

VISIÓN

Nº 38 1er Semestre 2011

lucha contra la ceguera

NOTICIAS

ENTREVISTA

- Un trabajo difícil

ARTÍCULOS DIDÁCTICOS

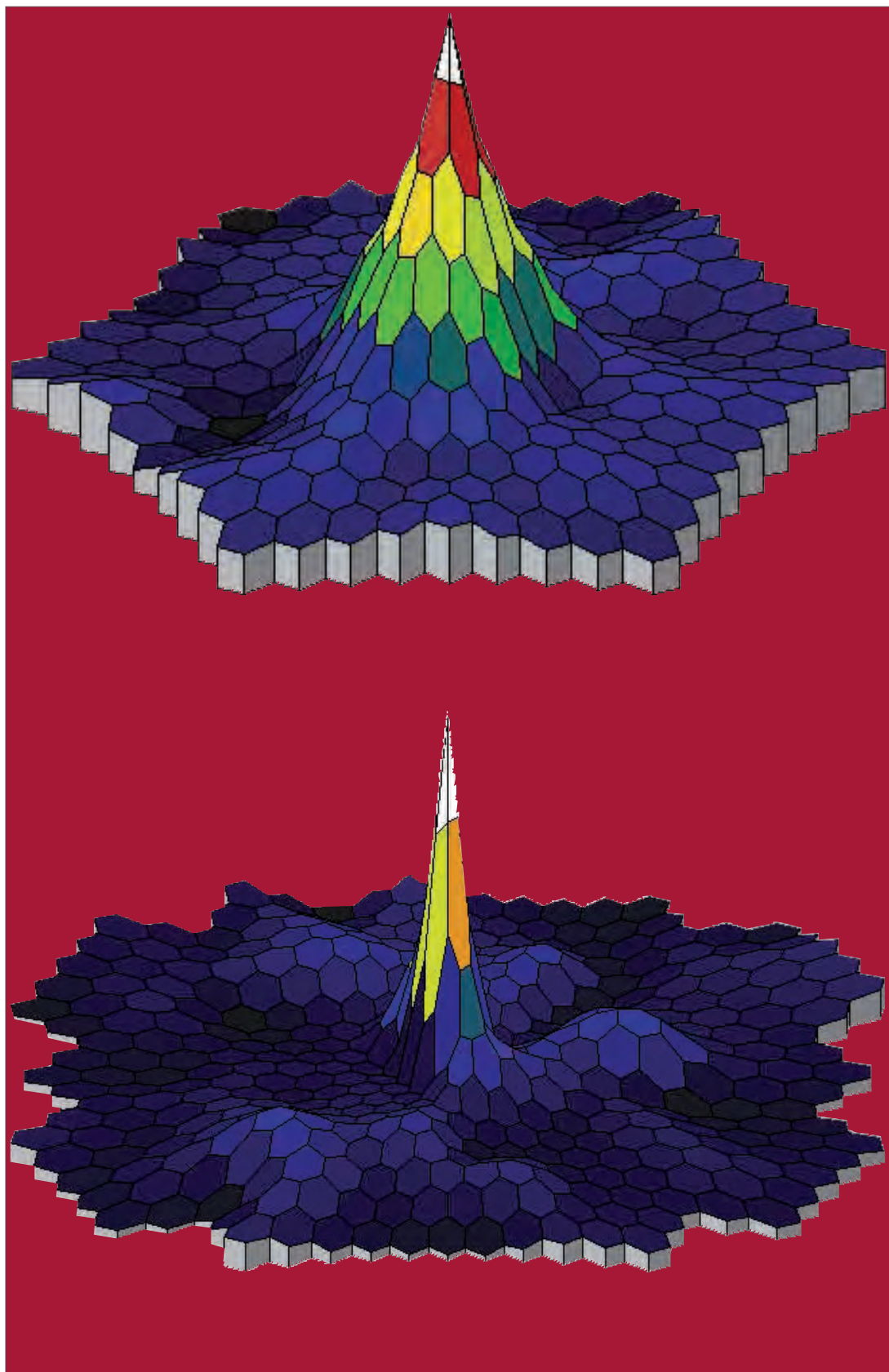
- PEV y ERG



- Unidad de RP

ASOCIACIONES

- Asturias
- Castilla y León
- Castilla La Mancha
- Cataluña
- Extremadura
- Navarra
- Comunidad Valenciana



Sumario

EDITA: FARPE, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid
Tel: 915320707 Fax: 915222118
e-mail: federacionfarpe@gmail.com

DIRECTOR

Francisco Rodríguez Antelo

REDACCIÓN

Esther López Fargo. Periodista

FOTO DE PORTADA

La fotografía superior, de un ERG-MG, corresponde a un ojo normal con mayor densidad de respuesta a nivel central y un descenso progresivo de la misma conforme se acerca a las zonas más periféricas. La fotografía inferior, de un ERG-MF, corresponde a un ojo afectado por retinosis pigmentaria y muestra una respuesta en el punto central normal pero con una caída brusca de la densidad de respuesta en el resto de zonas periféricas.

Colaboran en este número

Francisco Rodríguez, *director revista Visión*. Antonio Alarcón Castro y Magdalena Cornejo González, Cátedra "Bidons Egara". Nicolas Cuenca Navarro, *Univ. de Alicante*. P. Ramírez Soria, N. Domenech Aracil, C. García Villanueva, A. García García, E. Cervera Taulet, M. Cano Araque, V. Huguet Pradas y E. Martín Torres, *Hospital General Universitario de Valencia*. Emilio González García y Concepción Vilela Soler, *F.O.M. (Fundación Oftalmológica del Mediterráneo)*

DISEÑO Y PRODUCCIÓN

LUAL Producciones S.L.

C/ Lopez de Hoyos 153 1ºL / esc 2ª
Telf.: 915151195
lual.producciones@telefonica.net

Tirada: 5.000 ejemplares

Distribución gratuita.

Coste: 1,5 € por ejemplar

Depósito Legal: M-6-1992 **ISBN 84-604-1293-B**
ISSN 2172-5586

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISION no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al autor.

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



2. EDITORIAL

3. NOTICIAS

- 3. Curso de actualización
- 5. Premios FUNDALUCE
- 7. Convocatoria de ayudas a la investigación
- 7. Apoyar la investigación
- 8. Donativos 2010

11. ENTREVISTA

- 11. Un trabajo difícil

15. ARTÍCULO DIDÁCTICO

- 15. La consulta de oftalmología en la unidad de Retinosis Pigmentaria
- 22. Valoración de la función de la vía visual y la retina a través de su actividad eléctrica. Potenciales Evocados Visuales y Electrorretinograma.

30. ASOCIACIONES

- 30. Asturias
- 31. Cataluña
- 32. Castilla-La Mancha
- 33. Castilla y León
- 35. Extremadura
- 36. Navarra
- 37. Comunidad Valencia
- 39. Gipuzkoa

42. DIRECTORIO

ÍNDICE DE ANUNCIANTES

SEGURONCE	9
Eurocanarias	11
General Óptica	40

Retinosis Pigmentaria, una patología multidisciplinar

Germán López Fuentes Presidente de FARPE y FUNDALUCE

Cuando cualquier persona empieza a tener problemas serios con la vista, es decir, aquellos a los que les influye directamente sobre su vida cotidiana y sobre todo, en su trabajo, lo primero que hace normalmente, es acudir a la óptica más cercana y los más avezados o más preocupados, acuden directamente al oftalmólogo, así se ahorran un paso y tal vez una pérdida de tiempo. Si los síntomas descritos por el paciente, porque llegados a este punto ya es un paciente, y los síntomas clínicos son claros, el oftalmólogo le proporcionará un diagnóstico. Pero tanto si es así como si no, es fácil que requiera de más pruebas para llegar a un diagnóstico definitivo, estas son las pruebas neurofisiológicas, con las cuales ya no habrá lugar a dudas sobre la enfermedad que padece y esta quedará perfectamente catalogada.

Sin embargo, si nuestro paciente ha tenido el infortunio de ser diagnosticado con una distrofia de retina, aún le quedará un paso por dar desde el momento en que sea consciente de que padece una enfermedad de carácter hereditario que puede transmitir a su descendencia: tener un diagnóstico genético o lo que viene a ser lo mismo, conocer el gen mutado que le provoca la enfermedad y saber cual es la mutación.

Todo este proceso, aparentemente tan sencillo, puede resultar un auténtico quebradero de cabeza, dependiendo además, del lugar en que se viva, más aún si hablamos de que, como enfermedad crónica que es, requiere de un control y seguimiento. Aquí topamos también con que al tratarse de enfermedades incurables y sin tratamiento, parecería lógico pensar que no es necesario el mencionado control y seguimiento, motivo por el cual es fácil terminar apartado del sistema sanitario.

Es evidente entonces, que las distrofias de retina necesitan de la colaboración y coordinación de oftalmólogos, neurofisiólogos y genetistas, algo que se puede conseguir mediante un protocolo de actuación sobre estas enfermedades, de manera que cuando un posible afectado entre en el primer eslabón de la cadena, si se confirma, recorra todos los pasos de forma automática y adecuada. Pero es aquí donde nos encontramos con la sanidad pública, pues este protocolo no existe, así como no existen centros de referencia en los que se pueda llevar a cabo.

Las distintas asociaciones de afectados por retinosis pigmentaria han conseguido, en mayor o menor medida, compromisos, favores e incluso en algún caso, establecer un protocolo y centros de referencia, para conseguir una atención más o menos de calidad para sus afectados.

Es un empeño de la actual dirección de FARPE y de su presidente, no solo conseguir implantar un protocolo sobre distrofias de retina que pueda ser aplicable a nivel nacional, con los matices lógicos para cada comunidad, sino que exista al menos un centro por comunidad donde se reúnan los distintos especialistas que nuestra patología requiere. No es un empeño fácil, máxime considerando que cada comunidad tiene transferidas las competencias sobre la sanidad pública y son múltiples las políticas aplicadas, pero con esfuerzo y la ayuda de todos, se podrá conseguir.

Va a ser necesario el compromiso de las asociaciones autonómicas para elaborar un mapa de necesidades que conciten en el Ministerio de Sanidad la necesidad de elaborar una directiva que se pueda aplicar en todo el territorio nacional. Y por último, va a ser necesaria la colaboración de todos los afectados con sus respectivas asociaciones pues son al final, los beneficiarios de este gran proyecto.

NOTICIAS

Curso de Actualización en Investigación y terapias sobre Enfermedades Raras.



Durante los días 13 y 14 de Octubre de 2010 tuvo lugar en la Fundación Jiménez Díaz de Madrid el "Curso de actualización en Investigación sobre enfermedades raras: Distrofias de la retina", así como las jornadas abiertas de divulgación para pacientes sobre nuevas aproxi-

maciones diagnósticas y terapéuticas en las enfermedades degenerativas de la retina. Estas actividades fueron organizadas conjuntamente por el Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD) y la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria, "Bidons Egara", de la Universidad Miguel Hernández de Elche. Contaron con el apoyo de los Centros de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER) y el de Bioingeniería, Biomateriales y Nanomedicina (CIBERBBN), ambos dependientes del Instituto de la Salud Carlos III.

El curso tuvo una clara orientación teórico-práctica y su principal objetivo fue favorecer el intercambio de conocimientos y el desarrollo de ensayos clínicos en este grupo de enfermedades para el que todavía no existe ningún tratamiento efectivo. En este contexto, se reunieron expertos en el análisis genético, molecular y funcional, así como investigadores clínicos con el fin de poner en común los últimos avances en el conocimiento de estas enfermedades y discutir cómo se puede realizar una transferencia eficaz del conocimiento científico básico a la práctica clínica. También participaron asociaciones de afectados, destacándose su importancia para impulsar la investigación traslacional. El curso terminó con conferencias abiertas al público tratando de actualizar y divulgar aspectos éticos, legales y de diseño general de los ensayos clínicos.

El formato del curso sorprendió gratamente a todos los asistentes, al tratarse de un formato más participativo del que suele presentarse en este tipo de eventos. En este sentido se intercalaron las charlas teóricas con sesiones prácticas en las instalaciones de la Fundación. Fueron dos días intensos en los que pudimos conocer técnicas tan dispares como la extracción y secuenciación del ADN, técnicas de microencapsulación de fármacos, técnicas de electrofisiología, modelos animales de las enfermedades degenerativas de la retina o cuales son los protocolos de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las personas afectadas por estas patologías.

El día 13 comenzó a las 9 de la mañana con la presentación del curso por parte de la doctora Carmen Ayuso y el doctor Eduardo Fernández. Se destacó que el objetivo era fomentar la interacción entre distintos profesionales, mejorar la formación multidisciplinar de los investigadores más jóvenes y favorecer el intercambio de conocimientos y la aplicación de estos a la práctica clínica. Tras la presentación tuvo lugar el primer bloque de conferencias denominado "La retina, abordaje de su estudio: aspectos celulares, funcionales, genéticos, clínicos y terapéuticos", en el que los doctores Marcelino Avilés, Rosa Riveiro y Ainoa Muroa trataron temas tan interesantes como el estudio morfológico de la retina, los estudios genéticos de las alteraciones de la retina y la microencapsulación de células, que representa una nueva alternativa terapéutica para las enfermedades de la retina.

Tras un breve descanso comenzaron las primeras clases prácticas englobadas bajo el título "Diagnóstico e investigación genómica". Tuviémos la oportunidad de conocer cómo se realizan y en algunos casos, incluso realizar las técnicas de extracción de ácidos nucleicos y profundizar en sus principales aplicaciones. También se presentaron técnicas muy novedosas de secuenciación y estudio de mutaciones aplicadas al estudio de las enfermedades degenerativas de la retina, se presentaron técnicas de alto rendimiento utilizadas habitualmente tanto en diagnóstico como en investigación y se discutieron los problemas más usuales en el análisis e interpretación de resultados.

Tras un pequeño descanso para comer, comenzó otro bloque en el que se combinaron las

sesiones teóricas con los ejemplos prácticos. En este bloque se analizaron algunos aspectos básicos de los estudios morfológicos y fisiológicos de la retina y el papel de los modelos animales para avanzar en el conocimiento de estas enfermedades. Todo ello se complementó con la realización de distintas pruebas electrofisiológicas en vivo del estado de la retina en animales de laboratorio.

El día 14 se centró más en aspectos clínicos y de tratamiento. Las doctoras García Silva e Inmaculada Sellés, junto con el doctor Eduardo Silva, transmitieron su experiencia personal en el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de las degeneraciones de la retina. A continuación el doctor José Luís Pedraz, del Departamento de Tecnología Farmacéutica de la Universidad del País Vasco, presentó los aspectos más importantes de los ensayos clínicos haciendo especial mención a los ensayos relacionados con nuevas sustancias para terapia ocular.

Tras ellos comenzaron las jornadas abiertas en las que después de una breve presentación por parte de la doctora Carmen Ayuso y el doctor Eduardo Fernández, tomaron la palabra los señores Joaquín López y Joan Claramunt, de la Cátedra de investigación "Bidons Egara", que destacaron la necesidad de tener en cuenta el punto de vista de los afectados e impulsar la investigación traslacional. En este contexto resaltaron que todos, clínicos e investigadores, deben tener muy claro que contra lo que luchan no es solamente una enfermedad, sino que están tratando personas y que cada diagnóstico representa una historia diferente.

Una vez concluidas todas las presentaciones se inició una discusión abierta en la que distintos afectados tomaron la palabra. Todas las preguntas que se plantearon fueron debidamente respondidas y se destacó la necesidad de potenciar el papel de los afectados en la investigación, promover más ensayos clínicos relacionados con estas patologías y no crear falsas expectativas que puedan afectar de forma negativa a la credibilidad de estas investigaciones.

Antonio Alarcon Castro
Magdalena Cornejo González
Cátedra "Bidons Egara"



De izq. a der.: D. Germán López, Dr. Manuel Fresno, Dr. José M^a Frade, Dra. Paola Bovolenta, Dr. Miguel Ángel Cuadros, Dr. Ignacio Torres y Dr. Francesc Palau

Entrega de premios a la investigación **FUNDALUCE 2009.**

“Esperamos estar a la altura de este gran honor y responsabilidad”

El pasado 26 de noviembre se celebró la XII Entrega de los Premios FUNDALUCE a la Investigación, galardón que, en esta ocasión, recayó en la doctora Paola Bovolenta y su proyecto “Evaluación de las Secreted Frizzled Related Proteins (SFRPS) como posibles dianas terapéuticas en las distrofias hereditarias de la retina”. La doctora Bovolenta destacó el especial significado que tiene para ella este reconocimiento “al ser otorgado por los afectados”.

Profesionales, familiares y afectados se dieron cita en el Instituto Cajal del Centro Superior de Investigaciones Científicas en Madrid para celebrar, por décimo segundo año consecutivo, la ceremonia de entrega de los Premios FUNDALUCE a la Investigación.

Unos galardones que otorga la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), a través de la Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) con el fin de fomentar la

investigación, ya que, como señaló el presidente de la entidad, Germán López, “en la investigación está nuestra esperanza”.

En esta ocasión, se trataba de una edición especial, ya que el equipo de la Dra. Bovolenta recibirá una dotación de 90.000 euros a lo largo de los próximos tres años para continuar con su trabajo y estudiar la influencia de la molécula SFRP1 en la degeneración de los fotorreceptores.

AGRADECIMIENTO A TODAS LAS ASOCIACIONES

El presidente de FARPE y FUNDALUCE, Germán López, quiso agradecer la labor de las asociaciones y “su esfuerzo para conseguir las donaciones particulares, gracias a las cuales se entregan estos premios”.

López resaltó la confianza de todos los afectados en la existencia algún día de un fármaco paliativo. “Para nosotros, es un deber este reconoci-

miento a la sociedad científica. Les apoyamos porque sabemos que hay mucho tiempo de trabajo en el desarrollo de un proyecto. La sociedad FARPE tenemos en la investigación nuestra esperanza.”

Un reconocimiento muy especial

Emocionada y muy agradecida se mostró la Dra. Paola Bovolenta al recoger, de manos de Germán López, el diploma que acreditaba a su equipo como receptor del galardón otorgado por FUNDALUCE. “Recibir un premio es siempre una satisfacción, pero, en este caso, es mayor porque el dinero procede de los afectados. Esperamos estar a la altura del honor que nos conceden.”

Bovolenta quiso destacar la labor de todo su equipo, en especial de Elsa Cisneros, África Sandoz y Pilar Esteve. La investigadora agradeció el apoyo de las instituciones, en especial el Centro de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), por haberle permitido realizar “una investigación más aplicada”. Paola Bovolenta es investigadora en el Instituto Cajal del CSIC y en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa.

Precisamente, antes de la entrega del premio, tomaron la palabra los directores de ambos centros. El director del Instituto Cajal, Ignacio Torres, explicó que “para nosotros es un honor el apoyo de FUNDALUCE a la investigación y a la búsqueda de nuevas terapias”, y añadió que “la investigación clínica siempre tiene que ir acompañada de investigación básica”. Torres concluyó anunciando que seguirían trabajando “en la investigación de la cura de enfermedades degenerativas”.

Por su parte, Manuel Fresno, director del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, resaltó que “cada vez es más necesaria una cercanía entre la investigación básica, la investigación clínica y la sociedad”. Fresno explicó las labores del centro en tres áreas: apoyo a la biología molecular, reclutamiento de jóvenes científicos y formación de personal técnico.

Tras ellos, fue el turno del director científico del CIBERER, Francesc Palau, quien explicó que los diferentes CIBER (Centros de Investigaciones Biomédicas en Red) nacieron con el objetivo de aglutinar las investigaciones que se producían en diferentes ámbitos. En el caso del CIBERER existen sesenta grupos de trabajo, en los cuales “el campo de la retinosis pigmentosa es una de las líneas más fuertes”. Palau resaltó que los trabajos del centro “ya están dando algunos frutos a las personas que la pade-

cen”, y resaltó la importancia de que entidades como FUNDALUCE apoyen la investigación.

Tres proyectos para frenar la degeneración de la retina

Las intervenciones de la Mesa de Investigación sirvieron para conocer con mayor profundidad los proyectos de tres doctores que, en estos momentos, están desarrollando diferentes trabajos para frenar la degeneración de la retina.

El primero en intervenir fue José María Frade, ganador de la edición anterior de los premios FUNDALUCE e investigador del Instituto Cajal. Bajo el nombre de “Participación de proNGF y de su complejo receptor p75NTR/Sortilina en distrofias de retina”, el doctor Frade explicó que “la muerte de los fotorreceptores está causada por muchas mutaciones genéticas, y se trata de evitar que estos fotorreceptores mueran para ralentizar el proceso degenerativo de la retina”. José María Frade apuntó que sus investigaciones con ratones les han llevado a detectar la existencia de una molécula que puede frenar la muerte de los fotorreceptores.

Tras él, la doctora Paola Bovolenta explicó de forma detallada los pormenores del proyecto ganador del galardón de FUNDALUCE. La investigadora señaló que el fin de su trabajo es detectar a unas moléculas como “dianas terapéuticas para ralentizar la muerte de los fotorreceptores” y añadió, como las primeras conclusiones de su estudio, que esta molécula (SFRP1) “mantiene los fotorreceptores en buena salud”. El paso siguiente es detectar “si es posible aplicar esta molécula antes de que comience la degeneración.”

La última intervención en la Mesa de Investigación fue la del doctor Miguel Ángel Cuadros, profesor del Departamento de Biología Celular de la Universidad de Granada, quien explicó que su trabajo no se centraba en la muerte de los fotorreceptores, sino en la posibilidad de utilizar células microgliales para frenar la degeneración de la retina.

Concluidas las tres intervenciones, una pregunta quedó en el aire: “¿cómo se traducen los experimentos realizados en animales en el tratamiento humano?”. Los presentes destacaron la necesidad de contar con el interés de oftalmólogos y resaltaron el papel fundamental que tienen las asociaciones en la consecución de este siguiente paso. Es posible que en la celebración de la siguiente entrega de premios FUNDALUCE el destino esté algo más cerca.

Convocatoria de Ayudas a la Investigación **FUNDALUCE 2010**

En la junta directiva de FARPE, celebrada el 27 de noviembre de 2010, se resuelve por unanimidad de los presentes, una nueva convocatoria de Premios FUNDALUCE, destinada a un solo proyecto de investigación sobre posibles estrategias terapéuticas concretas en el campo de la retinosis pigmentaria, por un período de dos o tres años y por un importe de 20.000 euros.

Dicha convocatoria es publicada con carácter inmediato, dándole la máxima difusión a través de la

S.E.O. (Sociedad Española de Oftalmología), del CIBERER (Centros de Investigaciones Biomédicas en Red de Enfermedades Raras), de la A.E.G.H. (Asociación Española de Genética Humana), de la Universidad Autónoma de Madrid a través de la Fundación Severo Ochoa y del C.S.I.C. (Centro Superior de Investigaciones Científicas).

La importancia de apoyar la investigación

La Foundation for Fighting Blindness (Asociación americana para la lucha contra la ceguera) va a dar inicio, en Estados Unidos, a un ensayo clínico en humanos con TUDCA.

El inicio de este ensayo clínico se basa en experimentos con animales en los que se ha demostrado su actividad terapéutica.

La bilis de oso, cuyo componente mayoritario es el ácido tauroursodeoxicólico (TUDCA),



ha sido utilizada en Asia desde hace más de 3.000 años para tratar desórdenes visuales. En retina se ha observado una reducción de la apoptosis en los fotorreceptores, así como una conservación de las ondas a y b en los registros electroretinográficos en animales modelo de retinosis pigmentaria.

El grupo del Dr. Nicolás Cuenca Navarro de la Universidad de Alicante ha descrito su eficacia en la rata P23H, un animal que posee una mutación en el gen de la rodopsina y que desarrolla retinosis pigmentaria de forma análoga a la que se presenta en humanos. Este estudio conjuntamente con los realizados en el ratón rd10 ha sido la base para el inicio de este ensayo clínico.

La realización del proyecto del Dr. Cuenca ha sido posible gracias a la financiación de FUNDALUCE y otras entidades (ONCE, Mutua Madrileña y MICINN). En el año 2008, FUNDALUCE concedió el I Premio Ciudad de Albacete, dotado con 30.000€ al proyecto titulado "Potenciales terapéuticos de antiapoptóticos y antioxidantes en la degeneración de la retina y regulación de los ciclos circadianos en modelos de retinosis pigmentaria". Este es un ejemplo claro de cómo la investigación puede lograr el desarrollo de terapias que puedan ayudar a luchar contra la ceguera y demuestra la importancia de seguir apoyando la investigación.

Especialistas en seguros para asociaciones de discapacitados



Voluntariado
Responsabilidad civil
Actividades de ocio
Multirriesgos
Automóviles

**Asesoramiento sin compromiso
y programa completo de seguros**

www.seguronce.com
902 11 00 03

DONATIVOS AÑO 2010

Durante el año 2010 FUNDALUCE ha tenido la inmensa suerte de contar con la solidaridad, a través de sus donativos, de muchas personas e instituciones. A todas ellas, desde estas páginas, queremos agradecer su generosidad y asegurar que su contribución servirá

para seguir fomentando la investigación en nuestro país con el objetivo claro de colaborar en la consecución de una terapia y una cura para nuestra enfermedad.

¡¡¡MUCHAS GRACIAS A TODOS!!!

ASOCIACIONES

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Asoc. RP de Extremadura	Badajoz	500,00 €
Asoc. RP de la Comunidad Valenciana	Valencia	6.000,00 €
Asoc. RP Canarias	Las Palmas de Gran Canaria	1.660,00 €
Asoc. RP de Castilla y León	Valladolid	300,00 €
Asoc. RP de Cataluña	Barcelona	6.000,00 €
Begisare Asoc. RP de Guipuzcoa	Guipúzcoa	300,00 €
TOTAL		14.760,00 €

EMPRESAS

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
BIOFTALMIK, S.L.	Vizcaya	160,00 €
Caja de Ahorros de Salamanca y Soria	Salamanca	1.000,00 €
Construcciones Darias Acosta	Las Palmas de Gran Canaria	100,00 €
Eurocanarias Oftalmológica, S.L.	Las Palmas de Gran Canaria	625,00 €
Osaindiz S.L.	Vizcaya	1.000,00 €
ONCE	Barcelona	1.000,00 €
TOTAL		3.885,00 €

PARTICULARES

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Amador Rodríguez V.	Tenerife	50,00 €
Anónimo	Badajoz	10,00 €
Anónimo	Barcelona	400,00 €
Anónimo	Guadix	100,00 €
Anónimo		50,00 €
Ballesteros Polo Juan Bautista	Ciudad Real	60,10 €
Benavides Llorente Daniel	Valladolid	300,00 €
C. Ruiz Fernando		75,00 €
Caballol Angrill Montserrat	Barcelona	300,51 €
Calvo Gil Fernando	Huesca	150,25 €
Cantón García- Vidal Rafael	Madrid	30,05 €
Castro Madroñal Maria Alcazar	Madrid	200,00 €
Castro Navarro Joaquín	Asturias	400,00 €
Criado Ballesteros Tomas	Oviedo	50,00 €
De Cabo Fernández Esperanza	Barcelona	20,00 €
De la Rosa Cano Enrique J.	Madrid	200,00 €
Del Río Álvarez Pilar	Valladolid	250,00 €
Del Río Álvarez Miguel	Segovia	60,00 €
Duro Sánchez Carmen	La Coruña	20,00 €
Escudero Moreno Maria Cruz	Almería	240,00 €
Farré Coll Silvia	Barcelona	40,00 €
Fernández de Hurtado Teresa	Barcelona	100,00 €
Fernández Fernández Angélica	Asturias	50,00 €
Fernández Martínez Mercedes	Sevilla	60,10 €
Fernández Montesinos Ovidio	Lugo	500,00 €
Fernández Sánchez Manuela	Murcia	30,00 €
Ferrando Martínez Silvia	Barcelona	30,05 €
Fuster Camps Pilar	Alicante	4.000,00 €
García García Jorge	Valencia	100,00 €
García Moya Gerardo	Ciudad Real	100,00 €
García Vera Pedro	Madrid	30,00 €
Gimeno Civera José Manuel	Valencia	20,00 €
González González M ^a Marina	Asturias	20,00 €
Grima Sánchez Francisco	Girona	30,00 €
Guillén Guillén Ignacio	Murcia	20,00 €
Hurtado Soto Joan	Barcelona	100,00 €
Jiménez M.	Valencia	50,00 €

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Llanos Prieto Victoriano	Valladolid	100,00 €
Manistany J.	Barcelona	20,00 €
Marín Martínez Antonia	Murcia	50,00 €
Martínez Azpitarte Beatriz	Madrid	400,00 €
Martínez Gallego Félix	Madrid	180,00 €
Mayor Lorenzo Andres	Asturias	180,00 €
Medina Muñoz Luís Ignacio	Zaragoza	250,00 €
Mendoza Navarro Salvador	Tenerife	30,00 €
Menéndez Rodríguez Manuel	Asturias	100,00 €
Moreno A.	Bilbao	0,25 €
Moya Martínez Antonio	Murcia	50,00 €
Muñoz Hermoso José Antonio	Las Palmas de Gran Canaria	115,00 €
Muñoz Pérez Oscar	Toledo	15,03 €
Murillo E.	Málaga	20,00 €
Olivella Cunill Pau	Barcelona	50,00 €
Olmo Burgos J. Francisco	Barcelona	100,00 €
Oyarzabal Barcia Mercedes	Barcelona	200,00 €
Parra Benito Manuel	Madrid	600,00 €
Pérez Arboleya José Alfredo	Asturias	100,00 €
Polo Ordovas Miguel	Zaragoza	60,00 €
Ponce M.V.	Asturias	10,00 €
Ramos Maestre Joaquín	Salamanca	20,00 €
Rego Gay Guillermo	Madrid	1.195,00 €
Ripa Medrano Tomas	Madrid	150,25 €
Rivera Pérez Maria Luz	Toledo	150,25 €
Rivillo Ana M ^a	Barcelona	300,00 €
Rodríguez Pérez Argelia	Las Palmas de Gran Canaria	20,00 €
San Millán García Secundina	León	25,00 €
Sebastián Cazorla Francisco	Valencia	125,00 €
Silva C	Sevilla	50,00 €
Suárez J.J.	Asturias	150,00 €
Torbado Nuria	Valladolid	30,00 €
Ulldemolins Llop Teresa	Tarragona	144,24 €
Valls Álvarez J. Francisco	Valencia	250,00 €
Vendrell Díaz Emilio	Barcelona	100,00 €
Vicente Mulet Carlos	Castellón	200,00 €
Vicó Antonio	Barcelona	30,00 €
Vidal	León	60,00 €
Villarroya Moya Luís	Zaragoza	500,00 €
Viveros Fúnez Macarena	Ciudad Real	100,00 €
TOTAL		14.145,83 €

“Es importante que nos unamos y reivindicuemos la existencia de esta enfermedad”

Saben que su trabajo es difícil, que tienen escasos recursos y que muchas veces no consiguen hacer llegar las propuestas a sus asociados, **sin embargo, día a día trabajan para seguir manteniendo sus asociaciones.** A ellos, a vosotros, FARPE quiere dedicar este artículo.



Juan Antonio Carreño, presidente de la Asociación de Murcia de Retinitis Pigmentaria

Dispersión geográfica, problemas de convocatoria, poca participación, dificultades para la renovación de los órganos directivos, difícil sostenibilidad económica, etc. Éstos son los problemas con los que se enfrentan algunas de las asociaciones de la Federación de Asociaciones de Retinitis Pigmentaria de España (F.A.R.P.E.).

Si se analiza la situación de, por ejemplo, las asociaciones de Extremadura, Murcia o Castilla -

La Mancha, el denominador común de las tres entidades sería, por un lado, la ilusión y energía de las personas que están al frente y por otro, los retos a los que se enfrentan cada día para lograr que sus respectivas asociaciones sigan adelante.

Con este panorama, puede ser fácil comprender las dificultades de renovación de las diferentes Juntas. En ocasiones, las personas que están al frente de las asociaciones desearían dejar su puesto, sin embargo, se encuentran con que no hay nadie a quien “darle el relevo”. Esto lleva a la prolongación de los cargos en el tiempo y a que no entre “savia nueva” en las asociaciones.

El presidente de la asociación de Murcia, Juan Antonio Carreño, resalta que “es un trabajo muy grato. Yo me siento muy satisfecho y es muy importante que nos unamos y reivindicuemos la existencia de estas enfermedades raras para que se nos oiga”.

Sin embargo, Juan Antonio reconoce que, debido a un cambio en su situación profesional, “últimamente tengo menos tiempo para dedicarme a la asociación, especialmente para la realización de tareas administrativas o burocráticas. Somos 11 personas en la Junta y nuestro deseo es que la gente vaya participando más de forma progresiva. Por circunstancias, -añade- hay asociaciones que tienen más recursos económicos y de esa manera se pueden fomentar más acciones y atender mejor a las personas que desa-



De frente, D. Antonio Gómez, fundador de la Asociación Castellano Manchega de Retinosis Pigmentaria, ya fallecido y, su hija, Dña. Conchita Gómez, actual presidente

rollan la enfermedad que, especialmente en un principio, están un poco perdidas.”

Lo que sucede en el caso de Murcia y en el de otras asociaciones, es que la escasez de recursos económicos y la falta de asociados se convierten en un círculo vicioso. Si hay pocos asociados, es difícil conseguir fondos y si no hay dinero para la realización de actividades y la dotación de servicios, es costoso atraer a nuevos asociados.

En el caso de Castilla - La Mancha, la situación es bastante difícil de sostener a nivel económico, ya que, en palabras de su presidente, Conchita Gómez, “la asociación está haciendo un desembolso al que no puede hacer





Dña. Purificación Zambrano, presidenta de la Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria y Diego, su marido y secretario de la asociación.

frente". Murcia y Extremadura viven situaciones similares.

La búsqueda de entidades más fuertes, económicamente hablando, y una mayor cercanía geográfica hace que afectados de Guadalajara o Toledo se vinculen a la asociación de Madrid y no a la de Castilla - La Mancha, o que personas de Murcia prefieran asociarse en Valencia, Madrid e incluso Asturias.

En el caso de Extremadura, la dispersión geográfica se suma a otras cuestiones a la hora de generar nuevos asociados. Su presidente, Purificación Zambrano, reconoce que sólo se asocia gente de Mérida y que es difícil convocar a personas del resto de la Comunidad Autónoma a los actos que celebran. Ésta cuestión también influye en la "falta de iniciativas para formar una nueva Junta".

Rechazo a la significación con la enfermedad

Uno de las cuestiones que afectan a este tipo de asociaciones es que las personas afectadas por la retinosis pigmentaria no quieren que se les identifique como afectados, ya que en ocasiones, mantienen las primeras fases de la enfermedad en secreto. De esta forma, no desean que sus familiares, amigos o compañeros de trabajo detecten que tienen alguna vinculación con una asociación de este tipo.

Por ello, señala la presidente de Castilla - La Mancha, "en ocasiones vienen a la asociación a solicitar información, pero luego nos piden que mantengamos en secreto su visita y que, por supuesto, no les enviemos ningún tipo de documentación para no levantar sospechas en el círculo más cercano."

Sin embargo, como en todas las cosas, las asociaciones también valoran los apoyos positivos que reciben. En el Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria, Conchita reconoce que logran difundir sus mensajes a través de los medios de comunicación y que éstos también acuden cuando se celebra algún acto especial.

Además de los medios de comunicación, desde las diferentes asociaciones consultadas se agradece el apoyo de otras entidades. En el caso de Castilla - La Mancha, se cita especialmente a la Consejería de Salud y Bienestar, el Ayuntamiento de Albacete o los oftalmólogos de Albacete y Ciudad Real por recomendarles a muchos de sus pacientes.

Desde Murcia, Juan Antonio Carreño agradece el apoyo de la Organización Nacional de Ciegos de España (ONCE), entidad a la pertenecen muchos de los asociados de la Comunidad Murciana.

La importancia de seguir investigando

Una de las cuestiones fundamentales para los afectados de retinosis pigmentaria, es la necesidad de seguir investigando para lograr pronto un tratamiento. Juan Antonio reivindica que, desde hace años, "se lleva reivindicando que la Seguridad Social contemple una pensión para los afectados por esta enfermedad y que se genere el análisis genético, ya que identificar los genes causantes de la enfermedad es muy importante." Sin embargo, pese a los esfuerzos, reconoce que "hasta ahora no hemos sido un colectivo muy representativo".

Por eso, desde las diferentes entidades se reconoce la labor que realiza FUNDALUCE en apoyo a la investigación. "Debemos seguir creyendo en el descubrimiento de un tratamiento, aunque éste ya no sea para nosotros. Es importante seguir trabajando por todas las personas afectadas que vendrán detrás de nosotros".



La **Clínica Eurocanarias Oftalmológica** está ubicada en Las Palmas de Gran Canaria, prestando servicios clínicos y quirúrgicos de oftalmología, con la más reciente y avanzada tecnología láser para corregir patologías como la miopía, hipermetropía, astigmatismo, presbicia, queratocono, todo ello sumado a la **experiencia de más de 15 años de sus profesionales**, bajo la dirección médica de los **Doctores Humberto Carreras y Vicente Rodríguez**.

León y Castillo, 211.35004.
Las Palmas de Gran Canaria
Tfno: **928 49 10 90**

P. Ramírez Soria¹, N. Domenech Aracil², C. García Villanueva², A. Gracia García², E. Cervera Taulet¹⁻³, M. Cano Araque⁴, V. Huguet Pradas⁴, E. Martí Torres⁴. Hospital General Universitario de Valencia.

1. Médico adjunto, Servicio de Oftalmología, Hospital General Universitario de Valencia.
2. Médico residente, Servicio de Oftalmología, Hospital General Universitario de Valencia
3. Jefe de Servicio de Oftalmología, Hospital General Universitario de Valencia.
4. Diplomado Universitario en Enfermería, Servicio de Oftalmología, Hospital General Universitario de Valencia.

MEDIDA DE LA AGUDEZA VISUAL

Toda exploración oftalmológica debe iniciarse con la medida de la agudeza visual (AV). Ésta mide la capacidad del sistema visual para detectar, reconocer o resolver detalles espaciales, en un test de alto contraste y con un buen nivel de iluminación. Tener una buena AV significa ser capaz de apreciar pequeños detalles de una imagen.

La AV central evalúa la función macular e informa de la precisión del enfoque retiniano, la integridad de los elementos neurológicos del ojo y la capacidad interpretativa del cerebro. Muchos factores físicos, fisiológicos y psicológicos influyen en la exploración de la AV.

Existen diferentes escalas de AV. Se mide con optotipos (símbolos o letras estandarizados especialmente diseñados para tal fin, que se presentan en tamaño decreciente) (figura 1), tanto para lejos (6 metros) como para cerca (30 cm



Figura 1: Optotipos de visión lejana.

aproximadamente), con la corrección óptica adecuada y con cada ojo por separado.

Para una comprensión más fácil, se expresa la AV en escala decimal (de 0 a 1), siendo 1 la AV máxima. Cuanto menor sea el detalle que es capaz de apreciar el sujeto, mayor será el valor de su AV.

Otra notación posible es la agudeza de Snellen o el logaritmo MAR, que suelen emplearse en el lenguaje científico.

CAMPO VISUAL / CAMPIMETRÍA

El campo visual se define como el área del espacio que es percibida por el ojo. Dicho de otra manera, todos los detalles que podemos captar simultáneamente manteniendo la mirada fija en un punto determinado están comprendidos en un espacio que denominamos campo visual. Para explorar el campo visual realizamos una campimetría o perimetría.

La amplitud del campo visual se mide en grados y se realiza a partir del punto de fijación. Un campo visual normal se extiende 60° hacia el lado nasal, 90° hacia el lado temporal, alrededor de 60° hacia la porción superior y 70° hacia la inferior.

La sensibilidad visual es mayor en la porción central del campo visual. Este punto de máxima agudeza visual se corresponde con la fóvea y va disminuyendo en la medida que se aleja de ella hacia las zonas más periféricas. Por esta razón, pequeños objetos situados en el centro se verán con mayor nitidez y mientras más nos alejamos del centro, mayor deberá ser el tamaño de los objetos para que puedan ser percibidos. En todo campo visual existe una zona que carece de sensibilidad. Es la mancha ciega fisiológica que corresponde al nervio óptico, elemento sin fotorreceptores.

El objetivo fundamental de la campimetría es la evaluación de la agudeza visual en todas las regiones del campo visual. Generalmente, para el diagnóstico y seguimiento de una patología retiniana en consulta, se suele explorar los 24° o 30° centrales, que son los que habitualmente proporcionan mayor información. En circunstancias en las que existan campos muy alterados con campo visual reducido (como es el caso de la retinosis pigmentaria), se puede limitar la exploración a los 10° centrales.

En nuestro hospital, el personal de enfermería realiza la campimetría con el perímetro estático computarizado Humphrey. El paciente debe sentarse delante del campímetro (que tiene forma de cúpula) con la barbilla y la frente apoyadas en una mentonera. Se realiza con cada ojo por separado. La duración es variable. Durante toda la prueba, el paciente deberá fijar la vista en un punto central dentro de la cúpula cóncava. Un programa informático irá presentando estímulos estáticos de tamaño constante e intensidad variable, de forma aleatoria, en diferentes puntos de una cúpula hemisférica que posee

una iluminación de fondo constante. El paciente deberá presionar un botón cada vez que los perciba, siempre con la vista fija en el punto central. A lo largo de la prueba, el software del programa controla la fijación del paciente, así como su concentración y colaboración, calculando unos parámetros que nos indicaran si la prueba es fiable. Es por ello imprescindible para la validez de la prueba no mover los ojos para buscar las luces. Evidentemente es una prueba que resulta impracticable en pacientes con muy baja AV.

Esta prueba no ocasiona daño alguno, pero puede resultar tediosa debido a la duración y a la concentración que requiere.

Los resultados de este estudio son inmediatos y obtenemos un mapa representativo del campo visual de cada ojo. Los resultados de la exploración del campo visual dependen de las características del estímulo empleado (tamaño, color y brillo) y de la iluminación de fondo. Otros factores que pueden afectar son: la fijación y la concentración del paciente, la duración de la exploración, los defectos de refracción, las opacidades de los medios oculares o la miosis, entre otros.

La realización de sucesivos campos visuales permite comparar y analizar los resultados y observar la evolución de la enfermedad (progresión o estabilización / control de la misma).

El campo visual normal 30-2 o 24-2 (figura 4) explora los 30° o 24° centrales respectivamente. La representación se hace en forma de 4 mapas:

- Mapa A: representa el umbral retiniano real en cada punto, expresado en decibelios de atenuación y se corresponden con la sensibilidad retiniana.

- Mapa B: misma información pero en escala de grises (blanco=mayor sensibilidad; negro=menor sensibilidad). Es el esquema más ilustrativo y más fácil de entender. El punto negro representa la mancha ciega fisiológica, debe estar presente en todos los campos visuales, en el hemicampo temporal, es decir, a la derecha en el campo visual del ojo derecho y a la izquierda en el campo visual del ojo izquierdo. El punto de intersección de las líneas vertical y horizontal representa el punto de fijación que corresponde a la fóvea.

- Mapa C: representa la diferencia entre el resultado del paciente y el de un control sano de

la misma edad, expresado en valores numéricos (arriba) y en forma de probabilidad estadística (abajo)

- Mapa D: resultado ajustado para compensar cualquier depresión generalizada y resaltar los defectos focales

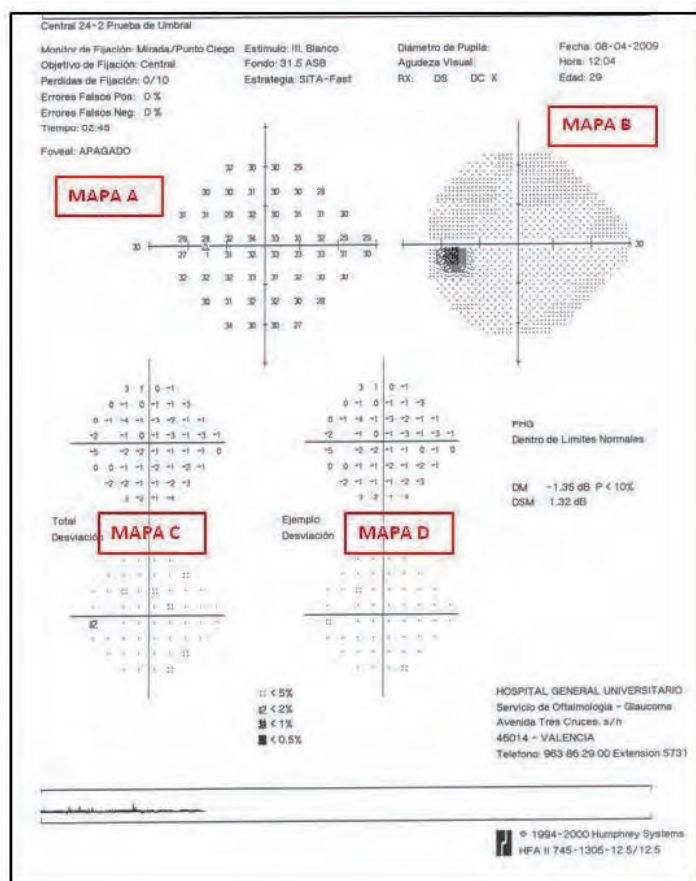


Figura 4: Campo visual normal 24-2

En la retinosis pigmentaria, el campo visual pone de manifiesto una lesión en forma de escotoma (zona de disminución de la sensibilidad) anular que afecta la media periferia. Se inicia como escotomas aislados que evolucionan hasta unirse y formar un anillo completo (figura 5). La parte externa de ese anillo se extiende rápidamente con la consecuente pérdida del campo visual periférico, mientras que el borde interno progresa más lentamente hacia el punto de fijación. En los estadios finales se conserva una pequeña isla central de visión (figura 6). Por ello, para obtener más información de la isla central de visión remanente se realiza exploración de los 10° centrales (10-2) (figura 7). Otro ejemplo se muestra en las figuras 8 y 9.

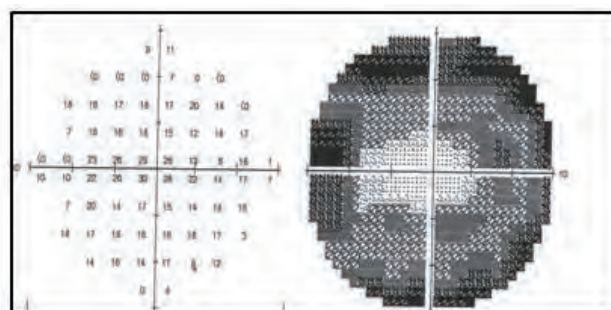


Figura 5: Escotomas de profundidad heterogénea (diferentes tonalidades de grises) que confluyen para formar un anillo completo.

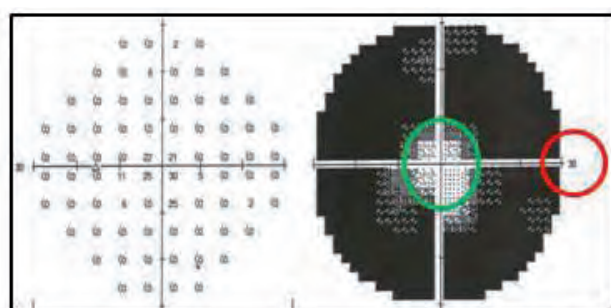


Figura 6: Exploración de los 30° centrales: anillo negro que representa la pérdida de sensibilidad periférica por el daño de los bastones. Centro claro que representa la retina sana, "islote de visión central". Se aprecia afectación de los 10° centrales (círculo verde).

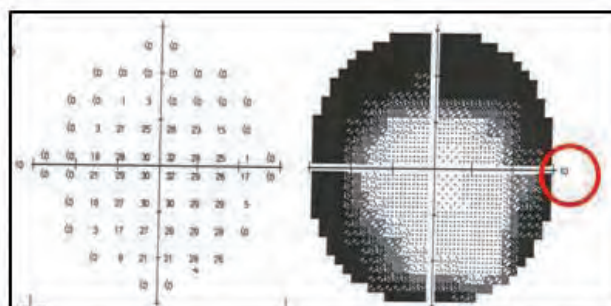


Figura 7: Exploración de los 10° centrales del mismo paciente de la figura 6: aporta más información de la isla central de visión remanente y confirma la afectación de los 10° centrales.

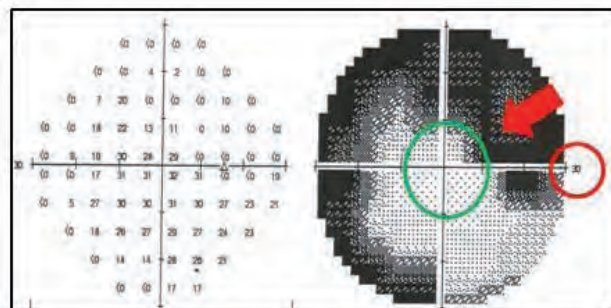


Figura 8: Exploración de los 30° centrales: isla central de visión central irregular. Se intuye afectación de los 10° centrales en la zona marcada por la flecha.

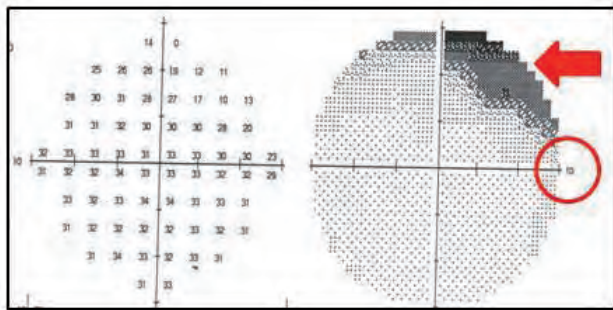


Figura 9: Exploración de los 10° centrales del mismo paciente de la figura 8: confirma afectación incipiente de los 10° centrales en la zona señalada previamente.

TOMOGRAFÍA DE COHERENCIA ÓPTICA (OCT)

La Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) es una técnica de diagnóstico por imagen, que permite obtener imágenes tomográficas de tejidos biológicos con una elevada resolución mediante un instrumento óptico de precisión informatizado. Con la última generación de estos aparatos (OCT3) se consigue diferenciar estructuras con una resolución de 10 a 20 micras.

Esta tecnología se basa en un principio óptico complejo denominado interferometría, que utiliza una fuente de luz infrarroja que penetra en los tejidos oculares y se divide en varios haces de luz. Uno de ellos penetra en la retina y otro es captado por un espejo de referencia. En su trayectoria de regreso, ambos haces chocan entre sí generando unas "interferencias" que al ser captadas por un detector se traducen en una imagen en color que representa e indica el grosor de los tejidos estudiados.

Las imágenes tomográficas obtenidas permiten el diagnóstico de patologías difíciles de identificar con el oftalmoscopio. Por otro lado, la capacidad de explorar la misma zona de la retina en diferentes ocasiones hace posible su monitorización. La desventaja principal de este tipo de técnica es que la luz se refleja o es absorbida casi en su totalidad por la mayoría de los tejidos biológicos. Por lo tanto, la OCT se limita a los órganos accesibles ópticamente. Un dato a tener en cuenta es que la técnica está limitada por opacidades de los medios oculares, como la hemorragia de vítreo, catarata o turbidez vítrea. Pero no está afectado por aberraciones oculares o pupila poco dilatada.

Se obtienen a través de la OCT distintos cortes transversales de la zona de la retina que se

analiza y, mediante un código de colores, observaremos las diferentes estructuras de la retina (figura 10). Las imágenes resultantes vienen expresadas en una falsa escala de color donde el espectro blanco-rojo señala una alta reflectividad, mientras el azul-negro corresponde a una baja reflectividad. Cada medida longitudinal muestra el comportamiento de una porción de tejido frente a un haz de luz y se expresa en función de la reflectividad presente. Si es alta (colores cálidos) implica un bloqueo parcial o total al paso de luz (sangre, exudados lipídicos, fibrosis), mientras que si es baja (colores fríos) expresa poca o nula resistencia de los tejidos al paso de luz (edema, cavidades quísticas).

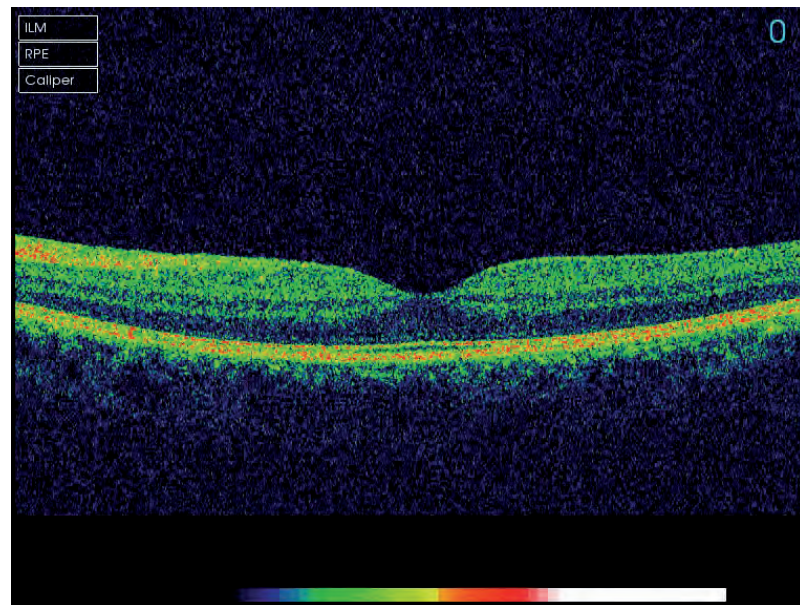


Figura 10: OCT macular normal

Cómo se realiza el estudio:

Es una prueba de no contacto en la que el paciente debe mirar un punto de fijación. La exploración se realiza con el paciente en posición sentada, sin precisar anestesia ni medicación sedante, dura escasos minutos y el resultado de la prueba es inmediato. No requiere ayuno ni ningún otro tipo de preparación. El estudio es totalmente indoloro sin efectos adversos asociados.

A pesar de la alta complejidad técnica es una prueba segura y sencilla de realizar, sin apenas molestias para el paciente. Excepcionalmente, durante el examen pueden percibirse discretas molestias oculares acompañadas de lagrimeo y

quemazón conjuntival que remiten minutos después del estudio. En aquellos casos en los que se precise el uso de colirios midriáticos, los efectos secundarios más habituales son visión borrosa y deslumbramientos. Raramente aparece elevación de la presión intraocular.

En la Retinosis Pigmentaria, como ya hemos mencionado, la visión periférica es la que antes se ve afectada, sin embargo, existen circunstancias en que la visión central también se puede ver afectada: catarata subcapsular posterior, compromiso de los fotorreceptores y del epitelio pigmentario retiniano macular debido a un estadio avanzado de la retinosis pigmentaria (figura 11) y la aparición de agujeros de espesor parcial (figura 12) o edema macular quístico (figura 13).

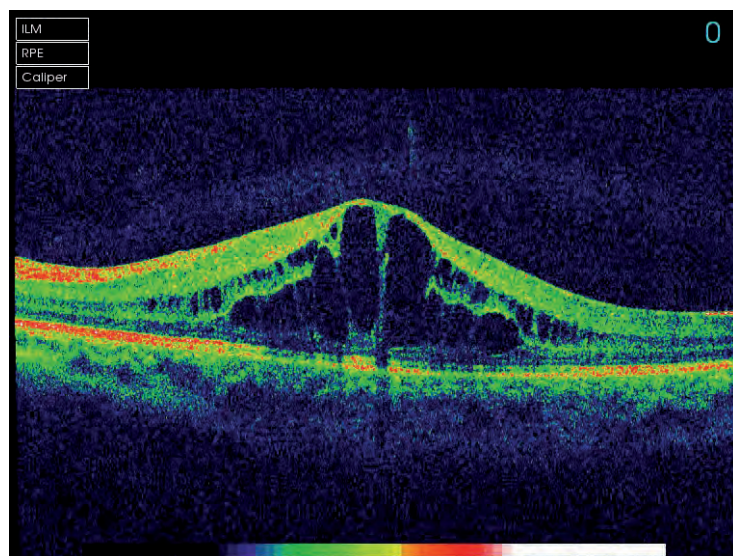


Figura 13: Foveosquisis

Con la ayuda de la Tomografía de Coherencia Óptica, podremos caracterizar, observar y monitorizar la magnitud de las lesiones maculares, y su respuesta al tratamiento, en caso de que lo haya.

AUTOFLUORESCENCIA

La autofluorescencia (AF) es una propiedad intrínseca de ciertas moléculas, fluoróforos, que se caracteriza por la emisión transitoria de una señal luminosa cuando esta sustancia se halla expuesta a una fuente de luz externa de una determinada longitud de onda más corta o energética. Recientemente, los oftalmólogos se han beneficiado de la técnica para el estudio del fondo de ojo, obteniendo de esta forma, información sobre la capa del epitelio pigmentario de la retina (EPR), donde se localiza la lipofusina, principal fuente de fluorescencia intrínseca del fondo ocular.

El acúmulo excesivo de lipofusina en células del EPR, producto de la degradación incompleta de los segmentos externos de los fotorreceptores, se produce de forma fisiológica en asociación a la edad y de forma patológica en asociación a diversas enfermedades retinianas (degeneración macular asociada a la edad, enfermedad de Stargardt, enfermedad de Best, retinosis pigmentaria, etc...), y por lo tanto representa una vía patogénica común, asociándose a disfunción celular y deterioro de agudeza visual en las áreas retinianas correspondientes.

El mecanismo molecular preciso por el que se produce la muerte celular de los fotorreceptores

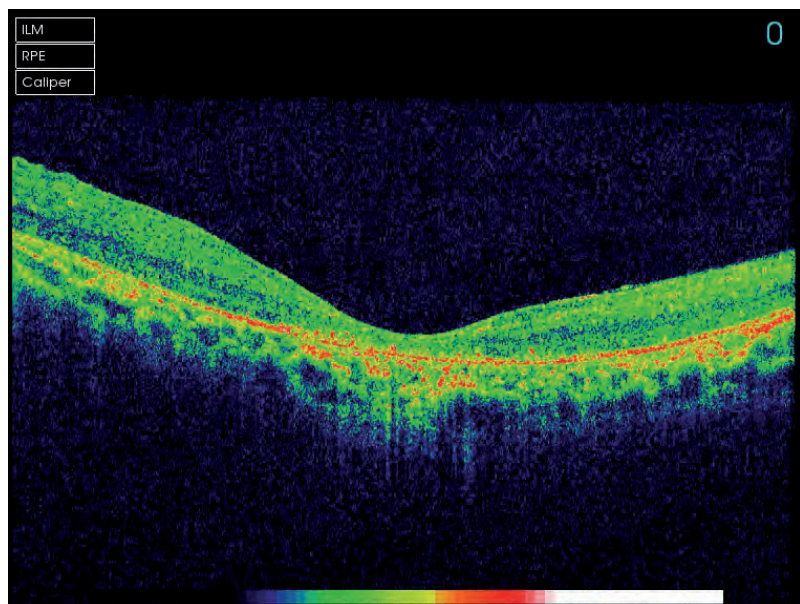
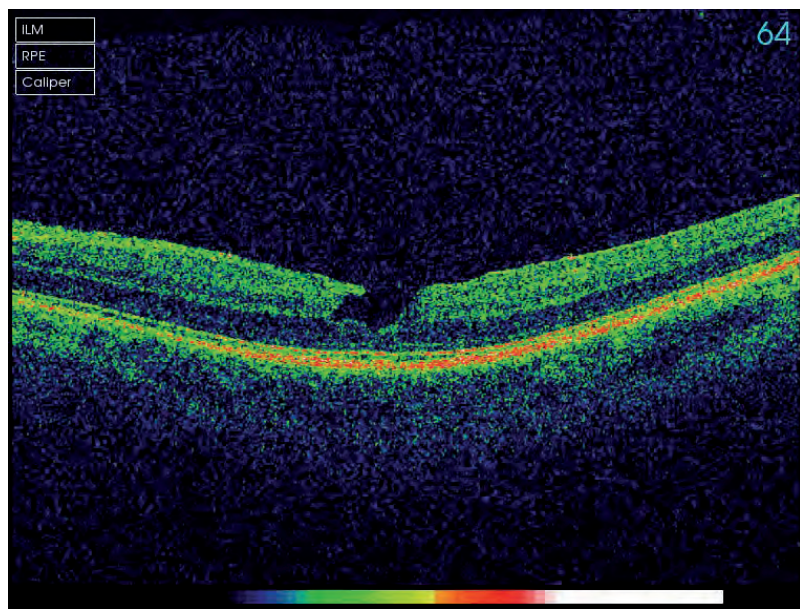


Figura 11: Atrofia macular

Figura 12: Agujero macular lamelar



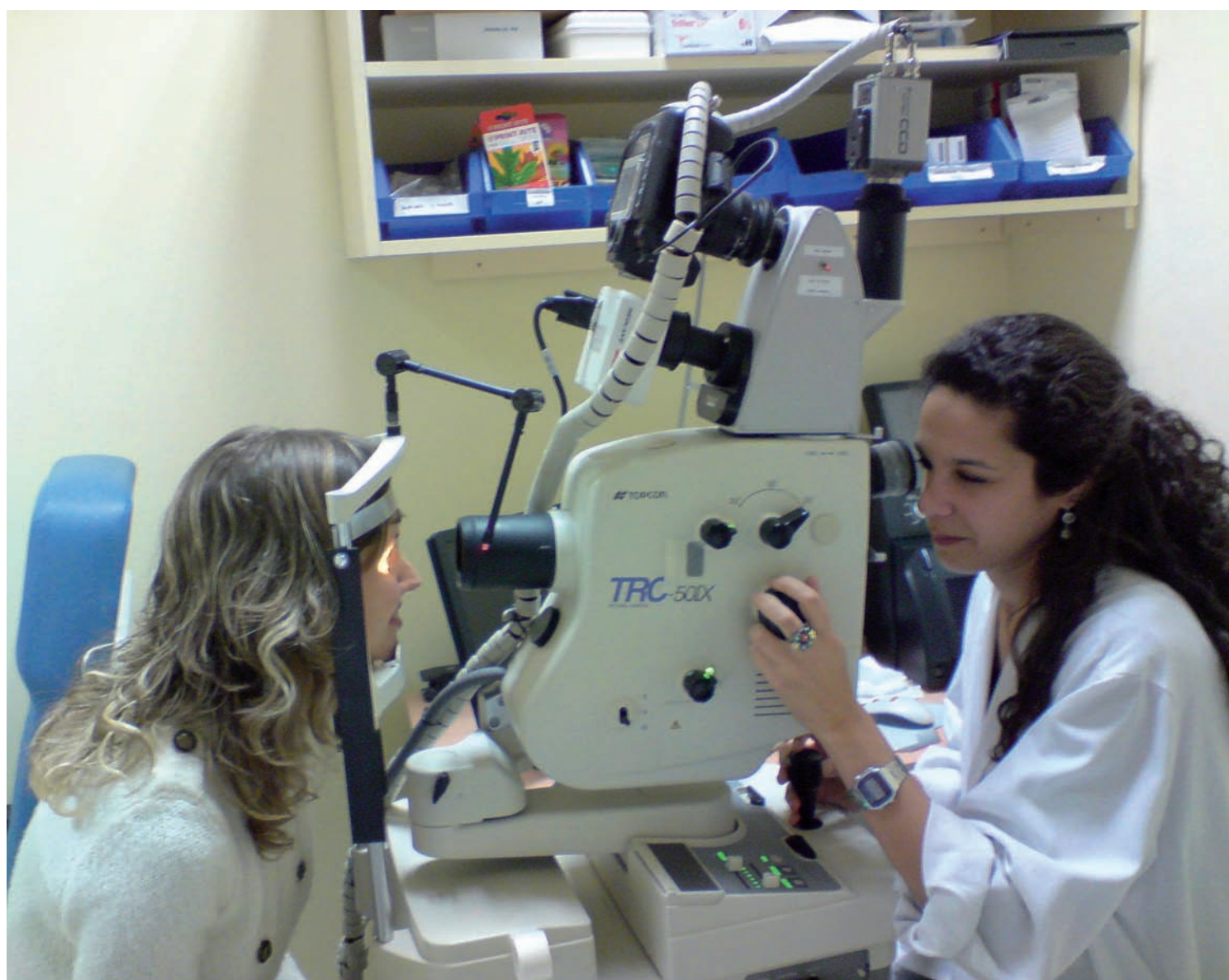


Figura 14: Realización de prueba de autofluorescencia

no se conoce al completo. La apoptosis parece ser la vía final y común de esta degeneración en modelos animales de RP y en pacientes afectos estudiados hasta la fecha, pudiendo ser la lipofusina una de las moléculas implicadas en la muerte celular. Se compone de varias biomoléculas (lípidos, proteínas, retinoides) y algunos de sus constituyentes tienen propiedades tóxicas in vitro, por las que se supone que podrían desactivar la función de las células del EPR por varios mecanismos, incluyendo daño fotooxidativo, inhibición de los procesos celulares clave, por daño directo al DNA, activación del complemento, y disrupción de membranas como resultado de su actividad detergente.

De esta forma, la visualización de la lipofusina in vivo, gracias a la tecnología de la AF, nos ayuda a una mejor comprensión del significado de las alteraciones metabólicas en la patogénesis de las enfermedades retinianas y del daño celular, pudiendo incluso realizar un mapa topográfico metabólico del EPR in vivo, para valorar la integridad del complejo EPR / fotorreceptor, fundamental para conservar la visión.

Las zonas con aumento de señal de autofluorescencia (hiperautofluorescentes), se visualizan como áreas más brillantes y se interpretan como metabolismo anormal (aumento del recambio de los segmentos externos de los fotorreceptores, disrupción del proceso de fagocitosis, o defecto

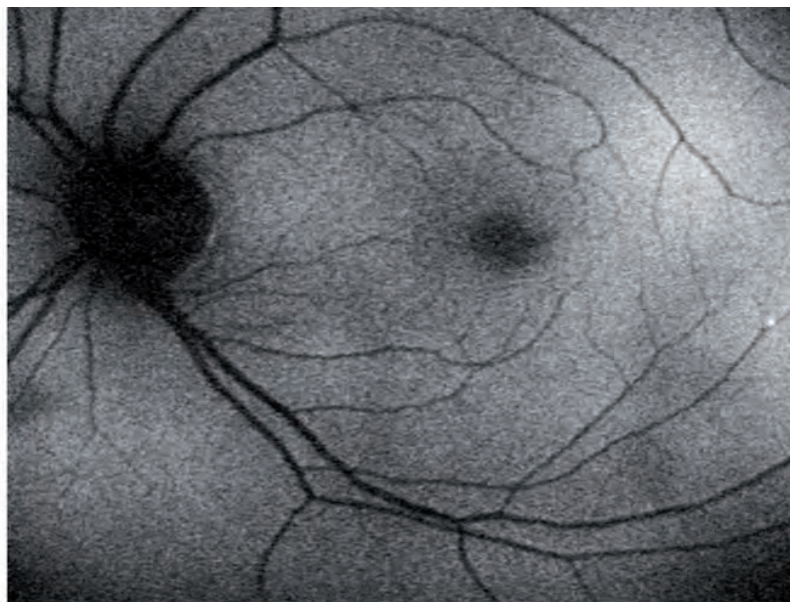


Figura 15: Autofluorescencia normal de fondo de ojo sano

intrínseco de las células del EPR para el reciclaje de metabolitos). Por el contrario, las zonas hipoauflorescentes aparecen más oscuras o incluso negras si no existe señal y se interpretan como áreas de pérdida o atrofia del EPR.

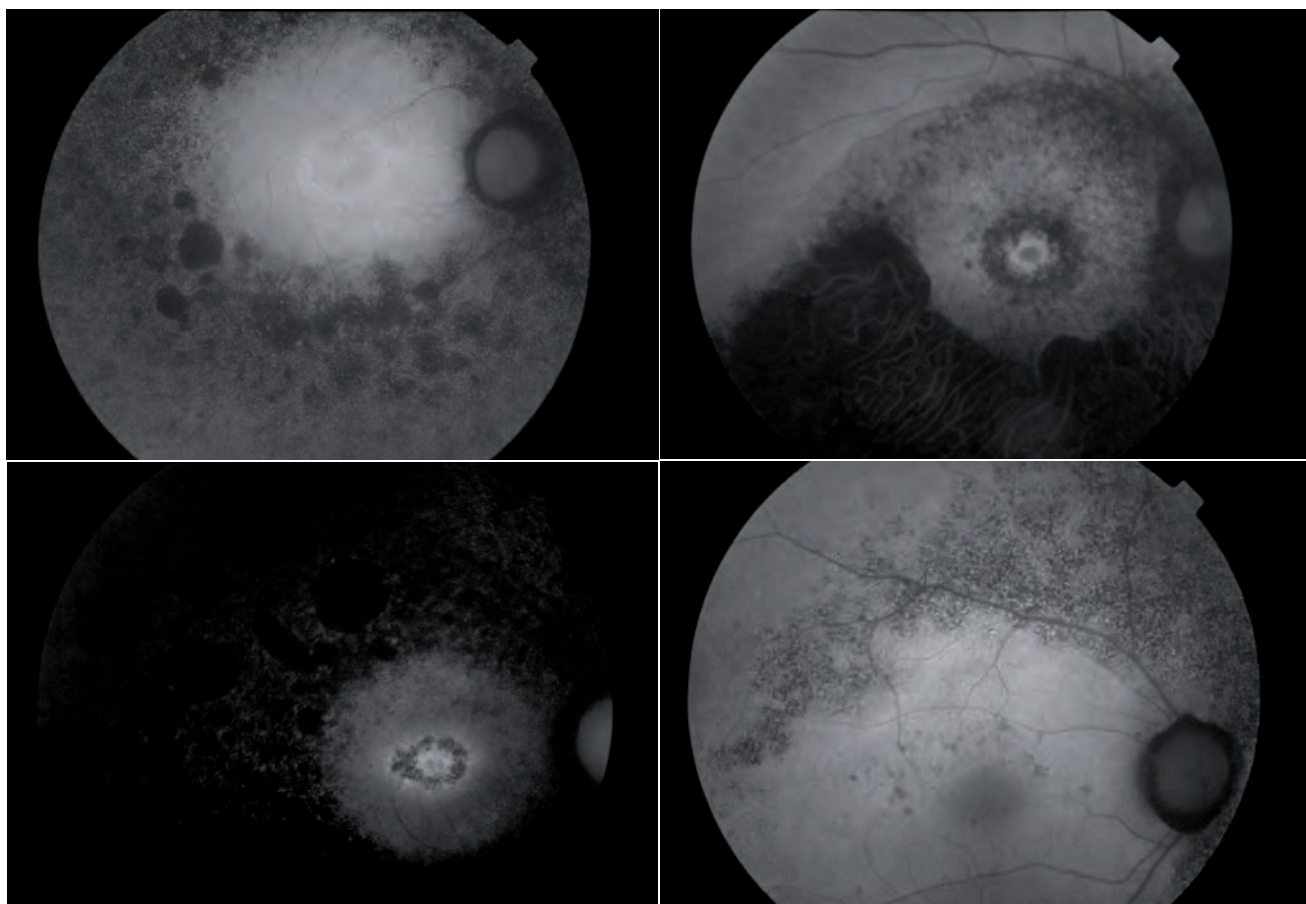
Esta señal de autofluorescencia se puede detectar mediante la ayuda de diferentes equipos

de estudio del fondo de ojo (figura 14). Es una prueba no invasiva consistente en la realización de fotografías del fondo de ojo de los pacientes tras midriasis farmacológica, para analizar el estado metabólico del EPR.

En las siguientes imágenes podemos observar la distribución de AF en el fondo de ojo de un sujeto sano (figura 15): el nervio óptico y las arcadas vasculares y vasos sanguíneos son hipoauflorescentes, aparecen oscuras o negras. El patrón de distribución de autofluorescencia del polo posterior de la retina es variable de intensidad media ligeramente granulada y parcheada debido principalmente al método de adquisición de la imagen fotográfica. Se observa una mayor intensidad de señal en el área foveal, siendo el centro más oscuro debido a la absorción de luz azul del filtro excitador de 488nm por otros pigmentos maculares (carotenoides, luteína y zeaxantina).

En los pacientes con RP podemos observar patrones de AF diferentes al del ojo sano. Numerosos estudios están desarrollándose en la actualidad para intentar relacionar los patrones con la duración, evolución, severidad de la enfermedad y el área de retina útil remanente.

Figura 16: Autofluorescencia de diferentes casos de retinosis pigmentaria



Valoración de la función de la vía visual y la retina a través de su actividad eléctrica. Potenciales Evocados Visuales y Electrorretinograma.



Dr. Emilio González García.
Neurofisiólogo. Colaborador de
Investigación. Unidad de Enfermedades
Vitreorretinianas de la F.O.M.
(Fundación Oftalmológica del
Mediterráneo).



Dra. Concepción Vilela Soler.
Neurofisióloga. Investigadora y
colaboradora de la F.O.M.

Para llegar al diagnóstico de las enfermedades que afectan a la visión no siempre son suficientes las imágenes o las pruebas subjetivas. Al igual que una imagen de una hernia discal, en una resonancia magnética, no siempre se traduce en un daño de los nervios que salen a ese nivel, una lesión visible en la retina, no implica una alteración en la función de la misma ni viceversa. Por ello, son necesarios estudios objetivos de la función de las estructuras implicadas en la visión.

La Neurofisiología Clínica es una especialidad médica que tiene como objetivo la exploración

funcional del sistema nervioso central (cerebro y médula espinal) y del sistema nervioso periférico (nervios y órganos de los sentidos) mediante el uso de tecnología altamente especializada, con fines diagnósticos, pronósticos y de orientación terapéutica.

Las nuevas tecnologías de procesamiento informático permiten valorar y cuantificar la actividad eléctrica de los órganos de la visión.

Para que se pueda percibir un estímulo luminoso, es preciso la conversión del mismo en estímulos eléctricos que el cerebro interpreta. Los métodos de estudio neurofisiológicos de dichas

señales bioeléctricas, generadas en el proceso de la visión, componen la denominada Electrofisiología de la Visión.

Los estudios que se realizan habitualmente en clínica, recogen la actividad eléctrica de la retina o la actividad neuronal de la corteza occipital, el área del cerebro donde se construye el fenómeno de la visión.

Con distintos tipos de estímulos se puede diferenciar como funcionan los componentes de la retina o comprobar el paso de la señal eléctrica por la vía visual. Así pues, se utilizan tipos de pruebas diferentes para determinar cual es la parte del sistema visual que no funciona correctamente.

Las pruebas que se describen son: Potenciales Evocados Visuales (PEV), Electrorretinograma Ganzfeld, Electrorretinograma Pattern, Electrorretinograma Multifocal y Electrooculograma.

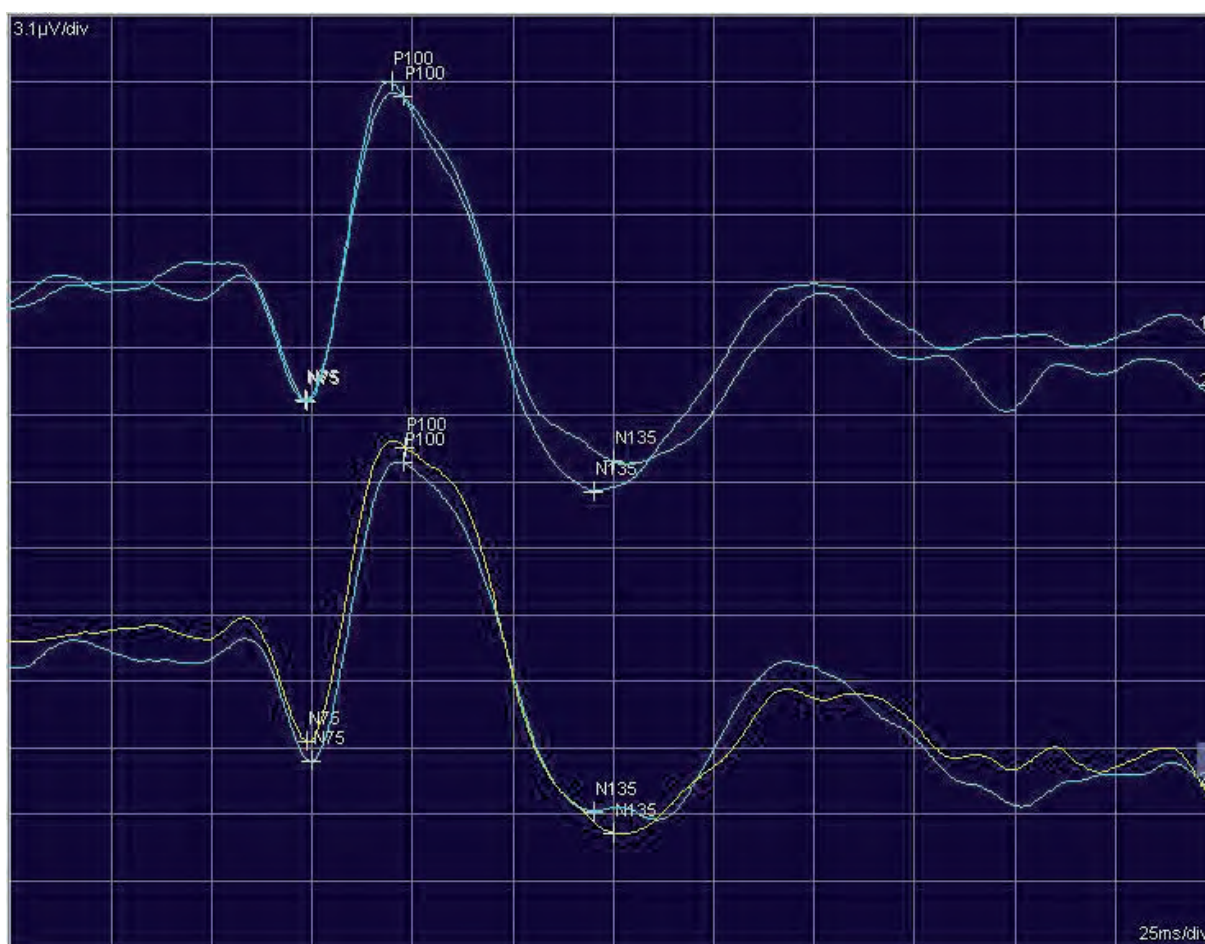
Los Potenciales Evocados valoran respuestas de la corteza visual y sirven para delimitar problemas desde el nervio óptico al cerebro.

Los Electrorretinogramas valoran la respuesta eléctrica de la retina y según el tipo de preparación y estímulos, podemos determinar desde alteraciones globales a lesiones delimitadas en determinados puntos o grupos de células de la retina.

El Electroculograma valora la función del Epitelio Pigmentario.

Potenciales Evocados Visuales. Valorando la visión desde el nervio hasta el cerebro.

Muchas son las herramientas diagnósticas que permiten estudiar el ojo tanto en la cámara anterior como en la posterior, sin embargo, son necesarias otro tipo de pruebas si queremos estudiar las estructuras neurológicas que sirven de puente entre el ojo y el cerebro. Para ello se dispone de los Potenciales Evocados Visuales, que no son más que la medida de la respuesta eléctrica de la corteza cerebral occipital ante estímulos luminosos, ya que “vemos con el cerebro”.



Potencial Evocado Visual Pattern obtenido según la ISCEV (International Society for Clinical Electrophysiology of Vision)

Desde que un estímulo visual llega al ojo hasta que el cerebro lo procesa, pasa un determinado tiempo, del orden de milisegundos. Variaciones en ese tiempo o en la forma de la respuesta que se obtiene, informa si hay un problema en la vía de comunicación nerviosa entre el ojo y el cerebro.

Para medir esas variaciones son precisos electrodos de registro sobre distintos puntos de la cabeza, donde se puede registrar la actividad eléctrica. Es necesario usar pastas abrasivas y conductoras para conseguir una menor resistencia al paso de la corriente eléctrica, limitada por la piel y cualquier producto químico aplicado en la zona, como sucede con lacas y gominas.

El paciente debe estar sentado y relajado, para evitar registrar actividad eléctrica muscular o variaciones de la señal por movimientos.

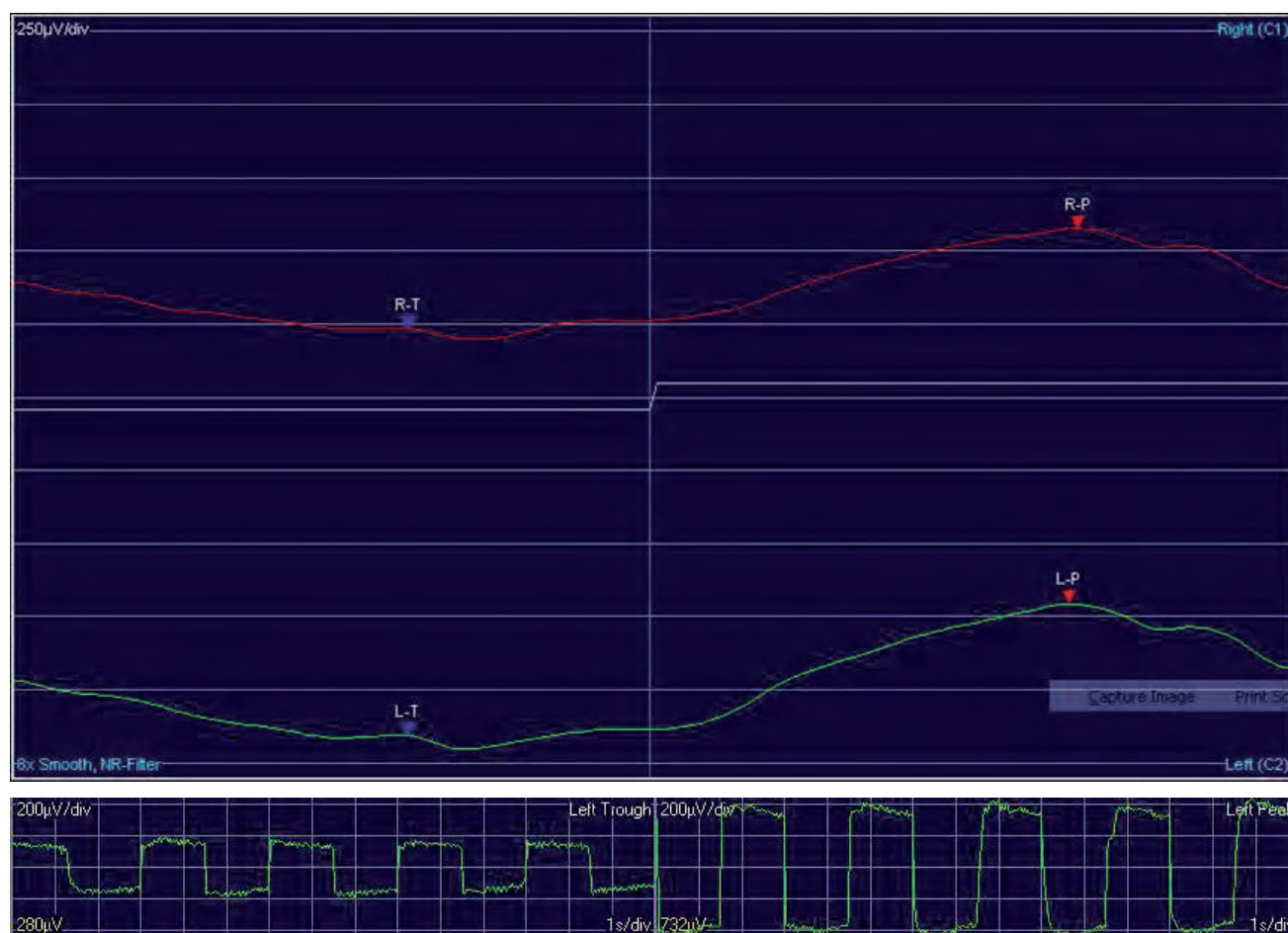
Se hacen dos tipos de pruebas en clínica dependiendo del estímulo: Potencial Evocado Visual con estímulo Pattern o damero reversible y Potencial Evocado Visual con estímulo Flash o haz de luz difusa.

Para la obtención del PEV-Pattern es necesaria la fijación de la visión del paciente en un punto y solo aparecerán respuestas corticales si la fijación es correcta. Da información del paso del estímulo y del tiempo que tarda en pasar. Se obtiene una gráfica con tres puntos de inflexión N75, P100 y N145, que indican la polaridad (N=negativo, P=positivo) y con el número, el tiempo en milisegundos que tarda en aparecer dicho punto. Se valoran variaciones de la onda P100.

El PEV como respuesta a un Flash, que son destellos de luz blanca intermitentes, no necesita la fijación, valorando solo el paso de la señal luminosa hasta la corteza cerebral. Se obtiene una gráfica con cinco puntos N1, P1, N2, P2 y N3. Se valoran variaciones de latencia de la N2.

Electrorretinogramas. La función de la retina vista a través de su actividad eléctrica

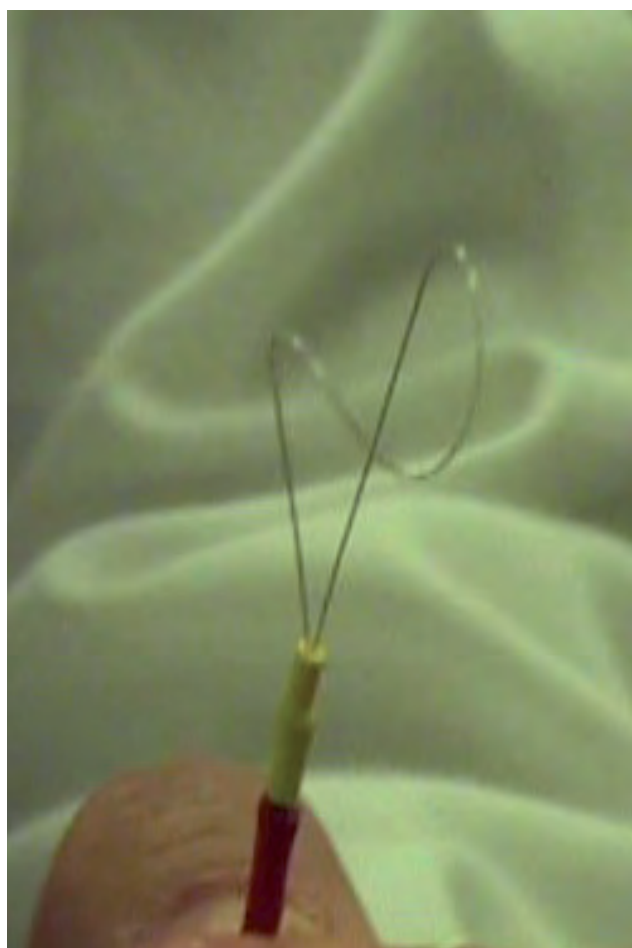
La retina es el tejido sensible a la luz situado en la superficie posterior del ojo y que se encarga



Respuestas del Electrooculograma

de traducir el impulso luminoso en impulso eléctrico, que viajará por el nervio óptico. Como tejido nervioso, tiene una actividad eléctrica en reposo, así como variaciones de la misma en función del estímulo visual.

Montaje de electrodos del Electrorretinograma. Electrodo HK-Loop.



ELECTROCULOGRAMA (EOG): El potencial eléctrico en reposo de la retina varía en condiciones de luz y de oscuridad. El estudio de dichas variaciones se realiza mediante el Electroculograma y nos da información de la estructura que genera la mayor parte de la actividad eléctrica de reposo, el epitelio pigmentario.

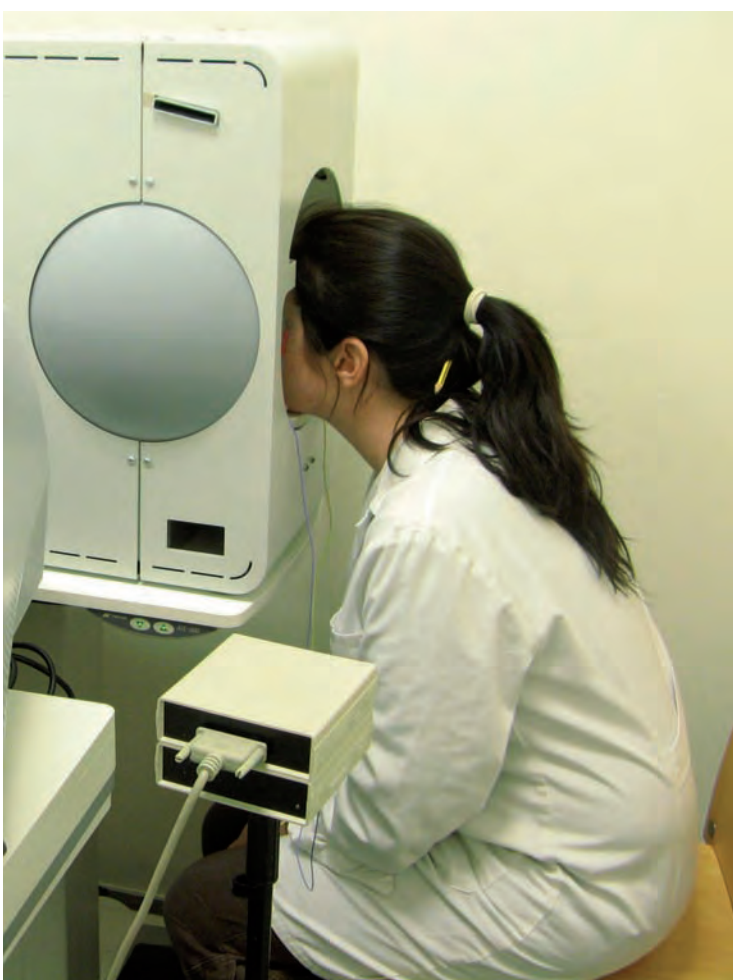
Para su registro hay que utilizar electrodos fuera del globo ocular, en los cantos externo e interno del ojo, para favorecer el libre movimiento del mismo. El paciente debe mover los ojos de derecha a izquierda mientras se monitoriza la actividad eléctrica, observando un cambio brusco de la línea de registro del potencial con cada movimiento. Primero se realiza en condiciones de oscuridad y luego con iluminación, aumentando con el tiempo la diferencia del potencial.

El cociente entre la máxima diferencia en condiciones de luz y la mínima en condiciones de oscuridad es lo que se conoce como Índice de Arden, una medida objetiva para distintos tipos de enfermedades. Se valora como normal índices de Arden superiores a 180.

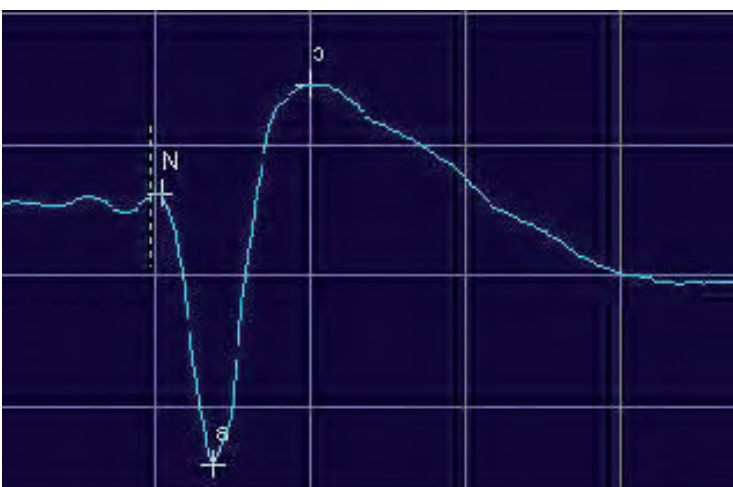
ELECTRORRETINOGRAMA GANZFELD (ERG-G): Se obtiene con estímulos luminosos en forma de Flash de luz o destellos luminosos difusos intermitentes emitidos desde una campana de "campo lleno" (Ganzfeld), lo que evoca una respuesta eléctrica en masa de los fotorreceptores y de todas las estructuras neuronales de la retina.

Normalmente se realiza con dilatación pupilar para conseguir la entrada de la mayor cantidad de luz en la retina. Los electrodos principales deben estar lo más próximo posible a la retina, ya sea sobre la superficie corneal, mediante lentes o con finos hilos metálicos por debajo del párpado. Los electrodos fuera del ojo registran respuestas muy pequeñas, más difíciles de valorar, por lo que solo se reservan para niños y pacientes que no toleran electrodos en contacto con el ojo.

Se puede estimular con diferentes tipos de luz y con adaptación a la oscuridad o a la luz y así, se activan distintos tipos de capas y células de la retina, llegando a diferenciar desde la activación global de la retina a la activación de los fotorreceptores, conos y bastones, por separado. Se obtienen unas gráficas en las que se valora: presencia o ausencia de respuesta y cambios de amplitud.



Exploración con Ganzfeld en el Electrorretinograma. Respuesta Mixta del ERG-Ganzfeld.



ELECTRORRETINOGRAMA PATTERN (ERG-P): Si se realiza el registro de la actividad retiniana cuando el paciente está fijando la vista sobre un estímulo estructurado como el damero reversible o Pattern, se obtiene el ERG-Pattern.

Pacientes con patología a nivel de la retina central muestran alteraciones en dicha respuesta, siendo útil para valorar distintas enfermedades maculares.

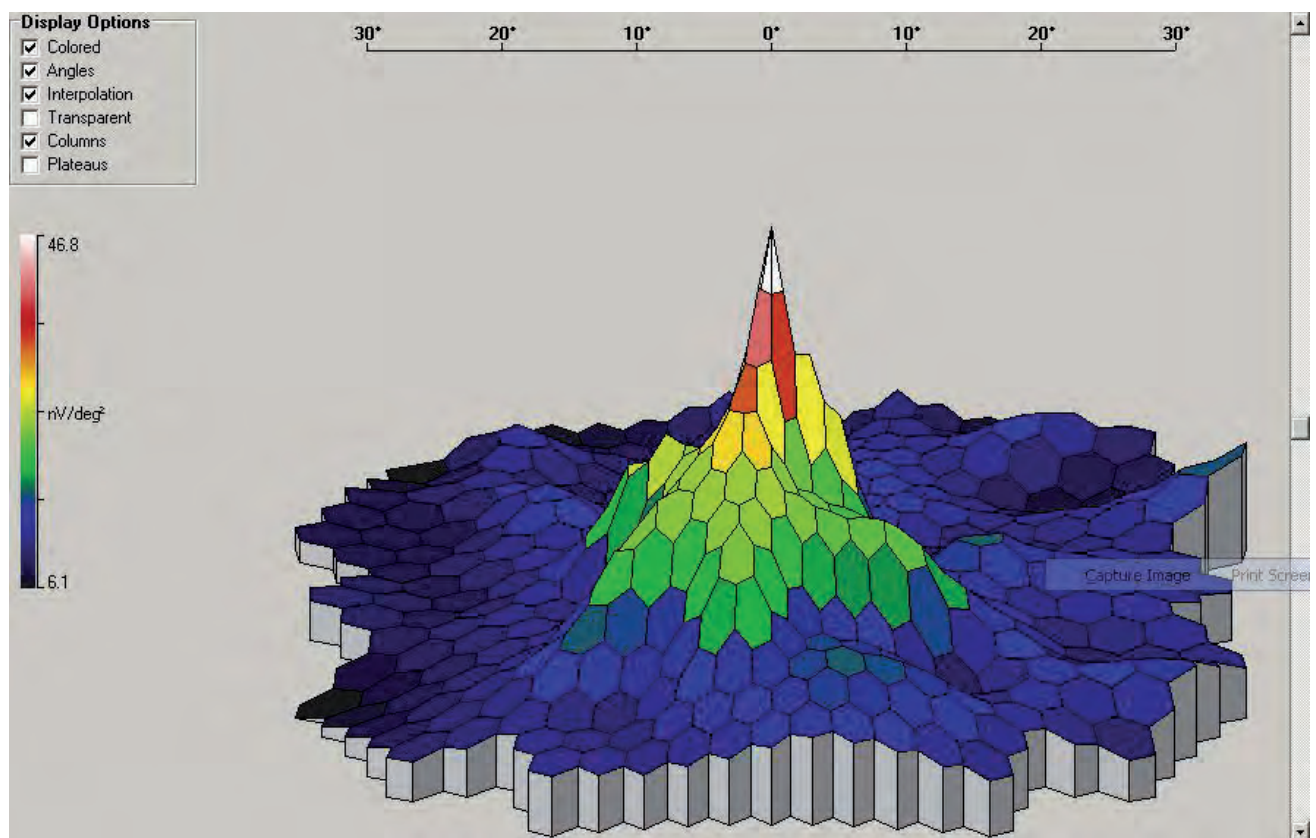
ELECTRORRETINOGRAMA MULTIFOCAL (ERG-MF): Actualmente se dispone de una técnica que permite realizar un mapa topográfico de la función de los 30° a 50° centrales de la retina. Así pues, con esta técnica se puede cuantificar la función de zonas muy concretas de la retina.



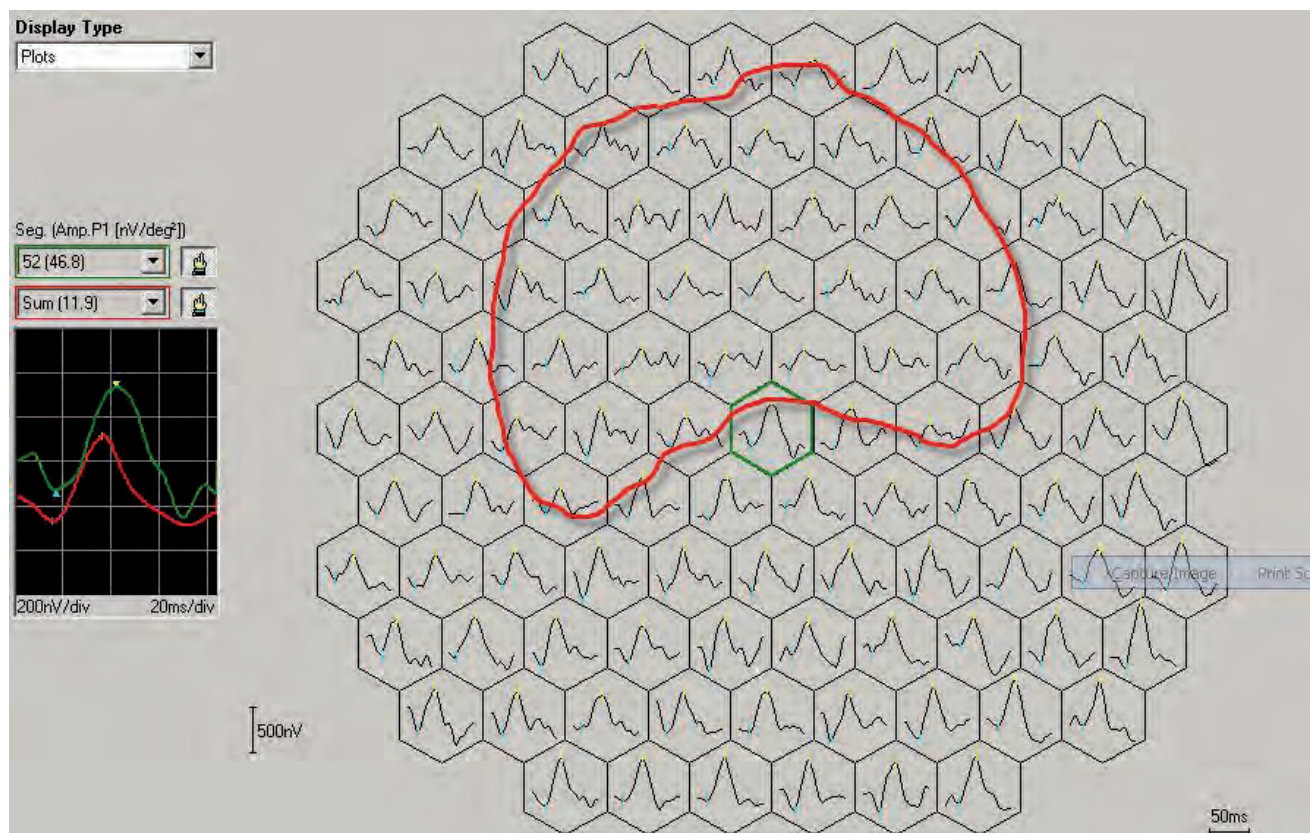
Pantalla en damero reversible para obtener PEV-Pattern y ERG-Pattern

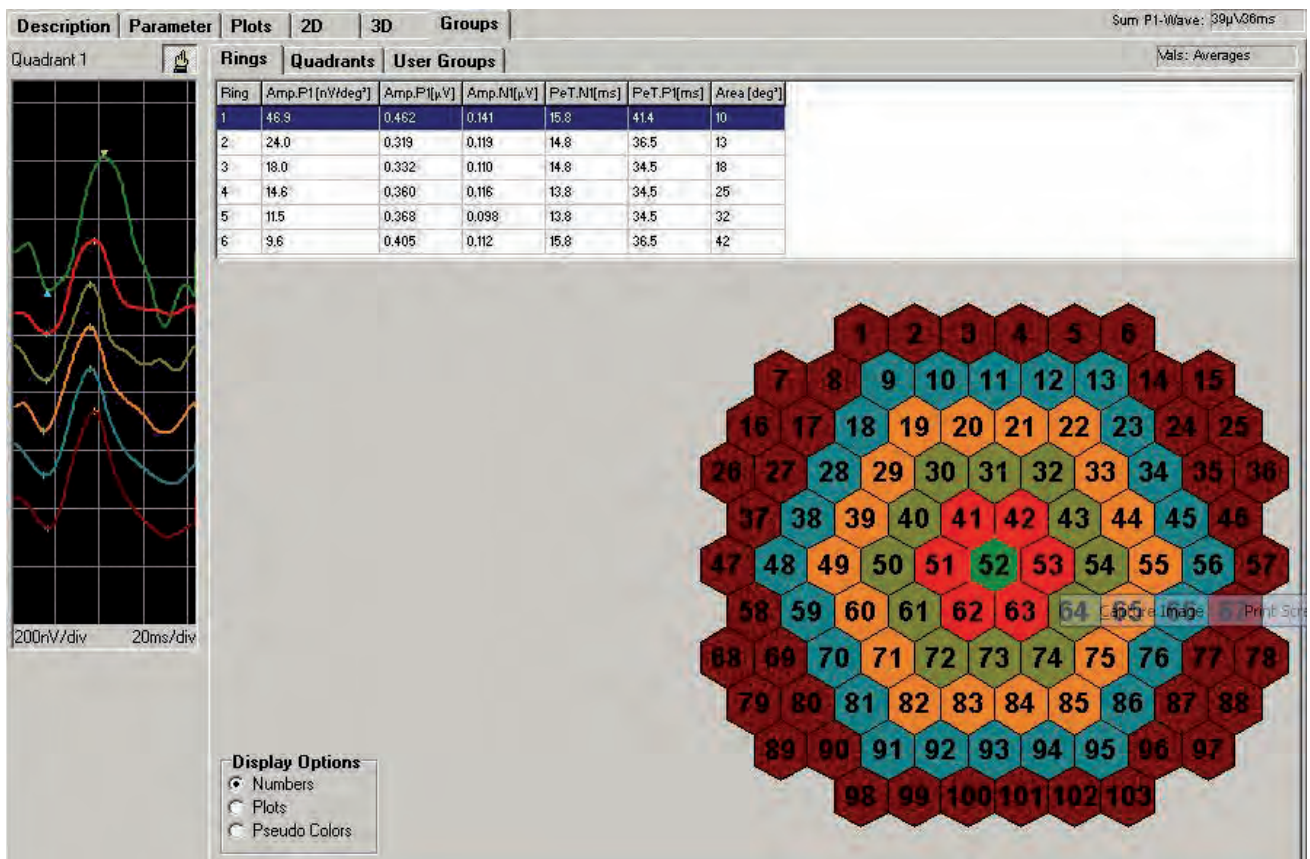
Los electrodos de registro se colocan como en el resto de los electrorretinogramas, siempre que no interfieran en el paso de luz por la pupila. Se suele realizar también dilatación pupilar, por lo que es preciso una adecuada corrección de la vista mediante lentes.

En esta prueba el paciente mira una pantalla dividida en hexágonos y fija la vista en un punto central. Los hexágonos se iluminan siguiendo una rápida secuencia. No se obtienen respuestas directas de cada región de la retina sino inferencias matemáticas a través de una función de correlación cruzada entre la señal obtenida en la retina y el patrón de hexágonos de la pantalla.

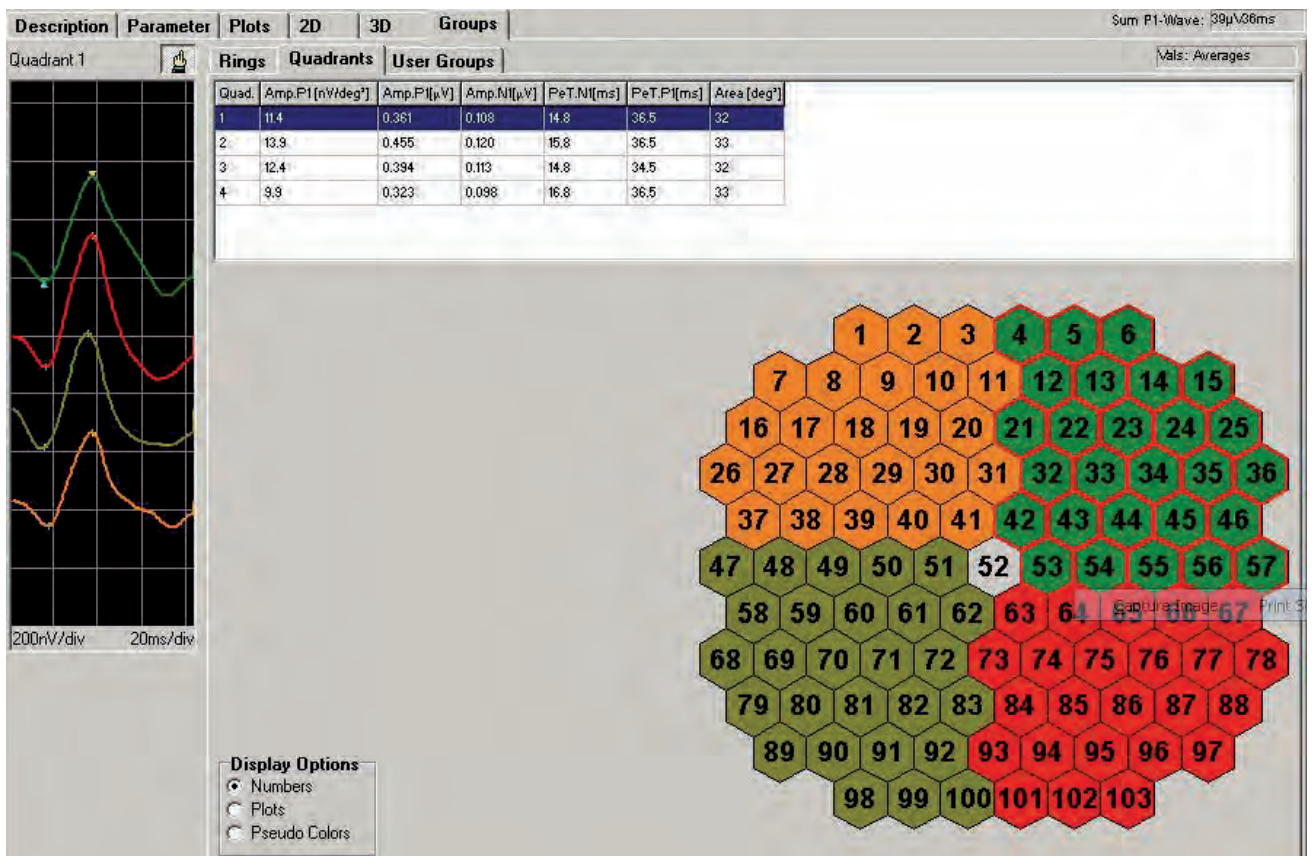


Resultados de la Exploración con Electrorretinograma Multifocal





Resultados de la Exploración con Electrorretinograma Multifocal



Con este proceso lo que se consigue es densidad de respuesta por unidad de superficie de la retina, por ello es posible cuantificar la función de la retina en distintos puntos de la misma, muy útil para problemas focales o para diferenciar retinopatías centrales de las periféricas. En cualquier caso, dado su reciente desarrollo, cada vez surgen nuevas aplicaciones y campos de estudio.

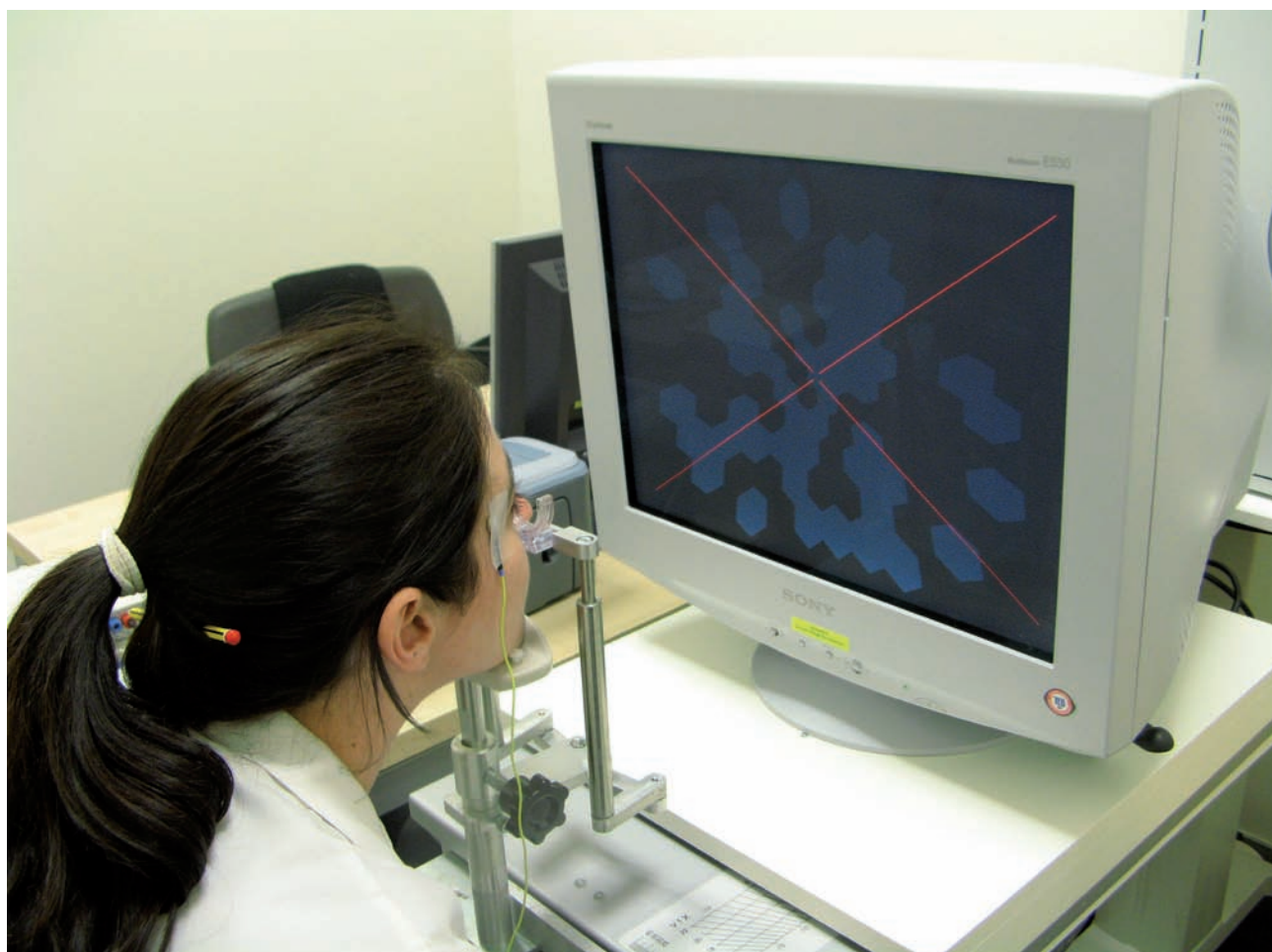
Las pruebas electrofisiológicas

Cuando se solicitan estudios de la función de la vía visual, dada la diversidad de estudios y la función de cada uno de ellos, siempre es importante la valoración clínica del paciente. Por todo ello, es conveniente que los especialistas que los remiten para realizar pruebas electrofisiológicas aporten datos sobre lo que le sucede al paciente y la sospecha diagnóstica, siendo posible entonces seleccionar las técnicas adecuadas y evitar largos periodos de exploración para la persona que es objeto de estos estudios.

BIBLIOGRAFIA

- Marmor MF, Fulton AB, Holder GE, Miyake Y, Brigell M, Bach M. Standard for clinical electroretinography (2008 update). Doc Ophthalmol 2009;118:69-77
- Hood DC, Bach M, Brigell M, Keating D, Kondo M, Lyons JS, Palmowski-Wolfe AM. ISCEV Guidelines for clinical multifocal electroretinography (2007 edition)
- Brown M, Marmor MF, Vaegan, Zrenner E, Brigell M, Bach M. ISCEV Standard for Clinical Electro-oculography (EOG) 2006, 205-212
- Holder GE, Brigell MG, Hawlina M, Meigen T, Vaegan, Bach M. ISCEV standard for clinical pattern electroretinography - 2007 update. Doc Ophthalmol 2007, 114: 111-116
- Odom JV, Bach M, Brigell M, Holder GE, McCulloch DL, Tormene AP, Vaegan. ISCEV standard for clinical visual evoked potentials(2009 update). Doc Ophthalmol 2010;120:111-119

Obtención del Electrorretinograma Multifocal



Retina Asturias: Sensibilidad a la luz

La utilización de un **filtro solar adecuado**, de absorción selectiva, puede **mejorar nuestra calidad visual**.

El pasado 12 de marzo de 2011, con motivo de la I Jornada Retina Asturias se abordó la "Sensibilidad a la luz en personas con retinosis pigmentaria" en una conferencia de D. Jordi Mouriño Álvarez, Óptico-optometrista director del Centro Baixa Visió Catalunya, en Barcelona.

Las personas con problemas retinianos como la retinosis pigmentaria, Stargardt, distrofias de conos - bastones y otras similares, hemos de protegernos, especialmente de la luz ultravioleta y la luz azul del sol, para intentar evitar la aceleración de nuestra degeneración retiniana.

Entre otras, podemos destacar las siguientes conclusiones:

- La luz ultravioleta es dañina para las estructuras oculares, especialmente para la retina.
- Las personas con retinosis pigmentaria pueden beneficiarse del uso de filtros selectivos para mejorar su rendimiento visual.
- No usar gafas de sol sin conocer su procedencia.
- La elección del filtro solar debe hacerse con un especialista en baja visión y debe ser individualizada.
- Pueden estar indicados varios tipos de filtros en función de la sensibilidad a la luz en diferentes condiciones de iluminación.

XXI Asamblea General de Socios y Socias

Retina Asturias renovó su junta directiva tal como establecen sus estatutos, siguiendo al frente de la misma, como presidente, Andrés Mayor Lorenzo. En la misma se aprobaron los informes de gestión y económicos de 2010 y, se marcaron los objetivos fundamentales para estos próximos 3 años, centrados en la búsqueda de alianzas con otras entidades de afectados como FEDER y FAMP, el mantenimiento de servicios y el apoyo a la investigación.



Otras actividades

Retina Asturias sigue en marcha con sus programas de acceso a las nuevas tecnologías, la rehabilitación visual, los cursos de acompañamiento y técnica de guía vidente para voluntarios, la retinosis va a la escuela como programa divulgativo de las enfermedades hereditarias de la retina y de cara al buen tiempo, ya tenemos lista la mochila con rutas por la geografía asturiana. Nuestro centro de documentación pone a tu alcance boletines informativos a los que te puedes suscribir para estar al tanto de todo. Mándanos un mail a info@retinosis.org

Retina Asturias está a tu disposición en Oviedo en el teléfono 985 106 100 extensión 36508 y en Gijón en el 984 193 765. En la red en www.retinosis.org y por correo electrónico en asturias@retinosis.org



De izq. a der. Dr. Eduardo Fernández, D. Albert Espanyol y Dra. Rosa Hernández.

Cataluña

Entrega de premios de la maratón de TV3

El pasado 20 de Octubre de 2010 tuvo lugar en el Parque de Investigación Biomédica de Barcelona, el acto de entrega de los fondos recogidos por "La Marató" de TV3 en la edición del año 2009, que estuvo dedicada a Enfermedades Raras y en la que tomamos parte activa.

El acto de entrega estuvo conducido por el periodista Josep Cuní y además intervinieron la vicerrectora de Política Científica de la Universidad Pompeu Fabra, Teresa García Milà; la consejera de Salud, Marina Geli y el presidente de la Corporación Catalana de Medios Audiovisuales y de la Fundación la Marató de TV3, Enric Marín.

Para esta edición se presentaron 287 proyectos que fueron evaluados por un gran número de científicos de ámbito internacional.

El Patronato acordó distribuir los 6.350.999 € recaudados entre los 20 proyectos ganadores de investigación científica. Destacar el proyecto "Papel funcional de factores de empalme en la retinitis pigmentosa autosómica dominante descifrando de los nuevos mecanismos moleculares en *Caenorhabditis elegans* para explorar nuevas terapias", liderado por el Dr. Julián Cerón Madrigal, de l'Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge y que ha sido dotado con una subvención de 180.133,33 euros.

Conferencia de Navidad

El pasado 18 de Diciembre de 2010 tuvo lugar la conferencia que nuestra asociación celebra ca-

da año. En esta ocasión nos acompañó Rosa Ma Hernández, doctora en Farmacia por la Universidad de Salamanca y Catedrática de Tecnología Farmacéutica en la Universidad del País Vasco, quien desarrolló la ponencia titulada "Técnicas de Microencapsulación de células. Posible aplicación en la terapia ocular". La doctora explicó el procedimiento de microencapsulación que consiste en que las células vivas son absorbidas por un biomaterial y posteriormente recubiertas por una membrana que las convierte en microesferas. Los resultados están siendo muy satisfactorios en diferentes patologías.

Posteriormente, el Dr. Eduardo Fernández, Catedrático de la Universidad Miguel Hernández de Elche y Director de la Cátedra de Investigación Bidons Egara, nos expuso su ponencia titulada "Visión artificial y actividades en la Cátedra Bidons Egara".

El Dr. Fernandez nos expuso los objetivos de la creación de la Cátedra Bidons Egara y nos informó del estado actual de las investigaciones que realizan, poniendo especial énfasis en las referentes a visión artificial y a la neuroprotesis visual que están desarrollando.

Agradecemos la colaboración en la organización de estas ponencias a la Cátedra de Investigación Bidons Egara.

CASTILLA LA MANCHA: Presente en las instituciones

Reunión de D. José María Barreda, presidente de **Castilla - La Mancha**, con diferentes **asociaciones regionales de afectados**, a raíz del día mundial de enfermedades raras.

Toledo, 28 de febrero de 2011.

El Gobierno de Castilla la Mancha tiene previsto ampliar, antes del verano, el cribado para detectar precozmente las enfermedades raras o de baja frecuencia, de tal manera que las pruebas se puedan ampliar a un número mayor de enfermedades, en función de la disponibilidad de los equipos de la Conserjería y de una mesa nacional que se ha constituido a tal efecto en el Ministerio de Sanidad y Políticas Sociales.

Así lo ha avanzado el consejero de Salud y Bienestar Social, D. Fernando Lamata, en la reunión mantenida el citado lunes entre el presidente de la Federación Castellanomanchega de Enfermedades Raras (FECMER), el presidente regional D. José María Barreda y diferentes asociaciones, entre las que se encontraban:

- Retinosis Pigmentaria Castilla la Mancha
- Ataxia Cerebelosa
- ACMEIM. Errores Innatos del Metabolismo.

- Asociación y Ayuda al Síndrome de Wolfram
- Asociación de Afectados Síndrome Maullido de Gato.
- Alianza Española Familia de Von Hippel - Lindau.
- Asociación de Enfermedades Neuromusculares ASEM - CLM

El Sr. Lamata señaló que seguir ampliando progresivamente el número de pruebas de cribado es uno de los compromisos adquiridos por el responsable autonómico, junto a mejorar la rehabilitación y neurorehabilitación, especialmente en mayores para que sea prolongada y no de corta duración o, agilizar los procesos de derivación y evaluación de la discapacidad y la existencia de protocolos "uniformes"

Ha destacado el importante esfuerzo que se ha realizado en el ámbito de las enfermedades raras por parte de la Administración regional y el compromiso del Ejecutivo autonómico que ha dado paso a la creación de la FECMER, que permitirá



que los pocos casos de cada enfermedad puedan expresar sus necesidades comunes. Asimismo, agradeció a la FECMER su compromiso, puesto que la única manera de avanzar es trabajar juntos con las personas afectadas y los profesionales.

Por su parte, D. Jesús Ignacio Meco, presidente de FECMER, ha indicado que este día es señal de que hay mucha gente afectada por enfermedades raras en Castilla la Mancha, se estima que solo en la región existen unas 100.000 personas y que "tenemos que cubrir el papel de asistencia y primer asesoramiento con ellas", insistiendo en que hay que dialogar y perfilar acciones en beneficio de los afectados.

Comisión de asesoramiento ciudadano de la unidad de apoyo para enfermedades raras del SESCAM **Toledo, 4 de abril de 2011**

Este acto fue continuación del anterior de fecha 28 de Febrero, al que asistió D. Julio Aranda, vicepresidente de la Asociación de Castilla la Mancha.

El acto se realizó en la sede del SESCAM en Toledo, corriendo a cargo del Director Gerente del Servicio de Salud de Castilla la Mancha, quien presentó a los diferentes presidentes y re-

presentantes de las asociaciones convocadas a dicha comisión. El fin de esta comisión era elegir un presidente y un secretario para constituir formalmente la Comisión de Asesoramiento Ciudadano de la Unidad de Apoyo para Enfermedades Raras.

Asistió como representante de la Asociación de Retinosis de Castilla la Mancha Dña. Inés Romero Villalobos, vocal de la junta.

Una vez elegidos el presidente, cargo que recayó en D. Jesús Ignacio Meco Rodríguez y, la secretaria, Dra. Bibiana Mosquera Rey, se expuso un pequeño resumen estadístico de las personas atendidas telefónica o personalmente con temas relacionados con las enfermedades raras.

Se hizo una reflexión para poner en marcha el servicio y registro de enfermedades raras y sobre que en un futuro, se tendrá una página web en la que se podrá acceder a través de un enlace a diferentes patologías raras de toda la comunidad castellano-manchega, gestionada por el SESCAM.

Finalmente, se acordó enviar a la Unidad de Apoyo, los nombres de los expertos y centros de referencia que trabajan para cada una de las diferentes enfermedades raras.

La siguiente reunión se acordó para el 16 de mayo de 2011 en el mismo lugar anteriormente citado.

Castilla y León apuesta por la investigación

Investigación sobre aspectos psicológicos y sociales de las personas con baja visión.

La asociación Castellano-Leonesa de afectados de Retinosis Pigmentaria con sede en Valladolid, a lo largo del curso 2010-2011, está colaborando con un equipo multidisciplinar de la Universidad de Valladolid en la realización de una investigación, sobre aspectos psicológicos y sociales, de las personas adultas con baja visión en la Comunidad Autónoma de Castilla y León.

Dicho equipo, formado por investigadoras del Instituto de Oftalmobiología aplicada (IOBA), de los de-

partamentos de Psicología y de Sociología y Trabajo Social de la Universidad de Valladolid, está trabajando en el diseño y ejecución de un programa de intervención psicosocial que servirá para probar la eficacia, o no, de dicho programa, en la mejora de la inteligencia emocional y en el conocimiento y utilización de estrategias para afrontar mejor y solucionar diferentes problemas derivados de la baja visión.

En la investigación, participan voluntariamente 52 personas mayores de 50 años de la Comunidad

de Castilla y León con baja visión, es decir, con una agudeza visual inferior en el mejor ojo de 0,3 o con un defecto de campo central.

La baja visión puede derivarse de cualquier patología ocular.

La captación de los participantes se realizó entre los socios de la Asociación Castellano-Leonesa de afectados de Retinosis Pigmentaria y entre pacientes que acudían a los servicios de oftalmología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid y del Instituto de Oftalmobiología de la Universidad de Valladolid.

A los participantes se les realizan diferentes pruebas psicológicas y sociales individualmente y, acuden todas las semanas a sesiones grupales. En el momento actual nos encontramos en la fase intermedia de la investigación. Los resultados de esta investigación formarán parte de la futura tesis doctoral de una de las investigadoras.

Encuentro en Palencia

Como en otras ocasiones, esta vez partimos de camino hacia Palencia. El objetivo: poder compartir con los compañeros esta experiencia de trabajo que son los grupos de autoayuda.

Día frío palentino que se caldeo con la animación de saludar a los asociados de esta ciudad y poder pasar una agradable mañana en buena compañía.

Trasmitir oralmente, en primera persona, los años de desarrollo de los grupos. Del grupo humano que se junta para cuidarse, para divertirse, para expresar preocupaciones, transmitir esperanza. El dar y el recibir que nos mantiene vivos y bonitos.

Más allá del conocimiento científico, de la comprensión, del conocimiento de las causas y soluciones que el desarrollo tecnológico puedan aportar. Mas allá de esto, estamos los afectados. Y además de aportar pequeñas donaciones económicas, de intentar comprender la parte intelectual que nos muestran los científicos, nosotros debemos apoyar también, con nuestra ilusión y esperanza, los pasos que día a día nos guían. Sin esta esperanza y sin las ganas de seguir, no movemos soluciones.

Los afectados se juntan para apoyarse mutuamente; conocer y ampliar nuevas posibilidades; salir del rincón de oscuridad y del aislamiento; expresar sentimientos profundos que si no se sacan se enquistan y siembran nubarrones; aprender a mejorar la capacidad de tomar decisiones que sobre nuestras vidas puedan ser decisivas y nos de-



vuelvan perspectivas vitales, metas y proyectos; compartir la dificultad de asumir nuevos roles conociendo nuevos apoyos que nos mejoren la calidad de vida.

Importancia, también, de crear espacios lúdicos, actividades que incidan en nuestra comunidad y entorno social que permitan una reflexión sobre actitudes discriminantes existentes. Compartir con los técnicos estos espacios de conocimiento e investigación que nos alimentan de esperanza, que es la que necesitamos para la vida pues todos, queramos o no, caminamos juntos.



EXTREMADURA: Control y seguimiento

Creemos que por fin, y tras muchos años de insistencia y esfuerzo, Extremadura podrá tener un centro de referencia para la retinosis pigmentaria.

Contamos para ello con el apoyo de D. José Ma^a Vergeles Blanca, Director General de Formación, Inspección y Calidad Sanitaria de la Junta de Extremadura, que ha estado con nosotros siempre en este proyecto ante la Consejería de Sanidad.

El gran dinamizador del proyecto ha sido el genetista Dr. Miguel Fernández Burriel, que en la Comunidad Autónoma de Canarias y con el presidente de la FARPE, D. Germán López Fuentes, supieron poner en funcionamiento un protocolo de actuación para las distrofias de la retina. Protocolo que ahora el Dr. Fernández Burriel, se esfuerza en poner en marcha en Extremadura y que el presidente de la FARPE desea implantar en todo el territorio nacional.

Como decimos, el Dr. Burriel supo transmitir su gran ilusión a todos los socios de Extremadura en

nuestra asamblea general, celebrada en Marzo, informando del plan de trabajo. También ha conseguido implicar a la Jefa de Oftalmología del Hospital de Mérida Dra. Ana Sánchez, así como a los departamentos de Oftalmología y Genética de los Hospitales de Badajoz y Cáceres, para llevar a cabo el estudio oftalmológico y genético en toda Extremadura de forma coordinada y con un mismo protocolo.

El pasado 28 de Febrero, día de las enfermedades raras, el Dr. Fernández Burriel; el oftalmólogo Dr. José Manuel Merino y la presidenta de la Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX) Dña. Puri Zambrano Gómez, exponen el plan de trabajo en el Canal de TV Extremadura, esbozando las líneas de sus respectivas actuaciones.

En el periódico Extremadura y La Crónica de Almendralejo, la presidenta Dña. Puri Zambrano, concede una entrevista en la que explica sus vivencias personales con respecto a la retinosis pigmentaria y sobre todo, trata de difundir que la asociación presta su apoyo a los afectados para



orientarles en los pasos que han de seguir para llegar a los centros de referencia de la retinosis pigmentaria y evitar fraudes con "tratamientos milagro" que en la actualidad no existen.

El Dr. Burriel, en el Hospital de Mérida, ha comenzado a estudiar a los afectados de retinosis pigmentaria, para un mejor diagnóstico de la enfermedad, seguimiento y diagnóstico genético.

Por todo lo dicho y por la gran ilusión que ponemos en el proyecto, esperamos que en breve Extremadura tenga el control y seguimiento de la



retinosis pigmentaria en un centro de referencia, que durante más de veinte años venimos demandando.

Asociación Retina Navarra

Equipo de gestión. Asociación Retina Navarra

Destacamos el "I Simposio Retina Navarra", que tuvo lugar los días 22, 23 y 24 de octubre.

Las charlas de tipo social fueron a cargo de: Dña. Inma Rándeiz, del Gobierno de Navarra; D. Joaquín Sevilla, de la universidad pública y Dña. María Chivite, parlamentaria foral.

En la jornada científica disfrutamos de las explicaciones de: la Dra. Isabel Pinilla (células madre); el Dr. D. José M^a Millán (síndrome de Usher); Dra. Roser González, (terapias génicas) y el Dr. Don Enrique de la Rosa, (prevención de la muerte celular).

En la jornada lúdica visitamos el monasterio de Irache y la parte histórica de Estella.

Retina Navarra fue distinguida en el mes de noviembre con el "Premio a la Excelencia en Calidad 300+" en el modelo EFQM, de manos del Presidente del Gobierno de Navarra.

El 17 de diciembre, en el transcurso de una cena, se reconoció el trabajo de investigación de la empresa ProRetina. Asistieron el Director General Stuart Medina, la Dra. Flora de Pablo y el Dr. Enrique de la Rosa.

El día 12 de marzo, se celebró la asamblea general de socios en la que se dio el visto bueno de la memoria y balance de cuentas del año 2010 y se aprobó el programa de trabajo para el año 2011. Posteriormente, tuvo lugar una exposición de elementos de la vida diaria para personas con baja visión a cargo de los especialistas de General óptica.

Desde el mes de septiembre venimos haciendo un boletín llamado Esperanza Activa, donde reco-

gemos algunos de los avances científicos y trabajos de investigación que dan soporte a nuestra esperanza de solución para las enfermedades de retina. El boletín está en formato sonoro y escrito, puedes acceder a través de nuestra página web www.retinanavarra.org.

De forma habitual, seguimos realizando nuestras actividades como el café de cada mes, el cine y el teatro, charlas... y hemos compartido nuevas experiencias patinando sobre hielo y relajándonos en un spa.



RETINA COMUNIDAD VALENCIANA: Sigue en marcha

En la Comunidad Valenciana, además de los habituales cursos de lenguaje de signos y los grupos de ayuda mutua (GAM), desarrollados tanto en Alicante como en Valencia, estamos realizando diversos talleres de rehabilitación básica para aquellas personas que ya tienen graves dificultades visuales y que sin embargo, todavía no cumplen los re-

quisitos para afiliarse a la ONCE. En estos talleres se les intenta orientar e informar sobre las normas básicas a seguir en su vida cotidiana, tanto en casa como en la calle, toda una serie de comportamientos que les evite tropiezos, pérdida de objetos y desorientaciones en general que llevan a un estado de gran ansiedad a lo largo del día.





Como no puede ser de otra manera, seguimos con el empeño de acercarnos todo lo posible a los afectados, sabedores de las dificultades de desplazamiento que en muchas ocasiones tienen. Así, se siguen realizando reuniones en las distintas comarcas de la Comunidad con el fin de hacer llegar la asociación a todas partes y conocer de primera mano las necesidades de todos.

Uno de los platos fuertes que ofrece nuestra asociación en sus locales, es el consejo genético a todo aquel que lo demanda, gracias a la desinteresada colaboración de los doctores José M^a Millán, Elena Aller, y Teresa Jaijo, del Hospital La Fe de Valencia y a los que no hay palabras suficientes para agradecer toda la ayuda que nos prestan.

En febrero, un grupo de investigadores de la Universidad Politécnica de Valencia, Centros de Investigación en Tecnologías Gráficas, realizan una prueba con la plataforma CASBLiP (Cognitive Aid System for Blind People) en afectados de la asociación con diversa sintomatología: Un invidente total a causa de la retinosis pigmen-

taria, un afectado por retinosis pigmentaria sin otras complicaciones adicionales y un afectado por Stargardt.

CASBLIP es una plataforma de desarrollo cofinanciada por la Unión Europea destinada a la ayuda a la navegación de personas ciegas y con problemas graves de visión.

En marzo tuvo lugar una jornada de convivencia en la que se incluyó un paseo en barca por el parque natural de la Albufera, donde los ornitólogos aficionados quedaron satisfechos, la visita a una típica "barraca" valenciana, con explicaciones de las artes agrícolas y pesqueras y, la posterior degustación de una paella con entrantes típicos de la zona.

Ahora, tras una exitosa campaña de la lotería de Navidad, en la que un año más hemos conseguido vender el número completo, gracias a la colaboración de todos nuestros socios, estamos con el arduo trabajo de presentar proyectos de cara a obtener todas las subvenciones posibles, que garanticen la viabilidad de la asociación y sus actividades, algo que ocupa casi todo nuestro tiempo en los primeros meses del año.

BEGISARE: ¡Los gipuzkoanos nos vamos a Estados Unidos!

Qué mejor manera de acabar con una junta directiva y comenzar con la siguiente, que poder anunciar que **hemos logrado que nuestras muestras de ADN viajen a un laboratorio de EEUU** para poder genotipar a los afectados de RP de Gipuzkoa.



E Hace 3 años, cuando tomamos las riendas de Begisare, nos pusimos un objetivo principal y absolutamente prioritario: lograr que todos los socios nos hiciéramos el genotipado para conocer cuál es la mutación que nos afecta a cada uno de nosotros. Planteamos múltiples fórmulas, todas ellas aparentemente muy inaccesibles por diversos motivos.

Mucho ha llovido desde entonces: la creación del Instituto Bionostia con la incorpora-

ción del proyecto "Estudio epidemiológico, clínico y molecular de la retinosis pigmentaria en Gipuzkoa"; la revisión clínica de todos los afectados, la crisis económica mundial y la consecuente falta de fondos, etc., etc., etc.

A pesar de los altibajos, hoy podemos decir con orgullo que más de 130 afectados de RP de Gipuzkoa "viajaremos" inminentemente a EEUU para que analicen nuestro ADN. El anuncio vino de la mano del Dr. López de Munain,

la Dra. Irigoyen y el Dr. Ruiz Ederra en la charla-balance del proyecto de RP en Gipuzkoa que dieron el pasado 2 de abril en el salón de actos de la ONCE en Donostia. En ella nos informaron además, de los resultados del estudio clínico, de las vicisitudes del proyecto y del futuro del mismo.

Ese mismo día y nada más finalizar la charla, dimos paso a la Asamblea General de Socios con elección de Junta Directiva. Los miembros de la misma para los próximos 3 años son: Itziar González, Markel Etxabeguren, Hilario Colina, Amaia Gereñu, Ramón Urra, Ana Agirrezabala, Ana Oyarbide y Juan Caro. ¡Ojalá cuando hagamos balance en el 2014 tengamos todavía mejores noticias que anunciar!

Respecto a las actividades realizadas y en proyecto para este primer semestre:

Seguimos con el "grupo de apoyo como recurso facilitador de la RP", dirigido por una psi-

cóloga especializada en tratar a discapacitados visuales.

El pasado 24 de febrero visitamos el Museo de la Ciencia y el Planetario de Miramón en Donostia, en el que, después de intentar mover 2.500 Kg. y transmitir electricidad con las manos, tumbarnos en una cama llena de pinchos y observar varias curiosidades con el agua, vimos y escuchamos un interesante audiovisual sobre la evolución que nos abrió el apetito para finalizar la jornada en un restaurante de la Parte Vieja.

Los días 11 y 18 de mayo, un cocinero y profesor experimentado impartirá un curso de cocina para personas con baja visión e invidentes.

Tenemos también previsto, para el próximo 21 de mayo, realizar una excursión a la Montaña Alavesa para dar un paseo agradable, conocer alguno de sus museos y recorrer sus pintorescos pueblecitos.





FARPE: Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid. Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118

E-mail: federacionfarpe@gmail.com

Presidente: Germán López Fuentes



Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118

E-mail: federacionfarpe@gmail.com

Presidente: Germán López Fuentes



Retina International

Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zürich (Suiza)

Tel.: +41 (0)44 444 10 77 Fax: +41 (0)44 444 10 70

E-mail: cfasser@e-link.ch Web: www.retina-international.org

Presidenta: Christina Fasser



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)

Resolana, 30 (Edif. ONCE) 41009 Sevilla

Tel.: 954 901 616 - Ext. 351 - Directo 954 370 042

E-mail: asociación@retinaandalucia.org Web: www.retinaandalucia.org

Presidente: Audifacio Reyes Fálder



Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria (AARP)

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

Tel.: 976 282 477 - Ext. 262 2 E-mail: retinosisaragon@gmail.com

Presidente: José Luis Catalán Sanz



Asociación Retina Asturias

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

33006 Oviedo-Asturias Tel.: 985 106 100 - Ext. 36508 - Fax: 984193765

E-mail: asturias@retinosis.org Web: www.retinosis.org

Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (AARPCC)

Avda. Primero de Mayo, 10 (Edif. ONCE)

35002 Las Palmas de Gran Canaria

Tel.: 928 431 411 - Ext. 287 - Fax: 928 364 918

E-mail: rpcanarias@hotmail.com y german@canariasretinosis.org

Web: www.canariasretinosis.org

Presidente: Germán López Fuentes



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

Mies de Millajo, 1

39002 Santander - Cantabria

Tel. / Fax: 942 320223

E-mail: retinacantabria@ono.com

Presidente: Inocencio González Demetrio



Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria

Centro Municipal de Asociaciones. C/ Doctor Fleming 12-2º

02004 Albacete Tel.: 967 221 540

E-mail: manchega81@hotmail.com

Presidenta: Concepción Gómez Sáez

Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria (ACLARP)

C/ Dos de Mayo, 16, Pasaje de la Marquesina (Edif. ONCE)
47004 Valladolid Tel.: 983 394 088 - Ext. 3125 - Fax: 983 218 047
E-mail: frbarcenilla@terra.es
Presidente: Félix Román Barcenilla



Associació d'afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC)

C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta (Edif. ONCE) 08015 Barcelona
Tel.: 932 381 111 E-mail: aarpc88@virtualsd.net Web: www.retinosiscat.org
Presidente: Jordi Pala Vendrell



Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (AERP)

C/ Alhucemas, 44, 06360 Fuente del Maestre - Badajoz
Tel.: 924 531 084
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez
E-mail: retinosisextremadura@hotmail.com



Asociación Gallega de Afectados por Retinosis Pigmentaria (AGARP)

C.M.A. "Domingo García Sabell" Pl. Esteban Lareo, bloque 17 - sótano 2ª fase
Polígono de Elviña 15008 A Coruña
Tel.: 981 240 875 E-mail: galicia@retinosis.org Web: www.agarp.org
Presidenta: Rocío Barral



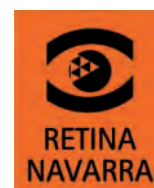
Asociación de Murcia de Retinosis Pigmentaria

Pl San Agustín 1-A (Edificio ONCE) 30005 Murcia
Tel.: 616067302
Presidente: Juan Antonio Carreño González



Retina Navarra (ARPN.)

Luis Morondo, 13 - Bajo 31006 Pamplona - Navarra
Tel.: 948 203 322 Fax: 948 206 312 Teléfono móvil: 618 97 37 01
E-mail: info@retinanavarra.org Web: www.retinanavarra.org
Presidente: José María Casado Aguilera



Retina Comunidad Valenciana

Avda. Barón de Cárcer, 48 - 7º-J, 46001 Valencia
Tel.: 963 511 735 - Fax: 963 382 215
E-mail: valenciarp@retinacv.org Web: www.retinacv.org
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio



Otras asociaciones

BEGISARE. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Guipuzkoa

Etxaide, 14, 6ª Planta (Edificio de la ONCE) 20005 Donostia - San Sebastián/Gipuzkoa
Tel. 943 42 43 85 Fax: 943 424 385 Teléfono Móvil 676 89 41 57
E-mail: info@begisare.org Web: www.begisare.org
Presidenta: Itziar González Lorenzo



Asociaciones en Latinoamérica

Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria

San Lorenzo 4082000 San Miguel de Tucumán, Tucumán-Argentina
Tel./Móvil: 54 381 4353747 54 381 154642547 E-mail: retinosisp@hotmail.com
Presidente: Francisco Albarracín





Fundaluce

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA



**LA CEGUERA
PUEDE
VENCERSE**