidad de baja visión, en el resto del mundo existe poca experiencia en esta especialidad, y en nuestro país en concreto, solo algunas pocas ópticas y la ONCE dispone de centros especializados repartidos por España.

La finalidad de los tratamientos de rehabilitación de baja visión es, en definitiva, aumentar la calidad de vida del paciente. Por tanto, no se pretende mejorar la visión de estas personas, sino ayudarles a vivir con el resto visual útil que les queda, enseñándoles a sacarle el máximo partido mediante la utilización de técnicas y ayudas, de forma que el paciente pueda ejercer sus tare-

as de forma independiente. Los resultados estarán en función de los objetivos que dicho paciente se haya marcado de acuerdo con sus necesidades, aficiones y estilo de vida.

### El mayor centro de Europa

La baja visión en España cuenta con el mayor centro de toda Europa en esta especialidad en Madrid: Baja Visión Ángel Barañano, situado en la calle Ponzano 25, cuya inauguración está prevista para el mes de octubre. A pesar de no haber abierto aún sus puertas de forma oficial, el centro viene prestando sus servicios de forma regular desde comienzos de año. Son ya muchos los pacientes que han pasado por este instituto después de que su oftalmólogo haya reestablecido su actividad visual y poco a poco se ha convertido en referente de la baja visión para oftalmólogos que ven en este centro una prolongación a sus servicios y lo prescriben a sus pacientes. Aquí, los afectados de baja visión aprenden a potenciar al máximo el resto de visión útil que les queda, mediante técnicas innovadoras que en ocasiones requieren la utilización de instrumentos, denominados ayudas. Estas ayudas van desde las sencillas lupas, a otras más sofisticadas. Por ejemplo, la lupa televisión, un ingenio en forma de ordenador personal que permite visualizar en la pantalla dibujos y letras a un tamaño hasta 100 veces superior, sólo con pasar una cámara manual sobre el papel a modo de ratón.

Este centro, pionero en el sector, surge por iniciativa de Ángel Barañano García, profesional con más de 18 años de experiencia en esta especialidad e impulsor del tratamiento de la Baja Visión en España, especialidad de la que ha impartido varios cursos de formación para profesionales y programas para estudiantes en diferentes centros universitarios. Asimismo, Ángel Barañano ha colaborado en la puesta en marcha de 10 proyectos de similares características para la ONCE y otros siete más fuera de España.



### Atención personalizada

La gran aportación de este centro, frente a otras iniciativas que ya comienzan a surgir en el sector, está en la atención y apoyo constante al paciente desde el inicio del tratamiento hasta un año después de su finalización, proceso donde interviene un equipo formado por ópticos optometristas, terapeutas ocupacionales y técnicos de rehabilitación visual. "Muchas veces el problema tiene una solución sencilla para la cual no se requiere de ningún tipo de aparato, denominado ayuda técnica. En cualquier caso, de nada sirve vender ayudas si el paciente no sabe cómo optimizar su visión y cómo utilizar correctamente las ayudas técnicas" afirma Ángel Barañano, director del centro.

Con un mínimo de 6 horas de dedicación exclusiva y personalizada a cada paciente, la rehabilitación incluye una evaluación preliminar, donde se analiza la discapacidad visual, las necesidades del paciente y sus aficiones. A partir de este estudio individualizado se marcan unos objetivos, se definen las ayudas necesarias y se inicia el aprendizaje. Una vez concluido el entrenamiento del paciente, comienza el programa de seguimiento que continúa a lo largo de un año y finaliza con una nueva revisión optométrica.

### Cursos de Formación

Paralelamente a su actividad principal, la rehabilitación de la baja visión, el centro Baja Visión Ángel Barañano ha llevado a cabo otras iniciativas dirigidas a profesionales del sector. Entre ellas, destacan los cursos de formación impartidos en el propio centro y que a lo largo del primer semestre de 2003, han acogido a un numeroso alumnado compuesto por ópticos optometristas, terapeutas ocupacionales, asistentes sociales y técnicos en rehabilitación visual procedentes de toda España. Las materias de los diferentes programas recogían, entre otras, las últimas técnicas para el desplazamiento y movilidad de pacientes con baja visión.

El carácter de estos cursos ha sido eminentemente práctico y ha permitido contrastar y revisar las técnicas utilizadas hasta ahora. En definitiva, estos cursos han permitido formar a profesionales en las últimas técnicas sobre entrenamiento de personas con baja visión en habilidades que permitan un mayor nivel de eficiencia y seguridad a la hora de desplazarse, permitiéndoles aumentar su autonomía e integrarse mejor en su entorno.

**Ángel Barañano**

# LA TERAPIA GÉNICA Y LA RETINOSIS PIGMENTARIA

La retinosis pigmentaria (RP) es una enfermedad degenerativa hereditaria de las células fotorreceptoras del órgano de la visión.

La genética de la RP es muy compleja. Se cree que existen alrededor de 40 genes diferentes que una vez mutados conducirán de una manera independiente al desarrollo de RP. Así que, en principio estamos hablando de 40 enfermedades diferentes, al igual que en el caso del cáncer nos encontramos con una variedad de enfermedades que comparten sintomatología.

Con una incidencia de 1/3.500 habitantes, la RP se puede heredar de manera asociada al cromosoma X, de manera autosómica dominante o autosómica recesiva. Aproximadamente el 43% de la RP se hereda de manera dominante (no ligado al sexo) y son genes que se expresan de manera única o predominante en las células fotorreceptoras, como por ejemplo el gen de la rodopsina, el pigmento esencial para el ciclo de la visión (fototransducción). Las formas recesivas de la enfermedad son el resultado de mutaciones que eliminan la función de enzimas críticos de los fotorreceptores. Recientemente se han realizado una serie de descubrimientos (un tanto sorprendentes) como el caso de genes que están implicados en el "splicing" del RNA mensajero. Esta información novedosa va a ser analizada a lo largo de este artículo.

Los genes involucrados en la RP son muy variados pero se pueden clasificar en las siguientes familias:

1) Genes implicados en la cascada visual.

Este es el proceso por el cual un fotón de luz es convertido en una señal nerviosa.

Comienza con la absorción de luz por la rodopsina, y este gen es uno de los más frecuentemente mutados en la RP.

2) Otros genes que se encuentran comúnmente implicados en la patología son los que codifican proteínas que intervienen en el reciclado del cro-

móforo de la rodopsina, el 11-cis-retinaldehído.

3) Factores de transcripción (recogida de la información contenida en el ADN y síntesis de ARN para proceder a la síntesis de proteínas) que sean específicos de los fotorreceptores.

4) Proteínas implicadas en el catabolismo de la retina. En este grupo nos encontramos con proteínas encargadas de degradar los productos de desecho de la retina.

5) Genes mitocondriales.

6) Factores implicados en el "splicing" del RNA mensajero.

**La genética de la RP es muy compleja. Se cree que existen alrededor de 40 genes diferentes que una vez mutados conducirán de una manera independiente al desarrollo de RP. Así que, en principio estamos hablando de 40 enfermedades diferentes, al igual que en el caso del cáncer nos encontramos con una variedad de enfermedades que comparten sintomatología**

Este último tipo de mutación ha resultado ser un tanto desconcertante. El RNA mensajero se transcribe del DNA como una molécula inmadura aproximadamente 10 veces más larga que el RNA mensajero maduro (que es el que codificará las proteínas). El RNA pre-mensajero debe de madurarse en el núcleo antes de ser exportado al citoplasma donde será traducido en proteína. El proceso de maduración se llama "splicing".

El lector se preguntará si ya que el RNA mensajero es el

10% de la molécula de RNA pre-mensajero ¿por qué es necesario que se sintetice "de novo" tanto RNA si al final va a desperdiciarse en su gran mayoría?. No es posible que la naturaleza deseche ese ARN sobrante. Siempre hay una razón para los procesos biológicos y en este caso, el aparente derroche es una de las propiedades más importantes que poseemos los organismos eucariotas superiores y quizá la característica que nos hace diferentes de otros seres. Esto nos da la facultad de poder generar diferentes moléculas de RNA mensajero a partir de un RNA pre-mensajero simplemente con el mecanismo de cortar y después pegar diferentes fragmentos de la molécula ("splicing" alternativo). Esto añade un elemento de variabilidad mucho más importante que el propio genoma (Figura 1).

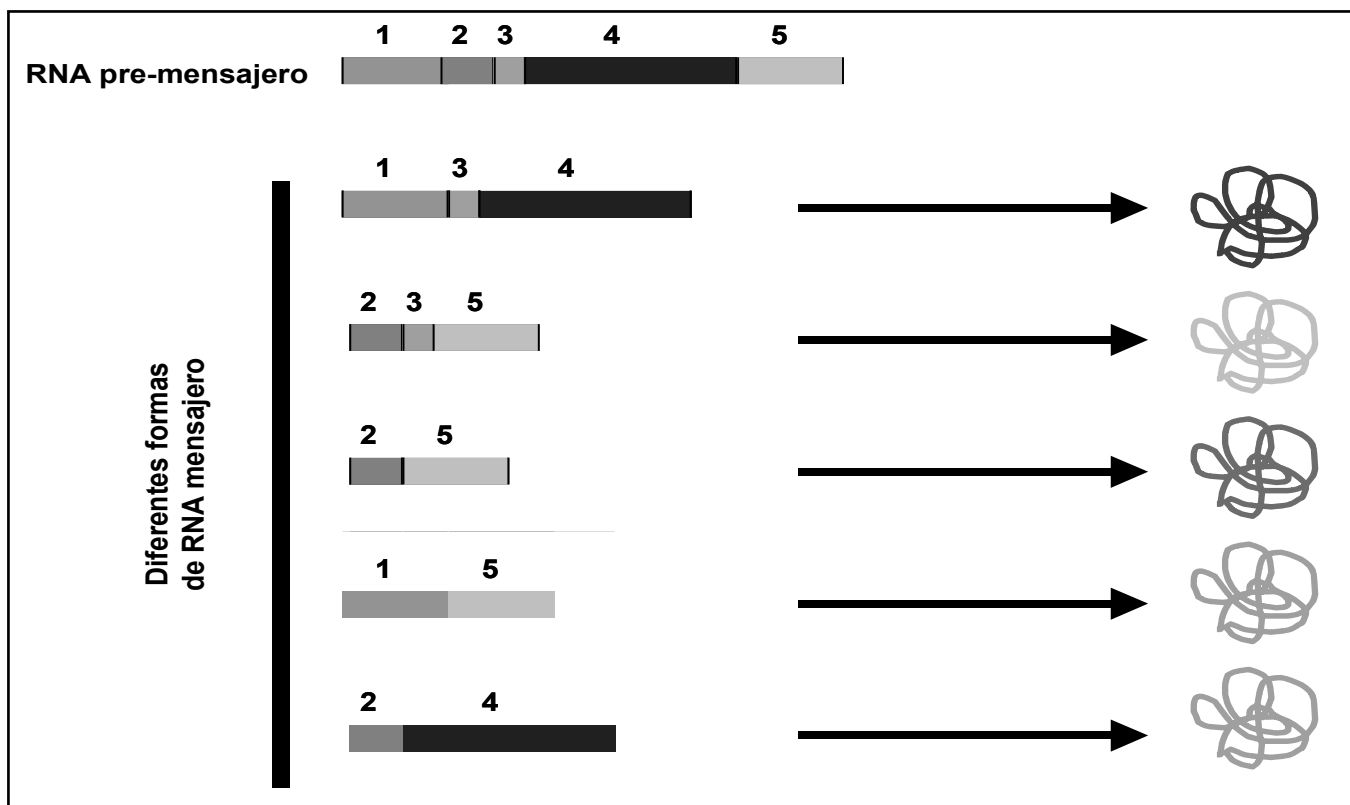
Se ha estimado que aproximadamente el 55% de los genes humanos están sujetos a "splicing" alternativo. Para ilustrar el punto de la variabilidad

basta con estudiar el gen Dscam de *Drosophila* (mosca del vinagre), este gen codifica un receptor de membrana que es responsable de guiar el crecimiento de los axones (fibras nerviosas que salen de los propios cuerpos neuronales). El gen Dscam puede generar por medio del splicing alternativo hasta 38.016 formas diferentes del mismo receptor.

¿Y cómo se puede regular este proceso? La verdad es que todavía no se tienen claras las ideas acerca de la regulación y mucho menos si pensamos ya en un mecanismo de autoregulación. Pero parece evidente que la composición de los diferentes fac-

Los tratamientos disponibles en la actualidad tan solo retardan la aparición de los síntomas, pero todavía no existe un tratamiento alternativo y menos un tratamiento curativo y muchos casos concluyen con la visión en "túnel" ya bien conocida.

El posible tratamiento definitivo debe pasar por varias fases, pero de todas ellas la más importante debería ser la caracterización completa del tipo de RP, es decir, la caracterización molecular bien específica del gen que ha sido dañado, tras lo que se trataría de eliminar o silenciar al mismo (quizá podamos concluir este capítulo con un adendum sobre los nuevos descubrimientos en silenciamiento



\* Figura 1. Splicing alternativo.

En esta figura se ilustra el fenómeno del splicing alternativo. Para ello imaginemos que el RNA pre mensajero que contiene 5 elementos diferentes se puede procesar de 5 formas diferentes, como se ilustra en la columna izquierda se originaran 5 formas de RNA mensajero y cada una de ellas podrá generar una proteína diferente.

tores de "splicing" que encontramos en un mismo núcleo celular es esencial. Así pues, no es descabellado pensar que las mutaciones en el factor de "splicing" PRPC8 (uno de los responsables de RP) pueda producir una forma alternativa de una determinada proteína que sea esencial para la función de la retina, produciendo de ese modo una eliminación de esa misma función e incluso interferir con un conjunto de factores que puedan repercutir en el resto de funciones retinianas, provocando el fallo visual.

Todos estos puntos hacen que sea muy difícil poder tratar de una manera universal a la enfermedad denominada RP.

génico). Y finalmente, la intervención en este sentido pasaría por sustituirlo por una copia intacta del gen en cuestión.

**¿Que soluciones nos ofrece la ciencia?**

Si analizamos las posibilidades actuales podremos ver varias líneas de investigación que nos deparan un futuro esperanzador. Una de las grandes metas es la terapia génica, la idea de la terapia génica es muy sencilla, consiste en realidad en sustituir un gen defectuoso por su copia normal. Pero esto que en principio parece fácil, termina por no serlo tanto en la práctica y las razones son de diversa índole: Por un lado nos encontramos con la elección del

vector -vehículo- adecuado. Normalmente estos vectores suelen ser virus atenuados de DNA. Los virus son organismos que poseen sistemas para encapsular y diseminar el DNA de su genoma. Los científicos nos aprovechamos de estas propiedades de los virus y así manipulamos su genoma insertando la copia del gen normal que queremos sustituir. Una de las ventajas de este sistema consiste en la especificidad de las células diana que atacarán los virus, y en esta forma pueden administrarse al órgano adecuado.

Otro sistema de administración de los genes normales son los liposomas. Estos no son más que gotitas microscópicas de lípidos con un núcleo acuoso donde se encapsula el gen correcto. Los liposomas se fusionan con la membrana celular liberando su contenido, en este caso el DNA, en el citoplasma de la célula. Como el lector podrá entender, con este sistema no se puede dirigir el DNA a una diana concreta. Sería imposible.

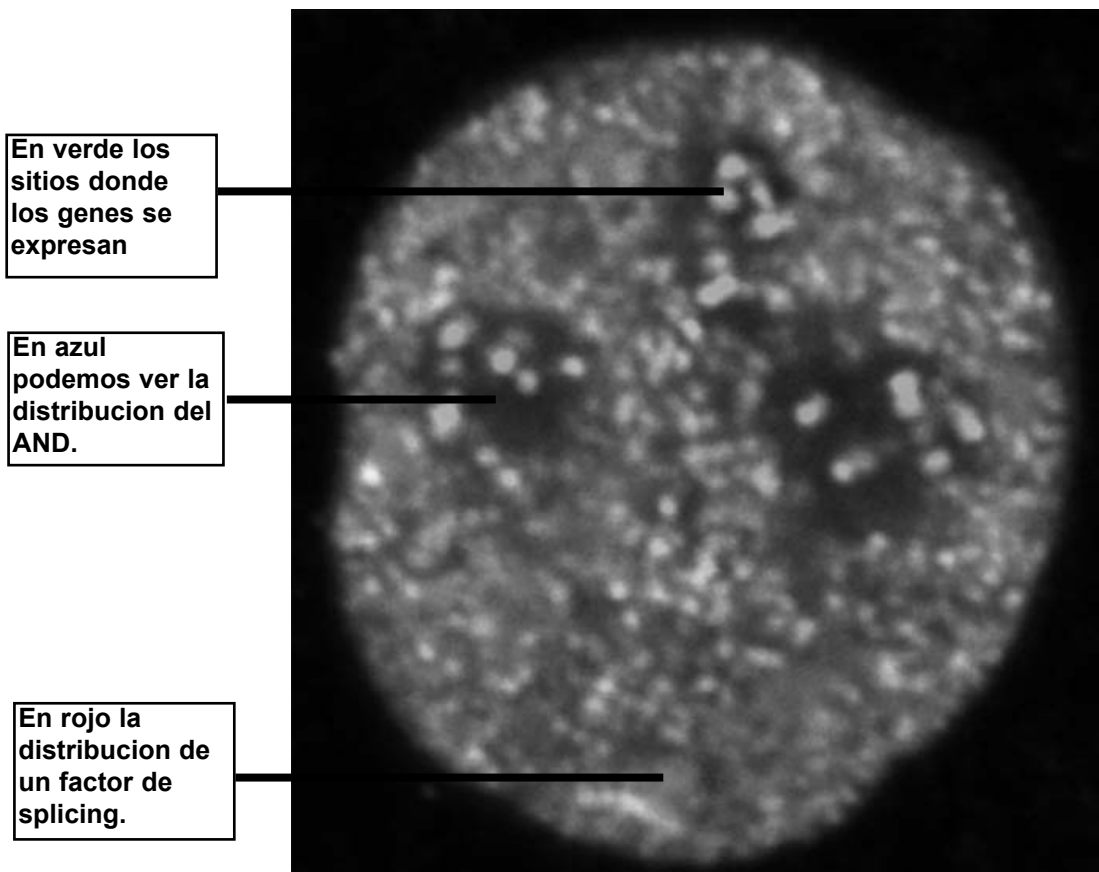
Recientemente se han desarrollado nuevas alternativas, como ligar químicamente el DNA a alguna molécula especial que se una a receptores específicos de las células diana, que una vez asociado al receptor será endocitado por la célula y liberado en su citoplasma.

### ¿ Cuáles son los problemas que se derivan de estos tipos de actuación?

La terapia génica no parece ser una solución definitiva y para ello voy a enumerar una serie de razones:

1) Las células que han sido transformadas con el DNA deben de ser estables y permanecer funcionales. Uno de los problemas es la integración del DNA en el genoma. El genoma está organizado dentro del núcleo de la célula. El DNA celular aparece en dos estados uno activo y otro inactivo. Todavía no conocemos los mecanismos exactos que regulan la expresión génica, pero está claro que las intermediaciones de un gen particular son muy importantes a la hora de la regulación del mismo, no todos los genes se transcriben al mismo tiempo (Figura 2).

Así, si el DNA que hemos añadido a nuestras células se integra en una región del genoma que en las células afectadas por la patología es inactiva, nuestro gen será silenciado, pero si por contra se integra en una región que es activa, el gen estará en estado activado todo el tiempo. Es fácil ver que esta última propiedad es mala para la célula. Esto me lleva a recordarles una de las propiedades de



\* Figura 2. Célula Hela.  
Esta imagen ilustra la complejidad del núcleo de la célula.



los eucariotas superiores. En estos organismos todas sus células, excepto las germinales, contienen la misma dotación genética. Pero lo que hace que una célula del hígado sea diferente de una célula del cerebro son precisamente los genes que estas expresan. Cada célula del organismo expresa un programa de genes que es específico de su órgano. Así, si por medio de la terapia génica comenzamos a expresar genes del sistema nervioso en nuestro hígado, de algún modo nuestros hepatocitos no se van a encontrar muy felices y pueden comenzar a alterar su programa genético y las consecuencias ya sabemos cuales serían.

2) Respuestas inmunes. Cada vez que se introduce un objeto extraño en nuestro organismo este reacciona atacando al intruso (reacción del injerto contra el huésped, en el caso de los trasplantes de órganos), y en este que nos ocupa, al vector.

3) Los vectores virales poseen una serie de problemas añadidos como son respuestas inflamatorias. Y no menos importante es recordar que siempre que se emplea un virus existe la posibilidad de que el propio virus recupere su capacidad patógena.

4) Suponiendo que nuestro gen haya sido dirigido a la célula diana y que se consiga su expresión a niveles adecuados, tenemos el problema de que el gen defectuoso se sigue expresando. La mayoría de las proteínas funcionan en forma de complejos, muchas veces multiméricos. Si ocurriera el caso de que en la misma célula se expresara la proteína mutada y la correcta y ambas pasaran a formar parte del mismo complejo, es fácil deducir que el complejo resultante sería inactivo. Esta es otra de las razones por la que la terapia génica podría no funcionar. Para no ahondar más en este agujero e intentar arrojar un poco de esperanza sobre el tema me atrevo a decir que este problema puede tener solución.

Recientemente se ha descubierto un fenómeno que se llama interferencia por RNA. Básicamente, si las células se transfectan con pequeños fragmentos de RNA de doble cadena (21-23 nucleótidos) estos son capaces de silenciar el RNA mensajero endógeno que contenga una secuencia complementaria de estos fragmentos. Así, si se diseñan fragmentos de RNA que sean complementarios del gen defectuoso, se puede silenciar éste y la célula ya no contendrá la proteína mutada. Esta aproximación se ha empleado con éxito en el tratamiento de la enfermedad de Huntington.

**Los tratamientos disponibles en la actualidad tan solo retardan la aparición de los síntomas, pero todavía no existe un tratamiento alternativo y muchos casos concluyen con la visión en "túnel" ya bien conocida.**

5) Las proteínas mitocondriales están codificadas en parte por el genoma nuclear. Sin embargo, hay que recordar que una fracción nada despreciable proviene del genoma mitocondrial.

Las mitocondrias poseen su propio genoma, una molécula de DNA circular de 16.5 Kb. Muchos científicos creen que éste no es más que un residuo del endosimbionte que originó la mitocondria (ya que según las últimas tendencias, el origen de las mitocondrias es bacteriano). La célula eucariota (es decir las células que poseen un núcleo diferenciado) se originaron como fruto de la fusión de varias bacterias, unas se encargaron de organizar los genomas, estas darían origen al núcleo, otras se encargarían de la producción de energía, estas son las que originarían las mitocondrias. El genoma mitocondrial codifica proteínas implicadas en los diferentes complejos respiratorios que posee la mitocondria.

Las variantes de la RP que implican a la mitocondria presentan mutaciones o deleciones en el DNA mitocondrial (eliminaciones de fragmentos de la molécula de DNA). Hasta la fecha no existe ningún método capaz de dirigir el DNA a las mitocondrias, con lo que resulta difícil poder reparar las mutaciones mitocondriales pero recientemente, un grupo de investigadores pudieron reparar una de estas mutaciones mitocondriales simplemente transfiriendo el gen normal al núcleo de la célula, lo cual resultó ser muy sorprendente y esperanzador para nuestro

problema oftalmológico. La investigación básica es fundamental para poder tratar las enfermedades genéticas de una manera adecuada. Entender mejor cómo se integran los genes en el núcleo, cómo se activa o inactiva un programa genético, cómo se puede dirigir un fragmento de DNA al contexto nuclear que se desee. Todas estas cuestiones son esenciales si queremos tener éxito en la lucha contra las enfermedades genéticas y en nuestro caso por abordar con éxito el tratamiento definitivo de los pacientes con RETINOSIS PIGMENTARIA y otras enfermedades heredo degenerativas retinianas.

**Francisco Jose Iborra**

(from The Medical Research Council, UK.)  
Molecular Haematology Unit . Weatherall Institute  
of Molecular Medicine  
University of Oxford,  
John Radcliffe Hospital,  
Headington. Oxford OX3 9DS United Kingdom

# V JORNADA Sobre ENFERME- DADES HEREDITARIAS DE LA RETINA.



Fundación Jiménez Díaz  
SERVICIO DE GENÉTICA  
91-5504872 (Laboratorio)  
91-5446903 (Consulta)  
Dra. C Ayuso //  
EsRetNet

El próximo mes de marzo de 2004, se celebrará la ya tradicional jornada sobre enfermedades hereditarias de la retina. Esta jornada tiene un carácter bianual y en este caso se celebra conjuntamente el primer congreso nacional con el mismo nombre.

La especialización de este encuentro y la doble faceta de científico para profesionales y para afectados e interesados hace de la jornada una indiscutible oportunidad para todos de conocer "in situ" y en vivo el panorama y las expectativas reales en la investigación sobre las enfermedades degenerativas de la retina.

**La oportunidad es aún más  
excitante debido al momento  
histórico de conocer los resultados  
de los primeros tratamientos**

La amplia participación de todos los especialistas nacionales y el debate entre los mismo enriquece e ilustra la situación actual. Además la organización siempre nos tiene preparada alguna buena sorpresa con la participación de algún invitado ilustre. Este fue el caso de hace dos años con la oportunidad de profundizar en las células madre y la visión esperanzadora que dejó en todos nosotros Rubén Addler.

La oportunidad es aún más excitante debido al momento histórico de conocer los resultados de los primeros tratamientos experimentales en fase I, y toda la información sobre las últimas novedades.

La revista VISIÓN estará presente para no perder detalle de la misma y ofrecer amplia información en el próximo número a publicar en junio de 2004, no obstante invitamos a todos los interesados a participar en alguna de las modalidades poniéndose en contacto con la asociación de Retina Madrid.

La organización nos ha pasado una breve y provisional sinopsis de esta jornada.

## Temas de la Jornada:

1. Algunas líneas de INVESTIGACIÓN sobre RP en España.  
Con participación de algunos investigadores que explicarán el curso de sus trabajos

2. Red española sobre Retina y Proyecto Integrado Europeo.

Participante de EsretNet y/o algún participante europeo.

3. Avances en el diagnóstico genético: aplicación actual y futura de los micro-arrays de DNA en las Distrofias de Retina.

Contaremos con la presencia de una Dra. colaboradora de la empresa Asperbio que trabaja con el Prof. Rando Alikmets de la Universidad de Columbia.

4. Investigación sobre las nuevas estrategias terapéuticas: terapia de células encapsuladas y otras.

**Invitamos a todos los interesados a  
participar en alguna de las modali-  
dades poniéndose en contacto con  
la asociación de Retina Madrid.**

CONFERENCIANTE: pendiente de determinar

FECHA PROVISIONAL: 12-13 Marzo 2004

SEDE: Madrid.

LOCAL: pendiente de determinar

ORGANIZA:

**Fundación Jiménez Díaz y Retina Madrid**  
Con la colaboración FAARPEE, FUNDALUCE,  
CSIC y otras organizaciones de afectados y científicas.

# ANÁLISIS DE LA EXPRESIÓN DE GENES CON TÉCNICAS DE CHIPS DE ADN. APLICACIÓN EN OFTALMOBIOLOGÍA

La reciente disponibilidad de los genomas completos de diversos organismos da la oportunidad de abordar los estudios de biología molecular desde una nueva perspectiva, la genómica. Por un lado tenemos la posibilidad de obtener sondas para cada uno de los genes del organismo que estamos estudiando y por otro, podemos comparar los genes y proteínas de interés de nuestro organismo con sus homólogos en otras especies.

El estudio de los niveles de expresión de todos los genes de un organismo se materializa con los experimentos de microarrays de ADNc. Con diversas variantes, las distintas tecnologías existentes se basan en un principio común: disponer una serie de sondas para los genes que queremos estudiar en un soporte sólido de manera ordenada. De esta manera sabremos que en una posición determinada de nuestro soporte encontramos una sonda para un gen determinado. Hay dos grupos principales de tecnologías, los microarrays fabricados con sondas depositadas por un robot y los de sondas sintetizadas in situ.

En el primer caso, las sondas están clonadas en un plásmido y son amplificadas por PCR almacenándose en formato de placa multipocillo. Estos productos, en presencia de un agente desnaturante

**De cada hibridación,  
obtenemos finalmente una medida  
de la expresión relativa de cada uno  
de los genes del microarray en la  
muestra de referencia y problema**

como el dimetil-sulfóxido (DMSO), son depositados por un sistema robótico en un porta de microscopio tratado previamente con poli-lisina, tras lo cual se someten a un proceso de fijación del ADN mediante calor o radiación ultravioleta (Fig. 1). Una vez preparados los cristales se puede proceder a la hibridación de los mismos: El ARN extraído de tejidos o células se marca con una molécula fluorescente en una reacción de retro-transcripción. Se hibridan dos muestras distintas con cada cristal, una muestra de referencia y una muestra problema cada una marcada con un fluorocromo diferente. Cada uno de los puntos del soporte representa a un gen determinado y la medida de la intensidad de fluorescencia emitida por

dicho punto es proporcional al nivel de expresión del gen en el tejido de partida. Tras la hibridación se realiza un escáner de fluorescencia del microarray obteniéndose una imagen de la superficie del mismo. Mediante un programa de análisis de imagen se puede obtener los valores numéricos asociados a cada uno de los puntos. De cada hibridación, obtenemos finalmente una medida de la expresión relativa de cada uno de los genes del microarray en la muestra de referencia y problema.

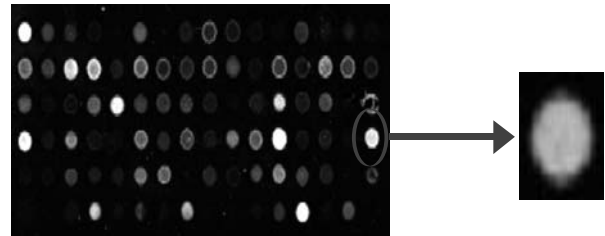


Figura 1: Imagen de un chip de ADNc. Cada uno de los puntos corresponde a una sonda para un gen. El chip es hibridado con dos muestras marcadas con fluorocromos distintos. Si un punto sale negro es que el gen no se expresa. Si sale amarillo es que se expresa igual en ambas condiciones. Si sale verde o rojo es que se expresa más o menos en una de las dos condiciones, en función de cual sea la referencia y cual la muestra problema.

Una variante a este sistema serían los microarrays depositados en membranas de nylon [2] y que son hibridados con una sola muestra marcada con radioactividad. Una vez obtenidas las imágenes con un escáner de fósforo pueden ser analizadas de la misma forma que el sistema anterior. Para la comparación de diferentes muestras sin embargo, hay que tener las mismas consideraciones que con los microarrays de sondas sintetizadas in situ.

En el caso de las sondas sintetizadas in situ [3], tecnología desarrollada por Affymetrix®, estas son construidas en el propio soporte sólido mediante técnicas fotolitográficas semejantes a las empleadas para fabricar microchips de ordenadores. Las sondas se diseñan a partir de las secuencias para cada gen seleccionándose una serie de sondas de 25 nucleótidos, de manera que no se encuentre en otros genes más de un número de veces determinado (Fig. 2). Total se escogen 16 sondas por cada gen. Además se emplea por cada sonda otra similar pero con una mutación en la base central. Esta sonda nos dará la hibridación inespecífica y del fondo. Finalmente, para cada gen tenemos un conjunto de

32 sondas de 25 nucleótidos que permiten determinar la hibridación específica, la hibridación inespecífica y el fondo. Se hibrida una única muestra con cada chip por lo que hay que hibridar varios chips para realizar comparaciones. El ARN extraído de tejidos o células se convierte en ADNc mediante una retrotranscripción y luego se pasa a ARNc mediante una transcripción *In Vitro*, paso en el que es biotinilado. Posteriormente se fragmenta el ARNc mediante procedimientos químicos para permitir la hibridación con todas las sondas de cada gen existentes. Tras la hibridación se somete a un proceso automático de lavado y marcado, seguido del escaneado. La imagen obtenida es analizada con el software MAS (Microarray Suite, Affymetrix®) que permite obtener de cada chip un valor de expresión para cada uno de los genes representados en el chip. El sistema asigna una serie de identificadores que permiten determinar que genes están ausentes, presentes o marginales. Debido a la complejidad inherente a la técnica, al gran número de sondas por gen y el tamaño pequeño de estas (lo que produce reacciones de hibridación cruzada) hay diversas tentativas para mejorar los resultados de los cálculos de los valores de intensidad a partir de las imágenes. De las posibilidades existentes probablemente la más sobresaliente sea el proyecto Affy de Bioconductor [4].

y de réplicas de cada condición que hayamos empleado. Esto nos obliga en muchos casos a emplear técnicas de análisis estadístico y de data mining (técnicas de clustering, clasificación jerárquica, redes neuronales, etc.) que permitan extraer la información oculta en la enorme cantidad de datos de que disponemos [6]. Todas estas consideraciones hacen que el trabajo con microarrays sea interdisciplinario ya que requiere de la colaboración de biólogos, bioinformáticos y estadísticos para poder sacar todo el jugo a tan valiosa información.

Esta tecnología se ha aplicado con éxito en muy diversos campos. Inicialmente se empleó para estudiar la expresión génica durante el ciclo de esporulación en levaduras [7], organismo del cual se obtuvo por primera un microarray con sondas para cada uno de los genes que posee. En este estudio se observaron al menos 7 patrones temporales de expresión génica y se identificaron un factor de transcripción (Ndt80) importante para la inducción de un gran número de genes al final de la profase meiótica. El patrón de expresión génica permitía obtener claves para la función de cientos de genes previamente no caracterizados, algunos de ellos con homólogos humanos y que podrían ser importantes durante la gametogénesis.

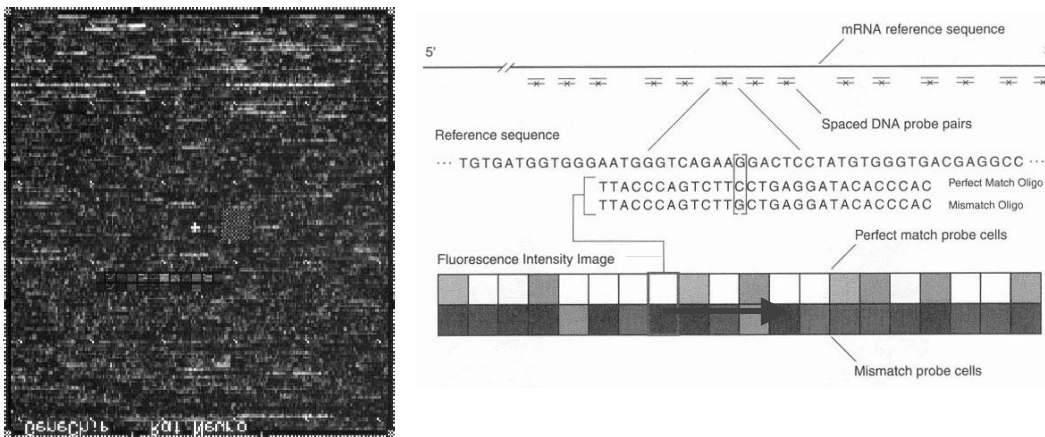


Figura 2: Imagen de un chip de Affymetrix®. A la derecha se ve una ampliación de una de las regiones del chip que corresponde al conjunto de sondas para un gen.

Una de las características más importantes a tener en cuenta al realizar este tipo de experimentos es el diseño estadístico del mismo [5]. Sin tener este factor podemos encontrar una gran cantidad de hibridaciones realizadas, mucho dinero gastado y pocos resultados obtenidos. Consideramos que un buen diseño estadístico nos ahorrará en principio dinero, y ganaremos tiempo en el análisis posterior de la gran cantidad de datos obtenidos.

Una vez se han realizado todas las hibridaciones que nuestro experimento requiera nos encontramos con una cantidad de datos enorme. Tenemos valores de expresión de miles de genes (~20.000 en el caso de los chips humanos) y esto se multiplica por el número de condiciones experimentales

Posteriormente se ha empleado en estudios de cáncer, buscando realizar una clasificación molecular de los distintos tipos de cáncer [8]. La clasificación molecular de los tumores permitiría un diagnóstico y tratamiento posterior de los tumores más eficaz. En este estudio se pretendía llegar a un mayor conocimiento de las bases moleculares que gobiernan el desarrollo del cáncer. Desarrollan un nuevo método para descubrir nuevas clases de tumores así como un sistema de predicción que permite asignar un tumor a una clase determinada.

También se ha aplicado esta tecnología en neurociencia para estudiar los cambios de expresión génica producidos en diferentes enfermedades, para alcanzar un mayor conocimiento de los mecanis-

mos moleculares, como por ejemplo en el caso de la esquizofrenia [9]. En este campo, dada la complejidad del sistema nervioso central y la heterogeneidad celular que presenta, se recurre a veces a técnicas que permiten estudiar el perfil de expresión génica de una sola célula [10]. Una revisión de las aplicaciones de los microarrays en neurociencia puede verse en [11].

Los datos obtenidos de los experimentos de microarrays permiten estudiar la regulación génica a nivel del genoma completo y se ha aplicado para determinar redes de regulación transcripcional [12] ya que los genes agrupados en función de su perfil de expresión tienden a participar en procesos similares. Se han desarrollado métodos para reconstruir la arquitectura de las redes genéticas.

**La tecnología de los microarrays de ADNc se ha convertido en una herramienta muy importante para profundizar en los mecanismos moleculares que gobiernan los distintos procesos que tienen lugar en los seres vivos**

La tecnología de los microarrays de ADNc se ha convertido en una herramienta muy importante para profundizar en los mecanismos moleculares que gobiernan los distintos procesos que tienen lugar en los seres vivos. Aunque desde su aparición ha avanzado mucho el desarrollo de la técnica aun queda mucho camino en lo que se refiere a métodos de análisis de los datos obtenidos y de extracción de información. A medida que se van completando más genomas y se realizan experimentos se va obteniendo una huella genética de los organismos estudiados y que nos permite, al compararlos con estados patológicos o con otros organismos, entender mejor cómo se regula a nivel global el genoma y por tanto, qué mecanismos son fundamentales en los seres vivos.

No dudamos que el futuro de la biología molecular aplicada al tratamiento de las distrofias retinianas está íntimamente ligado al perfeccionamiento de estas técnicas y a su extrapolación a los mecanismos que inducen la alteración o la ausencia de la función visual.

## Referencias

1. Schena, M., et al., Quantitative monitoring of gene expression patterns with a complementary DNA microarray. *Science*, 1995. 270(5235): p. 467-70.
2. Carlisle, A.J., et al., Development of a prostate cDNA microarray and statistical gene expression analysis package. *Mol Carcinog*, 2000. 28(1): p. 12-22.
3. Lockhart, D.J., et al., Expression monitoring by hybridization to high-density oligonucleotide arrays. *Nat Biotechnol*, 1996. 14(13): p. 1675-80.
4. Irizarry, R.A., et al., Exploration, normalization, and summaries of high density oligonucleotide array probe level data. *Biostatistics*, 2003. 4(2): p. 249-64.
5. Smyth, G.K., Y.H. Yang, and T. Speed, Statistical issues in cDNA microarray data analysis. *Methods Mol Biol*, 2003. 224: p. 111-36.
6. Wigle, D.A., J. Rossant, and I. Jurisica, Mining mouse microarray data. *Genome Biol*, 2001. 2(7): p. REVIEWS1019.
7. Chu, S., et al., The transcriptional program of sporulation in budding yeast. *Science*, 1998. 282(5389): p. 699-705.
8. Golub, T.R., et al., Molecular classification of cancer: class discovery and class prediction by gene expression monitoring. *Science*, 1999. 286(5439): p. 531-7.
9. Mirmics, K., et al., Molecular characterization of schizophrenia viewed by microarray analysis of gene expression in prefrontal cortex. *Neuron*, 2000. 28(1): p. 53-67.
10. Luo, L., et al., Gene expression profiles of laser-captured adjacent neuronal subtypes. *Nat Med*, 1999. 5(1): p. 117-22.
11. Luo, Z. and D.H. Geschwind, Microarray applications in neuroscience. *Neurobiol Dis*, 2001. 8(2): p. 183-93.
12. Tavazoie, S., et al., Systematic determination of genetic network architecture. *Nat Genet*, 1999. 22(3): p. 281-5.

**Prof. Juan Bernal,**

Coordinador Biomedicina del CSIC, Madrid  
Profesor de investigación del Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", Madrid

**Dr. Diego Diez,**

Instituto de Investigaciones Biomédicas "Alberto Sols", Consejo Superior de Investigaciones Científicas, MADRID

# AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER (LCA): ESTUDIO CLÍNICO Y GENÉTICO.

La Amaurosis Congénita de Leber (LCA) es una alteración primaria de los fotorreceptores, de inicio muy precoz o congénita produce ceguera o un grave déficit visual en los niños. Supone cerca del 5% de los casos de distrofia retiniana y entre el 10-18% de los casos de ceguera congénita. En este artículo se expone un interesante proyecto de investigación sobre esta enfermedad, dirigido por la Dra. Carmen Ayuso y financiado por Retina Madrid.

## Objetivos

Los objetivos planteados por la Dra. Ayuso son los siguientes:

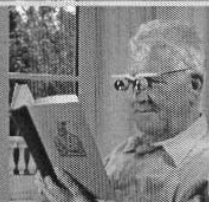
- a) el estudio molecular mediante un micro-array, diseñado por la compañía AspeBiotech, de las mutaciones descritas en los genes relacionados con LCA,
- b) la caracterización clínica de los pacientes afectados y
- c) la correlación genotipo-fenotipo de las mutaciones que se encuentren, en una serie de familias españolas con LCA o con formas infantiles y agresivas de ARRP.

El estudio consistirá en:

- 1) Estudio clínico, genético y oftalmológico.
- 2) Toma de muestras biológicas (sangre, mucosa bucal, u otras) de los pacientes y sus familiares
- 3) Extracción de DNA y/o RNA de los tejidos
- 4) Análisis mediante micro-array. ([www.asperbio.com](http://www.asperbio.com))
- 5) Estudio familiar de los cambios encontrados (mediante micro-array, secuenciación y/o análisis de ligamiento familiar)
- 6) Correlación de genotipo-fenotipo.

El tiempo previsto para el estudio de unas 15 a 25 familias será de entre 12 y 18 meses.

Vuelva  
a  
sonreír.



Llevar una vida  
visualmente  
activa es  
posible.

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

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

¡Pídanos información!

**Cottet**  
ÒPTICS

CENTRE  
DE  
BAIXA  
VISIÓ

Pg. de Gràcia 47 entl.1a  
08007 BARCELONA

[bajavision@cottet.net](mailto:bajavision@cottet.net)



93 488 21 59

**Definición**

La Amaurosis Congénita de Leber (LCA) es una alteración primaria de los fotorreceptores (como la retinosis pigmentaria) aunque de inicio muy precoz o congénita que produce ceguera o un grave déficit visual en los niños desde los primeros meses de vida. En LCA existe una pérdida grave tanto de bastones como de conos en toda la retina desde el nacimiento. Supone cerca del 5% de los casos de distrofia retiniana y entre el 10-18% de los casos de ceguera congénita.

**Aspectos Clínicos**

En algunos casos se asocia a otros síntomas sistémicos como sordera o retraso mental (formas sindrómicas) (S. Joubert MIM 213300; S Lhermitte-Duclos MIM 158350; S Senior-Loken MIM 266900; Enfermedad infantil de Refsum MIM 266510 y S Zellweger MIM 214100).

**Características Oftalmológicas**

En las formas no sindrómicas (o "no complicadas") la LCA se suele diagnosticar como ceguera congénita con ERG ausente o disminuido. El déficit visual se detecta generalmente antes de cumplir los 6 meses y el ERG suele estar abolido antes del año. Los pacientes rara vez tienen agudezas visuales mayores de 0,05 y es frecuente la hiperopia mayor de 5 dp (hipermetropía). Muchos

pacientes con LCA tienen nistagmus, fotofobia, ptosis bulbi (retracción del globo ocular) y sluggish pupils.

Se distingue de la RP de inicio precoz, porque ésta se presenta algo más tarde e inicialmente no hay nistagmus de búsqueda y en cambio existe ceguera nocturna y una relativamente buena agudeza visual central.

**Herencia**

Aunque generalmente se hereda con carácter autosómico recesivo, existen algunos casos con herencia dominante, y casos por isodisomía uniparental. Además recientemente se ha descubierto que junto a mutaciones del gen responsable, pueden aparecer mutaciones de otro gen que actuaría como un factor modificador.

**Base Genética**

En los últimos 5 años se ha producido un avance espectacular en el conocimiento de la Amaurosis Congénita de Leber y otras distrofias retinianas similares de inicio precoz.

Existe una gran heterogeneidad genética, y hasta el momento, la LCA no sindrómica se ha asociado a mutaciones en 6 genes conocidos (Tabla 1)

Gen	Proteína	Locus	LCA	Fenotipos Asociados	OBSERVACIONES
CRX	Cone-Rod Homeobox	19q13.3	0,5%	Distrofia Conos>Bastones A.D. ADRP	
GUCY2D	RetGC-1	17p13.1	LCA1 12%	Distrofia Conos>Bastones A.D	
RPE65		1q31	LCA2 3-10%	Fenotipo LCA: Aparente mejoría o estabilización infancia ARRPP precoz (1-2%)	Terapia Génica en perros
AIPL1	Aryl Hydrocarbon Receptor-interacting Protein-like 1	17p13.1	LCA4 9%	Distrofia Conos>Bastones A.D.	
RPGRIP	RPGR-interacting protein 1	14q11	LCA6 4%	----	
CRB1	Crumbs Homologue 1	1q31-3	7%	ARRP con/sin PPRPE ARRPP con Vasculopatía exudativa Coats-like	
¿?	¿?	14q24	LCA3		
¿?	¿?	6q11-q16	LCA5	Progresión de las anomalías de la mácula: leve atrofia a apariencia colobomatosa.	
¿?	¿?	1p36	LCA9		
MERTK	c-mer protooncogene receptor tyrosine kinase	2q13	ARRP		
LRAT	Lecithin Retinol Acyl Transferase	4q32.1	ARRP		

GUCY2D (que codifica la RetGC-1) en el cromosoma 17p13.1, RPE65 en 1q31, CRX en 19q13.3, AIPL1 en 17p13.1, CRB1 en 1q31-3, y RPGRIP1 en 14q11.

Además, un cuadro clínico retiniano severo similar y de inicio precoz se presenta en pacientes con mutaciones en TULP1 (6p21.3), MERTK y LRAT.

Todos estos genes se expresan preferentemente en la retina o el epitelio pigmentario de la retina. Sus presuntas funciones son bastante diversas e incluyen el desarrollo embrionario de la retina (CRX), la estructura celular de los fotorreceptores (CRB1), la fototransducción (GUCY2D), el tráfico de proteínas (AIPL1, RPGRIP1), y el metabolismo de la vitamina A (RPE65).

Los datos moleculares y la correlación genotipo-fenotipo de los genes CRB1 y RPE65 apoyan la hipótesis de que probablemente la LCA representa el extremo más grave del espectro clínico de las distrofias de retina.

Existen también otras localizaciones cromosómicas, cuyos genes aún no han sido aislados. (loci LCA3 y LCA5).

La causa de la degeneración de los fotorreceptores es diversa. En la mayoría de los casos la muerte celular ocurre en una retina totalmente diferenciada, extendiéndose por la capa de fotorreceptores, provocando finalmente una pérdida de la función visual. En otros casos, el defecto ocurre durante el desarrollo.

### Diagnóstico Molecular

En España se han realizado estudios de 4 de estos genes (RPE65 en 0/72 familias ARRP precoces, CRB1 en 6/95 familias ARRP/LCA y TULP1 en 1/49 familias ARRP) en grupos de pacientes con retinosis pigmentaria de comienzo infantil y/o autosómica recesiva y CRX en 2 casos aislados de LCA. Hasta el momento, únicamente se han en-

contrado mutaciones en 3 de ellos en un total de 7 familias.

Estos estudios y los de otros autores han permitido descubrir que las mutaciones de estos genes son capaces de producir no sólo LCA sino también otros fenotipos retinianos de inicio precoz.

El análisis más sistemático de estos genes en series de pacientes con LCA ha permitido realizar el diagnóstico molecular de entre el 30 y el 50% de los pacientes con LCA.

### Ventajas del Estudio genético en LCA

La identificación del defecto molecular subyacente puede permitir mejorar el diagnóstico precoz y el pronóstico de los pacientes con LCA.

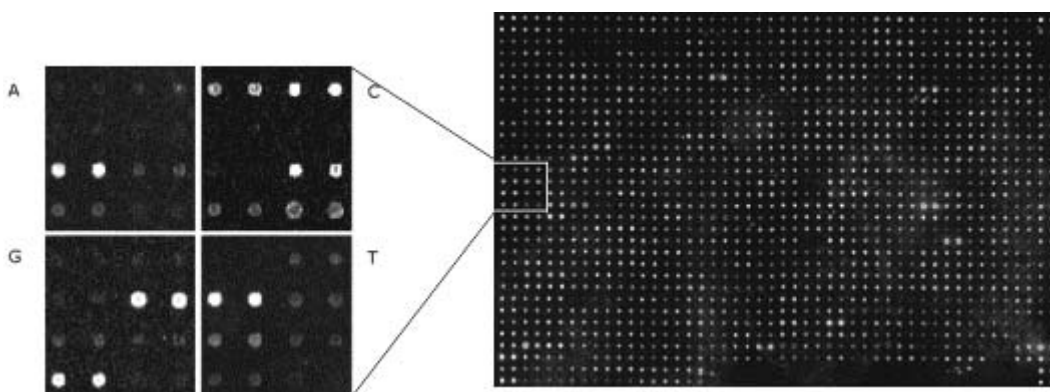
La evaluación clínica (fenotipo) y molecular (genotipo) de los pacientes con LCA permite su correcto diagnóstico, identificando otros defectos en las LCA sindrómicas o evitando exploraciones innecesarias en casos de LCA no complicada

Además, establecer el genotipo ayuda también a predecir el pronóstico visual del paciente. Por ejemplo, ya es conocido que los pacientes con mutaciones del gen RPE65 tienen un mejor pronóstico visual que los que portan mutaciones en GUCY2D

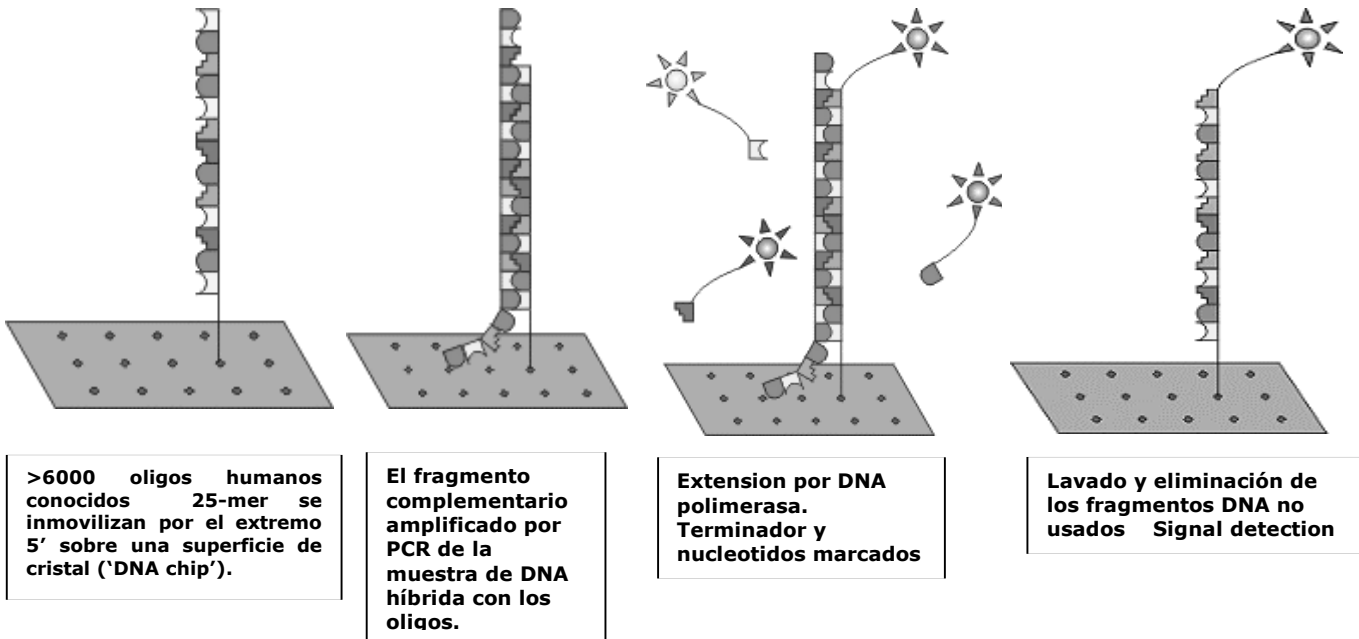
También, y dado que la enfermedad se manifiesta muy precozmente, muchas familias desean recibir consejo genético y prevenir la enfermedad mediante el diagnóstico prenatal o pre-implantatorio. Por último, en el futuro el diagnóstico molecular será fundamental para seleccionar pacientes para terapias específicas.

### Técnicas para el estudio molecular

Los genes arriba mencionados deben ser estudiados mediante amplificación en algo más de 120 fragmentos (120 reacciones de PCR y sus consiguientes secuencias). Este abordaje requiere gasto de tiempo, personal y reactivos.







La incorporación de la técnica de micro-array APEX basado en "primer-extension", (Arrayed Primer Extension) para identificar mutaciones ya descritas en estos genes ha demostrado tener una gran especificidad, ser bastante sensible (para diagnosticar aproximadamente 1/3 de las familias LCA) y sobre todo disminuir de forma importante el tiempo de estudio.

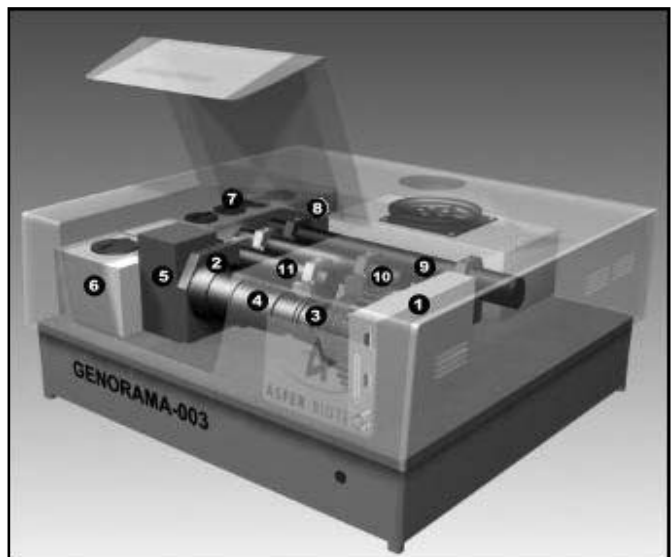
Este microarray analiza las cerca de 250 mutaciones publicadas hasta el momento en 8 genes asociados a LCA: (RPE65, GUCY2D, CRB1, RPGRIP1, CRX, AIPL1, MERTK, y LRAT). En ~100 pacientes de LCA previamente estudiados con otra

metodología vieron que detectaba las mismas mutaciones.

En los 200 casos nuevos sin diagnosticar, sirvió para detectar al menos una mutación en el 31% de los casos y ambos alelos en cerca del 20% de los casos. Comparando con los últimos resultados presentados, utilizando otras metodologías, se observa la misma proporción de casos en los que se identifica la mutación responsable. (Lotery et al: 34 % de casos mutados (TULP1 (0%), CRX (2%), AIPL1 (5 %), RPE65 (8%), GUCY2D (9 %) y CRB1 (10 %).



Genorama™ Quattrolmager: Sstema de análisis y de image de micro-array de 4 canales.



**Conclusiones**

En los últimos años, los avances genéticos en el diagnóstico de LCA han abierto nuevos horizontes incluso desde el punto de vista terapéutico.

El mejor entendimiento de esta patología es de un gran valor para los oftalmólogos y neuropediatras, porque permite establecer un diagnóstico más rápido y dar un valor pronóstico.

**Presupuesto**

·Material Fungible y Envíos de muestras:	3.000 euros
·Gastos de micro-array: 115 euros/muestra DNA x 4 individuos/familia x 25 familias :	11.500 euros
·Personal (1 becario): 800 euros x 12 meses :	9.600 euros
TOTAL:	24.100 euros

**Bibliografía**

- Infantile and childhood retinal blindness: a molecular perspective (The Franceschetti Lecture). Weleber RG. Ophthalmic Genet 2002 Jun;23(2):71-97
- Molecular genetics of Leber congenital amaurosis. F. Cremers, J.van den Hurk and A. den Hollander. Human Molecular Genetics, 2002, Vol. 11, No. 10 1169-1176
- Study of the involvement of the RGR, CRPB1, and CRB1 genes in the pathogenesis of autosomal recessive retinitis pigmentosa. Bernal S, Calaf M, Garcia-Hoyos M, Garcia-Sandoval B, Rosell J, Adan A, Ayuso C, Baiget M. J Med Genet. 2003 Jul;40(7):E89
- Análisis molecular del gen RPE65 en 72 familias españolas con retinitis pigmentaria autosómica recesiva. I. Marcos A. Ruiz S. Borrego C. Ayuso Montserrat Baiget Guillermo Antiñolo. Med Clin (Barc). 2001 Jun 30;117(4):121-3.
- Novel mutations in the TULP1 gene causing autosomal recessive retinitis pigmentosa. Paloma E, Hjelmqvist L, Bayes M, Garcia-Sandoval B, Ayuso C, Balcells S, Gonzalez-Duarte R. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2000 Mar;41(3):656-9
- Future Prospects and Hopes in RPE65 Gene Therapy .Christian Hamel <http://www.retina-international.org/sci-news/tophamel.htm>

**Carmen AYUSO,**

Servicio de Genética Fundación Jiménez Díaz,  
Coordinadora de EsRetNet

# SIMPOSIUM SOBRE DISTROFIAS RETINIANAS: ÚLTIMOS AVANCES Y NUEVAS OPCIONES DE TRATAMIENTO

**Resumen del Simposium sobre Distrofias Retinianas presidido por Dr August Deutman (Holanda) que tuvo lugar en Madrid dentro del 14 Congreso de la Sociedad Europea de Oftalmología (Societas Ophthalmologica Europea). Madrid, 7 al 12 de Junio de 2003.**

## **SIMPOSIUM SOBRE DISTROFIAS RETINIANAS.**

Una vez constituida la mesa presidida por el Dr. Deutman, comenzó el simposium con una visión global de las distrofias de retina expuesta por los profesores expertos, Den Hollander, Klevering y Seeliger.

1) El profesor Deutman realizó una breve introducción sobre las distrofias retinianas y expuso posibles tratamientos.

Las distrofias retinianas son enfermedades degenerativas progresivas de la retina y coroides que caracterizan a una serie de desórdenes genéticamente determinados, con alteraciones en la función de diversos enzimas y anomalías en procesos metabólicos esenciales para el mantenimiento de la visión.

Engloba este término a un gran número de enfermedades heredoretinianas con variedad de manifestaciones oculares y a veces sistémicas, con degeneración progresiva de fotorreceptores y epitelio pigmentario.

Suelen ser familiares, bilaterales y a menudo simétricas, de edad de comienzo temprana, con marcada disminución de la agudeza visual y de curso lentamente progresivo.

Algunas empiezan con defectos funcionales o cambios poco visibles en el fondo del ojo, como la enfermedad de Stargardt. Otras comienzan manifestando pocos cambios funcionales, como la distrofia del Norte de Carolina, y otras con verdaderos cambios anatómicos, como la Retinosis Pigmentaria.

A nivel bioquímico, la unidad genética básica de función celular y al mismo tiempo lo que facilita su transmisión de generación en generación es precisamente el DNA (que contiene el mapa genético que engloba la información acerca de la síntesis de proteínas y que a su vez cataliza las reacciones enzimáticas y regula las funciones intracelulares e intercelulares).

Muchos errores del metabolismo se asocian con

el desarrollo y progresión de distrofias retinianas y la mayoría afecta a otros órganos. Al menos 100 enfermedades con alteración en el metabolismo de las proteínas, carbohidratos o lípidos tienen manifestaciones oculares y su origen es genético-hereditario debido a una deficiencia enzimática como las mucopolisacaridosis, anomalías lipídicas (Enfermedad de Niemann-Pick), Atrofia Gyrate (deficiencia de ornitinaamino-transferasa) o de mecanismo desconocido (Enfermedad de Steinert, Cockayne, Alport ...), Distrofias hereditarias coroideas, Anomalías de conos y bastones, Degeneraciones Vitreoretinianas hereditarias de Wagner, Stickler, Goldmann-Favre, Retinosquiasis...y un largo etcétera.

**Las distrofias retinianas son enfermedades degenerativas progresivas de la retina y coroides que caracterizan a una serie de desórdenes genéticamente determinados, con alteraciones en la función de diversos enzimas y anomalías en procesos metabólicos esenciales para el mantenimiento de la visión.**

El Albinismo es una distrofia del epitelio pigmentario de la retina autosómico recesivo y de forma ligada al cromosoma X que se caracteriza por una alteración de la Tirosinasa que es la enzima necesaria para la formación de Melanina.

La Retinosis Pigmentaria engloba un grupo de enfermedades hereditarias de la retina caracterizadas por una disfunción progresiva que afecta a los fotorreceptores y a otras capas retinianas con una pérdida progresiva de visión. El Oftalmólogo debe trabajar junto al especialista en Genética para obtener un diagnóstico co-

recto con un pronóstico y un consejo genético. Hay muchos tipos de Retinosis Pigmentaria y puede ser subdividida según:

- El fotorreceptor predominantemente afectado (bastones-conos, conos-bastones)
- El tipo de herencia
- El lugar de la afectación retiniana (central, pericentral, en sector, periférica)
- La edad de presentación

Englobados en de lo que conocemos como la Retinosis Pigmentaria Típica podemos distinguir entre distintos tipos de herencia. En este sentido ya se han localizado algunos cromosomas y algunos locus afectados.

- Esporádica 50%
- Autosómica Recesiva 21% 18 genes y 5 loci localizados
- Autosómica Dominante 17% 12 genes y 1 locus localizados
- Ligada al cromosoma X 12% 2 genes y 3 loci localizados

**Se resaltó el hecho de que ya hace tiempo que se están realizando estudios de terapia génica con modelos animales ... el fin de estos ensayos es el intentar reestablecer la función visual--- no se descarta el paso a ensayos clínicos en un plazo no muy lejano.**

Se recordó durante este simposium que al menos existen 2 genes en el cromosoma X responsables de la Retinosis Pigmentaria, un locus está próximo a la banda 11.3 del brazo corto del cromosoma X (locus DXS7). En el brazo corto del cromosoma X hay un locus en la banda 21 (cerca del locus de la ornitina transcarbamilasa).

II) La Dra. Anneke den Hollander expuso su trabajo sobre las mutaciones en el gen CRB1 implicado en distrofias retinianas severas y que está directamente implicado en la alteración del metabolismo de los pigmentos retinianos y el ciclo de la visión.

III) El profesor Deutman hizo hincapié en que entre las distrofias de Conos y Bastones se han descubierto en el tipo autosómico recesivo 1 gen y 3 loci, y en el tipo autosómico dominante 6 genes.

IV) El Dr. Klevering expuso el hecho de que mutaciones en el gen ABCA 4 causan: Enfermedad de Stargardt, Retinosis Pigmentaria, Distrofia de Conos y Bastones, y que además constituye un importante factor de riesgo para la Maculopatía Senil. Además, las mutaciones en el gen C R B 1 causan distrofias retinianas severas.

Se habló de la Isotretinina como tratamiento potencial para formas de degeneración macular asociadas con acumulo de lipofucsina. La inhibición farmacológica de la formación de A 2 E puede ser una terapia importante frente a este proceso, pero también se llamó la atención sobre la falta de consenso sobre la efectividad de esta terapia.

V) Finalmente el Dr. Seeliger disertó sobre los modelos animales de degeneraciones retinianas y los tratamientos genéticos que se están realizando para intentar revertir el proceso.

Además de las exposiciones orales lo más relevante de este simposium fue la discusión en la que se plantearon varios temas de actualidad, destacando entre ellos la posibilidad real de los estudios en terapia génica. Se resaltó el hecho de que ya hace tiempo que se están realizando estudios de terapia génica con modelos animales a los que se les indujo la degeneración retiniana y el fin de estos ensayos es el intentar reestablecer la función visual. Sin embargo, también se resaltó el carácter experimental de este tipo de estudios aunque no se descarta el paso a ensayos clínicos en un plazo no muy lejano.

**Dra. MARI ANGELES GALOTTO LÓPEZ**

Oftalmólogo Colaborador de la  
Unidad de Investigación Oftalmológica  
"Santiago Grisolia"  
Valencia

## REVISIÓN BIBLIOGRAFICA DISTROFIAS RETINIANAS. RETINOSIS PIGMENTARIA, UN RETO CONSTANTE.

Las distrofias retinianas constituyen un tema diana para muchos investigadores dedicados a la retina y, concretamente, la retinosis pigmentaria es sujeto de múltiples trabajos que intentan dar algo de luz sobre un problema cuyo desconocimiento aún nos supera.

En una búsqueda bibliográfica he considerado los trabajos más recientes sobre el tema y también el índice de impacto de las publicaciones, efectuando unos comentarios personales sobre los estudios seleccionados.

En este sentido, los trabajos de Farrar y colaboradores (Farrar GJ, Kenna PF, Humphries P. **On the genetics of retinitis pigmentosa and on mutation-independent approaches to therapeutic intervention. EMBO J 2002; 21: 857-864**), cuestionan por qué, si conocemos desde hace ya tiempo que la muerte de los fotorreceptores está implicada en la pérdida de la función visual y que las condiciones hereditarias son el origen de dicho proceso, hemos progresado tan poco en su comprensión y hoy en día aún no existe un tratamiento específico. La respuesta, según los autores, parece residir en la gran heterogeneidad genética de esta enfermedad que probablemente sea de tal magnitud que por el momento impide un enfoque claro del problema, y por supuesto, dificulten el desarrollo de una posible aplicación terapéutica definitiva.

Como oftalmólogos e investigadores coincidimos con otros autores en que el desarrollo de nuevos modelos experimentales pueda aportar nueva información y renueve la esperanza en una solución definitiva a este problema. Tal es el caso del trabajo publicado por Chader (Chader GJ. **Animal models in research on retinal degenerations: past progress and future hope. Vision Res 2002; 42: 393-399**), donde pone de manifiesto el hecho de que aunque las distrofias retinianas pueden ser fenotípicamente muy diferentes, sin embargo, presentan algunas características comunes tales como: que todas son causadas por la mutación genética, producen la disfunción de los fotorrecepto-

res y pueden conllevar la muerte de bastones y conos; siendo la apoptosis el mecanismo de muerte celular más predominante. Continuando con este aspecto de los modelos experimentales, los ratones "knockout" para el gen de la rodopsina (ratones a los que se les ha manipulado su información genética eliminando el gen que se pretende estudiar) pueden constituir una valiosa ayuda como modelo para las enfermedades donde sólo funcionan los conos.

En el trabajo desarrollado por Jaissle y colaboradores (Jaissle GB, May CA, Reinhard J, Kohler K, Fauser S, Lutjen-Drecoll E, Zrenner E, Seeliger MW. **Evaluation of the rhodopsin knockout mouse as model of pure cone function. Invest Ophthalmol Vis Sci 2001; 42: 506-513**) se muestra cómo la función correspondiente a los conos no está alterada aunque sí está abolida la correspondiente a los bastones. Sin embargo, aunque los segmentos externos de dichos fotorreceptores no existen, la estructura del resto de la retina y la coroides parece no haber sufrido cambios. Según los autores, el profundizar en el conocimiento de la función visual de estos animales podría aportarnos evidentes beneficios en la comprensión de tan graves y mal conocidas enfermedades degenerativas.

**José Manuel Ramírez Sebastián,**  
Oftalmólogo.

Profesor de Oftalmología  
de la Facultad de Medicina,  
Universidad Complutense

Subdirector del Instituto  
de Investigaciones Oftalmológicas  
"Ramón Castroviejo"  
Madrid

# CIRUGÍA VITREORETINIANA EN EL TRATAMIENTO DEL EDEMA MACULAR ASOCIADO A LA RETINOSIS PIGMENTARIA.

El edema macular cistoideo es una patología relativamente infrecuente en la retinosis pigmentaria (RP), con una prevalencia entre el 10% y 20%. Cuando se produce, sin embargo, puede provocar una pérdida severa de agudeza visual central, en pacientes con una importante afectación de la visión periférica. Se han propuesto varios tratamientos para tratar el edema macular en la RP, entre los que se incluyen los corticosteroides sistémicos, fotocoagulación en rejilla con láser, inhibidores de la anhidrasa carbónica, entre los que destacan la acetazolamida, metazolamida y dorzolamida. Los resultados más satisfactorios se han obtenido con acetazolamida, sin embargo su uso ha sido limitado por los efectos secundarios que produce.

La vitrectomía con disección de la hialoides posterior se ha mostrado efectiva en el tratamiento del edema macular diabético con o sin tracción vitreoretiniana. Estudios piloto ha demostrado también la efectividad de la disección de la membrana limitante interna en el tratamiento del edema macular sin tracción vitreoretiniana.

Presentamos los resultados de un estudio llevado a cabo en nuestros departamentos, cuyo propósito ha sido evaluar la efectividad anatómica y funcional de la cirugía vitreoretiniana en ojos con RP y edema macular cistoideo que no respondía al tratamiento adecuado con acetazolamida vía oral.

**Diseño del estudio:** Se trata de un estudio piloto prospectivo no comparativo.

**Pacientes y métodos:** Se han estudiado 12 ojos consecutivos de 8 pacientes. Los criterios de inclusión fueron una disminución de la agudeza visual de 20/60 o inferior, secundaria a edema macular cistoideo en pacientes con RP, de menos de 12 meses de evolución, habiendo sido tratados previamente y sin éxito con 250 mg de acetazolamida por vía oral 2 veces al día durante un mes. Previo consentimiento informado, se les practicó vitrectomía pars plana, seguida de disección de la hialoides posterior, y disección de la membrana limitante interna posterior previa tinción con verde de indocianina. Al finalizar la intervención se realizó recambio fluido-aire. Los principales parámetros a analizar fueron los cambios en la agudeza visual y el grosor de la mácula medido mediante Tomografía de coherencia óptica (OCT)

**Resultados:** La agudeza visual preoperatoria osciló

entre 20/60 y 20/400, siendo la media 20/115. El grosor foveal preoperatorio osciló entre 380 y 570 micras, con una media de 478 micras. La mácula mostraba un aspecto quístico por OCT en el 75% de los pacientes. La presencia de quistes maculares también se confirmó mediante angiografía fluoresceínica en todos los pacientes. Se observó mejoría clínica del edema macular en 10 ojos (83.3%), mejorando la agudeza visual en los 10 casos, siendo la mejoría media de 3 líneas. Las agudezas visuales postoperatorias oscilaron entre 20/30 y 20/200, con una media de 20/45. La diferencia entre la AV preoperatoria y postoperatoria fue estadísticamente significativa ( $P=0.028$ ). El edema macular mejoró angiográficamente en 9 casos (75%). A los 3 meses, el grosor foveal osciló entre 310 y 432 micras, con una media de 342 micras, siendo de 260 micras a los 6 meses (rango 177 a 424 microns). No se observaron complicaciones postoperatorias de consideración. La mejoría de la agudeza visual se relacionaba directamente con la disminución del edema macular ( $p=0.027$ ,  $\text{pearson}=0.633$ ).

**Discusión:** El análisis de estos 12 pacientes demostró una mejoría significativa de agudeza visual directamente relacionada con la reducción del edema macular en la mayoría de los intervenidos (83.3%). En el 90% de ellos, la disminución del leakage macular observado mediante angiografía fluoresceínica, se correlacionaba con la disminución del edema macular medido mediante OCT. La medición del grosor foveal mediante OCT secuenciales nos permitió un control cuantitativo del edema macular, y una mayor sensibilidad que el estudio mediante biomicroscopía.

Gandorfer y cols. observaron la resolución del edema macular diabético después de la extracción quirúrgica de la hialoides posterior y la membrana limitante interna. También se ha observado esta mejoría después de vitrectomía en ojos con uveítis crónica.

La patogenia del edema macular en la RP no está completamente dilucidada. Se ha postulado que está producido por una pérdida de la capacidad de la bomba del epitelio pigmentario, con pérdida de fluido a través del mismo. La acetazolamida actuaría sobre esta bomba de deshidratación retiniana, mejorando por ello el edema macular.

Heckenlively y cols. observaron una asociación significativa entre el EMC y la presencia de anticuer-

pos antiretina circulantes en pacientes con RP. Estos autores sugerían que un proceso autoinmune contribuía a la formación del edema macular. Intentando modular este proceso autoinmune, algunos autores han observado mejoría transitoria del EMC con la administración de esteroides orales y peribulbares. Sin embargo no se han realizado estudios controlados.

Sabemos que el vítreo actúa como reservorio de mediadores inflamatorios autoinmunes en pacientes con uveítis, y la vitrectomía puede tener un efecto beneficioso al extraer estos factores. Es posible que el vítreo actúe de una manera similar en estos pacientes.

La disección de la membrana limitante interna se realizó en estos pacientes con el objeto de eliminar el factor traccional en el edema macular, y mejorar el intercambio bioquímico y de fluidos en la interfase vitreoretiniana. Es difícil conocer qué papel ha jugado la disección de la MLI en la mejoría de estos pacientes.

#### Conclusiones:

Según nuestra opinión, aunque la técnica es factible se precisan futuros estudios para conocer la seguridad, eficacia y tiempo óptimo de ésta técnica en el tratamiento del edema macular secundario a RP.

#### Bibliografía

- Fetkenhour CL, Choromokos E, Weinstein J, et al. Cystoid macular edema in retinitis pigmentosa. *Trans Am Acad Ophthalmol Otoralngol* 1977;83:515-21.
- Newsome DA. Retinal fluorescein leakage in retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 1986;101:354-60.
- Weleber RG, Gregory-Evans K. Retinitis pigmentosa and Allied Disorders. In Ryan SJ, editor. *Retina* 2001. St Louis, Mosby, 362-460.
- Forte R, Pannarale L, Jannacone A, et al. Cystoid macular edema in retinitis pigmentosa: clinical and functional evaluation of patients treated with deflazacort. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1994;35:1958.
- Newsome DA, Blacharski PA. Grid photocoagulation for macular edema in patients with retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 1987;103:161-6.
- Fishman GA, Gilbert LD, Fiscella RG, et al. Acetazolamide for treatment of chronic macular edema in retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 1989;107:1445-52.
- Greenstein VC, Holopigian K, Siderides E, et al. The effects of acetazolamide on visual function in retinitis pigmentosa. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1993;34:269-73.
- Grover S, Fishman GA, Fiscella RG, Adelman AE. Efficacy of dorzolamide hydrochloride in the management of chronic cystoid macular edema in patients with retinitis pigmentosa. *Retina* 1997;17:222-31.
- Fishman GA, Gilbert LD, Anderson LJ, et al. Effect of metazolamide on chronic macular edema in patients with retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 1994;101:687-93.
- Fishman GA, Glenn AM, Gilbert LD. Rebound of macular edema with continued use of methazolamide in patients with retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 1993;111:1640-6.
- Lewis H, Abrams GW, Blumenkranz MS, Campo RV. Vitrectomy for diabetic macular traction and edema associated with posterior hyaloidal traction. *Ophthalmology* 1992;99:753-9.
- Harbour JW, Smiddy WE, Flynn HW, Rubsamen PE. Vitrectomy for diabetic macular edema associated with a thickened and taut posterior hyaloid membrane. *Am J Ophthalmol* 1996;121:405-13.
- Gandorfer A, Messmer EM, Ulbig MW, Kampik A. Resolution of diabetic macular edema after surgical removal of the posterior hyaloid and the inner limiting membrane. *Retina* 2000;20:126-33.
- Hee MR, Puliafito CA, Wong C, et al. Quantitative assessment of macular edema with optical coherence tomography (OCT). *Arch Ophthalmol* 1995;113:1019-29.
- Hirakawa H, Iijima H, Gohdo T, Tsukahara S. Optical coherence tomography of cystoid macular edema associated with retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 1999;128:185-91.
- Mieler WF, Will BR, Lewis H, Aaberg TM. Vitrectomy in the management of peripheral uveitis. *Ophthalmology* 1988;98:859-64.
- Dugel PU, Rao NA, Ozler S, et al. Pars plana vitrectomy for intraocular inflammation-related cystoid macular edema unresponsive to corticosteroids. *Ophthalmology* 1992;99:1535-41.
- Eckardt C, Backsculin A. Vitrectomy in intermediate uveitis. *Dev Ophthalmol* 1992;23:232-8.
- Gass JD. *Stereoscopic atlas of macular disease*, 3rd ed. St Louis: Mosby, 1986:46-59, 150-6.
- Heckenlively JR, Jordan BL, Aptsiauri N. Association of antiretinal antibodies and cystoid macular edema in patients with retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 1999;127:565-73.
- Sippy BD, Engelbrecht NE, Hubbard GB et al. Indocyanine green effect on cultured human retinal pigment epithelial cells: implication for macular hole surgery. *Am J Ophthalmol* 2001;132:433-5.
- Engelbrecht NE, Freeman J, Sternberg PJr, et al. Retinal pigment epithelial changes after macular hole surgery with indocyanine green-assisted internal limiting membrane peeling. *Am J Ophthalmol* 2002;133:89-94.
- Da Mata AP, Burk SE, Riemann CD, et al. Indocyanine-green assisted peeling of the retinal internal limiting membrane during vitrectomy surgery for macular hole repair. *Ophthalmology* 2001;108:1187-92.
- Kadonosono K, Itoh N, Uchio F, et al. Staining of internal limiting membrane in macular hole surgery. *Arch Ophthalmol* 2000;118:1116-8.

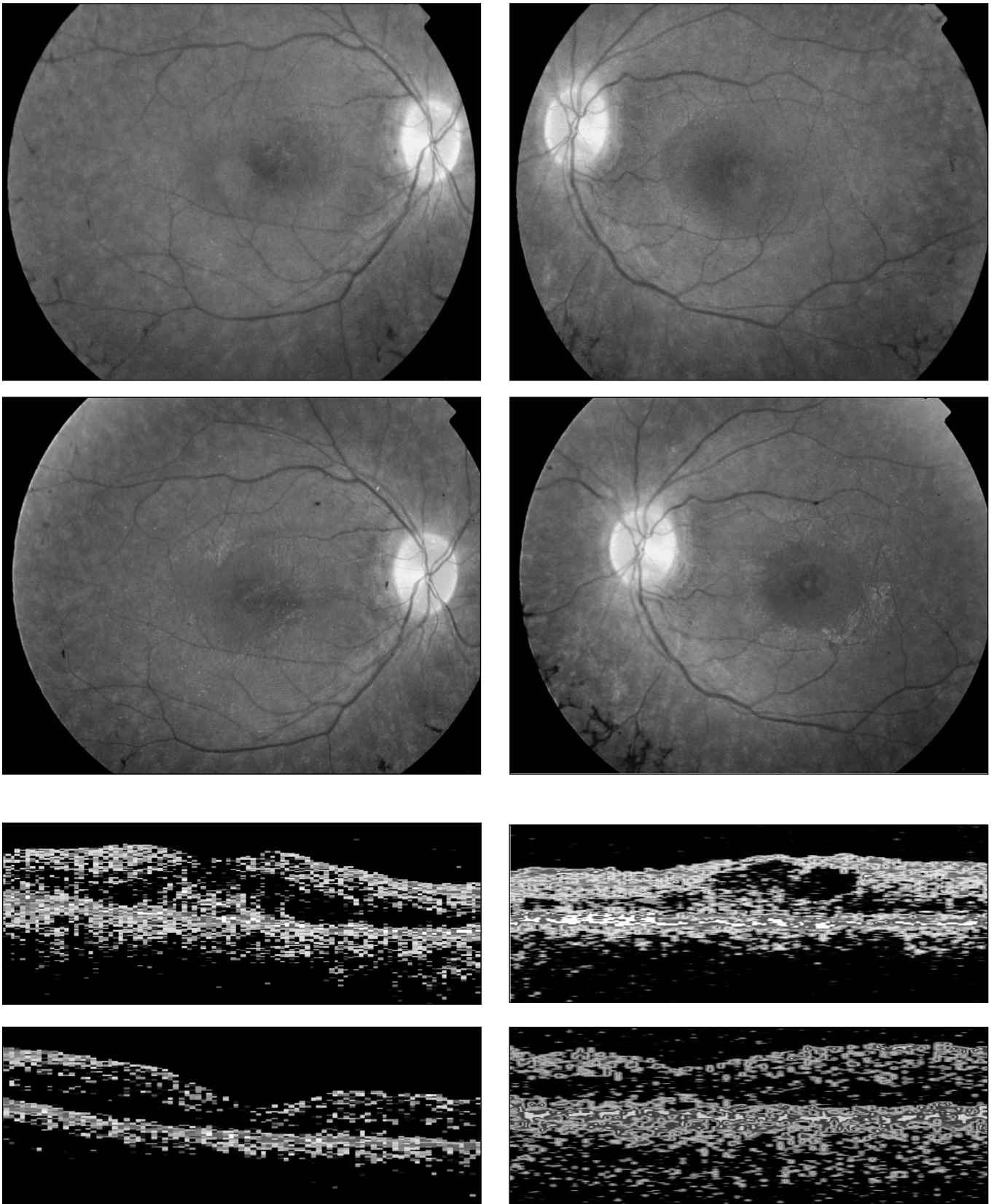


Figura:  
Evolución pre- y postoperatoria del fondo de ojo de una paciente afectada de edema macular secundario a RP.  
Se observa la casi normalización de la estructura foveal en las imágenes obtenidas mediante la tomografía óptica de coherencia (OCT)

**José García-Arumí<sup>1,2</sup> Vicente Martínez<sup>1</sup> Ana Boixadera**  
<sup>1</sup>Hospital Vall d'Hebrón, Universidad Autónoma de Barcelona  
<sup>2</sup>Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), Barcelona



# 79 CONGRESO DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA. CENTENARIO DE LA REVISTA DE LA S.E.O

Entre los días 8 y 11 de octubre de 2.003 tuvo lugar en el Palacio de Congresos de Valencia, el 79 Congreso de la SEO, sociedad que por otro lado celebraba su centenario

## Composición del Comité Organizador del 79 Congreso de la SEO

Presidente Honorario: Su Majestad el Rey D. Juan Carlos I.

Presidente del Comité Organizador : Prof. Jose Luis Menezo.

Vicepresidente: Prof. Manuel Diaz.

Vocales: Dr. A. Catarineu, Dr. M. Cervera, Dr. V. Chaqués, Dra. P. Falomir, Dra. A. Fons, Dr. J. Frances, Dr. S. Garcia, Dr. J. Gonzalez, Dra. A. Illueca, Dra. P. Ivorra, Dra. M. Marco, Dr. J. Marín, Dr. E. Martinez, Dr. B. Moratal, Dr. J. Navarro, Dra. M. D. Pinazo-Durán, Dr. A. Riquelme, Dra. I. Serra, Dr. J. Taboada, Dr. E. Vila. Dr. V. Vila-Bou.

Comité Científico: Dr. R. Martinez-Costa, Dr. A. L. Cisneros, Dr. E. España, Dr. E. Ferrer, Dr. F. Gomez, Dr. M.A. Harto y Dr. A. Navea.



En esta ocasión el Congreso Anual de la Sociedad Española de Oftalmología ha tenido por sede la ciudad de Valencia, después de 26 años de tener lugar el otro evento que organizó la SEO en el Colegio Oficial de Médicos de esta misma ciudad (1977). Este hecho ha sido plasmado como muchos de la historia de la sociedad oftalmológica en una grabación personalizada fruto de un estudio largo y exhaustivo llevado a cabo por el Prof. Jose L Menezo y el Dr. Enrique López-Sánchez.

La asistencia fue masiva, pese a la superposición de fechas con el Congreso de la Sociedad Europea de Investigación Oftalmológica (EVER) en Alicante, y de cualquier forma favorecida por la festividad del 9 de Octubre en la Comunidad Valenciana que engalanó la ciudad, haciendo brillar el cielo nocturno durante la celebración del Concurso Internacional Anual de Pirotecnia.

Como todos los años, por votación de los socios se eligen los temas de mayor actualidad así como los oftalmólogos que deberán trabajar en ellos y presentarlos de forma oficial en el Congreso Anual. En este caso la Ponencia Oficial versó sobre "Refracción ocular y Baja visión" expuesta por la Dra. Teresa Solans, el Prof. Julián García Sánchez y el Dr. Juan A. Cárceles. La Comunicación Solicitada fue presentada por los Dres. Angel L. Cisneros y Rafael Martinez-Costa sobre "Complicaciones de la Cirugía Refractiva Intraocular" y la Mesa Redonda recayó en el Prof. Julián Garcia Sánchez y el Dr. Francisco

Honrubia acerca de la "Actualización en el tratamiento del Glaucoma". También como es costumbre han asistido ilustres conferenciantes expertos en patología de la córnea como el Prof. Naumann de Alemania que habló sobre "Tumores de Segmento anterior y su reconstrucción quirúrgica" y el Dr. Stevens de Inglaterra que disertó sobre "Desastres en cirugía refractiva corneal y su tratamiento". Otro tema de gran interés es la cirugía macular, contando este año con la presencia del Prof. Eckardt de Alemania, que mostró su experiencia acerca de la "Traslocación macular por retinotomía de 360°".

La presentación de trabajos por los oftalmólogos participantes se realizó de acuerdo con la clasificación habitual debido a la diversidad de los temas tratados: 1) Comunicaciones Libres, 2) Comunicaciones de Investigación, 3) Casos Clínicos y Maniobras Quirúrgicas, 4) Comunicaciones en Panel y 5) Comunicaciones en Vídeo. Cabe destacar la demanda de asistencia a los cursos de actualización y los simposiums paralelos, como los "Avances en cirugía oftálmica (cataratas, vítreo-retina, refractiva)", "Antioxidantes y ácidos grasos en Retinosis Pigmentaria", "Planteamiento quirúrgico en patología Oculoplástica y Lagrimal", "Síndrome de Sjögren y uso de la Pilocarpina Clorhidrato", "La realidad de los transplantes", "Ácidos grasos en la Superficie Ocular y en la Visión", "Avances en el diagnóstico y tratamiento de Patología Retiniana", "Inflamación Ocular", "Neovascularización Coroidea",

"Glaucoma", "Microscopía Confocal de la Córnea", "DMAE exudativa y su actualización terapéutica", "Actualidad en la Investigación Oftalmológica"...

También tuvieron lugar reuniones paralelas de sociedades científicas dentro del ámbito oftalmológico, como la Sociedad Española de Contactología, Grupo Español de Oftalmología Legal, Sociedad Española de Cirugía Ocular Implanto Refractiva, Sociedad Española de Enfermería Oftalmológica, ONGs Oftalmológicas, Grupo Español de Historia y Humanidades, Red Temática de Investigación en Oftalmología, Grupo de Oftalmología Peditátrica y otros.

Durante la celebración del Congreso el Prof. Jose L. Menezo presentó el audiovisual "100 años de Historia de la SEO: 1903-2003" con la participación de personalidades y profesores destacados a lo largo de todos los años de existencia de la sociedad. Se honró la trayectoria profesional y se destacó la calidad humana del oftalmólogo Dr. Gustavo Leoz al que se brindó un emotivo y merecido homenaje. Cabe destacar la idea de incluir un Simposium final acerca de "Lo mejor del Congreso de la SEO 2003" similar a los que se celebran en USA durante el Congreso Anual de la Academia Americana de Oftalmología (Lo mejor de la Academia en Español) y que fue dirigido por el Dr. Francisco Soler, que contó con una fuerte asistencia de participantes que lo disfrutaron y aplaudieron.

Durante la Sesión Administrativa se otorgaron los Premios Anuales de la Sociedad Española de Oftalmología como el "Premio Dr. Castroviejo" que recayó en el Dr. Jose Benítez del Castillo, el "Premio Doctores Galo y Gustavo Leoz de Investigación Oftalmológica" que fue otorgado a la Dra. M. Dolores Pinazo-Durán y el "Premio Dr. Arruga" adjudicado al Dr. Enrique España Gregori, así como el "Premio a la Tesis Doctoral" patrocinado por Merck Sharp & Dohme, Premio a Comunicación en Panel y los Premios del Concurso Fotográfico.

Tras votación y elección de la Junta Directiva de la SEO se clausuró el 79 Congreso felicitando a los organizadores y emplazando a todos al próximo que se celebrará en Córdoba en Septiembre de 2004.

A este evento asistieron dos representantes de la revista Visión, así como su directora científica, M<sup>a</sup>. Dolores Pinazo, que lo hizo mas en su calidad de oftalmóloga.

De esta asistencia se extraen a continuación dos simposios. Especialmente por su atractivo para los afectados de Retinosis Pigmentaria, sin que ello suponga que fueran los únicos o los más interesantes. De hecho, hubo gran cantidad de comunicaciones en las que la R.P. tenía una presencia importante como enfermedad, siendo abor-

data desde muchos ángulos. Eso sí, las comunicaciones estaban dirigidas a profesionales, lo cual supone que el nivel de sus alocuciones era lo suficientemente elevado como para que los profanos no pudieran más que captar la esencia de las ideas.

### **Antioxidantes y Ácidos Grasos (DHA) en Retinosis Pigmentaria: Diagnóstico y Tratamiento Precoz.**

**Ponentes:** Dr. J. M. Cela López y Dra. E. Etxeandia. **Patrocinado** por la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Euskadi (AARPE).

La Dra. Etxeandia hizo un recorrido sobre qué es la R.P. y los mecanismos actuales de diagnóstico. De todo ello, se pueden extraer algunos datos relevantes:

- La afectación mundial se cifra en torno a 1,5 millones de persona.
- En España la afectación es de 1 de cada 10.000 individuos.
- Existen 70 síndromes que cuentan con la R.P. entre sus complicaciones.
- Cerca de un 2% de la población cuenta en su ADN con alguna mutación relacionada con la R.P.
- La R.P. afecta más asiduamente a los varones y a los individuos de raza negra.
- El ERG suele estar alterado hasta 15 años antes de manifestarse los primeros síntomas de la R.P.
- Numerosos autores han descrito alteraciones sistémicas en ácidos grasos poliinsaturados relacionados con el  $\Omega$  -3, lo que puede establecer una pauta para el seguimiento de este grupo de enfermedades.

La Dra. Etxeandia comentó también la conveniencia de operar a los afectados por R.P. de la catarata subcapsular posterior, ya que si bien esta operación no logra ampliar el campo visual, cuando menos mejora la agudeza.

Al mismo tiempo, abogó por el diagnóstico lo más precoz posible.

El Dr. Cela habló de los antioxidantes y de uno muy en concreto, del DHA. El ácido decahexanoico es el ácido de la familia de los  $\Omega$  -3 más largo, insaturado y de mayor relevancia clínica. Su mayor concentración se produce en la retina.

Los antioxidantes son muy importantes para la retina ya que esta constituye el tejido más sensible a la oxidación y al envejecimiento del organismo.

Hay muchos síndromes asociados a la deficiencia de DHA y en la R.P. hay una deficiencia cifrada entre un 15 y un 25% por lo que puede constituir un marcador de la enfermedad.

El DHA aplicado prematuramente, sobre todo en R.P. autosómica dominante, puede resultar muy útil. En las etapas iniciales de intervención con DHA, se ha observado una respuesta positiva, pero en los casos en que la enfermedad ya esté avanzada, la respuesta no es tan palpable. Es prematuro establecer conclusiones definitivas y contundentes sobre la eficacia de un tratamiento para la RP basado en los antioxidantes, que en todo caso se realizarían al término del estudio clínico. No obstante el Dr. Cela y su equipo mostraron, a lo largo de toda la ponencia, un optimismo contagioso y una gran confianza sobre los beneficios de sus productos.

La acción del DHA se manifiesta de la siguiente forma:

- Regenera los segmentos externos de los fotorreceptores.
- Interviene en la neurotransmisión y química del calcio variando la permeabilidad de la membrana.
- En la fototransducción, por el modo en que entran los fotones, limita la actividad óptica en sus estados iniciales.
- Inhibe la apoptosis de los fotorreceptores porque es un bloqueante del calcio.
- Es el ácido graso más sensible a la oxidación y resulta que en la retina se hallan los mayores oxidantes, luz y oxígeno, pero no necesitan un sistema

antioxidante especial.

### Actualidad en la investigación oftalmológica

Simposio presentado por el Prof. Javier Romero, Universidad Cardenal Herrera (CEU), Fundación Oftalmológica del Mediterráneo.

**NEUROPROTECCIÓN EN LA RETINA: ESTUDIOS FUNCIONALES.** Dr. M. Vidal, Universidad de Murcia.

Se basa en los resultados experimentales obtenidos tras observar una apoptosis en células ganglionares provocada por una isquemia de 90 minutos en la retina. Dicha isquemia era provocada mediante la ligadura de los vasos sanguíneos de la retina.

Existe un periodo de tiempo de hasta 4 horas para tratar una isquemia transitoria en lo que se refiere a las células ganglionares.

La forma de estudiar los efectos originados por la isquemia, es controlando el transporte axoplásmico de las células. Para comprobar el número de células ganglionares que sobreviven a la isquemia se utiliza un trazador, sin embargo, se pudo comprobar que cerca de un 20% de estas células supervivientes no transportan el trazador porque han perdido su capacidad de transporte neuronal.

La isquemia reduce el transporte axonal retrogrado.



## NOVOLENT

### Óptica y Salud Visual

NOVOLENT, Centros especializados en Rehabilitación de la BAJA VISIÓN

Cuenta en sus instalaciones con:

- FILTROS PARA RETINOSIS
  - LENTES DE CONTACTO (CASOS ESPECIALES)
  - SISTEMAS DE AUMENTO: CCTV, LUPAS TELESCOPIOS.
- OFRECEMOS a todos los afectados un estudio GRATUITO de su problemática visual, así como una importante bonificación económica en la compra de sus AYUDAS VISUALES

## GRUPO NOVOLENT

03002 ALICANTE  
Rambla Méndez Nuñez, 39  
Tel. 96 520 18 66

08037 BARCELONA  
Avda. Diagonal, 400  
Tel. 93 458 65 08

48001 BILBAO  
Navarra, 1  
Tel. 94 423 76 88

28019 MADRID  
General Ricardos, 23  
Tel. 91 472 19 13

28012 MADRID  
Atocha, 41  
Tel. 91 420 18 78

30001 MURCIA  
Isidoro de la Cierva, 7  
Tel. 968 21 76 80

07012 PALMA DE MALLORCA  
Avda. Jaime III, 25  
Tel. 971 71 53 24

41004 SEVILLA  
Sierpes, 20  
Tel. 95 456 31 56

46001 VALENCIA  
Pza del Ayuntamiento, 16  
Tel. 96 351 43 01

46002 VALENCIA  
San Vicente, 110  
Tel. 976 352 71 02

50004 ZARAGOZA  
Cinco de Marzo, 7  
Tel. 976 22 16 09

INTERNET:  
[www.novolent.es](http://www.novolent.es)

IMPLICACIONES DEL ESTRÉS OXIDATIVO EN EL DAÑO NEURONAL EN LA RETINA. MODELOS EXPERIMENTALES. Dr. Fco. Bosch-Morell, Universidad Cardenal Herrera (CEU), Fundación Oftalmológica del Mediterráneo.

- Intoxicación alcohólica: provoca la reducción de los mecanismos antioxidantes.

El alcoholismo crónico produce neuropatía óptica. Determinados antioxidantes impiden este efecto produciendo un desarrollo de proteínas antiapoptóticas.

El etanol se metaboliza en el tejido nervioso.

- Inyección intravítrea b-amiloide: Induce apoptosis en neuronas en cultivo primario.

La interacción con la neuroglía permite una neuroprotección natural.

- Neuropatía diabética: Se intenta comprobar si algún antioxidante puede revertir la neurodegeneración.

NUEVAS EXPECTATIVAS DE LA TERAPIA ANTIAGIOGÉNICA EN ENFERMEDADES OCULARES. Dr. J. Javier Araiz, Facultad de Medicina

Univ. Del País Vasco.

NUEVOS CONCEPTOS EN LA PATOLOGÍA RETINIANA. PAPEL DE LAS CÉLULAS ASTROGLIALES. Dr. D. A. Triviño, Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Ramón Castroviejo, Facultad de Medicinas, Univ. Complutense de Madrid.

LA INFLAMACIÓN INTRAOCULAR: VRP. Prof. J. C. Pastor, Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada, Univ. De Valladolid.

SENSIBILIDAD CORNEAL PRE Y POST QUIRÚRGICA. Prof. C. Belmonte, Dra. J. Gallart, Instituto de Neurociencias, Univ. Miguel Hernández, San Juan de Alicante.

**Dra. Amparo Lanuza García**

Jefe de Sección de Oftalmología,  
Hospital General de Castellón

**Francisco Rodríguez**

Director técnico de la revista Visión

## SEMINARIO: "RETINAL DYSTROPHIES: FUNCTIONAL GENOMICS TO GENE THERAPY"

**La Fundación Lucha Contra la Ceguera Americana y la Fundación Novartis han patrocinado un encuentro de alto interés científico en el que se ha analizado la situación actual de la investigación sobre enfermedades degenerativas de la retina. La fundación ha suministrado este resumen de las principales conclusiones.**

Del 21 al 23 de Octubre, La Fundación Lucha contra la Ceguera ha patrocinado un encuentro científico junto con la Fundación Novartis titulado "Distrofias Retinianas: De la Genómica Funcional a la Terapia Génica". Este encuentro ha reunido un cuadro internacional de investigadores de la visión de élite para debatir sobre el estado actual de la investigación genética y la terapia génica, así como identificar los próximos pasos en esta trascendental área de investigación. Muchos de los investigadores presentes reciben apoyo de la fundación para realizar la investigación sobre la que se debate en el encuentro.

### Genómica Funcional

Como se indica en el propio nombre de la reunión, se han considerado dos temas de investigación interrelacionados: la genómica funcional y la terapia génica.

La genómica funcional es el estudio de la función de los genes, así como de las consecuencias moleculares y celulares de las enfermedades que

causan mutaciones genéticas. Una vez descubierto un gen mutante, la genómica funcional es el siguiente paso en el proceso de desarrollo de tratamientos y curas. El éxito de la terapia génica y otros tratamientos depende en parte de la capacidad de los científicos para determinar cómo interactúa un gen y la proteína que produce en las células retinianas.

Investigadores de diferentes laboratorios respaldados por la fundación han presentado recientes hallazgos, aún sin publicar, en los que se evalúa la función de los genes en una serie de enfermedades como la de Stargardt y formas de retinosis pigmentaria, tanto dominantes como recesivas.

### Análisis con microarrays

Los investigadores también han evaluado los resultados iniciales obtenidos con una herramienta de investigación emergente y poderosa denominada análisis con microarrays. La tecnología del análisis con microarrays permite a los investigadores entender mejor las consecuencias de las

mutaciones genéticas causantes de enfermedad. Colocando secuencias genéticas sobre un wafer de cuarzo especialmente diseñado denominado chip genético, los investigadores pueden utilizar el ordenador para leer el chip genético y analizar la expresión simultánea de miles de genes.

Los investigadores están utilizando la tecnología del análisis con microarrays para evaluar la expresión genética en retinas sanas y enfermas. De esta forma, los patrones de expresión genética pueden compararse para determinar los efectos en cadena de una mutación genética. Dicha información les permitirá a los investigadores identificar los genes que interactúan con un gen mutante, identificar genes que puedan mejorar las consecuencias de una mutación genética y evaluar la expresión genética asociada con la muerte celular. Los resultados de estos estudios ayudarán de manera extraordinaria al desarrollo de tratamientos.

En la actualidad hay mucho trabajo que hacer para crear estos chips genéticos y calibrar la variación de expresión genética entre muestras humanas normales de edad pareja. Una vez que se entienda mejor la escala de expresión en las muestras humanas normales, podrán ser comparadas con precisión con las muestras enfermas.

### Terapia génica

En la segunda parte del encuentro FFB/Fundación Novartis se ha evaluado la terapia génica en el tratamiento de enfermedades degenerativas de la retina. Liberando genes sanos o información genética en células afectadas por mutaciones genéticas causantes de enfermedad, los investigadores podrán muy probablemente corregir la mayoría de las patologías genéticas que causan la pérdida de la visión.

La drástica recuperación de visión en los nacidos ciegos por causa del mismo defecto genético que causa la amaurosis congénita de Leber (ACL) en los humanos invita a los investigadores a determinar los pasos adicionales para llevar la terapia génica a ensayos clínicos sobre todo el conjunto de enfermedades degenerativas de la retina.

### Vectores

Los sistemas de transporte genético, o vectores, son esenciales para el desarrollo de tratamientos seguros y eficaces con terapia génica. Los vectores actúan como una flota de microscópicos camiones de reparto genético que transportan los genes a las células retinianas. La mayoría de los vectores se derivan de virus, que son extremadamente eficaces para infiltrarse en el núcleo de una célula, donde residen los genes. A lo largo de la pasada década, los investigadores de la fun-

dación han estado trabajando para modificar genéticamente los virus a fin de eliminar sus cualidades dañinas sin por ello comprometer sus capacidades de transporte.

Además de llevar los genes a las células, los vectores deben ser modificados para que se dirijan al tipo específico de células afectadas por la enfermedad. Por ejemplo, el gen RPE 65, que contiene mutaciones que causan ACL, se expresa sólo en células del EPR. Sin embargo, el vector utilizado en la restauración de la visión de los nacidos ciegos por ACL se dirige tanto a las células fotorreceptoras como a las del EPR. Afortunadamente, la expresión anormal del gen RPE 65 en las células fotorreceptoras con el tratamiento basado en terapia génica no causa aparentemente ningún efecto secundario adverso en los perros. No obstante, para los ensayos clínicos en humanos, el vector ha de mejorarse en el sentido de que se dirija exclusivamente a la capa de células del EPR. En la actualidad, los investigadores están desarrollando un vector más selectivo que sólo se dirija a las células del EPR.

En enfermedades que surgen a partir de mutaciones genéticas activas en células fotorreceptoras, el tratamiento con terapia génica ha servido durante menos tiempo y ha resultado menos robusto. Se piensa que estos resultados se deben en parte a la falta de un vector potente y seguro capaz de integrarse con las células fotorreceptoras para proporcionar expresión génica a largo plazo. Además, algunos de los genes de células fotorreceptoras son muy grandes y no pueden encajarse fácilmente en el vector. Los investigadores presentes en el encuentro han debatido sobre el diseño de vectores y el uso de otros nuevos tales como los vectores lentivirales, que pueden aportar ventajas en la terapia génica de células fotorreceptoras.

### Privilegio de inmunidad

Debido a la barrera retiniana de la sangre, se piensa que la retina está de alguna manera protegida contra el sistema inmunológico. Sin embargo, al introducir un vector en la retina se produce una reacción en el sistema inmune, lo que se acentúa aún más en enfermedades como la degeneración macular húmeda, donde el crecimiento de vasos sanguíneos compromete la barrera retiniana de la sangre y expone la retina al sistema inmune.

Hacen falta más estudios para determinar las consecuencias inmunológicas de la terapia génica en muchas de estas enfermedades.

### Seguridad

A fin de poder testar la terapia génica en humanos, los investigadores han de regular al máximo la

expresión de los genes para asegurarse de que no se produce ni más ni menos cantidad de la proteína resultante que la necesaria. También hay que trabajar para asegurarse de que los tratamientos con terapia génica no activan otros genes de la retina que puedan ocasionar efectos secundarios adversos. Si ocurren complicaciones, puede hacerse necesario desactivar la expresión génica. Los investigadores presentes en la conferencia han debatido varias formas de regular la expresión génica, incluyendo el uso de promotores inducibles, que actúan como un conmutador para controlar la expresión génica.

### Actualización en terapia génica de la ACL

Más de 24 meses después del tratamiento, Lancelot y sus compañeros de camada siguen viendo bien. Las mediciones objetivas mediante pruebas electroretinográficas (ERG) no revelan pérdida alguna de la función visual. Tras el éxito de este experimento inicial, los investigadores financiados por la Fundación se han propuesto ahora comprobar el tratamiento en animales de otras camadas, retrasando el proceso hasta en 11 meses. Todos los perros tratados han experimentado mejoría visual y, aunque hay que seguir trabajando, estos experimentos sugieren la existencia de una ventana de oportunidad para el tratamiento de pacientes de ACL mayores de edad. Es obvio que estos resultados han sido esenciales para que la Administración de Alimentos y Medicamentos (FDA) haya aprobado el inicio de ensayos clínicos; además de los estudios preclínicos descritos anteriormente, los investigadores han de desarrollar el vector que luego utilizarán en humanos bajo los más estrictos controles de la FDA, y de hecho están ya trabajando en el desarrollo de vectores más adecuados para abordar las células del EPR, pudiendo comenzar los ensayos clínicos en humanos una vez completada la fase de producción de los vectores.

### Otras enfermedades

Genvec, una empresa de biotecnología de Gaithersburg, MD, está buscando la aprobación de la FDA para iniciar ensayos clínicos en humanos con los que comprobar un tratamiento de terapia génica para la forma húmeda de degeneración macular.

Con la financiación de la Fundación Lucha contra la Ceguera, investigadores de la Columbia University se están esforzando por comprobar la eficacia de un tratamiento de terapia génica en un modelo animal de la enfermedad de Stargardt.

Un consorcio de investigación recientemente creado está evaluando la viabilidad de intervenir con terapia génica en el Síndrome de Usher.

A lo largo del pasado año, investigadores de la Fundación han caracterizado una forma de RP dominante y otra ligada al cromosoma X en perros. Una tercera raza que presenta una forma de RP recesiva ofrece ahora a los investigadores la oportunidad de comprobar la terapia génica en una amplia gama de retinosis pigmentarias.

Además, y a pesar de la carencia de un modelo animal, investigadores de la Universidad de Pennsylvania están evaluando la viabilidad de la terapia génica en la coroideremia.

### ¿Para cuándo los ensayos clínicos?

La fundación y sus investigadores están trabajando mucho para avanzar los tratamientos de terapia génica hacia la fase de ensayos clínicos. Sin embargo, es difícil predecir cuándo estarán disponibles estos tratamientos. En el caso de la terapia génica para la ACL, los investigadores esperan poder comenzar un ensayo clínico de fase uno en los próximos cinco años; en otras enfermedades debe primero demostrarse su eficacia en modelos animales antes de contemplarse un ensayo clínico.

El potencial de la terapia génica en el tratamiento de enfermedades genéticas es enorme. Por primera vez en la historia estamos en posesión de la capacidad para tratar y posiblemente curar estas enfermedades. Cuanto antes podamos financiar todo este meritorio trabajo, antes podremos culminar nuestra urgente labor.

Por último, la Fundación desea expresar su más sincero agradecimiento al Dr. Shomi Bhattacharya, del Centro de Investigación de la Fundación en el Instituto Oftalmológico de Londres, por organizar este encuentro. La fundación también da las gracias a la directiva de la Fundación Novartis por copatrocinar una reunión científica tan útil y que nos servirá como mapa de carreteras científico para el futuro que ya se prevé.

Fuente: [www.blindness.org](http://www.blindness.org)

Traducción: Luis Palacios.

**Por primera vez en la historia  
estamos en posesión de la  
capacidad para tratar y  
posiblemente curar  
estas enfermedades**

# CALENDARIO DE CONGRESOS, CURSOS Y REUNIONES 2003-2004

- Madrid. Programa del Doctorado en Oftalmología. Facultad de Medicina. Universidad Complutense. Oct 03- Jun 04.
- Teherán, Irán. Retinal and Vitreous Surgery with case presentations. 29-30 Nov. 03
- Sevilla. Cirugía Vitreo-Retiniana en Directo. 7 Nov. 03
- Anaheim, USA. Annual Meeting of the American Academy of Ophthalmology. 15-18 Nov. 03
- Valencia. Congreso Nacional Asociación Española de Cirugía Mayor Ambulatoria. 19-21 Nov. 03
- Miami, USA. Curso Interamericano de Oftalmología Clínica. 22-25 Nov 03
- Barcelona. Congreso Sociedad Catalana de Oftalmología. 27-29 Nov. 03
- Madrid. Reunión Anual Sociedad Oftalmológica de Madrid. 12-13 Dic. 03
- Valladolid. Curso de Glaucoma. 2-4 Dic. 03
- Valladolid. Curso Inter-Universitario del Doctorado en Ciencias de la Visión. Fundamentos de la Visión. 11-17 Dic. 03
- Valladolid. Curso Inter-Universitario del Doctorado en Ciencias de la Visión. Óptica Aplicada. 14-16 En. 04
- Barcelona. Curso Internacional Córnea. 23 En. 04
- Hawaii. The Royal Hawaiian Eye Meeting. 25-30 En. 04
- Valladolid. Curso Inter-Universitario del Doctorado en Ciencias de la Visión. Técnicas básicas de Anatomía Patológica Ocular. 26-30 En. 04
- A Coruña. Congreso Sociedad Oftalmológica de Galicia. 31 En. 04
- Barcelona. Simposium Oftalmo-Diabetología 20 Feb. 04
- Elche. Faco 2004 5-7 Feb. 04
- Barcelona. International Course on Glaucoma. 13-14 Feb. 04
- Pilanesberg, South Africa. International Congress on Ophthalmology 27 Feb-2 Mar. 04
- Madrid. Simposium Internacional "Controversias en Glaucoma". 5-6 Mar. 04
- Montecarlo, Mónaco. International Symposium on Ocular Pharmacology and Therapeutics 8-12 Mar. 04.
- Valladolid. Curso Inter-Universitario del Doctorado en Ciencias de la Visión. Investigación Aplicada en Oftalmología. 11-14 Mar. 04
- Valladolid. Curso Inter-Universitario del Doctorado en Ciencias de la Visión. Inmunología Ocular. 15-18 Mar. 04
- Santiago de Compostela. Congreso Sociedad Española de Retina y Vítreo 26-27 Mar. 04
- Madrid. Congreso Sociedad Española de Estrabología 23-24 Abr. 04
- Oviedo. Curso de Actualización en Retina y Vítreo 7-8 My. 04
- Sevilla. Congreso Sociedad Española de Cirugía Ocular Implanto-Refractiva 26-29 My. 04
- Bilbao. Simposium Internacional Superficie Ocular 4-5 Jun. 04
- Nuremberg, Alemania. Annual Meeting of German Ophthalmic Surgeons 24-27 Jun. 04

# Área social

## 27 DE SEPTIEMBRE. DÍA INTERNACIONAL SOBRE LA RETINOSIS PIGMENTARIA

Todos los años se viene celebrando en la última semana de septiembre y más concretamente el día 27, la semana y día internacional sobre la retinosis pigmentaria. Es un buen momento para recordar a la sociedad las características de la enfermedad y demandar más recursos para la investigación. Al mismo tiempo se suceden diversas conferencias y encuentros para difundir el estado actual de la investigación sobre las enfermedades degenerativas de la retina.

Entre otras, se han celebrado en España los siguientes actos o encuentros:

### Andalucía

En Jaén se instaló una mesa informativa sobre la Retinosis, en un lugar céntrico de la capital, atendida por nuestra delegada Mary Carmen Sánchez Ibarreta y equipo colaborador, con gran aceptación entre el público Jiennense, repartiéndose trípticos, posters y hojas informativas de la asociación. Además se difundió el asociacionismo en torno a la Retinosis, así como nuestros objetivos para la Comunidad Andaluza, en prensa, radio y televisión locales.

En Córdoba, y mas concretamente en Puente Genil y Lucena, también se celebró este señalado día mediante la distribución de posters, trípticos y hojas informativas en estas dos importantes poblaciones cordobesas, a cargo de nuestros Delegados de Puente Genil, José Gálvez Cáceres y en Lucena Ángel Miguel Bergillos Bergillos, difundiendo la Asociación, así mismo en prensa, radio y televisión local.

### Castilla-La Mancha

Con motivo del día internacional de la Retinosis Pigmentaria a celebrar el 27 de septiembre, la asociación, gracias a la subvención de

Sanidad, convocó la conferencia "Últimos avances en estudios moleculares de la Retinosis Pigmentaria", con el catedrático de la Escuela de Óptica y Optometría de Terrassa de la Universidad Politécnica de Cataluña, Pere Garriga. El acto tuvo lugar en el salón de actos de la Excm. Diputación de Albacete.

El Dr. Garriga destacó que lo primero que debe conocerse son los mecanismos moleculares de la enfermedad, es decir, cómo es que una mutación en un gen produce una proteína defectuosa y esto conduce a la degeneración de las células fotorreceptoras de la retina. También expuso alguna de las últimas terapias destacando el papel futuro de las denominadas células encapsuladas de factores neurotróficos.

### Cataluña

La Asociación Catalana, coincidiendo con las fiestas patronales de Barcelona, estuvo presente en el stand de FEDER, dentro de la muestra de asociaciones que se celebró en la plaza de Catalunya de esta ciudad de los días 20 al 24 de septiembre ofreciendo información sobre nuestra enfermedad y repartiendo posters, trípticos, revistas, etc.

### Comunidad Valenciana

Con motivo de la semana de la Retinosis Pigmentaria, tuvo lugar en un local próximo a la sede de la asociación, la charla "Situación actual sobre investigación en R.P." ofrecida por el Dr. José M<sup>a</sup>. Millán, del Dpto. de Genética del Hospital Univ. La Fe de Valencia y Coordinador en la Comunidad Valenciana de la Red de Investigación en R.P., EsRetNet.

Ante el numeroso público congregado, el Dr. Millán dedicó especial atención en la técnica de los Microarrays y en el adelanto que para el mapeado genético supone.

### Madrid

Este año se han organizado 2 actividades:

- Un recital benéfico a cargo de los profesionales y alumnos de la Academia Aldana de Madrid, en el Auditorio del Centro Cultural Galileo, recaudando un total bruto de 500 euros y,

- Una salida colectiva al campo para pasar un día de asueto en la Sierra de Madrid. Ambas actividades han merecido una acogida muy satisfactoria entre los asociados, si bien tuvimos que suspender la salida al campo por razones climatológicas.



# ASOCIACIÓN DE AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA DE LA COMUNIDAD VALENCIANA (RETINA COMUNIDAD VALENCIANA)

## Historia

El 6 de mayo de 1.988, un grupo de personas: Antonio Cebollada, Alonso Ruiz, Dolores Sánchez, Alfonso Cobo, Ceferino Campos y Miguel Monfort se decidieron a fundar la Asociación de Retinosis Pigmentaria con el nº 6090 del registro provincial de Valencia. En el acta de fundación hicieron constar como fines principales, la cooperación y ayuda mutua entre los afectados y cómo no, el objetivo principal de buscar soluciones a esta enfermedad.

La primera actividad que se realizó fue organizar y coordinar a los distintos afectados, tanto locales como nacionales.

Hasta 1.991 el presidente de la asociación fue Antonio Cebollada contando en la vicepresidencia con Dolores Sánchez. A partir de aquí y hasta 1.997 asumió la presidencia Vicenta Gallart, que más tarde también asumió la presidencia de F.A.A.R.P.E.E., organización de la que la Comunidad Valenciana entró a formar parte desde el primer momento.

Junto a Vicenta Gallart, continuó Dolores Sánchez en la vicepresidencia, cargo que seguiría ocupando con Joaquín Selva, el cual, tras venir ocupando el puesto de secretario durante años, pasó a ser el presidente desde 1.997 hasta nuestros días.

Sin embargo, Dolores Sánchez tras muchos años de lucha, decidió tomarse un respiro, aunque en realidad seguirá luchando siempre por los afectados. El re-

levo lo tomó entonces Almudena Amaya, cuyo ímpetu no es menor..

La Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de La Comunidad Valenciana, está declarada de UTILIDAD PÚBLICA, por el Consejo de Ministros del día 27 de enero de 1995. Esta declaración confiere a la asociación de una serie de ventajas fiscales equiparándose a las fundaciones.



## Servicios

Desde la actual sede en Barón de Carcer 48, despacho 3B, 46001 Valencia Teléfono 963511735 valenciarp@terra.es se vienen desarrollando múltiples actividades.

Entre los fines de la Asociación se encuentran: la difusión de las características de la enfermedad, la ayuda psicológica al afectado y soporte para procurar su inserción social, el apoyo al seguimiento médico del enfermo y la ayuda a la investigación.

En el aspecto de acogimiento del afectado, en primera visita se procura un grado de sensibilidad má-

ximo. En este sentido, se realizan entrevistas personalizadas por parte de Paquita Lon, nuestra trabajadora social, y si se considera necesario también por una psicóloga con el fin enfocar un tratamiento adecuado e individualizado.

La labor de difusión se concreta mediante la realización de unas charlas médico-científicas con carácter mensual. En dichas charlas se tiene oportunidad de poder contactar directamente con el especialista y consultarle todas las cuestiones sobre las dudas que se tengan. Esta relación entre profesionales médicos, científicos o asesores es muy relevante y resuelve dudas tanto de afectados como familiares.

En este campo es fundamental la existencia de nuestra página web: [www.retinacv.com](http://www.retinacv.com) con la que se mantiene informados a todos los socios que posean este recurso y les proporciona un mecanismo de relación de gran eficacia.

En el campo más concreto de la terapia psíquica, se producen diversos encuentros, liderados por Inmaculada de la Mata, nuestra psicóloga, bajo la denominación de Grupos de Ayuda Mutua. En dichas reuniones el afectado se enfrenta colectivamente a los diferentes resortes para poder convivir con su enfermedad.

En el área de inserción laboral y formación profesional, se realizan cursos de Búsqueda Activa de Empleo, y otros especializados, como informática básica, inglés, diseño de paginas web, etc. Es un orgullo para esta asocia-

ción poder celebrar la segunda edición de un curso de lenguaje de signos para afectados de Síndrome de Usher y familiares.

En el ámbito de defensa jurídico-social del afectado, la asociación dispone de un acuerdo con dos abogados, Jose R. Juaniz y Vicenta Navarro, especialistas en la defensa jurídica laboral para la obtención de pensiones por invalidez, etc. También en la asociación se vienen facilitando los trámites para la obtención de discapacidad y su revisión, tan importante a partir de la publicación de la nueva Ley de IRPF.

El seguimiento y control del afectado, en su faceta médica-clínica, se realiza coordinando las citas médicas del afectado con los diferentes centros sanitarios, para su posterior evaluación y seguimiento, facilitando así tanto la labor clínica como la de investigación.

Se contempla una estrecha colaboración con el equipo científico apoyándolo en la medida de nuestras posibilidades mediante becas, la participación en Congresos, etc.

Al mismo tiempo se realizan diversos encuentros lúdicos por medio de excursiones a diversas partes de la Comunidad Valenciana que posibilitan el contraste y convivencia entre los afectados y familiares.



### Equipo humano

Actualmente la asociación de afectados de retinosis cuenta con Silvia y Guayarmina Cabrera, nuestras secretarias y Paquita Lon, trabajadora social con amplia experiencia en el trato con afectados por retinosis pigmentaria, además de la valiosa colaboración de un equipo de voluntarios y de profesionales (Guías-intérpretes, psicólogos, abogados) y todas aquellas personas que siendo socios o no, contribuyen a la realización de los diversos programas que esta asociación pretende llevar a cabo.

### Socios amigos.

Desde hace unos años se estableció una fórmula de colaboración de aquellas personas que siendo amigos o familiares de afectados quieren ayudar a la asociación. Esto es importante

porque las personas que rodean al afectado desean tener un cauce de colaboración sencillo. En la asociación se nos ocurrió la fórmula de hacer socios amigos de la misma. Estas personas se les pasa una cuota anual pequeña para ellos pero importante en número para nosotros. Estos socios están además, en contacto con la asociación mediante un envío de correspondencia y conocen de forma directa los proyectos anuales de la asociación.

### Nuestro horario

Oficina: De lunes a Jueves: De 10:00 a 13:00 horas y de 17:00 a 19:00 horas.

Atención al público: Martes y Jueves de 17:00 a 20:00 horas.

En definitiva, la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana intenta mejorar la calidad de vida del deficiente visual afectado por Retinosis Pigmentaria o Síndrome de Usher. La importancia de las Asociaciones de afectados radica en que desde ellas los médicos pueden acercarse a los pacientes y participar en proyectos de investigación, siendo también las asociaciones responsables de la captación de fondos, que son cruciales para llevar la investigación adelante ya que los investigadores no disponen ni de tiempo suficiente ni de dinero para dedicarse a estos proyectos.

Por último, somos responsables de difundir nuestra problemática, interesando en ella a las autori-





dades científicas y políticas del país para crear un clima favorable a la investigación porque en España hay buenos investigadores lo que falta es el apoyo a esa investigación.

**Ejes prioritarios actuales.**

Actualmente nos marcamos varios ejes de actuación prioritaria.

1. Unidad de diagnóstico, control y seguimiento de enfermos. Se negocia con la Generalitat Valenciana un centro de atención especializado y un plan de atención descentralizado de todos los afectados por esta enfermedad.

2. Estimulación de investigación en RP en los centros o institutos de reciente o próxima creación. En los próximos años se abrirán dos importantes institutos de investigación: El Instituto de investigaciones Biomédicas y Transplantes, dirigido por el Dr. Rubén Moreno, y la Fundación Mediterráneo de investigaciones oftalmológicas presidido por el Prof. José Luis Menezo y con la dirección científica del Dr. Javier Romero. En ambos casos la asociación ha establecido contactos

para que se abran líneas de investigación sobre retinosis pigmentaria con resultados esperanzadores. Al mismo tiempo el Hospital La Fé de Valencia y la facultad de Biología desarrollan su investigación dentro del equipo multicentrico, actual red de investigación dirigida a nivel nacional por la Dra. Carmen Ayuso, y a nivel de la Comunidad Valenciana por el Dr. Chema Millán, con la especialidad del Síndrome de Usher y recientemente el Instituto de Investigaciones Oftalmológicas Santiago Grisolia bajo la direc-

ción de M<sup>a</sup> Dolores Pinazo Durán completan el panorama de la investigación sobre la enfermedad. 3. Atención personalizada, habilidades y Grupos de Ayuda Mutua. Se pretende la potenciación de toda la línea asistencial con el incremento de los grupos de ayuda mutua, la regionalización de los servicios de atención y el lanzamiento de proyectos innovadores de desarrollo de habilidades para la búsqueda continua de la normalización en la vida y calidad del afectado.



## CON OTROS OJOS. NUESTROS PERROS GUÍA

Ya va para tres años, que la idea comenzó a tomar forma. Sin perder la fe y la confianza en los progresos de la ciencia médica, nuestra visión progresaba en su deterioro, y los progresos médicos se movían tan lentamente que una nueva esperanza tomaba forma en nuestras mentes: otros ojos que pudieran ver por nosotros.

Comenzó la búsqueda de información sobre el perro guía, no fue difícil localizar en nuestro entorno personas usuarias del mismo. Un amigo abogado con una gran variedad de actividades diarias y otro amigo con una agenda más cotidiana. Ambos nos hablaron de su día a día y de los beneficios de movilidad e independencia que les representaba la inestimable ayuda de su perro guía. Así mismo, las obligaciones cotidianas y extraordinarias que supone la convivencia permanente con nuestro fiel compañero, al igual que algunas limitaciones debidas a la incomprensión de otras personas frente al equipo formado por persona ciega y perro guía.

Nuestros pasos nos llevaron a ONCE y a la Fundación ONCE perro guía, donde nos aguardaba una espera de casi dos años, extensas pruebas médicas, psicológicas, sociales y de valoración funcional. Superar estas pruebas nos dio paso a la larga lista de potenciales usuarios de perros guía. Al fin las buenas noticias llegaron con los reyes del 2003, más la alegría no es siempre completa.



**WILLOW**

Nuestra idea de tener un perro guía estaba concebida como un proyecto conjunto, pero la parte más importante del mismo, es decir, la educación y adaptación entre usuario y perro guía no podríamos realizarla en conjunto, es más, uno tendría un perro nacido en España de la Fundación ONCE perro guía con ordenes en español y el otro, un perro americano de la fundacion Leader Dog for the Blind de Rochester, Michigan, U S A con ordenes en inglés.

La Fundación ONCE perro guía tiene sus instalaciones en Boadilla del Monte en los alrededores de Madrid y sus procesos de enseñanza se desarrollan en la gran ciudad. Debido a su limitada capacidad de preparación de perros guía, 80-90 al año, tiene desarrollados acuerdos con el Club de Leones de España y con la Fundación Leader Dog For de Blind por medio de los cuales otros 24 usuarios obtenemos nuestros perros guía.

La primera experiencia educativa tuvo lugar en España durante el mes de Marzo, en un ciclo de tres semanas, entre un grupo heterogéneo de 10 personas y largos días de trabajo. Nos trae a Fargo, un macho labrador de 24 meses, es la primera ayuda obtenida. En Abril y tras un largo viaje de 6.000 Km, comienza el ciclo de cuatro semanas en la escuela de Rochester en un grupo de 24 alumnos de los que 6 somos españoles y donde nuestras edades van desde los 23 años pasando por los 30, 40, 50 y llegando a los 72, muestrario de las expectativas que en todo momento de la vida se pueden tener con la ayuda de otros ojos.

Como resultado final del proceso de educación, desarrollado en Rochester, pequeña población de los Grandes Lagos, cercana a Detroit, tenemos a Willow, hembra labrador tan negra como Fargo y de su misma edad.

Ya han pasado otros 6 meses y lo que en las escuelas nos dijeron sobre la unión del equipo, se va cumpliendo. Nuestra seguridad, independencia y autonomía ha mejorado significativamente, queriendo ser estas reflexiones un homenaje de agradecimiento a nuestros fieles compañeros.

**A Hierro & J. L. Campo**

## APRENDIZAJE CON PERRO GUÍA

Durante mi curso de adaptación en Rochester, las mil sensaciones y experiencias que durante aquellas cuatro semanas fueron aconteciendo me dieron la idea de hacerlas llegar a otras personas que estén valorando la posibilidad de contar con la ayuda de un perro guía.

Para alguien que no ha tenido perro, todo es nuevo. Durante un par de días, la adaptación es al entorno, al formato del curso y a empezar a conocer a tu compañero, en sus diversas facetas, aún cuando no dispones de él.

Un momento muy importante y de fuerte sensación anímica es el conocimiento mutuo entre ambos a solas, para los dos un encuentro que debe de durar muchos años.

A partir de ese momento tu vida cambia pues no solo piensas en ti sino también en las necesidades y horarios para atender a tu compañero. Por la mañana la rutina comienza, por atender necesidades fisiológicas y alimentarias para ambos miembros del equipo al igual que otras tres veces más durante la jornada.

Las clases prácticas con tu perro guía, al principio, piensas que no te aportan grandes progresos pues son un montón de cosas, ordenes verbales, manejo del arnés, orientación, instrucciones del monitor, control del perro, todo ello, al comienzo de la enseñanza, puede parecer que no vas a conseguir dominarlo.

El curso tiene unas áreas teóricas que te van introduciendo poco a poco en temas tales como veterinaria, legislación, comportamiento en lugares públicos, adaptación al puesto de trabajo, viajar con el perro, entorno familiar, en definitiva, todos los momentos que componen nuestro

día a día. El entrenamiento en la calle conlleva una salida matutina y otra de tarde a diversos ambientes y situaciones externas que van desde desplazamientos por áreas residenciales a zonas congestionadas de la gran ciudad, pasando por complejos comerciales y de ocio incluyendo uso de transportes públicos.

**Un momento muy importante y de fuerte sensación anímica es el conocimiento mutuo entre ambos a solas, para los dos un encuentro que debe de durar muchos años**

Inicialmente los progresos aparentan ser muy lentos, pero poco a poco el equipo se va conjuntando, hasta que llegan las prácticas en solitario, sin instructor aunque éste no esté muy lejos. Alcanzando el día en que por parejas, y con una orientación básica, debes encontrar desde un punto de partida el punto de destino, la escuela.

Muchas preguntas sobre la entidad y el perro guía, su respuesta la encontramos en una entrevista al presidente de la Institución, a continuación.

### ENTREVISTA AL PRESIDENTE DE LEADER DOG FOR DE BLIND, William Hansen

Durante mi estancia en Rochester, para atender a un curso de adaptación con perro guía, multitud de preguntas fueron surgiendo sobre el perro guía. A continuación se presenta una entrevista realizada al presidente de la institución. A través de la misma se nos introduce al pasado, presente, y futuro del perro guía, y la Fundación Leader Dog For de Blind así como las enti-

dades que la patrocinan.

30 de Abril de 2.003. Rochester (Michigan, EEUU)

Entrevista a William Hansen, presidente de Leader Dog for the Blind para la revista Visión

P. ¿Qué es para usted un perro guía?

R. Un perro guía es un perro que sirve para mejorar la seguridad de vida, la seguridad de viaje para los ciegos. Es algo muy importante porque para la mayoría de las personas ciegas a veces es muy difícil desplazarse y viajar con seguridad. Sobre todo en España, con ciudades como Madrid o Barcelona donde la movilidad es especialmente difícil por el tráfico, la gente,...

P. ¿Podría describir qué es Leader Dog for the Blind?

R. Leader Dog for the Blind es una escuela para ciegos. Cada año recibimos veinticuatro ciegos por clase con un total de doce clases por año. Esta escuela empezó en el año 1.939 gracias al trabajo de tres miembros del club de leones. La primera clase tenía sólo cuatro estudiantes y era la segunda institución de



William Hansen

entrenamiento para ciegos con perros guías en EE UU. Ahora entrenamos a casi 275 estudiantes cada año y en estos 64 años hemos tenido 12.500 ciegos.

P. ¿Cómo se obtienen los perros para estos 12.500 ciegos en 60 años?

R. Se obtienen a través de un programa de crianza con unos 40-50 perros. La mayoría de ellos son hembras. Usamos primero labradores y después, pastores alemanes y golden retrievers. Del total, alrededor de un 75% pertenecen a este programa y los demás provienen de donaciones.

P. ¿Cómo es el proceso que sigue uno de estos cachorros, desde su nacimiento hasta convertirse en un perro guía?

R. Cuando nace permanece con la madre durante seis semanas en la familia a la que pertenece la hembra. Pasado este tiempo regresa a la escuela y después pasa al cuidado de una familia durante doce meses. Posteriormente vuelve a la escuela para entrar en el curso de entrenamiento. En ese momento los perros ya son adultos. El curso de entrenamiento consta de cuatro meses con el entrenador y un quinto mes conviviendo con el ciego en la escuela, en el dormitorio.

P. ¿Podría decirme el número aproximado de familias que participan en el cuidado de estos cachorros?

R. Ahora tenemos unas 300 familias pero hemos llegado a tener 400. En el año 88, había alrededor de 175, y ahora llegamos a las 300, pero quisiéramos tener muchas más. Hay perros muy buenos pero hay otros mejores y nosotros siempre queremos lo mejor.

P. Se entiende que en ese "querer lo mejor" entran las nuevas instalaciones que acabarán en este año 2.003, ¿qué cambios hay con respecto a las anteriores instalaciones? ¿qué mejoras suponen para los entrenamientos?

R. Lo primero es que los cuartos son individuales con una persona en vez de dos. Eso es muy importante, especialmente en la primera y segunda semanas, porque es imprescindible que la persona pase mucho

tiempo con el perro sin la interrupción de otros perros u otras personas. Es el tiempo necesario para crear el "vínculo". Al mismo tiempo, estas instalaciones hacen posible ganar tiempo de entrenamiento porque hay un mejor acceso a los autobuses.

P. ¿Cómo puede una persona, desde cualquier país, obtener un perro en este centro?

R. Primero hay que solicitarlo y cumplir los mismos requisitos que los norteamericanos. El único problema es el idioma porque se necesitan intérpretes, sobre todo de español.

P. La obra de Leader Dog for the Blind está soportada por los clubes de leones. ¿Cómo funcionan y qué son los clubes de leones y cómo llegan a ser el soporte para la obtención de un perro?

R. Depende de la parte del mundo. Por ejemplo, en España los clubes de leones provienen del perro guía. En la guerra de 1.939 había un sargento con perro guía que en una ocasión estaba en Barcelona, --En esa época en España no había este tipo de club porque Franco no permitía la masonería y se entendía que un

club de hombres de estas características podría llevar a la revolución. En ese contexto, el ciego andaba por el paseo con un perro guía y había un desfile, y Franco lo vio desde el coche blindado. Paró el desfile y preguntó al sargento qué era ese perro y le contestó que era un proyecto del club de leones en Rochester. Franco consideró que los leones eran muy buenos y que se necesitaban en España. -- El presidente internacional de los clubes de leones era Jorge Burn el cual me relató esta historia.

Lo importante de los clubes de leones es identificar a los ciegos, sobre todo en EE UU, porque no hay una organización como la ONCE en España, que es muy buena, con muchas cosas para los ciegos. Es una organización con la que llevamos trabajando desde hace muchos años. Pero en EE UU, hay muchos lugares donde no hay una organización similar y por ejemplo en una ciudad pequeña, al oeste de los EE UU, al norte de Michigan, hay sólo un club de leones. Los miembros

**Un perro guía es algo muy importante porque para la mayoría de las personas ciegas a veces es muy difícil desplazarse y viajar con seguridad**

**Leader Dog for the Blind del club leones, es una escuela para ciegos ...empezó en el año 1.939 ... en estos 64 años hemos tenido 12.500 ciegos**

de este club pueden entrenar con un ciego durante tres meses y, pasado este tiempo, venir a nuestro centro para seguir con el entrenamiento. Por otra parte, los clubes de leones son importantes porque funcionan como relaciones públicas. No tenemos un estado de muchas relaciones públicas así que es muy importante el boca a boca para nosotros.

P. ¿Hay posibilidad de contactar con el club de leones directamente, sin necesidad de estar afiliado a la organización ONCE, porque no se posea el grado de ceguera suficiente para ello, pe-

ro se tengan problemas de movilidad y quisieran adquirir un perro guía, o tiene que ser necesariamente a través de ONCE?

R. Esta es una situación difícil. Nosotros tenemos la misión de entrenar perros guía para ciegos. Esta discusión se ha mantenido con la organización ONCE y los clubes de leones de España. Si un español solicita directamente aquí su ingreso y cumple los requisitos para entrenar, le aceptamos. De la ONCE recibimos estudiantes y también de los clubes de leones. Esta es una discusión entre ellos. Aquí recibimos a cualquier persona que lo soli-



Jose Luis Campos y A. Hierro

cite y que cumpla los requisitos del centro. Lo que sí supone un gran problema para muchos ciegos es el coste del viaje desde España a EE UU. Esta discusión se ha mantenido desde hace mucho tiempo, pero personalmente considero que es ridículo. Hay muchos ciegos que necesitarían un perro guía y no lo tienen. Y aquí en EE UU tenemos diez escuelas. En EE UU quizás hay un millón de ciegos y menos de 10.000 tienen un perro guía y en España, imagino que será igual; muchos podrían usar un perro guía, pero no lo hacen.

P. Posiblemente esto es así por la falta de difusión de información relativa a los perros guía, porque no llega a la gente la información sobre la escuela y lo que se hace en ella.

R. Eso es un problema, porque los clubes de leones en España necesitan discutir y hablar mucho más sobre Leader Dog, pero el problema de muchos de estos clubes de leones es que no actúan. (quieren comer, beber, hablar, pero sin acción)

P. ¿Podría decirme aproximadamente cuánto cuesta un perro?

R. El coste es de 30.000 dólares.



Jose Luis Campos y A. Hierro

P. Se entiende que en esta cantidad está incluido todo el soporte de la estructura que crea el perro...

R. Del total, un 20% proviene de los clubes de leones de 41 estados, España y Canadá, junto con las damas del consejo de los clubes de leones en Méjico. Alrededor de un 40 % provienen de inversiones de la entidad y otro 40% de donaciones de personas individuales. Pero ahora con la economía de los EE UU, es muy difícil obtener dinero y por ello, éste es uno de los retos más importantes que ahora tenemos.

Traducción: Dña. Bárbara Lebret

## Bidons Egara: Premio a la creación de valor social

**La empresa Bidons Egara S.L. ha sido distinguida con el Premio Caixa Terrassa a la creación de valor social concedido el día 3 de octubre en el marco de la Noche del Empresario que organiza CECOT (Organización empresarial de la Comarca de Terrassa).**

La empresa Bidóns Egara S.L. es una empresa de Terrassa con 36 trabajadores que se dedica al reciclaje de bidones de hierro y plástico y que cumple con la norma ISO 14001 de respeto al medio ambiente y la ISO 9002 de calidad en sus procesos industriales.

También la Empresa Bidons Egara patrocina el primer Premio Bidóns Egara de Investigación en retinosis pigmentaria con una dotación de 15.000 euros y que junto con FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) pretende apoyar a la investigación en retinosis pigmentaria en

España. Desde estas líneas felicitamos a Joaquín López, responsable de Bidons Egara S.L. por este galardón y por su compromiso en la lucha contra la ceguera para la enfermedades degenerativas de la retina.

## ACTIVIDADES

### CHARLAS

#### Andalucía

En Sevilla, el día 4 de octubre a las 11 de la mañana, en el Pabellón de la Fundación ONCE en la Cartuja, Dña. Carmen Ayuso impartió una conferencia-coloquio, con la colaboración de D. Guillermo Antiñolo, con una nutrida asistencia de socios, educadores y profesionales de la Oftalmología, despertando un gran interés entre los asistentes que formularon toda clase de dudas y preguntas a la ponente.

#### Castilla-La Mancha

Con motivo del día mundial de la Retinosis Pigmentaria a celebrar el 27 de septiembre, la asociación, gracias a la subvención de Sanidad, convocó la conferencia "Últimos avances en estudios moleculares de la Retinosis Pigmentaria", con el catedrático de la Escuela de Óptica y Optometría de Terrassa de la Universidad Politécnica de Cataluña, Pere Garriga. El acto tuvo lugar en el salón de actos de la Excma. Diputación de Albacete.

El Dr. Garriga destacó que lo primero a conocer son los mecanismos moleculares de la enfermedad, es decir, cómo es que una mutación en un gen produce una proteína defectuosa y esto conduce a la degeneración de las células fotorreceptoras de la retina. También expuso alguna de las últimas terapias

destacando el papel futuro de las denominadas células encapsuladas de factores neurotróficos.

#### Castilla-León

Asamblea general ordinaria celebrada el día 26 de abril de 2.003, en la cual se dio la charla-coloquio "Adaptación a la deficiencia visual: Las claves del éxito" impartida por Dña. Pura Díaz Veiga, psicóloga del equipo de atención básica de la ONCE.

#### Comunidad Valenciana

Con motivo de la semana de la Retinosis Pigmentaria, tuvo lugar en un local habilitado especialmente, la charla "Situación actual sobre investigación en R.P." ofrecida por el Dr. José M<sup>a</sup>. Millán, del Dpto. de Genética del Hosp. Univ. La Fe de Valencia y Coordinador en la Comunidad Valenciana de la Red de Investigación en R.P., EsRetNet. Ante el numeroso público congregado, el Dr. Millán dedicó especial atención en la técnica de los Microarrays y en el adelanto que para el mapeado genético supone.



#### Madrid

En estos meses, se han organizado tres, ambas en el salón de actos del Consejo Nacional de la Juventud:

· El 28 de mayo, el Dr. Enrique De La Rosa, investigador del Centro de Investigaciones Biológicas del CSIC, nos habló sobre "neuroprotección, neurodegeneración y neuroreparación

en las enfermedades hereditarias y/o degenerativas de la retina".

· El 11 de septiembre, la Dra. Carmen Ayuso, genetista de la



Fundación Jiménez Díaz, junto con sus colaboradoras María García y Rosa Riveiro, nos puso al día sobre la situación de la genética con relación a las enfermedades hereditarias y/o degenerativas de la retina y los proyectos de investigación que



están llevando a cabo con relación a nuestra problemática en la F.J.D.

· El 24 de octubre, el Dr. José Luis Roviroso informa del diagnóstico de nuestras patologías y sobre su actuación pericial en casos de pacientes que solicitan la incapacidad laboral permanente

### ENCUENTROS SOCIALES

#### Castilla-La Mancha

Tenemos previsto hacer una convivencia anual en Tomelloso (provincia de Ciudad Real) subvencionada por Bienestar Social.







### Castilla-León

En junio se realizó un día de convivencia con los afectados de la provincia de Burgos, en la cual se realizó una comida de hermandad y una visita guiada al casco histórico y su catedral. Asimismo se ofreció la charla-colquio "Las cataratas y la retinosis", impartida por el Dr. José Luis Pérez Salvador, Jefe del Servicio de Oftalmología del Hospital General Yagüe de Burgos.



"Vista parcial de la Sala Magna"

en RP.

### Cataluña

Para conmemorar el 15º Aniversario de la Fundación de nuestra Asociación, tuvo lugar el

citado edificio, el cual sirvió para saludarnos y entrar en materia, es decir, hablar de la Retinosis Pigmentaria.

A las 11 horas, tuvo lugar el acto inaugural. La mesa fue presidida por el Dr. Jordi Vilardell, Director del Organisme Català de Trasplantament de la Generalitat de Catalunya y formalmente representada por el vicepresidente Sr. Armand Digón, por el secretario Sr. Albert Español y por el tesorero Sr. Jordi Palá. El vicepresidente, después de agradecer la presencia de los socios, acompañantes de los mismos, conferenciantes, representantes de FAARPEE de asociaciones de R.P. y de FEDER Catalunya, cedió la palabra al Dr. Jordi Vilardell, quién tras unas breves palabras de ánimo hacia el mundo del asociacionismo y la investigación, dio por inaugurada la jornada.



"Presentación del Acto, de izquierda a derecha: Sr. Jordi Palá, Sr. Albert Español, Dr. Jordi Vilardell y Sr. Armand Digón"

En esta charla, el Dr. Salvador habló de que cualquier persona que viva 65/70 años, desarrolla cataratas pero afortunadamente, estas son operables con resultados muy positivos sin necesidad de esperar a que estén maduras. A continuación hizo un repaso a las diversas técnicas quirúrgicas así como al estado actual de la investigación

pasado día 7 de Junio de 2.003, una jornada de convivencia con nuestros socios y socias en la Sala Magna de la Casa de Convalecencia, precioso espacio recuperado, ubicado en el entorno del Hospital de la Santa Creu y Sant Pau.

La jornada empezó con un desayuno servido en los jardines del

Seguidamente empezó la parte científica, difundida por Internet vía "on line" y por tanto de manera simultánea y directa, pudiéndose consultar en Internet, en la página web [www.cesantis.com/retinosis](http://www.cesantis.com/retinosis), con las conferencias y ponentes siguientes:

- Aspectos genéticos relacionados con la Retinosis Pigmentaria. Dra. Montserrat Baiget. Jefe servicio de genética del Hospital de

**Sant Pau**

· Patrones clínicos oftalmológicos de la Retinosis Pigmentaria.  
Dr. Alfredo Adán. Director servicio oftalmología Hospital de Sant Pau

· Síndrome de Usher.

Dra. Carme Medá Servicio de otorrinolaringología Hospital de Sant Pau

· Tratamiento mediante implantes, para la Retinosis Pigmentaria.

Dr. Eduardo Büchele de la Universidad de Marburg (Alemania).

· Nuevas opciones terapéuticas en la Retinosis Pigmentaria.

Dr. Rafael Navarro del servicio de oftalmología del Hospital de Sant Pau.

En las mismas, se expusieron los últimos avances en la investigación en R.P., corroborando una vez más la incontrovertible realidad de un futuro mucho más esperanzador.

Acto seguido se ofreció un almuerzo, en unos salones del em-

tad, se realizó una rifa para obtener fondos con los que ayudar a la investigación. A la misma asistieron entorno a 100 personas.

**Euskadi**

El día 17 de Mayo realizamos la Jornada de Convivencia anual. En esta ocasión, el viaje se realizó a Santander, realizando una visita turística, con posterior parada en el Hotel Milagros Golf, en la Playa de Mogro.

El día 3 de Octubre celebramos la Cena de Gala anual y la entrega de la Insignia de Oro del Fondo Vasco de Investigación Retinosis Pigmentaria. En esta ocasión, el galardón fué entregado a BBK, por su aportación para la adquisición del electroretinograma y su ayuda en la financiación de la página web [www.retinosispigmentaria.org](http://www.retinosispigmentaria.org)

Al acto acudieron, entre otras personalidades, el Lehendakadi Ardanza y su esposa, Dña. Gloria

Elías, Viceconsejero de Asuntos Sociales del Gobierno Vasco y su esposa, Dña. Anabela Domínguez, esposa del Alcalde de Bilbao; Dña. Julia Madrazo, Concejal del Ayuntamiento de Bilbao; D. Cristino Burgoa de la Cal, Delegado Territorial de la ONCE en el País Vasco, además de una larga lista de representantes de diversas instituciones, artistas, diseñadores...

Tras la cena, se procedió a la tradicional rifa para recaudar fon-

dos, con 137 regalos, agotándose, en esta ocasión, todas las papeletas que se pusieron a la venta.

El acto estuvo cubierto, además de por la prensa escrita, por tres cadenas de televisión: BILBO VISIÓN, TELE 7 Y ETB.

**Navarra**

El primer domingo de junio, día 1, se celebró el III Concurso ARPN de Pesca de Trucha en el coto de Arínzano, cerca de Estella y dentro del río Ega. Contamos con la colaboración de la Sociedad de Pescadores de Estella.

**DIFUSIÓN****Andalucía**

Con motivo del día mundial de la Retinosis Pigmentaria, en Jaén se instaló una mesa informativa sobre la Retinosis, en un lugar céntrico de la capital, atendida por nuestra delegada Mary Carmen Sánchez Ibarreta y equipo colaborador, con gran aceptación entre el público Jiennense, repartiéndose trípticos, posters y hojas informativas de la asociación.

Además se difundió el asociacionismo en torno a la Retinosis, así como nuestros objetivos para la Comunidad Andaluza, en prensa, radio y televisión locales.



blemático edificio, al que asistieron más de 160 personas. Al finalizar hubo un sorteo de obsequios.

**Comunidad Valenciana**

El 28 de junio tuvo lugar la cena de verano en la que además del feliz encuentro entre muchas personas que aprovechan estas ocasiones para renovar su amis-

Urtiaga, nuestra Presidenta de Honor y Dña. Begoña Gómez, Presidenta de AARPE. También estuvieron presentes el Consejero de Sanidad, D. Gabriel Inclán y su esposa; D. Jon Ortúza, Director del Palacio Euskalduna y su esposa; D. Juan Mari Aburto, nuevo Diputado de Acción Social, D. Joseba Ruiz de Loizaga, Concejal de Salud del Ayuntamiento de Bilbao; D. Ángel

En Córdoba, y mas concretamente en Puente Genil y Lucena, también se celebró este señalado día mediante distribución de posters, trípticos y hojas informativas en estas dos importantes poblaciones cordobesas, a cargo de nuestros Delegados de Puente Genil, José Gálvez Cáceres y en Lucena Ángel Miguel Bergillos Bergillos, difundiendo la Asociación, así mismo en prensa, radio y televisión local.

En Granada y en breves fechas se realizará un curso de formación en Desarrollo Personal y Social a cargo de la Profesora en Psicología Aplicada de la Universidad de Granada, Dña. Dolores López Justicia y su equipo, dirigido a todos los afectados de Retinosis y familiares de esta provincia que lo deseen, habiéndose detectado un gran interés entre nuestros socios granadinos.

De igual forma tenemos previsto este mismo curso para los afectados de Sevilla, impartido por el mismo cuadro técnico que en Granada.

### Asturias

Como ya viene siendo habitual desde hace ya unos pocos años, con el comienzo de las clases escolares, la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria acerca a los más jóvenes la problemática de la retinosis a través de charlas explicativas, en las que es muy importante el factor interactivo, es decir, además de dar a conocer a través de transparencias y videos ilustrativos qué es la enfermedad, también se intenta familiarizar a los alumnos con la enfermedad a través de diversos juegos que por lo general no sólo les llama enormemente la atención, sino que también aprenden divirtiéndose.

Otra de las actividades que también está empezando a convertirse en una cita obligada, debido a la gran acogida que han tenido en años anteriores es el "Curso

de acompañamiento a personas con discapacidad visual", que desde la asociación organizamos y que gracias a la ONCE, por prestarnos sus instalaciones y contar con la ayuda de un técnico en rehabilitación se puede llevar a cabo. En dicho curso se enseña a cómo ayudar a una persona a acompañar a un invidente en espacios cerrados y abiertos y que éste se sienta a gusto con nosotros.

También el "Curso de Braille y el de lengua de signos" vuelve a impartirse por el gran éxito de asistencia obtenido en convocatorias anteriores, a estos cursos, por lo general suele acudir todo tipo de personas interesadas en adquirir conocimientos de lenguas alternativas, no sólo va dedicado a los socios.

Tenemos previsto ofrecer cursos que nos van a relajar aun más si cabe, como en el caso del "Curso de masajes" y también nos enseñaran a cuidar nuestros hábitos alimenticios, con el "Curso de nutrición y dietética".

### Cantabria

Nos estamos dedicando a la adaptación de los estatutos a la nueva ley, al contacto y orientación de los socios distribuyendo la información que obtenemos y estamos preparando un proyecto para presentar a las instituciones, que se realizará en función de las subvenciones otorgadas.

## ASISTENCIA A EVENTOS

### Castilla-León

Se ha confeccionado por parte de unos estudiantes de la Universidad de Valladolid un CD didáctico con testimonios, patologías, investigación, maneras y formas de convivencia, etc. Se ha repartido gratis a los asociados que lo han deseado.

### Comunidad Valenciana

El 9 de junio dio comienzo un taller de "Diseño de páginas web" subvencionado por el Servicio Valenciano de Empleo y patrocinado por nuestra asociación. En dicho taller participaron 10 alumnos.

### Euskadi

El día 8 de Octubre, se presenta en el 79 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología el Simposium: Antioxidantes y Acidos Grasos (DHA) en Retinosis Pigmentaria: Diagnóstico y Tratamiento Precoz; patrocinado por la Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi. La exposición de los temas corre a cargo del Dr. José Manuel Cela y de la Dra. Eurne Etxeandía.

### Madrid

Este año, con motivo del día internacional de la RP, hemos organizado 2 actividades: un recital benéfico a cargo de los profesionales y alumnos de la Academia Aldana de Madrid, en el Auditorio del Centro Cultural Galileo (con esta actividad hemos recaudado un total bruto de 500 euros) y, una salida colectiva al campo para pasar un día de asueto en la Sierra de Madrid. Ambas actividades han merecido una acogida muy satisfactoria entre nuestros asociados, si bien hemos tenido que suspender la salida al campo por razones meteorológicas.

Boletines y revistas: En estos meses, hemos distribuido las Hojas Informativas correspondientes a junio y septiembre del 2003, así como el nº 22 de la revista "Visión". Ambas publicaciones se distribuyen en formato impreso y grabado; además, la Hoja Informativa también se distribuye a través de correo electrónico.

Internet: La página web, <http://www.retinamadrid.org>, es-

tá recibiendo una media de 500 visitas distintas al mes, constituyéndose en el mejor escaparate informativo de la Asociación.

Medios de comunicación: De aquí a final de año, Retina Madrid va a protagonizar 2 campañas publicitarias con cargo a las subvenciones obtenidas en este ejercicio, una en Radio Madrid y otra en la revista Perfiles. Por lo demás, hemos intervenido en las siguientes emisoras de radio:

- COPE Colmenar Viejo, el 4 de mayo, divulgando la existencia de nuestra Asociación en toda la zona norte de la Comunidad de Madrid.

- Radio Libertad, el 10 de mayo, para protagonizar un espacio de sensibilización social sobre nuestra problemática visual en el marco de la "Semana de la Solidaridad" organizada por la Consejería de Servicios Sociales de la C.A.M.

- Radio Marca, el 22 de julio, promoviendo la participación en nuestra "Subasta Benéfica pro Investigación de las Enfermedades Hereditarias de la Retina en Internet", organizada en colaboración con el Diario Marca.

Relaciones públicas: La Asociación ha dado comienzo esta primavera a la segunda ronda de visitas a los coordinadores de las 12 áreas de atención sanitaria en que se divide el territorio de la comunidad autónoma de Madrid, siempre con el fin de mantener el contacto más estrecho posible con los facultativos llamados a diagnosticar la enfermedad que nos ocupa. En este mismo sentido, también hemos iniciado una campaña de contactos con las ópticas de Madrid, especialmente con las grandes cadenas comerciales y aquéllas más interesadas en la problemática de la baja visión.

La Asociación Retina Madrid ya está organizando la "V Jornada sobre Enfermedades Heredo-Degenerativas de la Retina" para los días 12 y 13 de marzo.

## Navarra

Nuestra Asociación da cada año el Premio ARPN a aquella entidad que haya colaborado con nosotros en la normalización de las personas con discapacidad visual. Este año se le ha concedido a la Sociedad de Pescadores y Cazadores de Estella, por su labor durante tres años ya en que la pesca sea una actividad cercana y posible para nosotros. El Premio se entregó el día 8 de junio, en el transcurso de una comida compartida por 30 personas, entre las que se encontraba el concejal de urbanismo del Ayuntamiento de Estella, representando a la ciudad.

Jornada de Exhibición Deportiva. Organizada por la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra se celebró en Pamplona el día 14 de junio. Tuvo dos partes: Trofeo 2003 de Natación para personas discapacitadas (en sesión de mañana) y una Exhibición de Deportes Paraolímpicos, realizados en polideportivo (en sesión de tarde). Fue una Jornada de reivindicación del deporte como parte de la integración social y de las posibilidades que, a través del mismo, tenemos de compartir momentos de ocio. La repercusión social fue buena, asistiendo representantes del Ayuntamiento de Pamplona y del Gobierno de Navarra. En esta actividad contamos con la ayuda de la Federación Navarra de Deportes Adaptados.

Cine para Todos. El día 17 de junio, a las 8 de la tarde se exhibió en el cine Carlos III de Pamplona la película "Hable con ella". Esta película estaba adaptada a personas ciegas, mediante audiodescripción en directo individualizada por medio de auriculares, y para personas sordas, mediante subtítulos coloreados.

El 25 de septiembre hicimos la segunda experiencia de Cine para Todos, corrigiendo algunos de

los defectos de la primera. En esta ocasión se proyectó el film "Los lunes al sol".

En diciembre está prevista la próxima película accesible

Teatro Accesible. Seguimos con el Proyecto "Vamos juntos al teatro", como un medio de acceso a la cultura para personas con discapacidad. El 4 de julio tuvimos la oportunidad de asistir a la representación de la obra "Libres como mariposas" en el Teatro Gayarre de Pamplona. Esta obra era accesible a personas con discapacidad visual y para personas con discapacidad auditiva. Estas adaptaciones fueron hechas por nuestra Asociación, que ya es considerada en Navarra como el referente de accesibilidad en temas de ocio y tiempo libre en el colectivo de la discapacidad.

En octubre, el día 4, se representó la obra "Master Class", sobre la vida de María Callas. Estuvo adaptada con audiodescripción y subtítulos por nuestra Asociación. El reto era grande pues la subtítulos se hacía en directo, mecanografiando por medio de estenotipias los textos de la obra, en la que había escenas de canto y música.

El próximo 7 de noviembre será la representación de la obra "Las bicicletas son para el verano", que tendrán el mismo tratamiento de adaptación que las representadas hasta ahora.

El 24 de agosto programamos un Día de Convivencia de Socios y Amigos. Nos fuimos al campo, junto al río. Compartimos una barbacoa, cogimos moras e intentamos pescar cangrejos con retel.

Concurso de Fotografía. El 17 de septiembre se ha convocado el Premio 2003 de Fotografía "Desde el objetivo de la discapacidad". Se dirige a todas las personas interesadas en el tema de fotografía relacionado con la vida diaria de las personas con discapacidad, poniendo especial

atención a los temas de las barreras físicas, sociales, de comunicación o de servicios y productos. El plazo se cierra el 31 de octubre y las fotografías seleccionadas formarán parte de una Exposición que se exhibirá en la Universidad Pública de Navarra desde el 17 de noviembre. La organización la gestiona la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra.

Taller de Comunicación y Discapacidad. Aprovechando la presencia de la Exposición en las localidades de nuestra Comunidad, se ha organizado un Taller de Comunicación. Este Taller tiene la intención de acercar los sistemas de comunicación que empleamos las personas discapacitadas para realizar algo tan esencial como es hablar o escribir. Tiene cinco sesiones, todas de tipo práctico: lenguaje aumentativo y lectura fácil para discapacidad intelectual; sistemas gráficos de comunicación, para la discapacidad física motórica; lenguaje de signos para discapacidad auditiva; sistema braille para discapacidad visual; y lenguaje dactilológico para discapacidad de sordoceguera. Ya se han realizado dos Talleres, que han despertado gran interés, sobre todo en el sector de la educación y las familias de personas con discapacidad.

Festival de Cine de Pamplona. Del 13 al 18 de octubre se ha celebrado el IV Festival de Cine de Pamplona. En él hemos tenido un papel muy importante pues nos hemos encargado de hacer accesibles tanto los locales como las películas a concurso por las Sesiones Cine-Activ. Por otro lado, hemos colaborado también en las Sesiones para Escolares Adolescentes, en la proyección de cortometrajes con temática de discapacidad y en la Charla-colquio posterior con los espectadores. Fue una gran experiencia con más de 400 personas.

En este Festival se ha dado por primera vez en España un pre-

mio al mejor guión cuya temática sea referida a la vivencia de la discapacidad. Este premio de 5.000 euros ha sido para el guión "La música de Piera", de Aránzazu Ferrero. José Luis Erramuzpe fue el representante de nuestra Asociación en el Jurado que otorgó este premio. Esperamos seguir con estas iniciativas en los próximos años.

Escena y Discapacidad. En colaboración con el Teatro Gayarre de Pamplona se ha programado un ciclo de obras con temática y actores del colectivo de la discapacidad. Serán obras adaptadas a las diferentes discapacidades.

El día 11 de noviembre se presentará "El amigo de John Wayne" (tema de discapacidad intelectual), el 18 de noviembre la obra "Me esperarán tus ojos" (tema y actores con discapacidad visual) y el día 21 será "Deseo bajo los olmos" (actores con discapacidad auditiva).

### Castilla-León

En el mes de marzo se asistió en Salamanca a un Curso Extraordinario de Retina y Visión impartido por la Universidad de Salamanca, en el que han intervenido entre otros los Dres. Franco, de la Villa, Lara, Blanco, Velasco, de Santiago, etc. y en la cual intervino por la F.A.A.R.P.E.E. Andrés Mayor.

### Cataluña

La Asociación Catalana, coincidiendo con las fiestas patronales de Barcelona, estuvo presente en el stand de FEDER de la muestra de asociaciones que se celebró en la plaza de Catalunya de esta ciudad de los días 20 al 24 de septiembre ofreciendo información sobre nuestra enfermedad repartiendo posters, trípticos, revistas, etc.

### Madrid

Actos de sensibilización: Del 16 al 18 de septiembre, como en los

últimos años, hemos participado en la "Feria de Ayuda Mutua y Salud" organizada en la Plaza Mayor de Madrid por la Consejería de Sanidad de la C.A.M. Igualmente, del 16 al 18 de octubre, participaremos en la Feria de la Solidaridad y del Voluntariado organizada en la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid.

Los días 28 y 29 de julio, patrocinados por la Fundación Aventis, participamos en un curso de la Universidad de Verano de El Escorial sobre el papel de las asociaciones de pacientes en el mundo de la sanidad.

### Navarra

Fiestas de San Fermin 2003. El sábado 12 de julio nuestra Asociación fue invitada por el Ayuntamiento de Pamplona a presenciar el recorrido del "encierro" desde uno de los balcones del mismo.

## INVESTIGACIÓN

### Euskadi

El día 19 de Junio, inauguramos en los locales de la Asociación el Servicio de Electroretinografía. El electroretinógrafo con cámara Ganfeld y Potenciales Evocados ha sido adquirido con la subvención de la Diputación Foral de Bizkaia y la BBK. A la misma, acudieron el Consejero de Sanidad, D. Gabriel Inclán, el Diputado de Acción Social, D. Ricardo Ansotegui; D. Fernando López de Eguílaz, Director de la Obra Social de BBK; D. Ibón Areso, Primer Teniente de Alcalde del Ayuntamiento de Bilbao, y otras autoridades.

Con este servicio, hemos comenzado a realizar el diagnóstico precoz de los familiares de afectados susceptibles de padecer RP, imprescindible para determinar la posibilidad de padecer la enfermedad antes de que aparezcan los primeros síntomas, de

manera que, con el tratamiento adecuado, podamos evitar que la enfermedad se manifieste. Además, podemos evaluar la eficacia de los tratamientos y la incidencia de determinadas circunstancias en la evolución de la enfermedad.

### Madrid

El máximo esfuerzo ha ido orientado al diseño y realización de actividades para recaudar los 24.100 euros que la Asociación se ha propuesto invertir en el proyecto de investigación titulado "LCA y Retinosis Pigmentaria" y dirigido por la Dra. Carmen Ayuso en el Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, Madrid.

## RECURSOS

### Comunidad Valenciana

El 7 de junio, en el Palau de la Música de Valencia, tuvo lugar un concierto benéfico con la asistencia de más de 500 personas. El mismo tuvo dos partes: en primer lugar, un trío clásico formado por 3 prometedores solistas que nos deleitarán con varias piezas clásicas. Gerardo Ubaghs, Violín, Eduardo Ubaghs, Piano, José Chanzá Soria, Trompa, siendo muy aplaudidos. En la segunda parte, actuó el Coro Gloria que interpretaron obras muy conocidas de música Gospel. Este coro colabora con nuestra asociación por segunda vez, motivo por el cual les estamos muy agradecidos.

### Madrid

Subasta Benéfica en Internet.-  
Con la inestimable colaboración

del diario deportivo Marca, especialmente el periodista David Pecker, hemos organizado la primera edición de una subasta pro investigación de nuestras patologías en la que hemos ofertado un total de 20 artículos deportivos donados por deportistas de élite, clubs, federaciones deportivas y empresas relacionadas con este mundo. Las fechas no han sido las más propicias pero, con todo, hemos recaudado más de 2.500 euros.

Lotería de Navidad.- A fecha de redacción de este informe, ya estamos distribuyendo los talonarios de Lotería de Navidad 2003, de la que hemos reservado todo el número 63.688, las 190 series, de cuya distribución esperamos recaudar un beneficio total bruto de 7.600 euros.

## CÓMO PUEDES AYUDARNOS

Resulta obvio que para que Fundaluce y FAAR-PEE pueda llevar a buen término sus objetivos de Lucha Contra la Ceguera, necesita de toda la ayuda posible y a todos los niveles.

Dicha ayuda comienza en los propios organismos oficiales. Si los gobiernos locales y el propio Gobierno no destinan mayores fondos a la investigación en general, será imposible destinar partidas sustanciosas a la investigación biomédica y ésta no podrá avanzar. Pero estas partidas no tienen por qué provenir exclusivamente de los estamentos oficiales sino que la empresa privada, fundamentalmente los laboratorios farmacéuticos, han de implicarse con sus recursos para que los investigadores básicos y clínicos, en íntima colaboración, puedan realizar un trabajo eficaz y con perspectivas de éxito.

Pero también los afectados, familiares y personas involucradas con la enfermedad tienen un papel importante colaborando con la investigación, en el acompañamiento a personas discapacitadas visuales, en tareas administrativas, organizando actividades benéficas, traduciendo textos científicos, dando a conocer las enfermedades degenerativas de la retina y en definitiva, en cualquier actividad que contribuya de una manera u otra a la curación de estas enfermedades. Además en este papel activo existe un indudable beneficio propio directo

sintiéndose útil.

En todas las revistas "Visión" aparece un sobre a franquear en destino en el que se puede realizar una aportación a Fundaluce:

- En metálico.
- Mediante una transferencia bancaria a favor de la cuenta de Fundaluce: Caja Madrid: C/C: 2038 1000 93 6800023637.
- Apareciendo como colaborador en la revista "Visión".

En el mencionado sobre se ofrece la posibilidad de incluir los datos necesarios para recibir el correspondiente certificado sobre la donación efectuada a efectos de considerarse gasto deducible y 35% de la donación sobre la cuota en el impuesto de sociedades, en el caso de empresas o deducción del 25% sobre la cuota del IRPF.



FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Telefono: 915320707