



Hablamos con...
Gustavo Aguirre

VISIÓN

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Nº28 PRIMER SEMESTRE JUNIO 06

LA TERAPIA GÉNICA PARA EL GEN RPE65 Y LA TERAPIA DE CÉLULAS ENCAPSULADAS

Dos opciones terapéuticas viables en la lucha contra las enfermedades hereditarias de la retina.

- **PROYECTO COORDINADO**
DESARROLLO DE FILTROS ELECTROCRÓMICOS
- **CONOCER PARA VER**
EL CONOCIMIENTO DE LOS MECANISMOS DEGENERATIVOS
- **RETINOSQUISIS JUVENIL LIGADA A X**
- **RETINA INTERNACIONAL**
LA CIENCIA Y LOS PACIENTES
- **TERAPIA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA MEDIANTE TRANSPLANTES CELULARES**
- **FUNDALUCE CONVOCA SUS AYUDAS DE INVESTIGACIÓN 2006**
LA FUNDACIÓN APORTA 30.000 EUROS PARA LA LUCHA CONTRA LA CEGUERA

EDITA

FAARPEE

Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español

Montera 24, 4º J.

28013 Madrid

Tel./Fax: 915320707

E-mail: faarpee@retinosis.org

http://retinosis.org

DIRIGE

José María Casado Aguilera

ASESOR INVESTIGACIÓN

Joan Claramunt Pedreny

REDACCIÓN

Andrés Mayor Lorenzo

José María Casado Aguilera

Ramón Corominas

Juan Carlos Miranda

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

Rosa M^a Coco

José María Frade

Gustavo Aguirre

Carmen Ayuso

E. Vallespín

Blanca García

Nicolás Cuenca

Isabel Pinilla

Ángel Laguna

DISEÑO

Alejandro Díaz

IMPRIME

Gráficas Eujoa

33199 Meres. Siero. Asturias

Tel 985793308

D.L. M. 6-1992

ISBN 84-604-1293-B

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



Boletín Informativo subvencionado por el IMSERSO

Tirada 4500 ejemplares.

Distribución gratuita.

Coste 1 € por ejemplar.

PREMIOS

Premio José García Sicilia 1997

Premio FUNDALUCE 2002

Editorial

FAARPEE Una realidad a desarrollar entre todos **03**

24.000,00 euros para Investigación **04**

Gente comprometida **05**

Proyecto Coordinado

Desarrollo de Filtros Electrocrómicos **06**

Conocer para ver

El conocimientos de los mecanismos degenerativos **10**

Visión habla con... Gustavo Aguirre **12**

Simposium sobre Investigación Traslacional **14**

FAARPEE, forma parte de tu vida **18**

Retina Internacional: La ciencia y los pacientes **20**

Fundaluce 2006

Convocatoria de Ayudas a la Investigación **20**

Esperanza Activa

Boletín de la Fundación Lucha contra la ceguera **21**

Retinosquiasis juvenil ligada a X **25**

Terapia de la Retinosis Pigmentaria mediante trasplantes celulares **30**

Asociaciones **34**

La opinión de los lectores **42**

Directorio FAARPEE **43**

FE DE ERRATAS DE LA REVISTA VISIÓN Nº 27. NOVIEMBRE 2005

En la página 23, párrafo **CRD (cantidad recomendada diaria) en adultos**, las cantidades expresadas en gramos (gr.) corresponden a microgramos (μ gr)

Igualmente en los párrafos **"¿Cómo se correlacionan las medidas de la vitamina A en sus distintas formas de presentación?"**

En las páginas 24 y 25 donde dice (15.000 UI = 4.500 gr retinol) debe decir **(15.000 UI = 4.500 μ gr retinol)**

FAARPEE

UNA REALIDAD A DESARROLLAR ENTRE TODOS



Las asociaciones son estructuras de las que se ha dotado la sociedad para dar cauce, por una parte, a la satisfacción de las necesidades e intereses de las personas asociadas y, por otra, al derecho a la participación en la dinámica social. De este modo, podemos decir que las ideas, opiniones y propuestas de las personas concretas y particulares llegan, a través de las asociaciones, a los órganos de análisis y decisión política y social.

La fortaleza de nuestras asociaciones viene dada por la cercanía que tengamos entre el desarrollo de las entidades y la vida real de las personas asociadas. Esto nos lleva directamente al concepto de representación. Es decir, el valor de nuestras asociaciones está en función del nivel real de capacidad que presentemos para transmitir y defender, donde sea oportuno, las ideas, intereses, propuestas o derechos de aquellas personas miembros de las mismas.

De modo similar a lo expresado hasta aquí, la FAARPEE, como Federación, no tiene sentido si no se da la posibilidad de que sea un reflejo de las inquietudes y realidades de sus asociaciones o si no llena su discurso y actividad con la participación de las mismas.

La realidad presente y futura de la FAARPEE está en nuestras propias manos. Esta realidad será más valiosa si la vamos desarrollando entre todos, si todos ponemos empeño en que vaya creciendo,

si compartimos esfuerzos, ilusiones, sentimientos y capacidades en construir una Federación que consideremos como algo propio, algo que forme parte casi inalienable de nosotros mismos y de la manera de cómo queremos llevar adelante el cambio social que procuramos con nuestra participación activa.

En esta tarea, lo que importa es que las asociaciones que estemos, cada una en su posibilidad, ponga en común toda su capacidad de iniciativa, de colaboración, de comprensión, de solidaridad, de tal modo que lo que cuente sea la FAARPEE, como conjunto final de algo buscado y compartido, a la vez que querido.

La FAARPEE debe tomar su energía de las Asociaciones, a la vez que les da sentido, valor y apoyo en su trabajo cotidiano. A través de las Asociaciones, la FAARPEE será la voz que lleve y defienda los derechos e intereses de las familias con dificultades derivadas de enfermedades heredo-degenerativas de retina.

La vida de la Federación transcurre en una vía de ida y vuelta, FAARPEE, Asociaciones y personas asociadas, de modo que sean un circuito sin fin, en el que el bienestar final sea fruto de un trabajo realizado entre todos. En esta realidad todos somos necesarios. ¡Vamos!

José María Casado
Presidente de FAARPEE

24.000,00 EUROS PARA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA

FUNDALUCE RESUELVE SU CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN.



FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) y FAARPEE (Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español) agradece el esfuerzo que los/as investigadores/as españoles hacen a favor de la búsqueda de una solución para la Retinosis pigmentaria y aunque somos conscientes de que nuestra aportación es insuficiente para conseguir la meta que nos proponemos, no dejaremos en el empeño de buscar y conseguir recursos para que la Retinosis pigmentaria y otras enfermedades hereditarias de la retina dejen de ser incurables.

En el transcurso de la Asamblea General de FAARPEE, FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) resolvió su convocatoria de ayudas a "Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria", por valor de 24.000 euros.

Los proyectos objeto de ayuda son los siguientes:

1. **Filtros electrónicos en pacientes con enfermedades hereditarias de la retina** cuya investigadora principal es la Dra. Rosa María Coco Martín, oftalmóloga del Instituto de Oftalmobiología Aplicada de Valladolid con una asignación de 12000 euros.

Este proyecto coordinado consta de tres subproyectos que además de la Dra. Coco lideran, la Dra. Ana Cristina Pozo González del Centro de Tecnologías Electroquímicas CIDETEC de San Sebastián y el Dr. Ricardo Vergaz Benito del Grupo de Displays y Aplicaciones Fotónicas de la

Universidad Carlos III de Madrid.

2. **Desarrollo Neural y Alteraciones del Desarrollo Neural: apoptosis asociada a p75NTR durante el desarrollo embrionario y distrofias hereditarias de retina**, cuyo investigador principal es el Dr. José María Frade López, del Instituto de Neurobiología "Ramón y Cajal"; Departamento de Neurobiología del Desarrollo. C.S.I.C., con una asignación de 12000 euros.

En este ejemplar de la revista VISIÓN tienes buena cuenta de los proyectos premiados.

Fundaluce hará entrega de las ayudas de investigación a los investigadores premiados en un acto institucional que se celebrará en la ciudad de Valladolid el día viernes 9 junio de 2006.

Para más información puede ponerse en contacto con FUNDALUCE en el teléfono 915320707 o a través del correo electrónico en fundaluce@retinosis.org y a través de <http://fundaluce.org>

GENTE COMPROMETIDA

Durante el período comprendido entre los días 1 de Octubre de 2005 a 31 de marzo de 2006, Fundaluce ha recibido donativos particulares, de algunas de las Asociaciones miembros pertenecientes a FAARPEE y de la aportación por publicidad en esta Revista Visión de empresas públicas y privadas, ascendiendo a un total de 38.808,50 euros.

Los donativos privados ascienden a un total de 16.960,33 euros =====>

En cuanto a las Asociaciones pertenecientes a FAARPEE, los donativos ascendieron a 19.208,17 euros, detallando a continuación los importes donados cada una de ellas:

ASOCIACIONES	EUROS
ASTURIAS	6.120,00
CASTILLA LEÓN	2.523,17
PAÍS VALENCIANO	6.000,00
ANDALUCÍA	1.542,00
CATALUÑA	1.523,00
CANARIAS	1.500,00

Por último, las aportaciones de publicidad de entidades públicas y privadas en el último número de la Revista Visión, ascendieron a 2.640,00 euros.

ANUNCIANTE	EUROS
COTTET, S.A.	420,00
AVS	1.800,00
NOVOVISIÓN	420,00

En esta relación están incluidos los ingresos por ventas de las postales de Navidad.

**GRACIAS A TODOS
POR VUESTRO
ESFUERZO**

GENTE COMPROMETIDA	CANTIDAD
A. BUENDIA (SORIA)	100,00 €
A. LAGUNA GARCIA (LEON)	250,00 €
A. PEREZ (CANARIAS)	20,00 €
RUMIARTE GRÁFICA (ASTURIAS)	180,00 €
ANA SACANELLES (BARCELONA)	50,00 €
ANDRES MAYOR (ASTURIAS)	444,00 €
ANGELICA PEREZ (CANARIAS)	20,00 €
ANONIMO (PLASENCIA)	50,00 €
ANONIMO (ZARAGOZA)	50,00 €
ASESORIA CARDELLACH PANADES, S.L. (BARCELONA)	6.000,00 €
EDUARDO MENENDEZ (A CORUÑA)	60,00 €
ESPERANZA DEL CABO (BARCELONA)	25,00 €
ESPERANZA SANCHO (BARCELONA)	20,00 €
FELIPE PLAZA TENORIO (TOLEDO)	180,30 €
FERNANDO CALVO GIL	150,25 €
FRANCISCA MARQUES (CASTELLON)	30,00 €
FRANCISCO GRIMA SANCHEZ (GIRONA)	27,00 €
GERARDO GARCIA MOYA (TOLEDO)	100,00 €
GIANFRANCO VIGNOLA (Sitges)	400,00 €
GUILLERMO REGO GAY (MADRID)	1.607,00 €
JOAN HURTADO SOTO (BARCELONA)	100,00 €
JOAQUIN CASTRO (ASTURIAS)	200,00 €
JOAQUIN VERDAGUER CASABÓ	50,00 €
JOSE ANTONIO GUTIERREZ (BADAJOZ)	150,00 €
JOSE ANTONIO MUÑOZ (G. CANARIA)	120,00 €
JOSE CRUZ PRIETO (ZAMORA)	100,00 €
JOSE L. HOYOS DE LA CASA (MADRID)	300,00 €
JOSE PUJOLS MAS (BARCELONA)	120,00 €
J. BAUTISTA BALLESTEROS (CIUDAD REAL)	60,10 €
JUAN MANUEL MUÑOZ MUÑOZ (CADIZ)	7,00 €
LUIS MEDINA MUÑOZ (ZARAGOZA)	50,00 €
LUIS VILLARROYA MOYA (ZARAGOZA)	700,00 €
Mª CARMEN LOPEZ (BURGOS)	615,00 €
Mª CONCEPCION CASTRO (MADRID)	100,00 €
Mª CRUZ ESCUDERO (ALMERIA)	120,00 €
Mª ORFILA VIDAL MERAYO (LEON)	50,00 €
Mª VICTORIA FELTRET (CANARIAS)	50,00 €
MANUEL NAVARRO GIL (CASTELLON)	50,00 €
MANUEL PARRA BENITO (SEGOVIA)	600,00 €
Mª ISABEL ALMARAZ (SALAMANCA)	50,00 €
Mª LUZ RIVERA PEREZ (TOLEDO)	150,25 €
MERCEDES FDEZ. MARTINEZ (SEVILLA)	60,10 €
MERCEDES OYARZABAL (BARCELONA)	120,00 €
FAMILIA DEL RIO ALVAREZ (VALLADOLID)	657,00 €
MONTSERRAT CABALLOLL (BARNA)	300,51 €
Obra Social Caja Duero (Valladolid)	1.000,00 €
OSCAR MUÑOZ PEREZ	15,03 €
PEDRO RIVERA RECIO (TOLEDO)	90,15 €
RAFAEL BECERRO (VALLADOLID)	100,00 €
RAFAEL CANTON GARCIA-VIDAL	30,05 €
RAKEL NIETO APARICIO (GUIPUZKOA)	20,00 €
SILVIA FARRÉ COLL (BARCELONA)	20,00 €
SILVIA FERRANDO (BARCELONA)	30,05 €
TERESA ULLDEMOLINS (TARRAGONA)	144,24 €
TOMAS CRIADO (OVIEDO)	30,05 €
TOMAS RIPA MEDRANO (MADRID)	150,25 €
TRABAJOS GRAFICOS ALFADIR (BARCELONA)	400,00 €
VIUDA JULIAN NÚÑEZ S.A. (ALBACETE)	287,00 €
TOTAL	16.960,33 €

PROYECTO COORDINADO

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

Dra. Rosa M^a Coco Martín.

SUBPROYECTO 1

SÍNTESIS DE MATERIALES ELECTROCRÓMICOS BASADOS EN DERIVADOS DE EDOT

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

Investigadora Principal
Dra. Ana Cristina Pozo González

SUBPROYECTO 2

CARACTERIZACIÓN DE LOS MATERIALES Y DESARROLLO DE LA ELECTRÓNICA DE CONTROL E INTERFAZ DE USUARIO

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

Investigador Principal
Dr. Ricardo Vergaz Benito

SUBPROYECTO 3

EFFECTIVIDAD DE LOS FILTROS ELECTROCRÓMICOS EN LA REHABILITACIÓN VISUAL DE PACIENTES CON ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA

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

Investigadora Principal
Dra. Rosa María Coco Martín

DEFINICIÓN DE BAJA VISIÓN

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define que existe baja visión en aquellos individuos con agudeza visual (AV) corregida inferior o igual a 0,33 (20/63 ó 6/18) en el mejor ojo, pero en los que existe un resto visual potencialmente utilizable para la planificación y ejecución de tareas con una AV igual o superior a 0,05 (6/120 ó 20/400), aún después de tratamiento y/o refracción común. Estas serían las categorías 1 y 2 de la Internacional statistical classification of diseases, injuries and causes of death, 10th revisión (CIE-10): H54. Mientras que existiría ceguera cuando la AV fuese inferior a 0,05 o el campo < 10° (categorías 3, 4 y 5 del CIE-10).

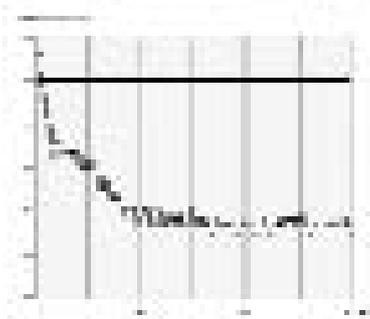
Sin embargo, pensando en aplicaciones clínicas prácticas se han redefinido los conceptos y actualmente se admite que existe "visual impairment" con una AV <0,8 (20/25 ó 6/7,5), o un campo visual horizontal total < 146° con el Goldmann III-4e o < 109° con el III-3e, o bien cuando la sensibilidad al contraste es < 1,5 con el test de Pelli-Robson. Mientras que existiría "visual disability" con una AV <0,5 (20/40 ó 6/12), o con sensibilidad al contraste < 1,05. Todas estas personas tendrían problemas de visión y a menudo usan filtros en forma de gafas tintadas en un intento de mejorar su función visual, su orientación y movilidad, y también su confort. Todos los pacientes afectados de enfermedades hereditarias de la retina son susceptibles de tener baja Visión

UTILIDAD DEL USO DE FILTROS EN BAJA VISIÓN

Un filtro es un dispositivo que modifica la distribución espectral de la luz que llega al ojo. Varios estudios han valorado el efecto de los filtros que absorben longitudes de onda corta en pacientes con baja visión. Algunos han encontrado una preferencia subjetiva por los amarillos y los naranjas, mientras que otros han demostrado mejorías objetivas en la función visual como la agudeza visual o la sensibilidad al contraste. También se han observado mejorías en la velocidad de lectura.

La terminología en el campo de la sintomatología referida por los pacientes con baja visión y susceptible de mejorar con filtros puede ser confusa pero nosotros

utilizaremos las definiciones de Millodot que hablaba de Glare o deslumbramiento cuando la iluminación existente tiene un efecto adverso sobre la comodidad o la resolución visual. Es decir la AV disminuye aún más cuando existe un exceso de luz ambiental. La fotofobia sería una intolerancia a la luz, es decir la luz les molesta. Además, los pacientes con baja visión tienen prolongados sus tiempos de adaptación a la oscuridad, lo que conlleva que el paciente mantenga una AV reducida durante más tiempo que los individuos normales.



Curva de Adaptación a la Oscuridad (en dos minutos los individuos normales incrementan su sensibilidad para ver mejor en condiciones de baja luminosidad ambiental)

En individuos con baja visión estos tiempos se prolongan pero con el uso de filtros, estos tiempos mejoran.

La filtración por lentes de absorción es un método eficaz de extraer la radiación UV, violeta y azul de onda corta (280-400nm) de los espectros de emisión de las fuentes de luz. Esta filtración mediante lentes orgánicas o minerales parece reducir eficazmente el deslumbramiento. Las longitudes de onda bajas exhiben baja luminosidad y su exclusión del ojo por filtración apenas altera la luminancia o la luminosidad aparente de los objetos al tiempo que elimina mucha de la

energía dispersante. Al aumentar la filtración hacia la zona del espectro de los 100 nm, eliminando hasta aproximadamente 500nm, se reduce aún más la dispersión, aunque debe tenerse en cuenta que en la región de los 500nm la reducción de la dispersión empieza también a reducir la intensidad luminosa. Ej.: eliminar entre 380-430nm reduce la luminosidad un 0,05%, mientras que la filtración entre 430-480nm produce una reducción de la luminosidad en un 2,63%. Sin embargo, aumentar la filtración a 530nm reduce significativamente la luminosidad en un 21% y si filtramos hasta 580nm la luminosidad disminuye en un 67%. Esto impone un límite práctico en la filtración como método de limitar el deslumbramiento, pues pronto habría una luminancia insuficiente para la realización de tareas.

Además, parece demostrado que los filtros CPF 550 y los NoIR mejoran la adaptación a la oscuridad. También parece que la adaptación a la oscuridad se acelera mejorando aún más la visión extrafoveal sobre todo cuando se lleva filtro durante la preadaptación en caso de existir algo de función de bastones (Van den Berg 1990). Todo esto explica porqué muchos pacientes con baja visión mejoran su movilidad cuando usan filtros, ya que al caminar sobre todo en exteriores pasan continuamente de zonas iluminadas a zonas de sombra. También hay que tener en cuenta que la función de sensibilidad al contraste (junto con el campo visual) es uno de los mejores predictores de la movilidad y que ésta mejora frecuentemente también con filtros.

UN IMPORTANTE LÍMITE A LA FILTRACIÓN ES EL EFECTO SOBRE LA PERCEPCIÓN DEL COLOR.

También parece demostrado que los sujetos con deficiencia adquirida de la visión de colores se equivocan más en los test de colores con un filtro CPF550 que sin él, especialmente en los grises y azules. Sin embargo, muchos pacientes encuentran que este pequeño inconveniente de los cambios en la percepción del color merece la pena por las ventajas que el filtro ofrece por otros motivos. Pero hay que decir que algunos autores desaconsejan la utilización de algunos filtros para conducir, ya que los más extremos, como los Corning CPF550, distorsionan el color lo suficiente como para no satisfacer los requisitos del American National Standards Institute para gafas de sol que por ejemplo, especifica los límites para que no se altere la visión de las señales de tráfico. Por otra parte parece que los filtros que dejan pasar longitudes de onda larga pueden ayudar a diferenciar los colores claramente diferentes en sujetos con deficiencias congénitas en la visión del color en el eje rojo-verde, aunque sí interferirían con la diferenciación fina de esta gama de colores (29).

Una ventaja adicional de la filtración por lentes de absorción es la eliminación de la luz desviada que entra en el ojo desde las áreas periféricas y se refleja en su interior aleatoriamente (reducción del Scattering). Para ello, se suelen utilizar también protectores laterales cuyo color se elige siguiendo los mismos criterios que para las lentes de



absorción, pudiendo reducir también el deslumbramiento a través de la absorción selectiva sin obstruir el campo periférico.

Pero, los filtros son especialmente útiles en opacidades de medios (la más frecuente es la catarata, pero también se dan con cierta frecuencia opacidades corneales). En estos casos la difusión de la luz ultravioleta y azul, que no son absorbidos por los pigmentos oftálmicos y que comienzan a reflejarse dentro del ojo de un lado a otro, puede producir una luminancia de velo sobre la imagen retiniana, que ocasiona una reducción de contraste en ésta.

Además, aún en ausencia de pruebas visibles de dispersión de la luz en los medios ópticos, puede seguir siendo eficaz la eliminación del extremo de longitudes de onda corta del espectro

sobre todo en pacientes de edad avanzada. Ello es debido a que el tamaño fibrilar y el tamaño del espacio intercelular en el cristalino aumentan a lo largo de la vida y el tamaño fibrilar del cristalino, expresado en términos de su efecto dispersor, indica un aumento significativo (10x) de la dispersión con la edad. Por ello, la absorción de longitudes de onda corta con filtros amarillos o naranjas parece mejorar el contraste de la imagen retiniana en el ojo envejecido y, de hecho, se ha comprobado que es clínicamente eficaz incluso en ausencia de opacidades cristalinianas visibles. Para usar la filtración con mayor eficacia, deben determinarse con detalle las propiedades espectrales del filtro mediante un análisis espectrofotométrico. Conocer sólo el "color" o la longitud de onda dominante de la luz transmitida por un filtro concreto resulta

insuficiente en el caso de los pacientes con baja visión porque esos filtros pueden tener estrechas bandas de transmisión que no cambian significativamente su color pero que admiten luz en la región invisible del UV o del violeta, luz que puede convertirse en deslumbramiento mediante dispersión o fluorescencia.

Además, parece que los filtros pueden tener ventajas añadidas en algunas patologías ya que pueden absorber longitudes de onda que pueden ser potencialmente dañinas para el ojo. En este sentido son clásicos ya los trabajos de Adrian y Schmidt quienes comprobaron que el daño retiniano en ratones con Retinosis Pigmentaria disminuía y se enlentecía cuando se utilizaban filtros de color marrón (concretamente las gafas de plástico marrón NoIR 7% y la lente marrón de Adrian que absorbe

preferentemente longitudes de onda corta) en comparación con animales sometidos a la luz blanca no filtrada de forma continua.

Más recientemente Young ha abogado por la teoría de que la luz solar es un factor causal importante de algunas enfermedades oculares muy prevalentes como la DMAE, la catarata senil, el pterigion, las fotoqueratitis y el cáncer de párpados, ya que todas comparten la característica de que su aparición se dispara por absorción de fotones de alta energía.

Van der Hagen, también presentó la teoría de la luz solar como causa de la DMAE implicando en ello a los radicales libres. Sin embargo, a pesar de que hay evidencias circunstanciales de la participación de la luz en la pato-

fisiología de estas enfermedades, no hay evidencias todavía de que modificando la cantidad o la distribución espectral de la radiación que entra en el ojo pueda variarse el comienzo o la progresión de las mismas.

EN CUALQUIER CASO PARECE QUE LA MAYOR PARTE DE LOS INDIVIDUOS CON RETINITIS PIGMENTOSA MEJORAN SU SENSIBILIDAD AL CONTRASTE CON FILTROS CUT-OFF CUANDO HAY NIVELES ELEVADOS DE LUMINANCIA.

HIPÓTESIS DE TRABAJO

Ya se conoce la eficacia de los filtros de absorción selectiva en pacientes con Discapacidad visual independientemente de cuál sea la patología causante del problema oftalmológico y también conocemos que en la

práctica clínica muchos pacientes necesitan dos filtros diferentes para desenvolverse en situaciones de diferente iluminación ambiental.

Pensamos que es posible desarrollar una nueva aplicación de los filtros electrocrómicos que conduzca al diseño de un nuevo tipo de filtros oculares cuyas características ópticas de filtración puedan ser reguladas a voluntad con gran rapidez (proporcionando en una sola gafa el filtro con el que un determinado paciente mejora en situaciones de baja luminancia del entorno y el que le hace mejorar cuando existe un exceso de luz ambiental), dando así lugar a una nueva ayuda de baja visión utilizable en la rehabilitación visual con la finalidad de mejorar la calidad de vida de este amplio grupo de individuos.



Llevar una vida visualmente activa es posible.

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

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

(Pídanos información)

Cottet
ÓPTICS

CENTRE DE BAIXA VISIÓ

Pg. de Gràcia 47 entll.1a
08007 BARCELONA
bajavision@cottet.net

 93 488 21 59

CONOCER PARA VER EL CONOCIMIENTO DE LOS MECANISMOS DEGENERATIVOS DE LOS FOTORRECEPTORES FACILITARÁ EL DISEÑO DE AGENTES TERAPÉUTICOS CONTRA LAS DISTROFIAS RETINIANAS

EL DR. JOSÉ M^a FRADE LÓPEZ LIDERA UN GRUPO DE INVESTIGACIÓN EN EL INSTITUTO RAMÓN Y CAJAL DEPENDIENTE DEL CSIC EN MADRID.

José M^a Frade López

Las distrofias hereditarias de la retina están causadas por la degeneración de las células fotorreceptoras localizadas en la capa profunda de la retina, lo cual conduce a la pérdida progresiva del campo visual y frecuentemente a la ceguera total.

Hoy por hoy se conocen varias decenas de mutaciones en proteínas fundamentales para la función de los fotorreceptores que son responsables de la muerte por apoptosis de estas células durante el curso de dicha patología. Tal multiplicidad de agentes etiológicos complica el diseño de una estrategia de uso generalizado para todas las distrofias retinianas. Por este motivo se han propuesto dos alternativas terapéuticas distintas, que aunque no atajan la causa última de la patología sí podrían aplicarse a todos los afectados de distrofias hereditarias retinianas para mejorar su calidad de vida.

Un primer tipo de estrategia terapéutica se basaría en la sustitución de los fotorreceptores dañados por otros sanos para así conferir capacidad funcional

a la retina distrófica. Esta posible terapia se encuentra todavía en fase experimental y aún necesitaremos de mucho tiempo para su aplicación con éxito en pacientes.

La otra alternativa terapéutica se centra en el desarrollo de metodologías que prevengan la muerte apoptótica de los fotorreceptores para frenar así el proceso degenerativo de la retina. Apoptosis es nombre que describe la muerte celular programada es decir el proceso por el cual las células de nuestro cuerpo, retina incluida, deciden que su función ha concluido y se mueren.

Como es bien sabido, el desarrollo de la enfermedad suele comenzar durante la vida adulta. Hasta entonces los fotorreceptores son plenamente funcionales, y una vez que comienza su degeneración pueden pasar bastantes años hasta la pérdida total de visión. Por tanto, la prevención o retraso en la muerte por apoptosis de los fotorreceptores podría ralentizar el proceso degenerativo y así aumentar la

calidad de vida del paciente durante más tiempo.

El conocimiento de los mecanismos que operan en la retina durante su desarrollo embrionario podría facilitar nuestro entendimiento sobre la muerte por apoptosis que tiene lugar en los fotorreceptores durante el curso de la distrofia retiniana. De hecho, muchos aspectos de la fisiología (y fisiopatología) del sistema nervioso adulto pueden extrapolarse a partir de los fenómenos que ocurren durante el desarrollo embrionario. Así lo entendió por ejemplo Santiago Ramón y Cajal, fundador del Instituto del que formo parte y de quien conmemoramos este año el centenario de la obtención del premio Nobel de Medicina y Fisiología por sus descubrimientos sobre la estructura y función del sistema nervioso. Cajal, consciente de la dificultad de entender la estructura del sistema nervioso adulto, decidió girar su atención al desarrollo embrionario para demostrar que el tejido nervioso está constituido en realidad por neuronas individualizadas y no por



la red neuronal que se había propuesto por aquel entonces.

Esta misma aproximación conceptual guía la labor de nuestro grupo de investigación. El trabajo realizado en los últimos años nos ha permitido constatar que una fracción de las células ganglionares de la retina embrionaria de los vertebrados muere por apoptosis como consecuencia de la activación del receptor de neurotrofinas p75 (p75NTR) en respuesta al denominado factor de crecimiento nervioso (NGF). Este factor se sintetiza en las células de microglía de la retina que la invaden en etapas tempranas de su desarrollo embrionario y pueden promover apop-

toxis y eliminar restos celulares bajo ciertas circunstancias.

En la actualidad disponemos de numerosos modelos animales de distrofia hereditaria de la retina, generados de forma espontánea o por transgénesis. Entre ellos, un modelo destacado son los ratones Rd. En muchos de estos modelos se observa que la degeneración de los fotorreceptores se acompaña de migración de células de microglía productoras de factor de crecimiento nervioso NGF a la región lesionada y la expresión de p75NTR en las células fotorreceptoras. La proximidad espacial entre las células de microglía y los fotorreceptores en proceso degenerati-

vo sugiere que las primeras podrían jugar un papel activo en la muerte por apoptosis de los últimos, quizá por la liberación del factor de crecimiento nervioso NGF y activación del receptor neurotrofinas p75NTR.

Datos recientes de nuestro grupo demuestran que p75NTR es susceptible de liberar su dominio intracelular en respuesta a NGF. Sabemos también que dicho dominio intracelular previene la acción inhibitoria ejercida por la proteína Necdina sobre el factor de transcripción E2F-1, y que en respuesta a dicha inhibición, E2F-1 adquiere capacidad para inducir apoptosis neuronal.

LA AYUDA FINANCIERA DE FUNDALUCE (FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA) A NUESTRO GRUPO, QUE DESDE ESTAS PÁGINAS QUIERO AGRADECER SINCERAMENTE, NOS PERMITIRÁ VERIFICAR SI LOS FOTORRECEPTORES DE LAS RETINAS DE LOS RATONES RD SUFREN APOPTOSIS COMO CONSECUENCIA DE LA ACTIVACIÓN DE P75NTR Y SI EL MECANISMO PROAPOPTÓTICO EMPLEADO POR ESTA MOLÉCULA ES SIMILAR AL OBSERVADO EN LAS CÉLULAS GANGLIONARES DURANTE EL DESARROLLO TEMPRANO

DE LA RETINA. SI ESTO ES ASÍ, PRETENDEMOS DESARROLLAR ENSAYOS IN VITRO USANDO AGENTES FARMACOLÓGICOS QUE BLOQUEEN DE LA RUTA APOPTÓTICA DE P75NTR PARA ASÍ INHIBIR LA MUERTE DE FOTORRECEPTORES EN LAS RETINAS DE LOS RATONES RD. EL BLOQUEO DE LA APOPTOSIS POR MEDIO DE ESTOS FÁRMACOS FACILITARÁ EL ENSAYO FUTURO DE POSIBLES ESTRATEGIAS TERAPEÚTICAS CAPACES DE PREVENIR LA MUERTE DE LOS FOTORRECEPTORES IN VIVO.

LA TERAPIA DE CÉLULAS ENCAPSULADAS (ETC) SE PROBARÁ EN AFECTADOS POR RETINOSIS PIGMENTARIA CON BUENA VISIÓN DURANTE 2006

NEUROTECH REALIZARÁ LA FASE II DEL ENSAYO CLÍNICO EN HUMANOS EN UN GRUPO DE 108 AFECTADOS DE RETINOSIS PIGMENTARIA.

El Dr. Aguirre, catedrático de Oftalmología Génica de la Universidad de Pennsylvania (USA), nos puso al día de las opciones terapéuticas que se vislumbran para el tratamiento de enfermedades hereditarias de la retina en la charla coloquio "ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA: CÉLULAS ENCAPSULADAS, NUEVAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN: EFECTOS DE LA LUZ" que tuvo lugar el pasado 4 de marzo en la ciudad de Barcelona organizada por la Asociación de Retinosis Pigmentaria de Catalunya con el patrocinio de la empresa Bidons Egara. Andrés Mayor Lorenzo habló con el Dr. Aguirre para VISIÓN.

El Dr. Aguirre hizo un repaso a dos opciones terapéuticas que ya están siendo probadas en humanos para poder detener el avance del proceso degenerativo de la retina en pacientes con retinosis pigmentaria en un caso como es la terapia de células encapsuladas (ETC) y en otro caso curar la enfermedad como es la terapia génica en la Amaurosis Congénita de Leber (LCA) para la mutación conocida del RPE65.

La empresa Neurotech, a finales de enero de 2006 ha decidido llevar a cabo la fase II del Ensayo Clínico en humanos de la terapia de células encapsuladas en dos grupos de pacientes afectados por retinosis pigmentaria. El primer grupo de 48 pacientes se trata de personas con un buen resto visual y buen campo visual y se comprobará durante un año si el proceso degenerativo se detiene. El segundo grupo serán unos 60 pacientes con una agudeza visual de 0,1 y con muy poco campo visual.

Los estudios se pretende que estén acabados en la primavera de 2007 y se presenten durante el

segundo semestre de ese mismo año para poder iniciarse la fase III del ensayo clínico en el año 2008. En esta fase III podrán participar centros de todo el mundo y el número de afectados puede llegar a un millar.

¿EN QUÉ CONSISTE LA TERAPIA DE CÉLULAS ENCAPSULADAS (ETC)?

Uno de los mayores desafíos del tratamiento de las enfermedades de la retina ha sido la capacidad de administrar medicamentos terapéuticos directamente en la misma retina. Neurotech ha desarrollado una tecnología de células encapsuladas (ETC), que permite una administración controlada y continua de un neuroprotector llamado CNTF (factor neurotrófico ciliar) en pacientes con Retinosis Pigmentaria.

El Profesor Aguirre demostró en modelos animales (perros) que este medicamento introducido en las microcápsulas y colocado en el vítreo paraba el desarrollo de la Retinosis pigmentaria en los animales. Durante un año un grupo de 10 afectados por retinosis pigmentaria han sido implantados con las microcápsulas y no han sufrido ningún síntoma adverso: ni inflamaciones, ni rechazos, ni otras complicaciones oftalmológicas. Un paciente mejoró un poco su visión a pesar de que su retinosis era muy avanzada.

¿QUÉ CONCLUSIÓN FUNDAMENTAL SE HA CONSEGUIDO EN ESTA FASE I?

Lo importante de la fase I del estudio era demostrar que no se producía ningún daño en la persona implantada con la microcápsula y eso ha sido superado con éxito



La colocación de la microcápsula se hace con cirugía ambulatoria y tiene la posibilidad de hacerse en repetidas ocasiones.

Neurotech afirma que ha conseguido reducir el tamaño de la microcápsula a 5 milímetros de larga por uno de ancho.

¿PARA QUÉ TIPO DE AFECTADOS/AS ESTÁ RECOMENDADA ESTA TERAPIA?

Neurotech ha seleccionado afectos/as que desconocen su mutación para la realización de la fase II del ensayo clínico en humanos. El estudio comenzará entre abril y junio de 2006 y durará un año. En el segundo semestre de 2007 tendremos los resultados.

El objetivo de esta fase está orientado a validar la eficacia del efecto del factor neurotrófico CILIAR para frenar la degeneración celular de fotorreceptores por eso se ha elegido un grupo de pacientes (48) con una buena agudeza visual y con buen campo visual.

El grupo de 60 pacientes tendrán muy mala agudeza y muy poco campo visual.

¿QUÉ REQUISITOS HAN DE CUMPLIR LAS PERSONAS QUE PARTICIPAN EN EL ESTUDIO?

Se realizará en el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos, la Universidad de Illinois, y en la Universidad de Oregon.

La condición necesaria para poder beneficiarse de esta terapia es que al menos tengamos una porción de retina activa suficiente para que el factor neurotrófico pueda tener un efecto de rescate celular.

La terapia génica en humanos afectados por Amaurosis Congénita de Leber (LCA) Evidentemente la terapia génica como opción terapéutica implica conocer primeramente la mutación que produce nuestra enfermedad. Actualmente se ha demostrado que la terapia génica es segura y se probará en humanos para la Amaurosis Congénita de Leber (LCA) causada por la mutación del gen RPE65.

Los afectos por Amaurosis nacen prácticamente sin visión. Se conocen al menos 8 genes que producen esta patología aunque se cree que haya otros tantos que también la causan.

Esta es la única enfermedad de la retina que de momento se pretende curar con terapia génica.

Estudios previos en animales durante años han demostrado su eficacia y los animales tratados

que nacen prácticamente sin visión han sido curados totalmente.

¿EN QUÉ CONSISTE LA TERAPIA GÉNICA PARA EL GEN RPE65?

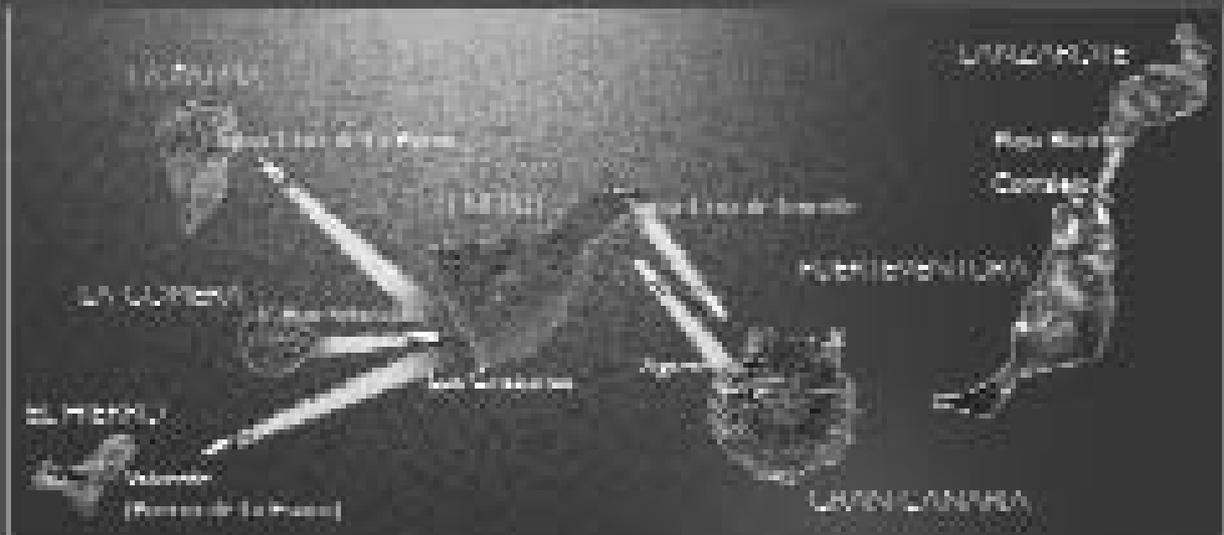
Básicamente consiste en una inyección subretiniana en la que a través de un adenovirus que hace de vehículo, se introduce el gen modificado que sustituye al mutado. Se introducen unos 200 microlitros.

Los estudios previos en animales permiten usar esta terapia sobre un tercio de la retina únicamente para evitar posibles desprendimientos.

Este adenovirus asociado es como un camión. Para poder usarlo en otras patologías de la retina simplemente cambiaremos la mercancía del camión. La dificultad estriba en que hay genes causantes de enfermedades hereditarias de la retina que son muy grandes y todavía no nos caben en nuestro camión.

Lo importante es que la técnica es segura y estamos en el momento de probarla en humanos.

Más de 30 años comunicando las Islas Canarias



FRED. OLSEN *Express*
La Mejor Compañía

www.fredolasen.es

¿CUÁNDO SE PONDRÁ EN MARCHA UN ENSAYO CLÍNICO EN HUMANOS?

La FDA americana ha aprobado el ensayo clínico en humanos en la FASE I. Se han seleccionado dos grupos de pacientes entre 25 y 35 años con una visión muy mala. Luego se hará con pacientes entre 15 y 25 años con mejor visión. Si todo va bien en un año lo probaremos en jóvenes de entre 10 y 15 años.

Estos estudios se harán entre junio del 2006 y junio 2007. Se harán en la Universidad de Pennsylvania y Florida.

CONCLUSIÓN

Ya tenemos dos terapias probándose en humanos para tratar enfermedades hereditarias de la retina como es la retinosis pigmentaria y la Amaurosis Congénita de Leber.

Entre junio de 2006 y 2007 se probarán tanto los factores neurotróficos a través de Terapia de Celulas Encapsuladas como la terapia génica en más de 100 pacientes lo que quiere decir que a

finales del 2007 tendremos los resultados y en 2008 podremos pensar en hacer un ensayo en fase III en el que podrían participar ya más de 1000 personas.

Estamos hablando de 2 años. Si todo va bien en poco más de otros dos años se podrían generalizar estos tratamientos.

EPÍLOGO

El Dr. Gustavo Aguirre ha demostrado que cuando se unen los esfuerzos: afectados, investigadores y se apoya económicamente la investigación se consiguen resultados. Si Neurotech ha cambiado su criterio para seguir probando la terapia de células encapsuladas en personas con retinosis pigmentaria es debido a la implicación de los afectados Estadounidenses que a través de la Fundación Americana Lucha Contra la Ceguera han participado en la cofinanciación de los estudios. Cuando pones dinero puedes decidir.

El maratón contra la ceguera, contra la retinosis pigmentaria es una carrera larga pero la victoria es segura. Sólo necesitamos tu ayuda y un poquito de BUENA suerte.


NOVOLENT
Desde una Nueva Óptica

C/ Atocha, 41 - MADRID
Teléf.: 91 420 19 27
www.novovision.es

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



Filtros Corning



Ayudas Ópticas



Lupas de Televisión

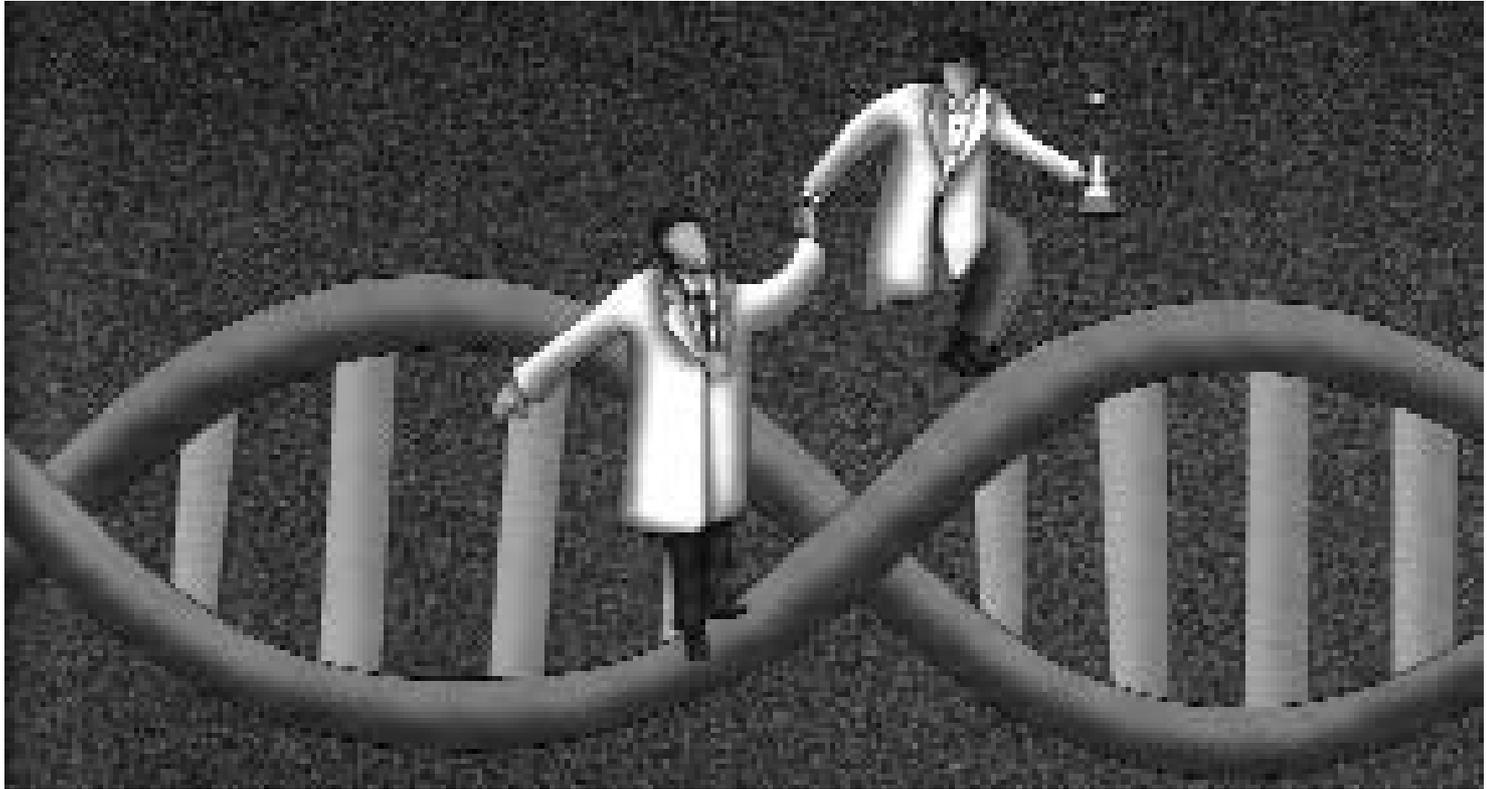


Circuitos Cerrados

SIMPOSIUM

INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL EN ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA

Comentarios: C Ayuso, E Vallespín y B García-Sandoval
Fundación Jiménez Díaz de Madrid



EL PASADO 9 DE FEBRERO SE CELEBRÓ EN LA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ DE MADRID EL SIMPOSIUM SOBRE INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL EN ENFERMEDADES HEREDITARIAS DE LA RETINA" EN EL SENO DE LA I REUNIÓN INTERNACIONAL SOBRE INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL Y MEDICINA INDIVIDUALIZADA

En el simposium hubo más de 80 asistentes entre oftalmólogos, científicos y representantes de asociaciones de pacientes y de FAARPEE

El Simposium, fue presentado por la Dra. Ayuso (coordinadora de EsRetNet), tras la cual intervino el Prof Alan Bird (Institute of Ophthalmology, Moorfields Eye Hospital, Londres (UK) con la conferencia "Genómica: Una herramienta útil en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de la retina".

El Prof. Bird recordó algunos de los enfoques terapéuticos actuales para las distrofias de retina (factores de crecimiento, terapia celular y génica) para centrarse en ésta última. Recordó que hasta

ahora, los estudios realizados en diferentes modelos animales (R Ali et al en ratones rds, G Aguirre et al en perros RPE65 -/-, etc.) han demostrado su eficacia al haberse comprobado como el gen es introducido con éxito en la célula diana, es capaz de expresar la proteína deficiente en el lugar apropiado, se recupera la morfología normal de la retina y su funcionalidad. Incluso en el caso de los perros RPE65 la recuperación funcional perdura durante al menos 4 años tras una sola inyección intraocular.

Además de los sistemas de "sustitución génica" aptos para enfermedades genéticas recesivas donde el problema consiste en una falta de proteína funcionante, también se están desarrollando otros sistemas de terapia génica mediante ribozimi-

mas (y otros) (P Humphries et al, W. Hauswirth et al etc.) aptos para bloquear la expresión o síntesis de proteínas anormales en el caso de enfermedades genéticas dominantes.

Sin embargo el Prof Bird recordó que aunque estos tratamientos podrían estar disponibles en humanos en los próximos años (ya se están iniciando ensayos clínicos en fase 0 y 1) es necesario que pacientes y médicos se preparen y para ello necesitamos avanzar algo mas en el conocimiento genético y clínico de estas enfermedades. En 1er lugar es necesario conocer cual es el gen mutado en cada caso y actualmente esto solo se conoce para un pequeño porcentaje de los casos familiares en casi todas las series estudiadas en el mundo (en España 30% de los casos dominantes, 40% de los recesivos y 70% de los ligados al X).

Asimismo hay que profundizar en el conocimiento del mecanismo de estas enfermedades. Es necesario saber para cada tipo de enfermedad en qué célula se expresa el gen mutado y cual es la célula diana de la enfermedad (que no tienen por qué ser coincidentes , por ej: enfermedad de Stargardt), lo que condicionaría la célula que es necesario "transfectar", si la mutación comporta una pérdida o ganancia de función para saber si es necesario "sustituir" o "bloquear" el gen dañado y cual es el perfil temporal de la patología , desde que ocurre la alteración funcional hasta la muerte celular, dejando una "ventana" para la aplicación de la terapia génica.

En cuanto a los estudios clínicos es de gran importancia la caracterización fenotípica de los pacientes utilizando métodos estandarizados internacionalmente, lo que ya es posible para el caso del ERG y se va a lograr pronto para las pruebas psico-físicas, y estudios de imagen particularmente la autofluorescencia que permite evaluar la existencia de fotorreceptores que no han sufrido apoptosis.

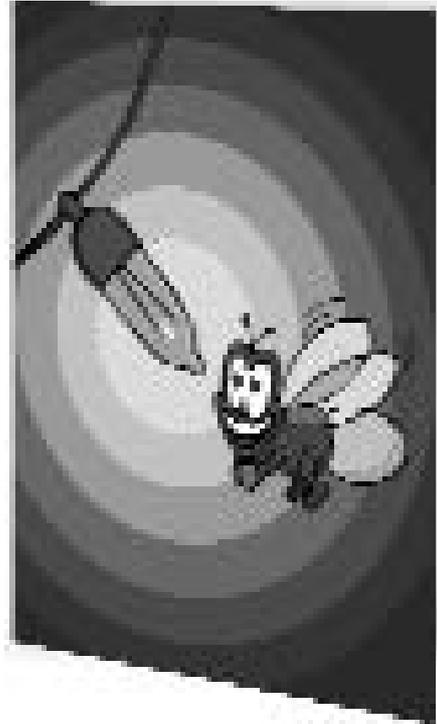
Por último el Prof Bird avanzó que es muy posible que tras los primeros ensayos clínicos en humanos para los casos mutados en RPE65 se vayan desarrollando otros para otros genes mutados en amaurosis Congénita de Leber, XLRP, coroideremia , etc.

A continuación tuvo lugar la presentación de un Caso clínico de los S de Oftalmología: B Garcia-Sandoval, I Tapias y Genética: E Vallespín y C Ayuso de la FJD) a cargo de la Dra B Garcia-Sandoval (S Oftalmología FJD)

El coloquio estuvo moderado por el Prof Eduardo D. Silva del Departamento de Oftalmología de la facultad de Medicina de la Universidad de Coimbra.

CAMPAÑA DE AYUDA EN NAVIDAD

ESTAS NAVIDADES
LUCHA CONTRA LA CEGUERA
FELICITANDO CON NUESTRA POSTALES.



10 Postales x 6 €

+gastos de envío

FUNDALUCE

(Fundación Lucha contra la Ceguera) pone en marcha una campaña de distribución de postales navideñas para recaudar fondos para la investigación. Se trata de distribuir 10.000 postales en paquetes de 10 postales.

¿CUÁNTAS POSTALES ENVÍAS A TUS SERES QUERIDOS?
ESTA ES TU OPORTUNIDAD

LLAMA AL 984 193 765

Ó ENVÍANOS UN EMAIL A

fundaluce@retinosis.org

Y RESERVA TUS POSTALES YA!

FAARPEE

FORMA PARTE DE TU VIDA

EN ESTA NUEVA SECCIÓN DE LA REVISTA VISION, HACEMOS PATENTE NUESTRO COMPROMISO DE TRANSPARENCIA Y DE PUERTAS ABIERTAS, TANTO HACIA LAS ASOCIACIONES MIEMBROS DE LA FEDERACIÓN COMO HACIA LAS PERSONAS AFECTADAS, A SUS FAMILIAS Y A LA SOCIEDAD, EN GENERAL, A TRAVÉS DE TODAS AQUELLAS PERSONAS INTERESADAS

POR LEER VISIÓN.

ES NUESTRA DECISIÓN, TAMBIÉN, QUE ESTA REVISTA VISION SEA EL ÓRGANO DE COMUNICACIÓN DE LA FAARPEE CON EL RESTO DE LA SOCIEDAD, TANTO A NIVEL CIENTÍFICO Y DE INVESTIGACIÓN COMO A NIVEL DE COMPARTIR DECISIONES, ILUSIONES Y ESPERANZAS.

FAARPEE Y FUNDALUCE APUESTAN POR LA PRESENCIA Y PROMOCIÓN SOCIAL DE SUS FINES Y ACTUACIONES

Así lo decidió la Asamblea General celebrada el 11 de febrero de 2006

El pasado 11 de febrero de 2006, en la Sala de Juntas del hotel París, cercano a la Puerta del Sol, en Madrid, tuvo lugar la Asamblea General de la FAARPEE, con asistencia de todas las Delegaciones Autonómicas, a excepción de Aragón y Cantabria, que excusaron debidamente su ausencia.

Plan anual de FAARPEE

Entre los asuntos que se debatieron y aprobaron está el Plan de Trabajo de FAARPEE para el año 2006. A continuación Visión resume los objetivos y acciones que fundamentan este Plan.

El primer objetivo, más dirigido al trabajo interno, es "Fortalecer la estructura central de la FAARPEE, procurando la estabilidad del personal y adaptando su forma jurídica a las nuevas necesidades".

Para hacerlo realidad, desarrollaremos las siguientes acciones:

- a) Contratación de una trabajadora social
- b) Preparación de la documentación necesaria para solicitar que la FAARPEE sea considerada de Utilidad Pública.
- c) Envío de circulares desde la Presidencia, informando de los trabajos que se vayan realizando, considerando la Federación como una entidad de la que todos formamos parte activa.
- d) Contacto mensual con cada uno de los responsables de los grupos de trabajo por parte de la Comisión de Gestión.
- e) Apoyo financiero para el funcionamiento de los grupos de trabajo, dotando una partida en el presupuesto anual.

El segundo objetivo, que busca la participación social, es "**Aumentar la presencia social de la FAARPEE** en los ámbitos de la Administración y de las entidades sociales del campo de la discapacidad, haciéndoles conocer la necesidad social de una Federación como la nuestra".

Este objetivo lo empezaremos a trabajar en este año 2006, con las acciones siguientes:

- a) Entrevistas con los diferentes responsables del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales.
- b) Acto nacional de celebración

de la Semana Internacional de las enfermedades de retina.

c) Asistencia al Congreso de Retina Internacional.

d) Presencia, al menos en cuatro eventos relacionados con nuestros objetivos, participando de forma activa en el intercambio de información y en la relación personal.

Relaciones institucionales que alimentan nuestra ilusión

En lo que va de año, los responsables de la Federación han mantenido ya una serie de reuniones, en cumplimiento de los acuerdos tomados en el Plan Anual de Trabajo, anteriormente resumido.

Estas entrevistas han hecho que nuestra ilusión y motivación por el trabajo que realiza la Federación hayan aumentado, al conocer de primera mano cómo es apreciado nuestro esfuerzo.

FAARPEE INICIA CON LA ONCE SU PROGRAMA DE PRESENCIA SOCIAL.

Durante la primera quincena del mes de febrero se inician las visitas para dar a conocer los objetivos de la FAARPEE, así como la necesidad social que existe de que nuestra Fed-

ración complemente y colabore en la atención a las familias y personas afectadas, tanto por enfermedades degenerativas de retina como por discapacidad, en general.

Fue nuestro deseo comenzar por estrechar nuestra relación con la ONCE, haciéndole partícipe de la nueva etapa de trabajo en la Federación. Para ello nos reunimos con D. Vicente Ruiz, Director General Adjunto, responsable entre otros cometidos, de los temas relacionados con la investigación en enfermedades que llevan a la ceguera.

Como resultado de esta reunión la ONCE formará parte el Comité Nacional de Expertos que asesora a FAARPEE y participará en la cofinanciación de la asistencia de FAARPEE al Congreso Internacional de Retina, que se celebrará en octubre de 2006 en Río de Janeiro.

Por nuestra parte, ofrecimos nuestra estructura federativa y asociativa para trabajar por las personas con discapacidad visual y sus familias, tanto en aspectos sociales como en sanitarios.

EL REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD, UNA RELACIÓN BILATERAL MUY VALIOSA PARA FAARPEE.

A finales de febrero, el día 24,

nos reunimos con Dña. Natividad Enjuto, Directora Ejecutiva del Real Patronato sobre Discapacidad. Esta primera reunión con responsables del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales fue una reunión muy agradable, que nos dio confianza para futuras relaciones con este Ministerio.

Le expusimos a doña Natividad cuál es el campo de trabajo de las Asociaciones autonómicas de retinosis pigmentaria, así como de la Federación que éstas constituyen. Resulta obvio y necesario nuestro trabajo en la atención a las familias y personas con discapacidad visual por enfermedades degenerativas de retina.

En esta reunión, eminentemente de presentación, ofrecimos nuestra colaboración y participación activa en cuantas ocasiones nos solicite el Real Patronato, que ya viene teniendo excelentes relaciones con alguna de nuestras entidades miembro.

LA SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES, FAMILIA Y DISCAPACIDAD Y LA FAARPEE UNIDAS EN TRABAJAR POR UNA SOCIEDAD PARA TODOS.

Dña. Amparo Valcarce, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familia y

Discapacidad, nos recibió el 31 de marzo, a solicitud de la propia FAARPEE. Una acogida muy educada dio paso pronto a una comunicación llena de complicidad y de coincidencias en el plano de los objetivos reales de trabajo, que nos hace confiar en una relación institucional estrecha y eficiente.

Le trasladamos nuestra preocupación por las diferencias de criterio con que se aplica la normativa sobre discapacidad en los diferentes territorios de España. Hicimos especial énfasis en la Ley que estipula el baremo para el reconocimiento del grado porcentual de discapacidad, poniendo como ejemplo de esta discrepancia de criterios a la Comunidad de Extremadura.

Otro tema del que le expusimos nuestras dudas viene relacionado con la futura Ley de promoción de la autonomía personal y atención a las personas dependientes. Le pedimos que se tenga prioridad por la prevención y la investigación, teniendo como objetivo que, a través de la promoción de la autonomía personal y desarrollando mecanismos de prevención, se haga lo necesario para que la etapa de dependencia, en la que estamos abocados, llegue cuanto más tarde sea posible.

Tenemos el compromiso de doña Amparo de trabajar en los asuntos comentados, a la vez que le hemos ofrecido toda nuestra colaboración para trabajar en mejorar las condiciones sociales en las que nos desenvolvemos diariamente.





LA CIENCIA Y LOS PACIENTES:

UNA ASOCIACIÓN PARA EL FUTURO

14º CONGRESO MUNDIAL DE RETINA INTERNACIONAL

Del 17 al 22 de Octubre de 2006 se celebrará el 14º Congreso Mundial de Retina Internacional que tendrá lugar en Río de Janeiro organizado por Retina Brasil.

Se espera que el congreso contribuya a desarrollar la concienciación social sobre las distrofias retinianas y la pérdida de visión. También será una oportunidad para el intercambio de experiencias. De interés tanto para pacientes como para profesionales ya que se darán a conocer los últimos avances en la investigación para tratar las distrofias retinianas y ayudará a motivar el esfuerzo común en la investiga-

ción de las enfermedades retinianas, incluyendo a genetistas, oftalmólogos, investigadores y otros profesionales de la ciencia.

PROGRAMA

Tiene tres partes orientadas por un lado a los pacientes en general, por otro lado a los científicos y un apartado especial para las personas jóvenes con retinosis pigmentaria.

Así mismo Retina Internacional aprovechará para realizar su Asamblea General, en la que FAARPEE participará como representante de España.

Los temas a tratar girarán en

torno a los protocolos de diagnóstico y seguimiento de las diferentes enfermedades hereditarias de la retina: DMAE, Stargardt,.. las estrategias futuras de tratamiento, los estudios genéticos y cuestiones sociales como el acceso al mercado de trabajo, las ayudas visuales...

También se celebrarán grupos de trabajo específico como son: Síndrome de Usher, Nutrición, baja visión y cataratas.

Los idiomas oficiales del congreso son el Brasileño y el Inglés. Si te quieres animar ponte en contacto con Retina Brasil <http://www.retinabrasil.org>

FUNDALUCE 2006

CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN

La FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA (FUNDALUCE) convoca el Concurso Público año 2006 para atender a la financiación de Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria por un período de dos o tres años y por un importe de 30.000 Euros (TREINTA MIL EUROS).

LAS CONDICIONES GENERALES DE LA PRESENTE CONVOCATORIA SON LAS SIGUIENTES:

En la asignación de las Ayudas, los proyectos serán evaluados por la ANEP (Agencia Nacional

de Evaluación y Prospectiva) y se tendrán en cuenta entre otros los siguientes criterios:

- Calidad científico-técnica de la propuesta, la actividad investigadora desarrollada previamente, la cofinanciación de los proyectos por otras entidades públicas y/o privadas de reconocido prestigio, la colaboración con otros grupos de investigación nacionales y/o internacionales, el carácter multidisciplinar del proyecto investigador, etc...

- Quedan excluidos de la presente convocatoria aquellos proyectos que durante el presente año reciben financiación por parte de Fundaluce.

El plazo de presentación de solicitudes estará abierto hasta el **20 de Julio de 2006.**

Las bases de la Convocatoria estarán a disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de Fundaluce, Fundación Lucha contra la Ceguera y en FAARPEE, Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del Estado Español,

C/ Montera nº 24 4ºJ, 28013 Madrid, Tel/fax: 91 532 07 07.
PáginaWeb: <http://fundaluce.org>.
E-mail: fundaluce@retinosis.org.

Madrid, Mayo de 2006

Fundaluce pone en marcha su nuevo boletín informativo

LA PUBLICACIÓN RECOGERÁ PUNTUALMENTE ALGUNOS DE LOS AVANCES CIENTÍFICOS EN LA LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Comenzamos hoy una nueva experiencia en la lucha contra la ceguera. Una experiencia cuyo objetivo es animarnos a todos a seguir con la ilusión de que la curación de las enfermedades degenerativas de retina es posible y de que tengamos presente que la ceguera puede vencerse.

Como no queremos que esta esperanza esté vacía y sin argumentos, intentaremos hacer comprensibles los avances de las investigaciones, de tal modo que se perciba con claridad que los investigadores van avanzando en la búsqueda de soluciones y podamos afirmar sin ninguna duda lo ya conocido de que **"en la investigación está nuestra esperanza"**.

Por eso, este Boletín presenta en su primera parte una selección de noticias que nos ayude a afianzar nuestra situación de esperanza.

La esperanza en la investigación no puede suponer que estemos en el sofá de nuestra casa sentados esperando que alguien llame a nuestra puerta y nos dé la noticia de la posible curación.

Los investigadores necesitan nuestra ayuda, tanto en el reconocimiento de su labor como en la difusión de sus avances y en el apoyo financiero que es preciso para continuar. Sabemos que esta actitud hacia los investigadores es fundamental y que, también, necesitamos mantenerla con ánimo.

Por eso, este Boletín tiene una segunda sección dedicada a los equipos de apoyo a la investigación que hay en cada una de las Asociaciones. Destacaremos sus actividades, con la finalidad de que nos animen a todos a trabajar porque nuestra

ESPERANZA sea ACTIVA.

La terapia génica ayuda a ratones ciegos a ver la luz

Una proteína que se encuentra habitualmente en las algas verdes puede lograr que las células retinianas de ratones ciegos sean sensibles a la luz. En el futuro, el desarrollo de esta técnica podría permitir restaurar la vista a personas con enfermedades hereditarias de la retina.

La terapia génica utilizando la proteína de las algas logró que células disfuncionales de las retinas de los ratones tratados experimentaran sensibilidad a la luz en el tubo de ensayo.

Otros experimentos en vivo mostraron que no sólo las células eran fotosensibles, sino que el centro cerebral que procesa la visión también presentaba actividad gracias a esta proteína especial. Lo que aún no está claro es si los animales experimentaron una mejoría real en su visión.

Gene therapy helps blind mice see the light

New Scientist, 05/04/2006

http://www.newscientist.com/article.ns?id=dn8955&feedId=online-news_rss20

La nanotecnología ayuda a ver a hamsters ciegos

Los científicos simularon el efecto de una herida cerebral traumática dañando el nervio óptico de los hamsters, causando a los animales una pérdida de visión. Tras inyectar a los hamsters con una solución conteniendo nanopartículas, los nervios volvieron a crecer y la visión volvió. El equipo de investigadores espera que esta técnica pueda ser usada en

futuras operaciones de neurocirugía reconstructiva.

Nanotech helps blind hamsters see

Science Box, 14/03/2006

<http://science.box.sk//newsread.php?newsid=6573>

Un implante retiniano con energía solar

Puede que un implante que libere sustancias químicas en el interior del ojo no suene muy agradable. Pero un chip alimentado por energía solar que estimula las células retinianas espolvoreándolas con neurotransmisores, podría devolver la vista a personas ciegas.

mente a las células retinianas, este dispositivo no produce un calentamiento de las células. También usa muy poca potencia, de modo que no necesita baterías externas.

Solar-powered retinal implant

New Scientist, 22/04/2006

http://www.eurekalert.org/pub_releases/2006-04/ns-sri041906.php

A diferencia de otros implantes en desarrollo, que aplican una corriente eléctrica directa-

Nano-patrones guían el desarrollo de células madre

Las células madre pueden desarrollarse en los huesos, en lugar de en los tejidos de músculos o de cartílago, si son cultivadas en un sustrato grabado con patrones nanoscópicos -y sin química añadida-, según ha descubierto un grupo de investigadores.

Este descubrimiento podría conducir a implantes artificiales más duraderos, desarrollados median-

te nano-ingeniería para potenciar el desarrollo de tejidos apropiados a su alrededor.

Nano-patterns guide stem cell development

Science Box, 09/04/2006

<http://science.box.sk//newsread.php?newsid=6589>

Nanoporos permitirán acelerar la secuenciación de ADN

El dispositivo de nanoporos podría secuenciar ADN cerca de 200 veces más rápido que las mejores técnicas disponibles en la actualidad, si los investigadores son capaces de hacerse a la idea de cómo construirlo.

Esta nueva técnica aprovecha un "nanoporo" para detectar cambios eléctricos en una hebra de ADN que pase a través de él. El sistema podría procesar el genoma humano en horas, afirman los investigadores, en lugar de los 6 meses que tomaría en los mejores laboratorios de hoy.

La técnica ha sido probada teóricamente por físicos de EE.UU. mediante una detallada simulación computerizada, con cerca de 100.000 átomos interactuando entre sí. Sin embargo, aunque ya es posible ver esta simulación, el nanoporo de secuenciación de ADN todavía tiene que ser construido.

Nanopore will make for speedy DNA sequencing

New Scientist, 10/04/2006

http://www.newscientisttech.com/article.ns?id=dn8977&feedId=online-news_rss20

Google compra sistema de búsqueda basado en la voz

El sistema "Orion", que por el momento sólo funciona en inglés, fue desarrollado por un estudiante israelí, que pasará a trabajar en las oficinas de Google en California.

El algoritmo de búsqueda relaciona los resultados más relevantes de las búsquedas a nivel textual. Con esta compra, Google toma de nuevo la delantera frente a sus competidores en el terreno de los buscadores.

Google compra sistema de búsqueda basado en la voz

Noticiasdot.com, 17/04/2006

http://www.noticiasdot.com/publicaciones/2006/0406/1704/noticias/noticias_170406-16.htm

Los servicios de Google ahora disponen de códigos CAPTCHA con audio

CAPTCHA es el nombre de un popular sistema de verificación para asegurarse de que el registro se produce por un humano y no por un "bot" automatizado, generando códigos aleatorios que el usuario debe copiar para poder continuar con el registro.

Hasta ahora el sistema era exclusivamente visual, y por lo tanto inaccesible para las personas ciegas o con graves deficiencias visuales. Con este nuevo sistema, el usuario

puede ver o escuchar los dígitos que debe copiar. Hasta el momento, Google ha incorporado los códigos CAPTCHA con audio en Gmail, Google Groups y Google Home.

GMail, Google Groups and Google Home

accounts now Audio CAPTCHA ready

The Desert Skies Podcast, 10/04/2006

<http://www.tdspodcast.com/2006/04/gmail-google-groups-and-google-home.html>

FUNDALUCE ES TU EQUIPO

La Lucha contra la ceguera es tu LIGA

La liga contra la ceguera, contra la retinosis está en marcha y FUNDALUCE es tu equipo. Ponte en marcha y saca lo mejor de ti para conseguir fondos con los que financiar proyectos de investigación en España. Crea tu propio grupo de apoyo a FUNDALUCE en tu ciudad, escuela, trabajo, en tu familia, con tus amigos... en tu asociación.

La Asociación de Castilla León de Retinosis pigmentaria ha puesto en marcha un grupo de apoyo a FUNDALUCE, el primer equipo de la liga contra la ceguera y ya han conseguido resultados importantes. Gracias a su trabajo han conseguido fondos por valor de 4000 euros, Una rifa en Navidad, y otra en la Asamblea General de socios así como sus gestiones ante la Obra Social de Caja Duero en Valladolid y la oficinas de "la Caixa" en la misma ciudad y en Zamora han sido sus primeras acciones.



Canarias se apunta a la Liga contra la Ceguera.

Una cena-baile, realizada en la Villa Mariana de Teror, sorprendimos a los asistentes con un Tenderete, donde se sortearon una gran cantidad de presentes, donados por comerciantes

de la zona, así como Viajes a las Islas y fines de Semana, en Hoteles de la Zona Turística de Gran Canaria. El broche de la noche fue el sorteo de un cerdo, de 80 Kilos, donado por un simpatizante de nuestra asociación, con el que se consiguió por el gran número de asistentes un sorteo muy animado. La recaudación se entregará a FUNDALUCE.

La Comunidad Valenciana aporta 6000 euros a FUNDALUCE.

La Asociación de retinosis pigmentaria de la Comunidad Valenciana da un paso adelante y entrega a FUNDALUCE 6000 euros para la financiación de proyectos de investigación.

Actividades como la venta de lotería y otras de tipo lúdico como la organización de conciertos musicales han ayudado a conseguir tal cantidad de donativos.

Ahora te toca a ti. Ponte en marcha y crea tu propio equipo. FUNDALUCE y las asociaciones de afectados de retinosis pigmentaria están a tu disposición para que la liga contra la ceguera tenga muchos equipos por toda España.



Montera 24 4ªJ • 28013 Madrid
Tel./fax: 915320707
E-mail: fundaluce@retinosis.org
Web: <http://fundaluce.org>

RETINOSQUISIS JUVENIL LIGADA A X

Dra. Rosa M^a Coco Martín, Investigador Asociado Clínico del IOBA
Profesora Asociada de la Cátedra Novartis de Distrofias y Degeneraciones Retinianas



INTRODUCCIÓN

Dentro de las vitreoretinopatías hereditarias, se encuentra un grupo de enfermedades que cursan con retinosquisis congénita (se nace con la enfermedad). Este grupo incluye la Retinosquisis juvenil ligada al cromosoma X y también la retinosquisis observada en los síndromes de Goldman-Favre (o su variante, el Síndrome de Conos-S hiperfuncionantes), de Wagner o Stickler. La enfermedad también se conoce con otros nombres como retinosquisis congénita hereditaria ligada a X, retinosquisis foveal familiar o velos vítreos congénitos, entre otros. La retinosquisis juvenil ligada a X es una enfermedad relativamen-

te rara que suele debutar en la primera o segunda décadas de la vida. Su prevalencia se estima en 1-2 de cada 30.000 habitantes.

El modo de herencia es recesivo ligado a X, por lo que afecta casi exclusivamente a varones, aunque también hay casos aislados descritos en mujeres. El fenotipo de esta enfermedad varía en severidad en distintas familias, e incluso hay una gran variabilidad entre miembros de una misma familia. En esta enfermedad aparece un desdoblamiento de la retina en dos capas, produciendo una cavidad quística (squisis) cuya capa interna es muy fina.

SIGNOS Y SÍNTOMAS

Los pacientes normalmente experimentan en la infancia dificultad para ver en detalle y se quejan de una disminución de la visión central que progresa muy lentamente. La agudeza visual generalmente se estabiliza entre 20/50 y 20/200 (0,4-0,1) a partir de la 2ª década de la vida, y el campo visual sólo se afecta cuando existe squisis periférica. A veces se produce disminución brusca de visión en caso de hemorragia o desprendimiento de retina.

En el fondo de ojo se va a observar una squisis foveal (quistes en la zona de máxima visión generalmente fusiformes) que producen un patrón estrellado y estrías radiales que se han comparado con los rayos de una rueda de bicicleta. Las estriaciones radiales son especialmente visibles en pacientes más jóvenes y eventualmente los quistes pueden coalescer para formar una gran cavidad quística central. A veces, en la edad adulta se observa la desaparición de los cambios quísticos, con aparición de una alteración más extensa del Epitelio Pigmentario subyacente, y finalmente desarrollo de una lesión atrófica macular inespecífica. Algunos pacientes pueden mostrar estrechamiento progresivo de los vasos retinianos y aparición de cambios pigmentarios periféricos dando un aspecto similar a la retinosis pigmentaria.

En aproximadamente la mitad de los casos la única alteración

ocular es esa afectación central que se encuentra en el 90% de los ojos examinados. La otra mitad tiene asociada una squisis periférica, generalmente temporal inferior, que no suele llegar hasta ora serrata. Esta afectación periférica es casi invariablemente bilateral, pero puede ser asimétrica. La apariencia es típicamente en cúpula, con una capa muy fina de tejido retiniano que contiene vasos sanguíneos, elevada y separada del resto de la retina. En la periferia de la retina es típico observar velos vítreos y pliegues. En algunos casos se puede observar un aplanaamiento parcial espontáneo de la retinosquisis. Hasta en un 25% de los pacientes los vasos retinianos de la retinosquisis pueden desgarrarse y producir hemorragias vítreas recurrentes o sangrado dentro de una cavidad quística periférica. También pueden aparecer agujeros en la capa interna de la squisis que es extremadamente fina. Si además se añade un agujero en la capa más externa, entonces puede aparecer un desprendimiento de retina, aunque esta complicación es más rara.

Otras imágenes descritas frecuentemente son la aparición de pequeños vasos sanguíneos ocluidos y envainados que dan lugar a una especie de "arañas blanquecinas", a lo que se denomina degeneración dendrítica; así como zonas de retina grisáceas brillantes, quistes intrarretinianos con sangre, envainamiento venoso o escaras coriorretinianas. También se han publicado casos en que los pacientes

han desarrollado atrofia óptica, así como neovascularización retiniana o en la cabeza del nervio óptico. Así mismo, puede pasar que la retina interna delaminada esté tan levantada que ocluya el espacio pupilar. Ocasionalmente puede aparecer un reflejo dorado tapetoretiniano en polo posterior o el fenómeno de Mizuo-Nakamura (retina de color blanquecino en condiciones de buena iluminación, pero que presenta coloración normal tras un periodo de tiempo en oscuridad).

EXPLORACIÓN

La Angiografía Fluoresceínica (AFG) frecuentemente es normal. En algunos pacientes se observa hiperfluorescencia moteada difusa que indica cambios pigmentarios extensos en la retina. Los pacientes con evidencia de squisis periférica pueden mostrar rezume de colorante desde los vasos retinianos de la zona quística y pueden observarse segmentos de no perfusión retiniana. Además, la AFG puede ayudar a distinguir el edema macular cistoide (EMC) de la retinosquisis, ya que en ésta última no se observa el rezume de fluoresceína que se observa en el EMC en las fases tardías del angiograma. Los espacios maculares quísticos también se pueden ver muy bien en la Tomografía Óptica de Coherencia (OCT).

El electroretinograma (ERG) tiene una apariencia muy típica con una onda a de amplitud normal o casi normal y una amplitud

muy reducida de la onda b. Esto da lugar a un ERG negativo, con una onda a única, de mayor amplitud de lo normal y más prolongada en el tiempo, lo que es más evidente en las pruebas escotópicas. Sin embargo, si la enfermedad está avanzada, la onda a también puede estar alterada y la morfología de las ondas del ERG no es tan típica. Además, los potenciales oscilatorios se encuentran afectados al no haber una buena transmisión de la señal eléctrica a las capas más internas de la retina. Por otra parte, suele encontrarse disminución de la amplitud de la respuesta en el ERG 30-Hz flicker. El Electroculograma suele ser normal, a menos que haya una afectación importante del epitelio pigmentario de la retina. La curva de adaptación a la oscuridad es normal o mínimamente aplanada. La electrofisiología también nos sirve para diferenciar la Retinosquiasis Juvenil ligada a X del Síndrome de Goldman-Favre o lo que es lo mismo, el Síndrome de Conos-S hiperfuncionantes, ya que en éstos esperaríamos encontrar una respuesta plana en el ERG en lugar de un ERG negativo, puesto que éstos síndromes se comportan a estos efectos igual que una retinosis pigmentaria.

HISTOPATOLOGÍA

En este momento no existe histopatología disponible de casos precoces, así que todos los ojos estudiados en anatomía patológica presentan enfermedad avanzada. Los estudios ultraestructurales de las células de

Müller sugieren que estos pacientes presentan un defecto estructural inherente de estas células. Ello produciría una delaminación de la retina a nivel de la capa de fibras del nervio óptico y de la capa de células ganglionares (las más internas de la retina). La membrana limitante interna está muy adelgazada en el área de squiasis y la capa interna en la cavidad quística puede contener o no vasos sanguíneos.

PATOGENIA

Los estudios de ligamiento han localizado el gen de la retinosquiasis XLR1 en el brazo corto distal del cromosoma X (Xp22.1-p22.3). El espectro de mutaciones en el gen RS1 (que codifica para la proteína retinosquiasina1) es amplio, incluyendo mutaciones que truncan la proteína (deleciones pequeñas, inserciones y splice-site) o mutaciones missense que suelen encontrarse en el dominio discoidin (importante para la adhesión entre células). Aunque la retinosquiasina1 se expresa muy abundantemente en los fotorreceptores y por lo tanto en la retina externa, la enfermedad típicamente afecta a las capas retinianas más internas que contienen células ganglionares, incluida la capa de fibras nerviosas. Los datos actuales sugieren que tras la síntesis y secreción de retinosquiasina por los fotorreceptores, la proteína alcanza la superficie de las células retinianas y es la responsable de la interacción/adhesión entre fotorreceptores, bipolares y células de Müller, contribuyendo al mantenimiento

de la integridad estructural de la retina. Al fallar esta proteína falla la adhesión entre las células lo que permite que se formen los espacios quísticos que dan nombre a la enfermedad.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL: OTROS TIPOS DE RETINOSQUIASIS

El grupo de retinosquiasis adquiridas (las que aparecen a lo largo de la vida y no en el nacimiento) está compuesto por las variantes idiopáticas, las miópicas y las secundarias. Las retinosquiasis secundarias se han observado en distintas enfermedades oculares como traumatismos, uveítis, foveas del nervio óptico, etc. Por su parte, la más frecuente de las retinosquiasis adquiridas es la retinosquiasis degenerativa idiopática que fue descrita por primera vez por Bartels en 1933. En la retinosquiasis degenerativa hay una coalescencia de lesiones quísticas como resultado de la degeneración de los elementos de soporte gliales de la neuroretina en áreas de degeneración cistoide periférica. Este área aumenta lentamente a medida que se acumula una sustancia que contiene ácido mucopolisacárido entre las capas de la retina. La incidencia de la retinosquiasis se ha encontrado en un 3,7% de los individuos mayores de 10 años y en un 7% de los mayores de 40 años, siendo bilateral en un 82% de los casos. Generalmente afecta a los cuadrantes inferotemporales, es normalmente asintomática y no progresiva. En la biomicroscopía

de polo posterior los vasos retinianos pueden presentar formas irregulares, telangiectasis, microaneurismas y áreas de oclusión vascular; y no se observan cambios en el Epitelio pigmentario de la retina. Straatsma y Foos describieron dos formas basándose en la histopatología: la típica o plana y la reticular o bullosa. En la retinosquiasis típica o plana la separación de la retina en dos capas produce una capa interna más gruesa que en la forma reticular (ésta última es la forma más rara y grave). Por último, la retinosquiasis miópica se ha descrito como una alteración relativamente frecuente, gracias al OCT, en ojos con miopía patológica y con estafiloma de polo posterior (ojos mucho más grandes de lo normal). La patogénesis es desconocida, aunque se cree que aparece por tracción vítrea. La retinosquiasis miópica puede producir disminución de visión y metamorfopsia, aunque también puede complicarse con un agujero macular.

MANEJO

La retinosquiasis juvenil ligada a X progresa normalmente muy lentamente. Los casos que se complican con desprendimiento de retina o hemorragia vítrea recurrente o persistente pueden requerir tratamiento mediante una intervención quirúrgica.

CONSEJO GENÉTICO

Hay que revisar a la familia para identificar otros posibles miembros afectados y confirmar el modo de herencia. Debe ofrecerse

consejo genético e información sobre la enfermedad. El modo de herencia recesivo ligado a X implica que generalmente las mujeres transmitirán la enfermedad y los varones la padecerán. No existe riesgo de transmisión a los hijos varones de los pacientes afectados, mientras que todas las hijas de un enfermo serán portadoras de la mutación. Los hijos varones de las mujeres portadoras tendrán el 50% de probabilidades de presentar la enfermedad, y el riesgo de sus hijas de ser portadoras será también del 50%. No se han observado cambios en el fondo de ojo de las mujeres portadoras, aunque sí se han descrito cambios electrofisiológicos complicados de ver. Por ello, lo que se utiliza fundamentalmente para la detección de portadoras son los estudios genéticos, ya que la mutación se puede encontrar por secuenciación directa del gen en más del 90% de los casos.

REFERENCIAS

" Akiba J, Konno S, Sato E, Yoshida A. Retinal detachment and retinoschisis detected by optical coherence tomography in a myopic eye with a macular hole. *Ophthalmic Surg Lasers* 2000; 31:240-242.

" Arden GB, Gorin MB, Polkinghorne PJ, et al. Detection of the carrier state of X-linked retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 1998; 105:590-595.

" Arkfeld DF, Brockhurst RJ. Vascularized vitreous membranes in congenital retinoschisis. *Retina* 1987; 7: 20-23.

" Benhamou N, Massin P, Haouchine B, Erginay A, Gaudric A.

Macular retinoschisis in highly myopic eyes. *Am J Ophthalmol* 2002; 133:794-800.

" Burns RP, Lovrien EW, Cibis Ab. Juvenile sex-linked retinoschisis: clinical and genetic studies. *Trans Am Acad Ophthalmol Otolaryngol* 1971; 75: 1011-1021.

" Byer NE. Clinical study of senile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1968; 79:36-44.

" Condon GP, Brownstein S, Wang NS, Kearns AF, Ewing GC. Congenital hereditary (juvenile X-linked) retinoschisis. Histopathologic and ultrastructural findings in three eyes. *Arch Ophthalmol* 1986;104:576-583.

" Constantaras AA, Dobbie JG, Chromokos EA, Frenkel M. Juvenile sex-linked recessive retinoschisis in a black family. *Am j Ophthalmol* 1972; 74: 1166-1178.

" Conway BP Welch RB. X-chromosome-linked juvenile retinoschisis with hemorrhagic retinal cyst. *Am J Ophthalmol* 1977; 83: 853-855.

" Dahl N, Pettersson U. Use of linked DNA probes for carrier detection and diagnosis of X-linked juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1988; 106: 1414-1416.

" De Jong PTVM, Zrenner E, van Meel GJ, et al. Mizuo phenomenon in X-linked retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1991; 109: 1104-1108.

" Deutman AF: The hereditary dystrophies of the posterior pole of the eye, Assen, 1971, Van Gorcum, p. 48.

" Ewing CC, Cullen AP. Fluorescein angiography in X-chromosomal maculopathy with retinoschisis (juvenile hereditary retinoschisis). *Can J Ophthalmol* 1972; 7: 19-28.

" Ewing CC, Ives EJ. Juvenile hereditary retinoschisis. *Trans Ophthalmol Soc UK*; 1969: 89: 29-39.

- " Forsius H, Krause U, Helve J, et al. Visual acuity in 183 cases of X-chromosomal retinoschisis. *Can J Ophthalmol* 1973; 8: 385-393.
- " Forsius H, Vainio-Mattila B, Erikson A. X-linked hereditary retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1962; 46: 678-681.
- " Fortius HR, Eriksson AW, Damsten M. Progression in juvenile X-chromosomal retinoschisis. *Acta Ophthalmol Suppl* 1990; 68:113-119.
- " Gass JDM, Stereoscopic atlas of macular diseases: diagnosis and treatment, ed. 4, St Louis, 1997, CV Mosby, pp 374 and 958-960.
- " Gieser EP, Falls HF. Hereditary retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 1961; 51: 1193-1200.
- " Glasgow BJ, Foos RY, Yoshizumi MO, Straatsma BR. "Degenerative diseases of the peripheral retina". Douane T J (Ed) *Clinical Ophthalmology* 2000 CD ROM edition.
- " Green JL Jr, Jampol LM. Vascular opacification and leakage in X-linked (juvenile) retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1979; 63: 368-373.
- " Han DP, Sieving PA, Johnson MW, Martonyi CL. Foveal retinoschisis associated with senile retinoschisis in a woman. *Am J Ophthalmol* 1988; 106: 107-109.
- " Harris GS, Yeung JW-S. Maculopathy of sex-linked juvenile retinoschisis. *Can J Ophthalmol* 1976; 11:1-10.
- " Hewitt AW, FitzGerald LM, Scotter LW, Mulhall LE, McKay JD, Mackey DA. Genotypic and phenotypic spectrum of X-linked retinoschisis in Australia. *Clin Experiment Ophthalmol*. 2005; 33:233-239.
- " Kellner U, Brümmer S, Foerster MH, Wessing A. X-linked congenital retinoschisis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 1990; 228: 432-437.
- " Krause U, Vainio-Mattila B, Eriksson A, Forsius H. Fluorescein angiographic studies on X-chromosomal retinoschisis. *Acta Ophthalmol* 1970; 48: 794-807.
- " Lewis RA, Lee G, Martonyi CL, et al. Familial foveal retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1977; 95: 1190-1196.
- " Manschot WA. Pathology of hereditary juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1972; 88: 131-138.
- " Panozzo G, Mercanti A. Optical coherence tomography findings in myopic traction maculopathy. *Arch Ophthalmol* 2004; 122:1455-1460.
- " Peachey NS, Fishman GA, Derlacki DJ, Brigell MG. Psychophysical and electroretinographic findings in X-linked juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1987; 105: 513-516.
- " Pearson R, Jaegger J. Sex linked juvenile retinoschisis with optic disc and peripheral retinal neovascularisation. *Br J Ophthalmol* 1989; 73: 311-313.
- " Reid SN, Yamashita C, Farber DB. Retinoschisin, a photoreceptor-secreted protein, and its interaction with bipolar and muller cells. *J Neurosci*. 2003; 23:6030-6040.
- " Sauer CG, Gehrig A, Warneke-Wittstock R et al. Positional cloning of the gene associated with X-linked juvenile retinoschisis. *Nature Genet* 1997;17:164-170.
- " Shimazaki J, Matsuhashi M. Familial retinoschisis in female patients. *Doc Ophthalmol* 1987; 65: 393-400.
- " Straatsma, Foos and Feman, Degenerative disease of the peripheral retina. In: D.D. Duane, Editor, *Clinical Ophthalmology*, Volume 3, Chapter 26, Harper & Row, Philadelphia (1986)
- " Takada Y, Fariss Rn, Tanikawa A, Zeng Y, Carper D, Bush R, Sieving PA. A retinal neuronal developmental wave of retinoschisin expression begins in ganglion cells during layer formation. *Invest Ophthalmol Vis Sci*. 2004; 45:3302-3312.
- " Takano M, Kishi S. Foveal retinoschisis and retinal detachment in severely myopic eyes with posterior staphyloma. *Am J Ophthalmol*. 1999; 128:472-476.
- " Tasman W. Macular changes in congenital retinoschisis. *Mod Probl Ophthalmol* 1975; 15: 40-47.
- " Tasman W, Greven C, Moreno R. Nasal retinal dragging in X-linked retinoschisis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1991; 229: 319-322.
- " Trese MT, Ferrone PJ. "Pediatric Vitreoretinal Surgery" in Douane T J (Ed) *Clinical Ophthalmology* 2000.CD ROM edition.
- " Turut P, Francois P, Castier P, Milazzo S. Analysis of results in the treatment of peripheral retinoschisis in sex-linked congenital retinoschisis. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 1989; 227: 328-331.
- " Yamaguchi K, Hara S. Autosomal juvenile retinoschisis without foveal retinoschisis. *Br J Ophthalmol* 1989; 73: 470-473.
- " Yanoff M, Rahn EK, Zimmerman LE. Histopathology of juvenile retinoschisis. *Arch Ophthalmol* 1968; 79: 49-53.
- " Yassur Y, Nissenkorn I, Ben-Sira I, et al. Autosomal inheritance of retinoschisis. *Am J Ophthalmol* 1982;94: 338-343.
- " Zimmerman LE, Spencer WH. The pathologic anatomy of retinoschisis with a report of two cases diagnosed clinically as malignant melanoma. *Arch Ophthalmol* 1960; 63:10-19.

TERAPIA DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA MEDIANTE TRANSPLANTES CELULARES

Nicolás Cuenca Navarro

Departamento de Biotecnología
Univeridad de Alicante

Isabel Pinilla Lozano

Servicio de Oftalmología
Hospital Miguel Servet - Zaragoza.

La degeneración de los fotorreceptores debida a mutaciones genéticas es la principal causa de la retinosis pigmentaria. Durante mucho tiempo se ha pensado que esta patología era incurable y no existía tratamiento eficaz. La existencia de modelos animales con patologías análogas u homólogas a las enfermedades humanas proporciona la oportunidad para explorar opciones terapéuticas con futura aplicabilidad clínica. En un número anterior de esta revista, describíamos la degeneración de dos modelos animales con retinosis pigmentaria (Cuenca y cols., 2004, Cuenca y cols., 2005) y las etapas en la remodelación de la retina que se producen durante el transcurso del tiempo en la retinosis. En la primera etapa de la enfermedad, cuando los fotorreceptores van degenerando gradualmente conjuntamente con una pérdida de visión, **la terapia génica y los factores neurotróficos son alternativas terapéuticas actuales con grandes posibilidades de éxito.**

Se han logrado grandes avances en la utilización de la terapia génica en modelos animales. Con la ayuda de virus se introducen en los fotorreceptores o en las células del epitelio pigmentario genes con la información genética correcta que sustituyan

a los mutados. Esta técnica incluso se encuentra en Fase I de experimentación humana en determinadas patologías como la amaurosis congénita de Leber, abriendo grandes esperanzas en el tratamiento de la enfermedad. Sin embargo, la terapia génica no parece ser una opción en enfermos con una importante pérdida visual como resultado de la pérdida de los fotorreceptores o las células del epitelio pigmentario retiniano (EPR), que han ocasionado grandes cambios en los circuitos retinianos; y se encuentran ya en las etapas avanzadas de la enfermedad.

Otro inconveniente en la utilización de la terapia génica es que necesariamente debemos conocer el gen mutado en cada enfermo y que el tamaño del gen no sea demasiado grande para que pueda ser introducirlo en el virus. También es problemática su utilización en patologías con gran cantidad de factores etiopatogénicos, como la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

Los factores neurotróficos se han mostrado eficaces en la prevención de la degeneración de los fotorreceptores en modelos animales de retinosis evitando la muerte celular. El inconveniente principal en el tratamiento en

humanos es la repetida y continuada inyección de estas sustancias en los ojos de los enfermos. Para salvar obstáculo se ha diseñado una técnica denominada células encapsuladas que consiste en introducir pequeñas cápsulas a nivel intravítreo, con células genéticamente modificadas, que fabrican constantemente estos factores neurotróficos. A principios de este año se han iniciado estudios de Fase II de experimentación humana en pacientes con degeneración macular seca y retinosis pigmentaria. La ventaja de este tipo de terapia es que no hace falta conocer la mutación de cada enfermo, sin embargo, **no sabemos si será útil para todos los tipos de retinosis. Cuando la enfermedad ya ha progresado y se encuentra en las etapas avanzadas, el trasplante celular es la opción mas adecuada.**

TRANSPLANTES RETINIANOS.

La posibilidad de reestablecer visión fue el fundamento del inicio de la investigación en trasplantes retinianos. La realización de trasplantes retinianos a nivel cerebral demostró que el trasplante tenía capacidad de crecimiento axonal con establecimiento de sinapsis y respuestas fisiológicas (McLoon y Lund, 1980).

Con esta base, era fácil pensar que si el trasplante se realizaba a nivel subretiniano podía ser posible que las células emplazadas establecieran nuevas conexiones sinápticas y tuvieran capacidad funcional. Hace 10 años se realizaron los primeros trasplantes de fotorreceptores embrionarios disociados a nivel del espacio subretiniano, con objeto de prevenir la degeneración retiniana. Se vio que una vez trasplantados en el espacio subretiniano sobreviven y adquieren una morfología normal, y, aun siendo portadores de un segmento externo rudimentario, (Gouras y cols., 1994) eran incapaces de establecer contactos sinápticos adecuados en ratones rd.

Existen dos aproximaciones diferentes al trasplante retiniano: la primera es limitar la pérdida de fotorreceptores introduciendo células que mantengan a estos primeros funcionales y eviten su degeneración y la segunda opción es reemplazar los fotorreceptores perdidos. La utilización de células madre se presenta como opción terapéutica de esta última alternativa.

Ambas opciones tienen problemas comunes: elegir el tipo celular adecuado, el método de trasplante (células aisladas o tejido íntegro), como minimizar la reacción inflamatoria postoperatoria y la respuesta inmune, el modo de realización del trasplante, optimizar su eficacia y la valoración del éxito postoperatorio.

La elección del tipo celular dependerá de la causa de la pérdida de los fotorreceptores. Si la enfermedad está originada

por un defecto en el EPR (Epitelio Pigmentario de la Retina) puede inyectarse este tipo celular u otras células que mejoren el ambiente químico a nivel del espacio subretiniano. Se han utilizado células de EPR, células pigmentadas de iris o células inmortalizadas logrando mejorar la supervivencia celular consiguiendo además su mantenimiento funcional (Lund y cols., 2001, Sauvé y cols 2006). Para la mejoría del ambiente celular se ha utilizado la inyección de factores de crecimiento o neurotrofinas, el trasplante de células secretoras de factores de crecimiento (como las células de Schwann), o trasplantes de bastones, que son capaces de producir factores de crecimiento que mejoren la supervivencia de los conos.

En el momento actual existe cada vez una mayor disponibilidad de modelos animales con defectos genéticos variados, con mutaciones similares a los pacientes afectados de retinosis pigmentaria o con defectos en el EPR similares a los encontrados en la DMAE. La técnica del trasplante celular también se ha ensayado en ratas RCS, las cuales presentan una pérdida progresiva de fotorreceptores debida a un defecto del RPE asociado a una mutación recesiva que provoca una alteración del gen del Merck. Estos animales experimentan una degeneración retiniana similar a la observada en la retinosis pigmentaria humana, y constituyen también un buen modelo DMAE. Los experimentos que hemos realizado en colaboración con el Dr. Raymond Lund de la Universidad de Utah, de trasplantes de células inmortaliza-

das de EPR humano (línea ARPE-19) en el espacio subretiniano de ratas RCS, han permitido obtener resultados alentadores en cuanto a supervivencia celular y retardo de la pérdida de fotorreceptores. En la Figura 1a podemos observar una fotografía de una rata RCS a los 90 días postnatales en la que han degenerado todos los fotorreceptores. La prevención de esta degeneración debida al transplante de células se muestra en la Figura 1b. La Figura 2 muestra el efecto del transplante de células de EPR en ratas de 120 días de edad. En la figura 2a se observa como los fotorreceptores (conos y bastones) no han degenerado y la morfología de las células horizontales y bipolares para conos y bastones permanecen normales si la comparamos con la una zona de la misma retina alejada del transplante, Figura 2b, donde los fotorreceptores han degenerado y la morfología de estas células está alterada. La figura 2c y 2d los contactos sinápticos entre los fotorreceptores y células bipolares, normales en la zona del transplante 2c e inexistentes en la zona alejada del transplante. Estos resultados indican que las células transplantadas producen un retardo en la degeneración de la retina en estos animales.

Sin embargo, siguen existiendo numerosos aspectos de estos trasplantes que precisan de un estudio más detallado, como son el comportamiento celular a nivel del espacio subretiniano y la integración efectiva de las células implantadas a la hora de mantener o restaurar la función visual, todo ello en ausencia de una reacción inflamatoria por parte del sujeto receptor. Sigue

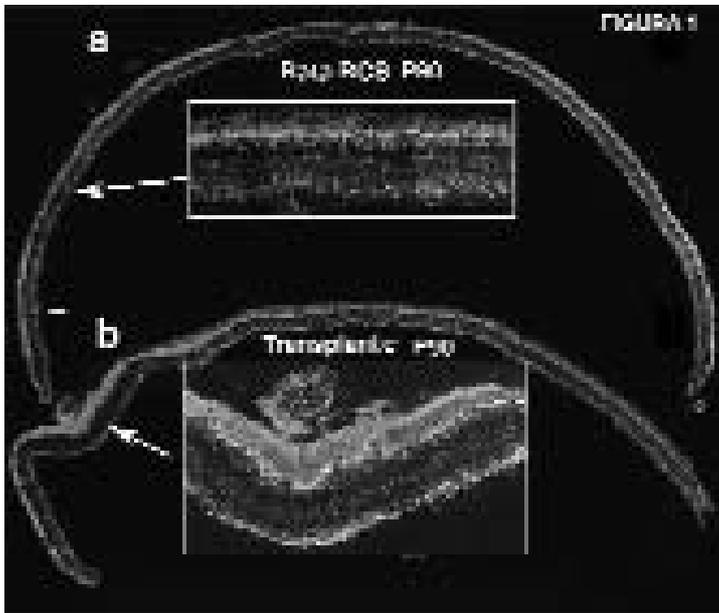


FIGURA 1

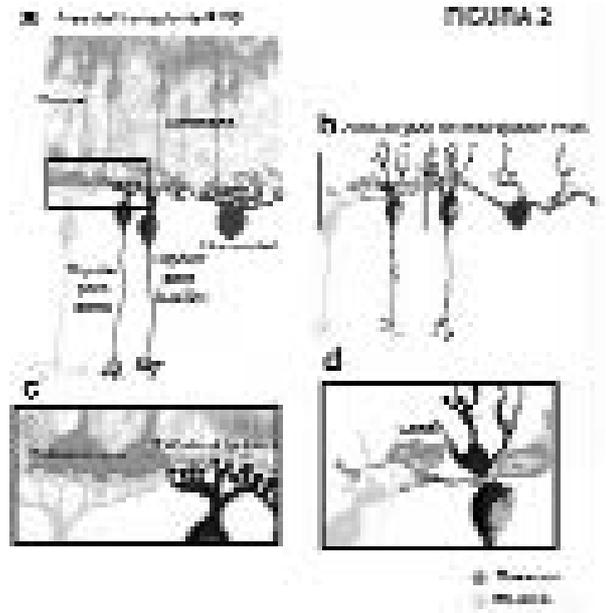


FIGURA 2

existiendo una preocupación clara de que, aun siendo el espacio subretiniano un lugar inmunológicamente privilegiado, puede con el transcurso del tiempo aparecer un rechazo a las células injectadas.

Asimismo, es preciso evaluar la supervivencia de las neuronas en la retina interna, así como la conectividad sináptica en las dos capas plexiformes de la retina. Se cree que el limitado éxito funcional observado en los pacientes que han sido sometidos a este tipo de terapias puede ser debido a dos causas: el fallo en la formación de contactos sinápticos entre las células donantes y la retina del receptor y la severidad de la enfermedad en los casos en que se ha utilizado el tratamiento. En el momento actual, la mayoría de los grupos que realizan investigación en este campo están convencidos de que es necesario profundizar en el conocimiento de investigación básica para comprender los mecanismos de formación de sinapsis entre neuronas retinianas y realizar trasplantes experimentales en ani-

males de experimentación con el objeto de promover la formación de contactos sinápticos. Varios de estos aspectos pueden conocerse gracias al gran avance de las técnicas de valoración funcional, como los electroretinogramas, los test optoquinéticos o de comportamiento, los registros celulares o a nivel del colículo superior o corteza visual. Es necesario, así, profundizar en estos estudios previamente al posible inicio de ensayos clínicos.

Las células de Schwann han demostrado su eficacia reparativa en lesiones del sistema nervioso central. Así, el uso de células de Schwann (línea SCTM41) establemente transfectadas para secretar niveles elevados de factores neurotróficos (como son el GDNF o el BDNF) ha permitido promover supervivencia neuronal en el mesencéfalo a nivel de la 'substantia nigra' (Wilby y cols., 1999), así como mantener la anatomía y función de la retina en ratas RCS (Lawrence y cols., 2004). En estos estudios se ha observado una disminución en la degeneración de la retina, espe-

cialmente de la capa de los fotorreceptores. Sin embargo, la utilización de cultivos primarios de células de Schwann aisladas a partir de nervios periféricos autólogos también nos ha permitido obtener resultados positivos en este sentido. Esta estrategia se basa en la capacidad intrínseca de células de Schwann para producir factores neurotróficos, como CNTF, BDNF y GDNF, así como FGF2, que se sabe son capaces de promover la supervivencia de fotorreceptores. Los resultados que hemos obtenido de estos estudios son muy similares a los descritos en la Figuras 1 y 2.

Por último hay que considerar otra alternativa terapéutica como es la inyección de células madre pluripotenciales, con capacidad tanto de ayudar a la permanencia celular como de reemplazar fotorreceptores perdidos. Durante los últimos años cada vez son más numerosos los laboratorios que investigan la utilización de células madre en la terapia de sustitución celular.

En el Congreso anual de la Asociación para la Investigación en Visión y Oftalmología (ARVO) que se celebra en Florida en Mayo del 2006 se han presentado numerosos trabajos donde se han utilizado células madre embrionarias humanas ES, células procedentes del cordón umbilical, o células madre procedentes de la médula ósea que inyectadas en el espacio subretiniano o en el vítreo han mostrado capacidad para diferenciarse en neuronas e integrarse en los circuitos retinianos. Su modificación genética previa puede hacer que expresen características de determinados tipos celulares como EPR.

La ventaja de este tipo de terapia estriba en la capacidad de las células madre en transformarse

en distintas células específicas de la retina y al poseer características de células inmaduras son capaces de establecer nuevos contactos sinápticos con los circuitos retinianos que todavía persisten. Estos resultados, abren grandes esperanzas en el tratamiento de patologías retinianas, aunque sigue siendo necesario un incremento de la investigación básica con el fin de conocer los mecanismos involucrados en la diferenciación, integración y funcionalidad de las células trasplantadas.

Agradecimientos: Estos trabajos han sido subvencionados por FUNDALUCE, (II Premio Bidons Egara de Investigación), ONCE, MEC (BFI2003-01404), FIS (PI042399) y NIH (EY14038),

BIBLIOGRAFIA

1. Cuenca N, Pinilla I, Sauvé Y, Wang S, Lu B, Lund RD. **Regressive and reactive changes in the connectivity patterns of rod and cone pathways of P23H transgenic rat retina.** *Neuroscience* 2004;127:301-317.
2. Cuenca N, Pinilla I, Sauvé Y, Lund RD. **Changes in synaptic connectivity following progressive photoreceptor degeneration in RCS rats.** *Eur J Neurosci* 2005;22:1057-1072. 3. McLoon SC, Lund RD. **Specific projections of retina transplanted to rat brain.** *Exp Brain Res* 1980; 40: 273-282.
3. Gouras P, Du J, Kjeldbye H, Yamamoto S, Zack DJ. **Long-term photoreceptor transplants in dystrophic and normal mouse retina.** *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 1994;35:3145-53.
4. Lawrence JM, Keegan DJ, Muir EM, Coffey PJ, Rogers JH, Wilby MJ, Fawcett JW, Lund RD. **Transplantation of Schwann cell line clones secreting GDNF or BDNF into the retinas of dystrophic Royal College of Surgeons rats.** *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 2004 ;45:267-74.
5. Lund RD, Adamson P, Sauvé Y, et al. **Subretinal transplantation of genetically modified human cell lines attenuates loss of visual function in dystrophic rats.** *Proc Natl Acad Sci USA* 2001;98:9942-9947.
6. McLoon SC, Lund RD. **Specific projections of retina transplanted to rat brain.** *Exp Brain Res.* 1980;40(3):273-82
7. Sauvé Y, Pinilla I, Lund RD. **Partial preservation of rod and cone ERG function following subretinal injection of ARPE-19 cells in RCS rats.** *Vis Res* 2006; 46:1459-1472.
8. Wilby MJ, Sinclair SR, Muir EM, Zietlow R, Adcock KH, Horellou P, Rogers JH, Dunnett SB, Fawcett JW. **A glial cell line-derived neurotrophic factor-secreting clone of the Schwann cell line SCTM41 enhances survival and fiber outgrowth from embryonic nigral neurons grafted to the striatum and to the lesioned substantia nigra.** *J Neurosci.* 1999;19:2301-12.

ASTURIAS CON OTRA MIRADA, LUCHA CONTRA LA CEGUERA

**LA ASOCIACIÓN ASTURIANA APORTA 6000 EUROS
A FUNDALUCE**

Un año más cumplimos nuestra palabra y la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria aporta 6000 euros a la Fundación Lucha Contra la Ceguera. El 100% de los donativos recogidos para investigación en el año 2005.

Gracias a todas las personas que por toda la geografía española han colaborado con nosotros en la distribución de lotería y postales, Asturias se compromete con la investigación.

¿Cómo superar el listón de los 6000 euros para investigación? Envíanos tus sugerencias, ideas y tus apoyos a nuestro correo electrónico asturias@retinosis.org o llámanos al 984193765.

Con otra mirada en radioeste.net

El taller de radio del Servicio de Juventud del Ayuntamiento de Gijón es el lugar desde el que cada jueves a las 20 horas ponemos en internet el programa de radio "**Con otra mirada, programa independiente sobre las personas con discapacidad**", en <http://www.radioeste.net>

2006 ha comenzado de forma febril en cuanto al trabajo de la asociación. Los talleres de radio, psicoterapia, memoria, la alfabetización digital para personas con discapacidad visual, la visita guiada a la exposición de pintura del artista Francisco Isern González y la caminata al aire libre por la

senda del Río Peña Francia en Gijón, marcan el comienzo del año.

El pasado 18 de marzo de 2006 nuestra Asamblea General aprobó los informes de gestión y los estados de cuentas y decidió aumentar la cuota anual de socios/as para 2007 a 40 euros para poder disponer de fondos propios suficientes para la realización de actividades.

En el transcurso de la Asamblea el Dr. Nicolás Cuenca Navarro, biólogo celular de la Universidad de Alicante nos puso al día de las perspectivas terapéuticas que tenemos a no tardar mucho para nuestra retinosis. Si quieres escuchar la charla puedes bajarate el archivo sonoro de la web: <http://retinosis.org/mp3/cuenca.mp3>

Catálogo de Servicios

Como siempre seguimos atendíendote en nuestras oficinas de Oviedo (tel. 985106100 ext. 36508) y Gijón (984193765) con nuestras trabajadoras sociales Salomé y Lorena. Agradecemos desde aquí la ayuda recibida por parte de la Fundación La Caixa por valor de 15000 euros para la contratación de una persona durante 2006.

Recuerda que ponemos a tu disposición nuestros servicios de Información asesoramiento, apoyo psicológico, orientación sociolaboral, apoyo jurídico, bolsa de voluntariado para acompañamientos, préstamo de ayudas técnicas, formación en nuevas tecnologías de la comunicación, actividades de ocio y tiempo libre y por supuesto la difusión de nuestra problemática a la sociedad con el servicio de noticias y centro de documentación sobre enfermedades hereditarias de la retina, y todas



nuestras actividades de captación de fondos para la investigación.

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria pone a tu disposición y mundo de posibilidades para que la retinosis no sea un obstáculo en tu vida.

NOS ACERCAMOS A TI
LA ASOCIACIÓN CANARIA DE RETINOSIS
CERCA DE TI.



En los primeros meses de este año, hemos comenzado el programa, ¡Nos Acercamos a ti! Con este programa pretendemos seguir divulgando tanto los objetivos de nuestra Organización FAARPEE como de FUNDALUCE y en buscar ayudas en Empresas, que donen aportaciones, hacia la ampliación en las cantidades destinadas a los Premios, incentivados a las convocatorias anuales, y hacia los Proyectos a la Investigación, presentados en FUNDALUCE.

En el mes de marzo, realizamos una reunión coloquio, junto con los Socios de nuestra Asociación, familias y vecinos interesados en el Municipio de Arucas, Firgas, Moya, de la isla de Gran Canaria, que consistió en informarles y en tener un acercamiento más directo a aquellos municipios que cuentan con socios y familiares y que por lejanía tienen la dificultad en el desplazamiento. Por ello, tenemos el deber de que tengan un acercamiento más directo con la Asociación a la que pertenecen y tener a la totalidad de nuestros socios y familiares informados en las Gestiones de nuestra Organización de primera mano.

También, queremos aprovechar nuestro medio informativo, en seguir informándoles todos estos últimos años, de la concentración de simpatizantes de la Villa de Teror. Esta vez en el mes de abril tuvo lugar la cena-baile, apoyada por la familia Trujillo, en la Villa Mariana de Teror. La recaudación fue aportada en su totalidad al Fondo a la Investigación, con una participación comparable a

los años anteriores.

En este año, resaltamos, que en nuestra Organización FAARPEE (FUNDALUCE) estuviese presente y se conociese la labor que está desarrollando a favor de los afectados de RP, de nuestra Nación, se hizo una entrega Institucional de la última edición de la Revista Visión, con la intención de ser un mejor recordatorio a los asistentes, en la cena.

Las empresas se interesaron rápidamente en aportar presentes, para que enriquezca la ilusión de los asistentes y la recaudación de los sorteos sean más importante.

Agradecemos al Excmo. Ayuntamiento de Teror, a su Corporación Municipal, a las Empresas de la Zona, compañía Naviera Fred Olsen, viajes 2000, Naviera Armas y a la caja Insular de Ahorros, vecinos, amigos, socios y familiares, que con su participación, se dio el realce que se esperaba.

"Te esperamos en esta celebración el Año próximo"

LA BUENA INFORMACIÓN
NOS APROXIMA

LA ASOCIACIÓN DE ANDALUCÍA
ORGANIZA UNA JORNADA DE COMUNICACIÓN

La Asociación presta mucho interés en informar a sus asociados, en diversos aspectos de la vida de los afectados de Retinosis en Andalucía, porque creemos que la buena información sobre la Retinosis Pigmentaria, las dificultades laborales de las personas afectadas, los problemas en la lecto-escritura, etc. Y sus posibles soluciones, si



se conocen bien, nos aproxima en los objetivos que nos hemos marcado.

Por ello, día a día se atienden a numerosas personas afectadas, que acuden a nosotros angustiadas por las graves consecuencias que pueden padecer y que procuramos aclararle sus dudas e inquietudes, con el ánimo de hacer realidad el fin de la Asociación, la ayuda mutua.

En este sentido, el pasado día 22 de Octubre de 2005, organizamos la II Jornada de Comunicación, en el Pabellón de la Once de Sevilla, en la cual intervinieron en sendas conferencias, la Doctora Marta Abad, de la Universidad Miguel Hernández de Elche y el Doctor Don Nicolás Cuenca, investigador en células madre de la retina en la Universidad de Alicante.

La Dra. Abad expuso el resultado de sus investigaciones, junto a su equipo, cuyo logro es la creación de un plasma sanguíneo en forma de colirio, que potenciando los factores del crecimiento que se hallan en todo individuo, aceleran la curación y el restablecimiento normal de las córneas afectadas de úlceras, Keratitis, (opacidad de la córnea) y otras afecciones. Nos mostró la acción rápida de este producto en 87 pacientes, obteniendo un resultado positivo en un 93 por ciento de los tratados, que en algunos casos de pacientes que habían perdido la vista, la recobraron de nuevo. Según explicó, además de la córnea, con este procedimiento se pueden regenerar otros tejidos, huesos y cartílagos. En breve, este procedimiento, según nos dijo, estará a disposición de todo el que lo necesite.

La Doctora Dña. Marta Abad con el resultado de sus investigaciones, nos muestra como algunas personas pueden recobrar su vista, mediante un colirio o plasma sanguíneo del propio paciente.

El Doctor Cuenca, con un lenguaje asequible a todos, explicó puntualmente el funcionamiento de la retina y exhaustivamente el proceso de la degeneración retiniana, en sus diversas etapas, además de otras enfermedades de la misma. Nos expuso también las distintas líneas de investigación que se están realizando en todo el mundo científico sobre la posible curación de la retinosis y especialmente el que él está desarrollando, los métodos para paliar el crecimiento de la enferme-

dad, elementos electrónicos para sustituir la retina y los avances que se producen en estas líneas de investigación.

Terminadas estas exposiciones, el numeroso público asistente, procedentes de toda Andalucía, pudieron hacer las preguntas relativas a su problema específico, siendo contestadas con gran atención por los ponentes. Finalizado el acto, disfrutamos de un tiempo de convivencia con ellos y entre todos.

**MÁS PARTICIPACIÓN:
MAYOR ILUSIÓN**
LA ASOCIACIÓN DE CASTILLA LEÓN
CADA DÍA MÁS FUERTE, MÁS VIVA



En los últimos meses, la asociación viene trabajando fuerte, afrontando cambios que consideramos muy positivos, reflejándose sobre todo, en el dinamismo adquirido y en un mayor índice de participación de todos los que la conformamos desde los distintos puntos de la región. Esto hace que nuestra asociación se sienta cada día más fuerte y viva.

La pasada Navidad llevamos a cabo por primera vez una iniciativa que tuvo una gran participación de socios, familiares, amigos y simpatizantes. Gracias a la colaboración de **Merkamueble-Valladolid** (quien donó una cadena de música) y de la **Frutería Marisa de Segovia** (quien colaboró con la impresión de las papeletas repartidas), pudimos realizar una rifa benéfica con la que se obtuvieron **2.000 euros como donativo que fueron ingresados en las cuentas de FUNDALUCE.**

Fue fundamental la ayuda de los coordinadores en las distintas provincias de la región y de los socios

para que cumpliéramos nuestro objetivo. Por otra parte, desde estas líneas queremos pedir disculpas a todos aquellos socios que no tuvieron noticia de tal iniciativa, dado que todo surgió de forma un tanto precipitada y no se pudo hacer llegar a todos tal y como nos hubiera gustado.

Estamos felices de poder comunicaros el orgullo que sentimos por la gran acogida que tuvo la celebración de la **Asamblea General de Socios en la ciudad de León el pasado 1 de abril**, disfrutando de un estupendo día de convivencia, batiéndose un récord de asistencia. Agradecemos de corazón la gran bienvenida que nos brindaron nuestros compañeros de León, con Ángel Laguna al frente como coordinador en dicha ciudad, con una maravillosa organización del acto. También queremos dar las gracias a amigos y compañeros de la Asociación de Asturias que, junto a su Presidente, Andrés Mayor, quien tuvo unas palabras para recordarnos la importancia que tiene FUNDALUCE para apoyar la investigación, quisieron acompañarnos.

Empezamos la jornada con la Asamblea General celebrada con todos los socios congregados en el salón cedido amablemente por Caixa Galicia, con un lleno absoluto, aprobándose los informes de gestión y las cuentas anuales, así como el nombramiento de un nuevo vocal de la Junta Directiva en Valladolid. A continuación, tres doctores impartieron una conferencia afrontando distintos aspectos relacionados con la retinosis pigmentaria. El Doctor Álvaro Toribio, de León, nos habló de las patologías más comunes que pueden acompañar a la retinosis y que, en muchos casos, sí se pueden tratar, como es el caso de las cataratas. La Doctora Sánchez, de Valladolid, nos puso al día en las distintas líneas investigadoras que se siguen en la actualidad cuyo objetivo es conseguir la curación de la retinosis pigmentaria y de otras enfermedades afines a la retina. Por último, el Doctor Alonso, también de Valladolid, comentó algunos datos sobre los pacientes que han pasado consulta en la Unidad de Control y Seguimiento en nuestra comunidad, apuntando así mismo detalles relacionados con nuestra enfermedad existentes en ese mundo, a veces tan desconocido, como es el de Internet, resaltando que no debemos fiarnos de toda la información que cuelga en la red. Posteriormente nos fuimos a comer, celebrando, al finalizar el postre y como novedad,

una pequeña rifa entre todos los asistentes.

Desde aquí damos las gracias a los siguientes establecimientos y entidades que desinteresadamente donaron regalos para tal fin: de Valladolid, Toys"R"Us, Galindo Peluqueros-Centros de Belleza, Raquel Redondo Ropa de Mujer, Modas y Peluquería Mayka, Confecciones las Tres BBB, Bolsos Trini y Mercería Cándida García; de Burgos, Caja de Ahorros Municipal de Burgos, y de León, Ópticas Vidal, Ayuntamiento, Diputación y Caixa Galicia.

Gracias a ellos y al apoyo y participación de todos en la iniciativa tomada se consiguieron **650 euros que servirán para aumentar los recursos de FUNDALUCE destinados a investigación**. Esto nos ayuda a seguir peleando y trabajando con ilusión. Tras el momento divertido que supuso la rifa, nuestros amigos de León nos tenían preparada una visita al original Museo de Arte Contemporáneo de Castilla y León (MUSAC), causando especial interés la exposición de Pipilotti Rist por la delicadeza, la sensibilidad y la tranquilidad transmitida por la artista.

No queremos dejar de felicitar a la periodista Tania Sutil por su fabuloso artículo "**Vivir a media luz**" publicado en **La Opinión de Zamora el día 26 de marzo de 2006**, quien, gracias a los testimonios de un socio de Zamora, Ángel Jaime Mostaza, sus familiares, y de la propia coordinadora de la Asociación en dicha ciudad, María Jesús Carretero, ha sabido plasmar y reflejar los miedos y preocupaciones de los afectados por retinosis pigmentaria, describiendo de forma resumida las características de la enfermedad, ahondando asimismo en la necesidad de exigir que las administraciones apoyen económicamente la investigación de tratamientos para que nuestra enfermedad deje de ser incurable.

Asimismo, queremos agradecer al **periodista Jorge Francés** la posibilidad que nos brindó al invitarnos a su programa en directo, **Estudio Nueve, del Canal 29 de Castilla y León**, celebrado el día 4 de abril, para tratar el tema de la retinosis pigmentaria, acudiendo como invitados nuestro Presidente, Félix Román, y nuestro Secretario, José Luis San José, en compañía del Doctor Alonso, quienes hicieron una breve exposición de la enfermedad y su problemática, sobre todo a

nivel médico y social.

Seguimos trabajando en el grupo de autoayuda con nuestra querida psicóloga a la cabeza, Gemma, quien guía las sesiones e incentiva la participación activa de los asistentes, los cuales valoran muy positivamente la celebración periódica de las sesiones.

LA CONSEJERÍA DE SALUD MANCHEGA CON LA RETINOSIS

**D. ROBERTO SABRIDO SE ENTREVISTA CON
LA ASOCIACIÓN MANCHEGA DE RETINOSIS.**

Desde estas líneas queremos manifestar nuestro agradecimiento a la excelente consideración que nos dispensa la Consejería de Sanidad no sólo por invitarnos a sus actos institucionales sino también por el gran apoyo que nos ofrece en todos los aspectos que consideramos primordiales.

Especificaremos a continuación todos esos pequeños detalles que nos indican que no estamos solos y que podemos contar desde la máxima figura representada por el Ilmo. Sr. Consejero hasta el funcionario más diligente que siempre nos alaba nuestra actuación animándonos a no desfallecer.

El pasado mes de Marzo, nuestro Presidente, Antonio Gómez pudo conocer en persona a D. Roberto Sabrido, nuestro Consejero de Sanidad, en un breve receso del acto de la primera piedra del centro Sanitario nº 7 en la ciudad de Albacete. En un ambiente de cordialidad Gómez constató cómo el Consejero aprecia nuestra labor, sintiéndose arropado tanto por la cordial acogida como por el compromiso de tener en cuenta a la Enfermedades de la Retina.

Ya desde el mes de Febrero nos consta que en un futuro no muy lejano, gracias a la magnífica labor de Sanidad y del Excmo. Ayuntamiento, las asociaciones de Autoayuda de Albacete entre las que nos contamos que no disponemos de local ni de medios podremos contar con un maravilloso Centro Socio-sanitario en el cual podremos desarrollar nuestra labor con un mínimo de condiciones. De todos es sabido que no disponemos de local, que todo lo tenemos en casa de Gómez,

hasta su teléfono y correo electrónico propio pero nunca habíamos comentado nada por escrito porque nuestro afán es la lucha contra la enfermedad y no escatimamos medios personales.

Asimismo nos han comunicado recientemente que podremos contar con la subvención para la celebración del Día Mundial, detalle que nos anima a estar en la brecha y que agradecemos desde estas líneas dado que el apoyo que nos presta la Consejería de Sanidad es digno de ser mencionado. De bien nacidos es ser agradecidos de ahí que manifestemos públicamente nuestra satisfacción por haber encontrado unos representantes sanitarios que nos hacen la labor más grata.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO Y PRIMEROS ENSAYOS CON IMPLANTES ELECTRÓNICOS

La Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C) organizó, igual que el año anterior, una conferencia dirigida a los afectados de Retinosis Pigmentaria (RP) para dar a conocer las últimas investigaciones genéticas y clínicas sobre esta enfermedad. La conferencia tuvo lugar el sábado, 17 de diciembre, en el Salón de Actos de la Delegación Territorial de la ONCE en Barcelona.

Los ponentes de la conferencia fueron la Dra. Roser González Duarte, catedrática y miembro del departamento de biología molecular de la Universidad de Barcelona (UB) y el Dr. Rafael Navarro Alemany, oftalmólogo y miembro del Instituto de Microbiología Ocular (IMO).

Secuenom, un chip de ADN para el diagnóstico genético de RP



Secuenom es el nombre del chip de diagnóstico genético que ha creado el equipo de la Dra. Roser González en colaboración con la Universidad de Santiago de Compostela. Hasta hoy, nunca se había creado un chip de ADN para el diagnóstico genético que tuviera identificados los 32 genes que hoy se conocen de RP y que además tuviera la capacidad de poderle añadir los nuevos genes que se vayan descubriendo de ésta patología. La Dra. González explicó a los afectados que el chip de ADN es útil para las familias compuestas por 1 o 2 genitores afectados, un hijo sano y un afectado, pero no sirve para analizar casos aislados.

A pesar que el chip esté lejos del tratamiento terapéutico y curativo de la RP, su existencia asume consecuencias muy positivas. En primer lugar, porque permite, a partir del análisis genético familiar, descubrir nuevos genes de RP que permitirían poder investigar la enfermedad con mayor profundidad. Y en segundo lugar, porque el chip de ADN permite diagnosticar quién es el portador del gen mutado de RP para poder determinar si en la descendencia familiar habrán o no portadores de RP.

La Dra. González agradeció a FundaLuce y a la ONCE la ayuda que ella y su equipo han recibido en todo momento y concluyó su charla con un mensaje optimista para todos los asistentes: **"Espero que en 8 o 9 meses el chip sea bienvenido para todos"**.

Nuevo ensayo clínico con microchip en España: implante electrónico

El Dr. Navarro, antes de centrarse en la última investigación sobre implantes electrónicos, hizo un pequeño repaso de las distintas terapias para

RP que se han investigado hasta hoy. Entre ellas, el Dr. Navarro destacó la terapia génica por medio de la introducción de una copia sana del gen mutado o la generación de una retina nueva a partir de las células madre entre otras.

Los implantes electrónicos a nivel retiniano

En una retina afectada de RP sabemos que muchos de los fotorreceptores (según el grado de afección) están muertos. Pero aún así, la retina sigue teniendo células viables, sobretodo en la parte de la retina interna. El objetivo de los implantes electrónicos es aprovechar y estimular las células viables para que puedan, a través del nervio óptico, hacer llegar la información al cerebro. El ensayo de implantes electrónicos se está realizando a partir de un microchip compuesto de una masa electrónica y un estimulador retiniano. La colocación del microchip sería extra ocular (por fuera del ojo) pero por debajo de la conjuntiva y se realizaría por medio de un clavo minúsculo de titanio. El mecanismo del implante es sencillo: el afectado, una vez se le ha implantado el microchip, llevaría puestas unas gafas con una pequeña cámara de vídeo capaz de captar señal y emitirla a un pequeño procesador de bolsillo. El procesador sería el encargado de codificar la señal y volverla a mandar a las gafas. Por último, las gafas, mediante señal infrarroja transmitiría la información al implante electrónico y éste último al cerebro.

"Lo que queremos conseguir con el implante es poder darle mayor autonomía visual al paciente", dijo el Dr. Navarro.

Por el momento, el implante electrónico sólo se ha realizado en EEUU durante 6 meses con 4 pacientes afectados de RP de baja visión. Para este año, se ha preparado un ensayo clínico con 4 centros europeos y 2 americanos que trabajarán conjuntamente a lo largo de 4 años con un total de 70 afectados de RP que pondrán en práctica esta nueva terapia.

"Esperamos que este ensayo clínico abra las puertas a nuevas estrategias terapéuticas sobre esta enfermedad", afirmó el Dr. Navarro, después de exponer el ensayo.

La conferencia concluyó con un turno abierto de



preguntas para los asistentes.

Con éstas 2 investigaciones, la RP parece estar cada vez más cerca de mejoras clínicas que puedan garantizar a sus afectados una mejora en su calidad de vida.

NOTICIAS DESDE NAVARRA

¡HOLA AMIGAS Y AMIGOS DE VISIÓN!

Desde Navarra os enviamos un cordial saludo, antes de informaros de las principales actividades que hemos desarrollado en estos meses.

1.- Celebración de Santa Lucía.

En la semana del 12 al 18 celebramos la festividad de Santa Lucía, patrona de las personas con discapacidad visual, con los vecinos del barrio donde está la sede de nuestra Asociación. Para ello, preparamos un Taller de 9 horas sobre "Primeros auxilios en el hogar", al que acudieron 15 personas, y un concierto de música clásica en la parroquia del barrio, que se pudo disfrutar por un centenar de personas, tras la Misa principal del domingo. Ambas acciones sirvieron para darnos a conocer más y para acercarnos un poco más al barrio de Azpilagaña y a sus familias. Fue una experiencia muy positiva.

2.- Ciclo Escena y Discapacidad

El mes de enero, a partir del día 14, fue el comienzo del 2º Ciclo "Escena y Discapacidad", organizado por nuestra Asociación en conjunto con la Fundación Municipal Teatro Gayarre. Este ciclo ha tenido cinco representaciones, entre obras de teatro y musicales. La compañía de personas sordas El Grito nos representaron la obra "Una tarde", mediante lenguaje de signos y traducción oral simultánea; Lola Herrera y su hija Natalia Dicenta nos hicieron emocionarnos con la obra "Solás", adaptada con audiodescripción; la compañía Picoballet de Maite León, formada por personas con discapacidad intelectual, nos sorprendió con un ballet clásico con música actual titulado "Para los que quieren soñar"; la compañía gaditana Flick Flock nos hizo disfrutar del musical "El rey pescador", realizado por personas con discapacidad variada; y, finalizó el ciclo en el mes de marzo con dos grandes actores como Carmelo Gómez y José

María Flotats que nos pusieron en escena la obra "La cena", que nos llevó a la época de la Revolución Francesa. Fue un gran éxito el que se ha tenido con este ciclo, al que hemos podido asistir las personas con discapacidad visual pues en todos los espectáculos se ha dispuesto de audiodescripción.

3.- Club cultural "Joaquín Rodrigo"

Es una de las secciones más activas de nuestra Asociación, cuyo objetivo es participar de la oferta de actividades culturales y de ocio que hay en Pamplona. Estuvimos en el Concierto de Reyes, con los vales y polcas de la familia Strauss; hemos visto las películas "Crash", "Secretos compartidos" y "La pantera rosa", en cine con audiodescripción. Por último, hemos asistido a tres exposiciones con visita guiada: una de arte nava-



rrero de la época de Sancho III el Mayor; otra sobre pintura flamenca del siglo de oro europeo; y la tercera sobre escultura contemporánea, en la que pudimos apreciar sensaciones de calor, textura y formas a través del tacto. Una excelente ración para alimentar el espíritu y ocupar nuestro tiempo libre.

4.- Plan de Empleo de Navarra.

Estamos trabajando con el Servicio Navarro de Empleo en la búsqueda de empleo para las personas con discapacidad. Esta colaboración se centra en el empleo público y en las empresas que ofrecen empleo normalizado. Nuestro trabajo es doble, con los socios y personas demandantes de empleo y con la administración, en ambos casos asesorando y elaborando medidas de accesibilidad y adaptación. Otro campo más en el que estar al servicio de las familias afectadas.

5.- Asamblea y Día de Convivencia.

El pasado 18 de marzo celebramos la Asamblea General donde se dio la aprobación al trabajo y la gestión técnica y económica del año 2005 y se dio, también, la conformidad a la planificación de actividades y de presupuestos para el año 2006.

Destacamos de esta Asamblea la decisión de conceder al Área de Servicios Sociales y Mujer del Ayuntamiento de Pamplona el premio "ARPN 2006", en la persona de la Concejala doña Conchi Mateo. Así mismo, va a tener mucha importancia el programa "Mi barrio, el primer paso", en el que se apoya la presencia activa de nuestros socios en las entidades y acciones de los entornos vitales cercanos. Es una de las mejores manera se hacer que se nos conozca y que vayamos consiguiendo una igualdad real de derechos y oportunidades.

Bueno, amigos lectores y oyentes de Visión, deseamos que estos meses sean buenos para todos y esperamos encontrarnos en el próximo número de esta nuestra revista.

RISAS PARA SUPERAR LA RETINOSIS

UN TALLER DE RISOTERAPIA PARA LOS AFECTADOS DE LA COMUNIDAD VALENCIANA.

Desde el último número de esta revista, Retina Comunidad Valenciana ha consolidado de forma espectacular los cursos de lenguaje de signos hasta el punto de no poder atender todas las solicitudes recibidas por falta de horas.

En el campo de las actividades lúdicas para los socios, se visitó L'Oceanografic, acuario de la Ciudad de las Artes y las Ciencias de Valencia, donde se pudo participar en actividades diseñadas para discapacitados visuales.

En el capítulo de la información a los socios, se han realizado diversas charlas:

" "Diagnóstico Preimplantacional" ofrecido por las Dras. M^a José de los Santos, del laboratorio de fecundación in vitro y, Emilia Mateu, del laboratorio de diagnóstico preimplantacional, ambas del Instituto Valenciano de Infertilidad (I.V.I.)

" "Células madre como tratamiento en medicina regenerativa" ofrecida por el Dr. Carlos Simón, director del banco de líneas celulares y coordinador del área de medicina regenerativa del Centro de Investigación Príncipe Felipe.

" "Últimas investigaciones en retina y células madre" ofrecida por el Prof. Nicolás Cuenca en la delegación de la ONCE en Alicante.

" "Importancia de la alimentación en enfermedades degenerativas" ofrecida por Rafael Jover, educador y especialista en nutrición.

Como viene siendo habitual, con la cercanía de las fechas navideñas, se realizó nuestra Comida de Navidad en la que hubo diversión, compañerismo, rifa, subasta y contamos con la presencia de Papá Noel.

Esta año, como novedad, ofrecemos un taller de risoterapia pues está demostrado que es una indudable forma de mejorar la salud.

Pero sobre todo, destaca el cambio de sede de nuestra asociación con el que se ha buscado una mejor adecuación a las actividades que se vienen desarrollando. Este cambio, que ha supuesto no poco esfuerzo, se ha aprovechado para llevar a cabo una renovación que se hacía necesaria.



Durante varios años estudias, luego comienzas a trabajar, tienes una visión, digamos aceptable, andar de noche es complicado, no importa, buscas trucos, excusas, simulaciones y sales del paso. Poco a poco, de forma inapreciable pierdes vista, puntos de luz menos luminosos, piensas, ¡qué manera de ahorrar energía, parece que usan lámparas de menos intensidad, intentas acercarte más, un poco más, hacia esa fuente lumínica, imperceptiblemente, menos nítida, que permita seguir realizando trabajos, estudiando, leyendo periódicos, libros, cada vez con más dificultad.

Sabes que tienes visión deficiente. según avanzan los años, de peor calidad. Desconoces que existe una enfermedad llamada Retinosis Pigmentaria. Hasta que un día, en una consulta, de las muchas que has realizado, un oftalmólogo, explica: padeces Retinosis Pigmentaria, es degenerativa, debes cuidar el trabajo, puedes tener dificultades para encontrar otro.

Transcurre el tiempo, pasan los años, alguien, tal vez un familiar, explica que existe una Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria. Entrás en ella y comienzas a conocer un problema, una realidad desconocida.

Con la información que recibes, comprendes por qué a veces, cuando caminas por la calle, tropiezas con personas, ¡naturalmente era culpa de ellos!

En cierto momento, finaliza, acaba, pierdes ese trabajo, por un lado, es un alivio, el esfuerzo realizado últimamente ha sido exhaustivo, agotador, trabajar con la vista, leer, desplazarse al centro de trabajo. Ahora, surge una gran inquietud: ¿qué porvenir me espera? ¿Será posible obtener una pensión de invalidez? ¿Cómo utilizar tantas horas del día, con una movilidad reducida, sin poder leer?

Intentas llenar las horas, oyendo radio, pero las noticias se repiten y repiten, la televisión, que ves con dificultad, no solo cansa mirar si no aguantar tediosos programas.

Un día, recibes la propuesta de ir a O.N.C.E., piensas, ¡eso es para ciegos!. Conoces una

Organización, que de manera altruista y generosa, ofrece unas instalaciones, trabajadores capacitados que asesoran, dando consejos, ideas de integración, aprendes braille, primero como curiosidad, para terminar, utilizando provechosamente, escribes, lees. Conoces la biblioteca sonora, ya puedes acceder a infinidad de libros, revistas, no solo grabadas con temas O.N.C.E., también de noticias generales.

Empiezas a valorar una nueva dimensión del mundo, nuevos parámetros, amplías horizontes, antes difuminados, ahora más luminosos.

Contactas con otras personas, idénticos problemas, a veces muy diferentes, reconoces que hay mujeres y hombres, jóvenes y más mayores, pero todos unidos por una superación constante. Cambias impresiones, ideas, experiencias, **¡no eras único!**, esas curiosas situaciones, se repiten, a unas, a otros, aquellos momentos frustrantes cuando son relatados, pierden negatividad, para volverse cómicos, ayudando a relajar y asumirlas: *"hay un charco, pisas en él", "una farola, vas hacia ella", "un familiar deposita cierto objeto en el pasillo, en medio de una habitación, aunque haya suficiente espacio tropezarás", "puertas entreabiertas que cuando encuentras, ya es tarde", "mesas bajas, impacto, rodillas golpeadas"...*

Asumida esta realidad, consciente de limitaciones, posibles de superar, apoyándose en familiares, amigos, compañeros de asociación, casi siempre quien mejor comprende, en reuniones de grupo, donde cuentan, anécdotas personales, estados de ánimo, discuten, comparan, transforman en ayudas positivas a sus miembros.

Aceptemos una realidad, uniendo nuestras fuerzas a través de nuestras Asociaciones, con la ayuda de la investigación médica, seguir aportando nuestro granito de arena, necesario para conseguir un bienestar óptimo, creando caminos con mínimos obstáculos donde más pronto que tarde, primero detener, erradicar después, que los descendientes solo la conozcan por la Historia.

Ángel Laguna, desde León



F.A.A.R.P.E.E.
Federación de Asociaciones de Afectados por Retinosis Pigmentaria del estado Español
C/ Montera, 24 - 4 - J
28013 Madrid
Tel. - Fax: 915 320 707
E-mail: faarpee@retinosis.org
Presidente: José María Casado Aguilera



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



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)
C/ Resolana, 30 (Edif. ONCE)
41009 Sevilla
Tel.: 954 901 616 - Ext. 351
Fax: 954 900 332
Presidente: Audifacio Reyes Fálder
E-mail: andalucia@retinosis.org



Asociación de afectados por Retinosis Pigmentaria de Catalunya (A.A.R.P.C.)
C/ Calabria, 66 - Desp. 5 (Edif. ONCE)
08015 Barcelona
Tel.: 933 259 200 - Ext. 268
Fax: 934 249 144
E-mail: aarpc88@virtualsd.net
Página web: http://www.retinosiscat.org
Presidente: Jordi Pala Vendrell



Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)
Pº de Echegaray y Caballero, 76 (Edif. ONCE)
50003 Zaragoza
Tel.: 976 282 477 - Ext. 210
Presidente: Pilar Marquina Martínez
E-mail: mtmelero@able.es



Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (A.E.R.P.)
C/ Bullones, 6
06360 Fuente del Maestre - Badajoz
Tel.: 924 531 084
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez
E-mail: extremadura@retinosis.org



Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria (A.A.R.P.)
Hospital Central de Asturias,
C/ Julián Clavería, s/n
33006 Oviedo - Asturias
Tel./fax: 985 106 100 - Ext. 36508
E-mail: asturias@retinosis.org
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



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



Asociación Canaria de Retinosis Pigmentaria
Av. Primero de Mayo, 10 (Edif. ONCE)
35002 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928 431 411 - Fax: 928 364 918
E-mail: rpcanarias@hotmail.com
web: http://es.geocities.com/retinosisc/br/>Presidente: Germán López Fuentes



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



Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.A.R.P.)
Mies de Millajo 1
39002 Santander - Cantabria
Tel. - Fax: 942 320 233
Presidente: Inocencio González Demetrio
E-mail: Retinacantabria@ono.com



Asociación de Retinosis Pigmentaria de Navarra (A.R.P.N.)
Luis Morondo 10 Oficina 1-A. 31006
Pamplona - Navarra
Tel.: 948 203 322 - Fax: 948 206 312
E-mail: navarra@retinosis.org
web: http://navarra.retinosis.org
Presidente: José Mª Casado Aguilera



Asociación de Castilla - La Mancha
C/ Bajada de San Juan, 1 (Edif. ONCE)
02001 Albacete
Tel.: 967221540 - Fax: 967 523 862
E-mail: lamancha@retinosis.org
Presidente: Antonio Gómez Ibáñez



Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Valenciana (A.A.R.P.C.V.)
Av. Barón de Cárcer, 48 - 7º - J
46001 Valencia
Tel. - Fax: 963 511 735
web: http://retinacv.com
E-mail: valenciarp@terra.es
Presidente: Almudena Amaya Rubio



Cómo me gustaría leerle un cuento

Quiero jugar con mis nietos, ver la televisión, salir de compras y recuperar mi vida, tal como era.

La Degeneración Macular limita mi capacidad y me impide realizar las actividades cotidianas.

Si mi mente y mis ganas de vivir siguen siendo las mismas, ¿por qué aceptar limitaciones?

**CUANDO LA CIRUGÍA NO PUEDE HACER NADA MÁS POR SUS OJOS,
AÚN ES POSIBLE UNA VIDA VISUALMENTE ACTIVA.**

No se conforme con su Baja Visión.
Podemos ayudarle.



913 992 256

Ponzano, 25 - 28003 Madrid

www.baja-vision.org