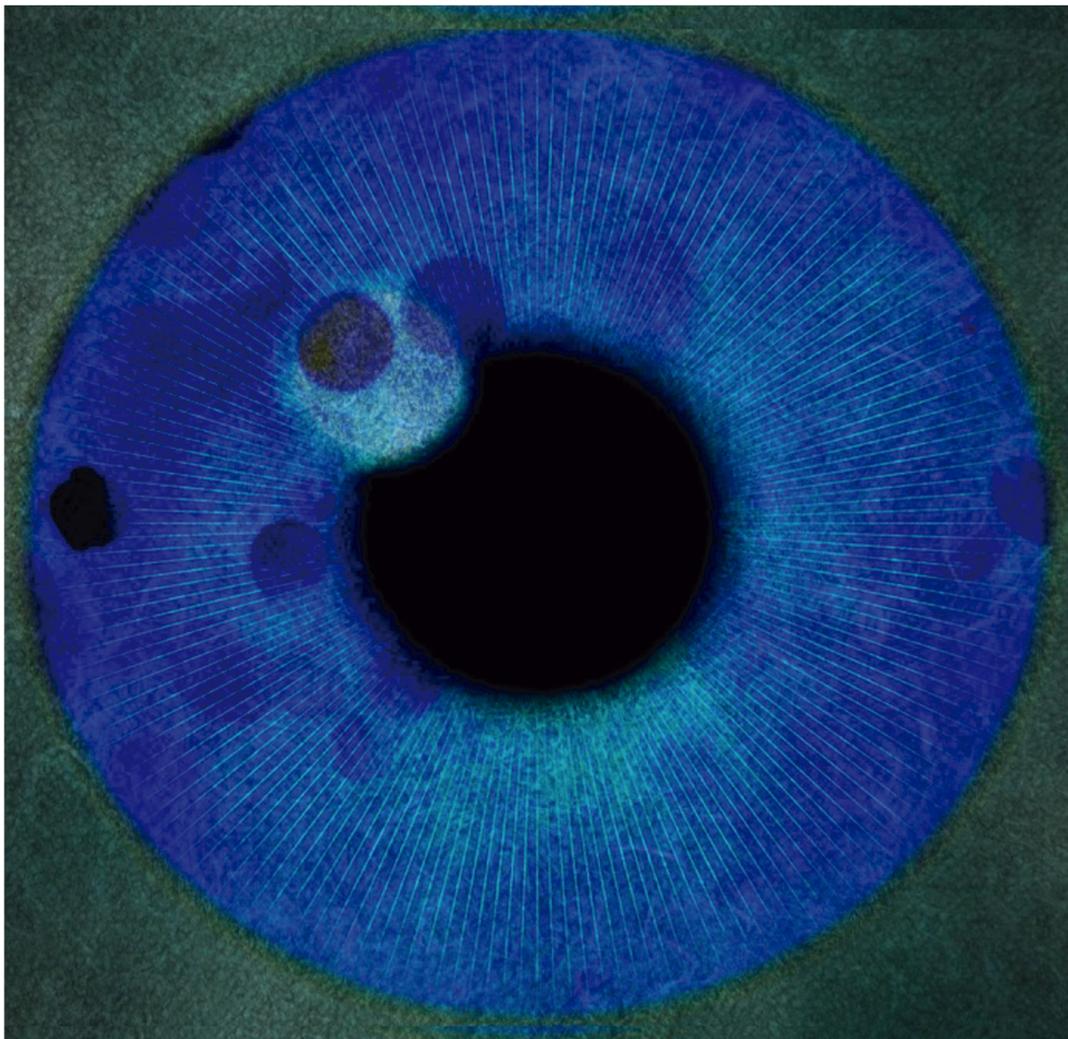


# Enfermedades de retina

## una mirada multidisciplinaria





# Enfermedades de la retina

Una mirada multidisciplinar

**Coordina:** Dra. Doña Carmen María Gómez Navarro

**D. David Sánchez González. Presidente Retina Murcia**



Ediciones  
LibroAzul

ISBN: 978-84-120397-0-2



Usted es libre de:

Compartir – copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato

Adaptar – remezclar, transformar y construir a partir del material

La licenciente no puede revocar estas libertades en tanto usted siga los términos de la licencia

Bajo los siguientes términos:

Atribución – Usted debe dar crédito de manera adecuada, brindar un enlace a la licencia, e indicar si se han realizado cambios. Puede hacerlo en cualquier forma razonable, pero no de forma tal que sugiera que usted o su uso tienen el apoyo de la licenciente.

NoComercial – Usted no puede hacer uso del material con propósitos comerciales.

CompartirIgual – Si remezcla, transforma o crea a partir del material, debe distribuir su contribución bajo la misma licencia del original.

Impreso por:

# ÍNDICE

## PRÓLOGO

D. David Sánchez González

## CAPÍTULO PRIMERO.

EL PAPEL DEL PACIENTE Y LAS ASOCIACIONES DE AFECTADOS EN LA INVESTIGACIÓN 9

El papel del paciente y las asociaciones de afectados en la investigación Registro de Pacientes con Enfermedades Raras Oftalmológicas - Empoderamiento 11

Dr. D. Manuel Posadas de la Paz

Movimiento asociativo 13

D. Chema Casado Aguilera

## CAPÍTULO SEGUNDO.

DIAGNÓSTICO GENÉTICO E INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS OCULARES. 17

Diagnóstico genético de enfermedades raras oculares 19

Dr. D. José María Millán Salvador

Terapias avanzadas en la patología retiniana: Terapia Celular. 31

Dr. D. J. Carlos Pastor

El estudio de la posible relación entre el estrés y la capacidad visual en Distrofias Hereditarias de Retina 37

Andrés Gálvez, Pedro Herrero, Alfredo Toribio, José Carlos Pastor

## CAPÍTULO TERCERO.

INVESTIGACIÓN EN DISCAPACIDAD VISUAL Y BAJA VISIÓN 39

Distrofias de retina: por un modelo de coordinación-sociosanitario 41

Dra. Dña Carmen María Gómez Navarro

La importancia del movimiento asociativo en el marco de las enfermedades poco frecuentes. El papel de ASANOL en los afectados de Neuropatía Óptica de Leber y sus familias. 53

Pedro García Recover (UNED), Irina Rasskin Gutman (UEX) y Fernanda Moretón Sanz (UNED)

Elementos físicos y simbólicos influyentes en las personas que reciben un diagnóstico de una Distrofia Hereditaria de Retina. El diagnóstico como momento de aparición de una singularidad en contextos de supuesta normalidad. La visión del paciente. 67

D. Luis Manuel Benavente González

Propuesta de Grupo de Trabajo sobre Gafas Electrónicas para la Discapacidad Visual 77

D. Joaquín Sánchez Onteniente

Binomio dependencia y discapacidad visual en la realización de las ABVD y AIVD. 87

Ester Bódalo Lozano y Jesús Sánchez García

## CAPÍTULO CUARTO.

INVESTIGACIÓN NOVEL EN DISTROFIAS DE RETINA Y DISCAPACIDAD VISUAL 95

Evolución de la microperimetria en pacientes con retinosis pigmentaria tratados con inyección intravítrea de células madre 97

Ana Vanesa García-Navarro, Elena Rodríguez, Rosa Reigadas, José M. Bueno Signos HAPTIC 105

D. José Manuel de la Peña

Estudio para la mejora de la visibilidad de las enfermedades raras oculares entre el personal sanitario. Ensayo piloto con la Asociación Española de Aniridia. 111

Dña. Raquel Gómez de León Zapata, Dr. D. José Carlos Pastor Jimeno

La codificación como elemento de calidad en la gestión, docencia e investigación de un servicio de oftalmología 122

M<sup>a</sup> Jesús Carcelén Garcías. Julia Niño-Narvió García, M<sup>a</sup> José García Sánchez. M<sup>a</sup> Gala Gutiérrez Miras.

# PRÓLOGO

**D. David Sánchez González**

**Presidente de la Asociación Retina Murcia y Presidente del comité organizador del I Congreso Nacional Retina Murcia**

La Asociación Retina Murcia (RETIMUR) nace en 1990 en Cartagena. Fue resultado de la necesidad de obtener respuestas y ayuda para un grupo de patologías, las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR), encabezada por la Retinosis Pigmentaria. De la mano de Luis Berrocal nuestro primer presidente comenzamos a recorrer nuestro camino.

Las DHR son un grupo de patologías que afectan gravemente a la visión pudiendo desembocar en ceguera y que en la actualidad no tienen ningún tratamiento. Debido a un error genético las células que se encuentran en la retina se mueren y a medida que esto sucede la pérdida de campo y agudeza visual va proliferando provocando una severa discapacidad visual.

La investigación científica es nuestra principal esperanza. Además, en los últimos años, también se han sumado las nuevas tecnologías ampliando la posibilidad de mejorar nuestra autonomía personal e implementando soluciones que aunque todavía están lejos de proporcionar visión artificial, podrían lograrlo pronto.

Mientras tanto el acompañamiento, la información y el apoyo psicológico son servicios que entidades como RETIMUR proporciona a los afectados y sus familias. El trabajador social y el psicólogo son profesionales indispensables además del control de la evolución de la enfermedad por parte de un oftalmólogo especialista en retina y de un óptico especializado en Baja Visión. Todos juntos trabajando de forma coordinada para ofrecer un servicio integral.

La caracterización genética de la patología tras el diagnóstico clínico no sólo completará dicho diagnóstico, sino que además servirá para que el afectado pueda prevenir la transmisión de la enfermedad a su descendencia y le permitirá poder acceder en el futuro a una terapia personalizada para corregir el defecto genético.

Mientras tanto la sensibilización acerca de la Baja Visión la prevención y mejora en el diagnóstico precoz y la difusión de información a los afectados y sus familias resulta muy importante. El Congreso Retina Murcia nace con ese objetivo esencial. Ser una herramienta al servicio de afectados, familias, profesionales, estudiantes y la sociedad en general para dar a conocer las DHR. Proporcionar un foro donde reunirse y compartir información y experiencias al tiempo que se conocen las últimas novedades científicas y tecnológicas.

Además, y como antes he mencionado, la genética, la intervención social con las familias y la voz de las asociaciones de afectados ofrecen una visión panorámica y global de este conjunto de patologías manteniendo a las familias actualizadas en las novedades que se producen y acercando a los estudiantes a las DHR ya que son el futuro en el que tenemos puestas nuestras esperanzas.

Desde RETIMUR tenemos la firme y ambiciosa pretensión de posicionar este congreso como referencia de ámbito nacional. Para ello entendemos que la continuidad del mismo es necesaria y clave en este propósito. Sabemos que es un reto difícil y que requerirá de mucho esfuerzo pero lo creemos alineado con nuestra reciente declaración de entidad de utilidad pública.

Agradecemos la ayuda de los patrocinadores y entidades colaboradoras, del Ayuntamiento de Murcia y del Gobierno de la Región y esperamos hacernos acreedores del mismo para la segunda edición a la que os invitamos a todos para el próximo 2019.

## **CAPÍTULO PRIMERO.**

### **EL PAPEL DEL PACIENTE Y LAS ASOCIACIONES DE AFECTADOS EN LA INVESTIGACIÓN.**



# REGISTRO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS OFTALMOLÓGICAS – EMPODERAMIENTO

**Dr. D. Manuel Posadas de la Paz**

Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)

Durante muchos años la información procedente de los registros ha estado limitada a las acciones promovidas desde la perspectiva de la salud pública y con objetivos dirigidos a la vigilancia epidemiológica. En paralelo, el mundo clínico generaba bases de datos de series de casos, generalmente de origen hospitalario, orientadas al seguimiento de variables clínicas de sus pacientes o de varios grupos a través de redes de colaboración. Estos desarrollos presentaban claros sesgos que impedían sacar conclusiones adecuadas y en la mayoría de los casos, esta información se perdía por la falta de sostenibilidad de los profesionales que tuvieron esta iniciativa.

Desde hace años, estas series de casos han mejorado de manera ostensible de la mano del concepto metodológico conocido como Registros de Pacientes orientados a Resultados en Salud, aunque también son conocidos por su nombre más breve: Registros de pacientes. Corregir los sesgos que impedían sacar conclusiones, mejorar la sostenibilidad a lo largo de los años, garantizar un adecuado seguimiento sin pérdidas de la información evolutiva, incluyendo casos con todo el espectro de la enfermedad y no solo enfermos más graves y garantizando la interoperabilidad para poder ampliar la información a través de otros registros utilizando tecnología basada en ontologías en lugar del sistema clásico de estandarizar variables. Este método basado en los denominados FIAR Principles, de sus siglas en inglés para los términos Findable; Interoperable; Accesible and Reusable. La información de los registros de pacientes han sido ampliamente comentadas y orientadas a través de proyectos europeos como EPIRARE <http://www.epirare.eu/> y RD-CONNECT <https://rd-connect.eu/>. Criterios de calidad y recomendaciones acerca de cómo debería ser su construcción y

mantenimiento, junto a la conexión con biobancos y datos OMICs son la clave actual de estos registros.

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras cuenta con este dispositivo preparado, dado su responsabilidad en la coordinación de EUROBIOBANK, su mantenimiento del Biobanco Nacional de Enfermedades Raras (<http://bioner.isciii.es/>) , su relación con la plataforma de datos ómicos de RD-CONNECT y su registro de pacientes de enfermedades raras. El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras <https://registroraras.isciii.es> es una plataforma de ámbito estatal que permite la interoperabilidad con investigadores de todo el mundo, está abierto a clínicos e investigadores de dichas enfermedades y empodera al paciente haciendo real el concepto de medicina centrada en el paciente. Dicho concepto es ampliamente usado en el sistema nacional de salud pero poco usado. La medicina centrada en el paciente empodera a los afectados y a sus familias para compartir la toma de decisiones sobre su salud en colaboración con los médicos. Los dueños de los datos son los pacientes y la cesión de estos datos y de la toma de decisiones opera desde el empoderamiento y no desde la simple firma de un consentimiento informado, documento ampliamente usado pero muy mal usado.

# MOVIMIENTO ASOCIATIVO

## D. Chema Casado Aguilera

Presidente de Retina Navarra y de Acción Visión España.

En esta intervención os expondré algunas de las principales ideas que, sobre el movimiento asociativo, he ido adquiriendo a lo largo de los 32 años de vida con la retinosis pigmentaria y de los 24 años de participar en el asociacionismo relacionado con la discapacidad visual.

1.- debemos tener siempre presente que el movimiento asociativo se pone en marcha por unas carencias vitales.

- Toda asociación nace de la inquietud de unas personas o familias que no ven cubiertas sus expectativas ante la atención recibida por la administración, en nuestro caso, de carácter sanitario.

- Esta inquietud se hace más evidente cuando se trata de enfermedades crónicas y degenerativas, de las que se nos ha dicho son incurables y no hay nada que se pueda hacer.

- Surge entonces la necesidad de buscar más personas con nuestros diagnósticos y nos proponemos mejorar la calidad de nuestra vida ante la incertidumbre de la enfermedad y buscar medios que puedan darnos alguna esperanza en un futuro mejor con la investigación.

- Pensamos que, siendo más yiendo juntas todas estas personas, vamos a lograr reivindicar mejor nuestras necesidades y buscar soluciones a nuestras situaciones vitales.

2.- Sin participación, el movimiento asociativo no tiene sentido.

- La fuerza de una asociación la da la unión de las personas asociadas, no la dan ni los objetivos, ni su cartera de servicios.

- Lo importante e imprescindible es que todas las personas que forman parte de la asociación participen en su funcionamiento y en sus decisiones.

- Cada persona lo hará según sus posibilidades: unas podrán

poner más y otras podrán hacerlo a un nivel más bajo. Pero, todas son importantes y ha de reconocerse el esfuerzo personal a favor del colectivo.

- La aportación económica no da derechos. Los derechos deben darlos la actitud de participar y compartir tiempo, capacidades, relaciones o cualquier otra aportación que beneficie al conjunto.

- Por eso, es imprescindible que tengamos estructuras abiertas, flexibles y dinámicas que den opción a que la asociación se considere un bien de todas las personas asociadas y adheridas al proyecto que ellas mismas han aprobado.

- La asociación es de todas y cada una de las personas asociadas, no es de la presidencia ni de la junta directiva.

- La asociación no es una empresa de servicios que asume tareas que debemos exigir a la administración.

- Es difícil no caer en la trampa que nos ofrecen las subvenciones: dependencia de la burocracia para mantener las estructuras que, a su vez, necesitan más burocracia para continuar.

3.- Si el movimiento asociativo no mejora la sociedad no vale para nada.

- El asociacionismo es una de las mejores maneras de organizarnos la sociedad civil para defender nuestros derechos como ciudadanía.

- Recordamos que el inicio de todo era superar unas carencias detectadas en el sistema sanitario, en relación a nuestra enfermedad.

- No podemos conformarnos con que nos solucionen nuestro tema a, no buscamos una solución puntual, aquí y ahora. Necesitamos que el futuro sea mejor y sostenible. Necesitamos que las mejoras sean del sistema que se ofrece a toda la sociedad.

- Buscaremos un equilibrio de intereses y complicidades entre las organizaciones con la finalidad de que la sociedad en su conjunto sea la que avance y mejore.

- Ello nos lleva a que, aunque es lícita la lucha y competencia que se establece entre las diferentes asociaciones por lograr cada

una lo que define como sus objetivos, pensemos que puede ser más eficaz para la mejora de la sociedad el que vayamos juntas las entidades.

- Buscaremos, en este sentido, proyectos e iniciativas comunes que nos permitan unir nuestras fuerzas y nos den la capacidad necesaria para vencer las dificultades ante decisiones políticas y económicas.

#### 4.- Algunas funciones que debe tener el movimiento asociativo

- Acoger. Desterramos la soledad. Eres importante para el grupo.

- Informar. Tenemos derechos. Hay opciones en la sociedad.

- Acompañar. En grupo es más fácil. Nos cuesta menos avanzar.

- Ayudar. En la búsqueda de soluciones reales, no darles nuestra solución.

- Orientar. La experiencia y conocimientos de otras personas del grupo nos favorecen: fomentemos el intercambio.

- Gestionar. De manera colaborativa y solidaria, incorporando los principios del voluntariado al funcionamiento diario.

- Defender. Derechos y principios de igualdad y equidad ante actuaciones administrativas públicas.

- Proponer. Medidas que mejoren las situaciones y la práctica de sistemas de atención individual y grupal.

- Colaborar. Con las iniciativas personales y de otras entidades que busquen la mejoría social, la participación en igualdad y los planteamientos que priorizan principios de equidad y trato y no aspectos económicos.

#### 5.- ¿Qué es AVE?

- Acción Visión España es una asociación de organizaciones de pacientes cuyo fin principal es mejorar la atención pública a las personas y familias con enfermedades visuales en todos y cada uno de los ámbitos y etapas de la vida en España, a través de las entidades que las representan.

- Aunque su tarea se desarrolla con todas las personas con algún diagnóstico de pérdida visual, su trabajo actual se está priorizando en la situación de baja visión.

- El proyecto más importante que está realizando en estos últimos años tiene como objetivo la visibilización de este grupo dentro de la discapacidad visual. La baja visión se encuentra en término ambiguo entre ver o no ver. La sociedad tiene muchas dificultades para entender que hay personas que ven, pero que lo hacen de una forma diferente. No son ciegas ni normovidentes, ven de otra manera que puede ser nublada, desenfocada, distorsionada, de campo no completo, con deslumbramientos, por ejemplo. Y que en unas situaciones pueden tener un resto visual funcional y, en otros momentos, no pueden utilizarlo de modo eficaz.

- A fecha de hoy, al proyecto de AVE están adheridas 10 entidades, tanto de ámbito nacional como autonómico. Son:

- ANIRIDIA ESPAÑA.

- MIOPIA MAGNA. AMIRES.

- ES RETINA ASTURIAS.

- DISCAPACITADOS VISUALES DE CATALUÑA. B1 B2 B3.

- RETINA NAVARRA.

- DISCAPACITADOS VISUALES DE ÁLAVA. ITZAROPENA.

- DISCAPACITADOS VISUALES DE GALICIA. B1 B2 B3.

- BEGISARE. RETINOSIS PIGMENTARIA DE GUIPÚZCOA.

- NEUROPATÍA ÓPTICA DE LEBER. ASANOL.

- AFECTADOS Y FAMILIARES DE GLAUCOMA. AGAF.

## **CAPÍTULO SEGUNDO.**

### **DIAGNÓSTICO GENÉTICO E INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS OCULARES.**



# DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES RARAS OCULARES

**Dr. D. José María Millán Salvador**

Investigador del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe (Valencia)

Las distrofias de retina (DR) son un conjunto heterogéneo de enfermedades hereditarias y degenerativas de la retina que afectan a los fotorreceptores y causan pérdida de la visión. Este conjunto de enfermedades raras tiene distintas causas genéticas y en el momento presente los genes conocidos implicados en su etiología son más de 250 (RetNet, <https://sph.uth.edu/retnet/sum-dis.htm>) que explican aproximadamente la mitad de los casos y se estima que deben existir al menos otros tantos genes responsables de los casos restantes. Las terapias en desarrollo para esta patología son a menudo dependientes del gen y mutación causantes.

Por todo ello la caracterización molecular de las DR suponen un desafío por su complejidad pero una necesidad para poder abordar su prevención, a través del consejo genético, su diagnóstico precoz y en un futuro su tratamiento.

El desarrollo de la secuenciación de nueva generación (Next Generation Sequencing, NGS por sus siglas en inglés) ha supuesto un avance tremendo en el campo de la investigación y el diagnóstico genético molecular, particularmente en las enfermedades raras con elevada heterogeneidad genética y en las que no se conocen aun todos los genes causantes como ocurre con las DR

La NGS permite la “lectura” de un gran número de genes para un paciente determinado en un tiempo y a un coste económico y técnico impensable el siglo pasado.

Desde su aparición, inicialmente en el campo de la investigación, hacia el año 2006 y a partir de 2010 en el campo del diagnóstico, hasta la actualidad, la NGS ha ido mejorando su rendimiento a la vez que disminuía su coste. Como ejemplo, el primer genoma humano que se secuenció completamente en el año 2003 costó unos 1000 millones de

dólares y se tardó 13 años en secuenciarlo y analizarlo mientras que el objetivo de las empresas biotecnológicas para el futuro próximo es conseguir la secuenciación de un genoma humano por 1000 dólares en varios días de trabajo (\$1000 project).

## **Tipos de Secuenciación Masiva**

El genoma completo de un individuo está compuesto por regiones que codifican para proteínas (exones) y otras (intrones y ADN intergénico). La cantidad total de ADN presente en el genoma humano es de unos 3000 millones de nucleótidos y entre 20.000 y 25.000 genes. Aunque el conjunto de genes codificantes (exoma o conjunto de exones) del individuo solo supone el 1,5% del genoma, en él se localizan el 85% de las mutaciones patológicas causantes de enfermedades raras.

Es conveniente distinguir entre las técnicas de secuenciación masiva no enfocadas, esto es la secuenciación de todo el genoma (WGS) o el exoma (WES), de aquellas enfocadas a una enfermedad, mediante paneles con un alto nº de genes conocidos.

Es importante tener en consideración estos aspectos porque mientras la secuenciación dirigida se está extendiendo cada vez más, en el ámbito del diagnóstico y sus resultados son de más fácil manejo desde el punto de vista de su análisis, interpretación y aspectos éticos, en el caso de la WES/WGS la cantidad de datos a analizar, interpretar e informar a los pacientes es ingente y plantea problemas de coste, técnicos, de conocimiento y ético-legales, por lo que su uso está por ahora bastante restringido al campo de la investigación aunque es previsible su incorporación a la clínica en un futuro inmediato, en la medida que estos aspectos se vayan resolviendo.

## **Aspectos Técnicos**

En la secuenciación masiva debemos distinguir 4 fases o aspectos. (figura 1).

La primera de ellas es la captura y preparación de las librerías y la técnica de amplificación del DNA que se hace utilizando diseños específicos realizados de modo adecuado a la enfermedad en estudio y que es preciso actualizar constantemente, y que usa una parte analítica

en el laboratorio (wet lab) desarrollada por distintas compañías. Aunque difieren en varios aspectos, el esquema principal de trabajo es conceptualmente similar para todos ellos. El ADN se fragmenta (la fragmentación puede hacerse por diversos métodos), posteriormente se le añaden unas secuencias adaptadoras a los extremos de estos fragmentos y se hibridan a sondas representativas de todo el genoma o regiones del genoma que queremos secuenciar. Este proceso se conoce como captura o realización de la librería. A continuación, esos fragmentos de ADN “capturados” se amplifican clonalmente para ser utilizados como moldes a secuenciar (Enriquecimiento).



Figura 1: Las cuatro fases de la secuenciación por NGS se representan cada una en un color diferente.

En segundo lugar, estas secuencias de ADN capturadas y amplificadas

se deben secuenciar en un equipo adecuado (secuenciador).

Existen distintos métodos de secuenciación (pirosecuenciación, hibridación-ligación o el registro de cambios en el pH durante la incorporación de nucleótidos). En cualquier caso, de esta forma se consiguen una serie de secuencias de pequeño tamaño (entre 75 y 400 pares de bases) que una vez filtradas, ensambladas y comparadas con una secuencia consenso nos darán la lectura de la región genómica que queríamos analizar.

Dependiendo del estudio que se quiera realizar, la potencia y complejidad de manejo de estas plataformas hace inviable el estudio. Así, el análisis de un genoma o un exoma el estudio de unos pocos genes

La aparición de los secuenciadores y plataformas de arrays de 2ª generación permiten secuenciar simultáneamente más de cientos de millones de lecturas cortas (de entre 30 a 70 bases hasta varios cientos de bases, más recientemente) que se mapean frente a un genoma de referencia a una cobertura muy redundante, esto es varios cientos/miles de veces.

Esta estrategia está permitiendo no solo secuenciar el ADN de un genoma o exoma completo sino hacer otros estudios como secuenciación del ARN (transcriptoma), estudios epigenómicos etc (RNA-Seq, ChIP-Seq, bisulfite sequencing)

Además, recientemente han aparecido versiones de equipos de NGS con características más limitadas en cuanto a su rendimiento y capacidad de secuenciación pero con mayor facilidad de manejo y enfocados a un segmento de mercado distinto. Algunos ejemplos son los equipos 454 GS Junior de Roche, MiSeq Personal Sequencer de Illumina e Ion Torrent de Life Technologies. Estas plataformas se conocen como benchtop o de bancada y son las utilizadas comúnmente para el estudio de determinados paneles de genes enfocados al diagnóstico de una enfermedad o grupo de enfermedades.

Recientemente, han aparecido otras tecnologías que están basadas en la emisión de protones y que pretenden conseguir la secuenciación de una cadena de ADN en tiempo real lo que reduciría aún más el coste y el tiempo de procesado. Sin embargo, estas tecnologías conocidas como Next-Next Generation Sequencing todavía no superan a las

mencionadas anteriormente.

En tercer lugar, se debe realizar el procesado bioinformático de las secuencias. Este paso es muy importante y supone en estos momentos el cuello de botella de esta tecnología, particularmente en el caso de la WGS/WES.

Una parte muy importante en el esquema de trabajo de un experimento de NGS es el análisis computacional (figuras. 2)2A y B). Las ciencias informáticas han tomado una relevancia crítica en la NGS en el sentido de que sus capacidades son esenciales para manejar y analizar datos biológicos. La NGS produce una cantidad de datos sin precedentes que un ordenador común no puede manejar. Aunque para algunas plataformas existen herramientas de manejo de datos y análisis en un único programa, cualquier tarea no trivial a realizar con los datos requerirá al menos de una persona con conocimientos en bioinformática. En el futuro las compañías de software y los proveedores de equipos de NGS desarrollarán programas con los que no será imprescindible tener conocimientos en bioinformática para analizar datos de secuenciación masiva, aunque este hecho podría limitar al usuario a solo aprovechar las funciones predefinidas en ese hipotético software.

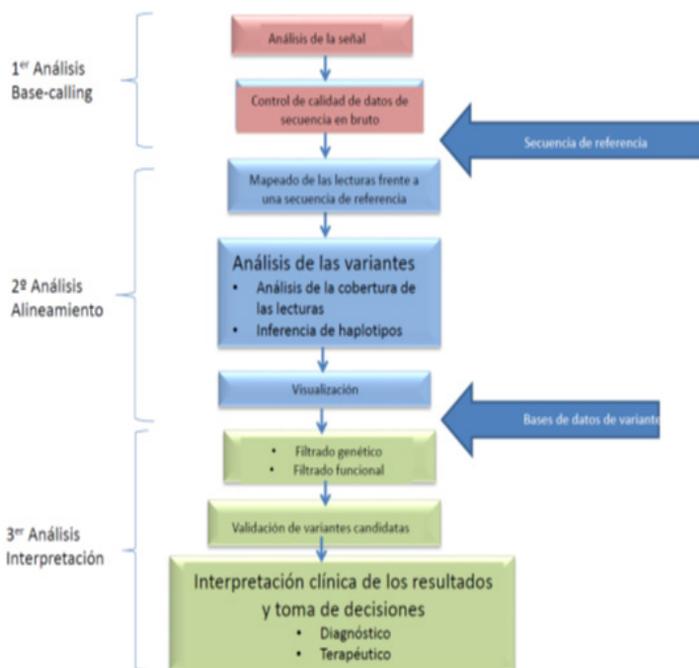


Figura 2:

Y por último se deben comprobar las mutaciones encontradas,

validando los resultados con otras técnicas, así como interpretar su papel patogénico mediante otras pruebas (estudio en la familia, búsqueda en las bases de datos, análisis funcionales in silico y en vivo), proporcionando un análisis de los datos experimentales que tenga sentido biológico y que pueda informarse adecuadamente al paciente y sus familiares.

Ello requiere de una gran experiencia en genómica y en la propia enfermedad por parte del equipo profesional que lleve a cabo el estudio y depende de la incorporación de toda la información relevante que exista.

Por tanto, nos parece evidente que, a día de hoy, para analizar los datos experimentales obtenidos e integrarlos con la información disponible en las numerosas bases de datos de información biológica, los conocimientos en ciencias computacionales son absolutamente necesarios.

## **Ventajas e inconvenientes de los distintos tipos de NGS**

Las técnicas de NGS pueden utilizarse tanto en el campo del diagnóstico (principalmente paneles) como de la investigación de las DR (paneles y WGS/WES).

En el campo del diagnóstico la NGS por paneles permitirá estudiar todos los genes conocidos relacionados con las distrofias retinianas (en este caso) en un tiempo y con una relación coste/efectividad muy elevados, independientemente del diagnóstico clínico lo que supone una ventaja en aquellos casos en los que el diagnóstico clínico no esté bien definido o sea solapante entre distintas entidades clínicas.

En el caso de la investigación, la WGS/WES permitirá encontrar nuevos genes relacionados con la enfermedad en aquellos pacientes (alrededor del 50% actualmente) en los que no se encuentra la mutación o mutaciones responsables en los genes conocidos.

Sin embargo, la NGS no es la solución definitiva para todos los casos de DR. Existen todavía problemas técnicos para la detección de cierto tipo de defectos genéticos como deleciones inversiones o traslocaciones. La captura de regiones genómicas ricas en GC o en elementos repetitivos y, sobre todo, la detección de mutaciones en las regiones intrónicas, que se sabe actualmente son una causa no infrecuente de DR.

Además la NGS actualmente debe ser validada por la tecnología tradicional (secuenciación por Sanger), supone un esfuerzo de interpretación de las variantes encontradas por parte de expertos experimentados en el campo clínico en cuestión y sigue sin permitir identificar mutaciones de efecto patológico en regiones no codificantes cuya patogenicidad solo puede ser dilucidada mediante estudios funcionales difíciles si los genes implicados únicamente se expresan en tejidos inaccesibles como la retina.

Por último, en el caso de la WES/WGS se pueden encontrar variantes con significado fenotípico que pueden afectar a la vida futura del paciente y sus familiares y que ocasionan situaciones éticas y legales que deben ser valoradas por expertos en el campo de la bioética.

La tabla 1 refleja las diferencias entre la NGS enfocada (paneles) y los estudios ómicos (WGS/WES) en cuanto a tiempo, costes y disponibilidad del estudio enfocado y % de casos que es esperable caracterizar

|  | <b>Estudio Enfocado (paneles)</b> | <b>Estudio ómico (WES/WGS)</b>                    |
|--|-----------------------------------|---|
| <b>Coste</b>   | bajo                              | elevado   |
| <b>Estudio</b>   | individual                        | familiar  |
| <b>Dependencia técnica</b>                               | Experiencia en el campo           | Experiencia en el campo y bioinformática          |
| <b>Tipo de Resultados</b>                                | No hay resultados inesperados*    | Resultados ajenos al objetivo clínico del estudio |
| <b>Rutina diagnóstica</b>                                | Sí                                | No  |
| <b>Identificación de nuevos genes</b>                    | No                                | Sí  |
| <b>Identificación de nuevos mecanismos de enfermedad</b> | No                                | Sí  |

\*En ocasiones sí se pueden producir resultados inesperados o no deseados

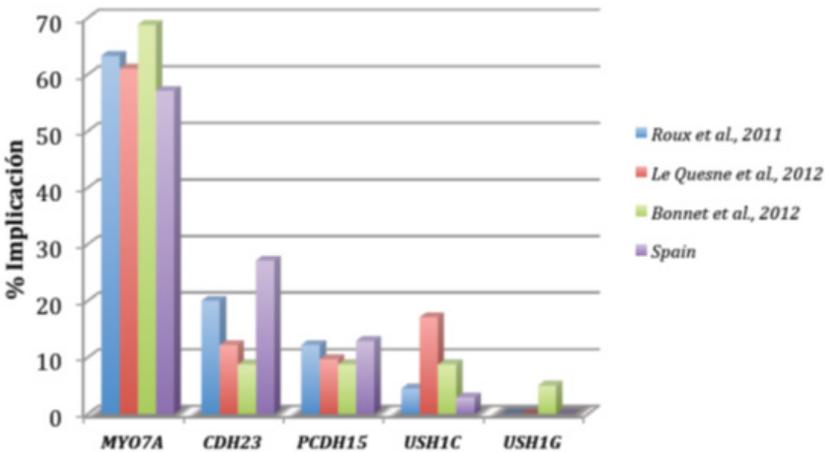
Tabla 1: Comparación entre NGS (paneles) y WES/WGS: Indicaciones, ventajas e inconvenientes

## Experiencia en el laboratorio del Hospital la Fe de Valencia

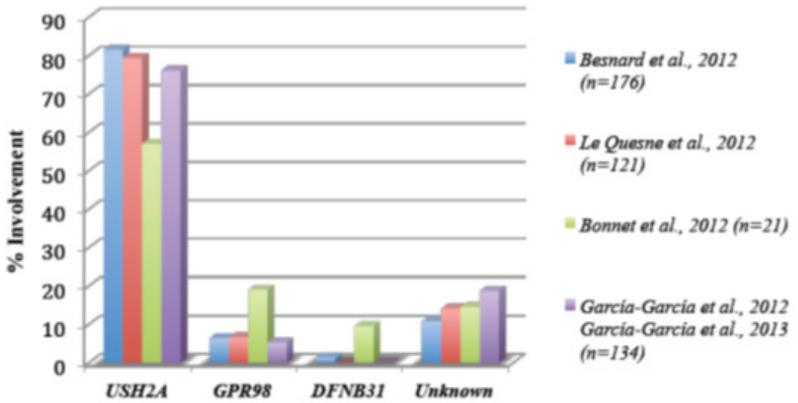
En nuestro laboratorio se trabaja tanto con distrofias de retina aisladas como con síndrome de Usher, la distrofia de retina síndrónica más frecuente y que asocia retinosis pigmentaria, hipoacusia neurosensorial y, en ocasiones, alteración del equilibrio.

Mediante un panel de NGS que incluye todos los genes conocidos relacionados con el síndrome de Usher conseguimos una eficacia diagnóstica del casi el 100% de los casos de síndrome de Usher tipo 1 (la forma más grave de la enfermedad) y de más del 80% de los casos de síndrome de Usher tipo 2. En los casos en los que el diagnóstico clínico no está claro, la eficacia desciende hasta un 40% (figura 3). Además, nos ha permitido conocer qué genes son los más frecuentes en nuestra población.

### USH1 (97,5%)



## USH2 (82%)



## USH NO CLASIFICADO:

identificada la causa genética de la enfermedad en el 40% (12 de 30) de las familias

**USH2A: 8 (26,7%)**

**PCDH15: 2 (6,7%)**

**CDH23: 1 (3,3%)**

**MYO7A: 1 (3,3%)**

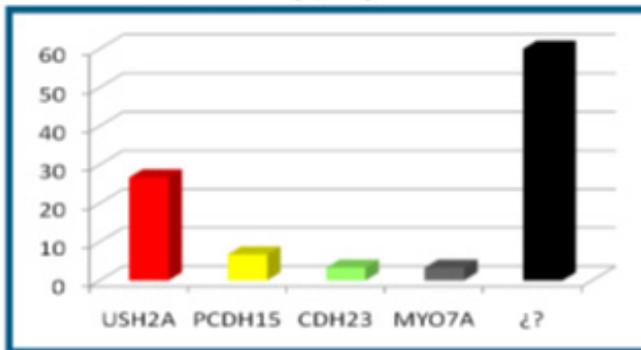
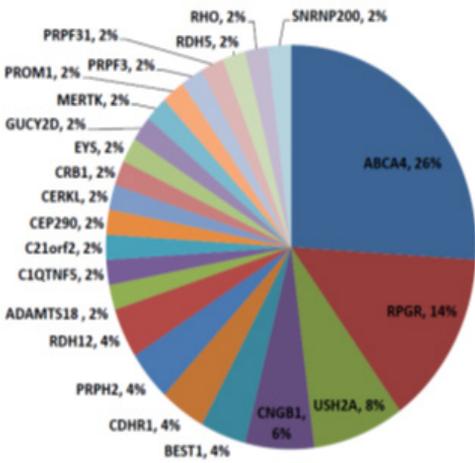
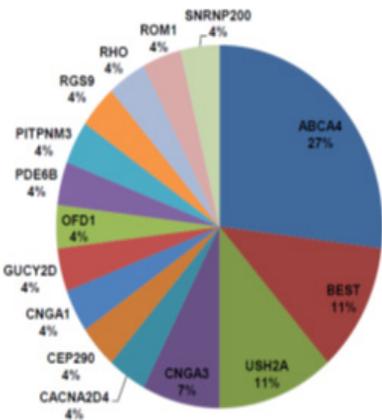


Figura 3

Respecto a las distrofias de retina no sindrónica, aplicando un panel de 117 genes, hemos conseguido el diagnóstico de el 50% de los casos mientras que en 26 de ellos no hemos podido completar el diagnóstico al ser genes implicados en distrofias autosómicas recesivas y no haber encontrado la segunda mutación. En otros 23 pacientes no se encontró ninguna mutación por lo que se están secuenciando mediante WES para intentar identificar un nuevo gen implicado en la enfermedad (figura 4).



- > AR: 68%, AD:18%, L-X: 14%
- > 21/75 mutaciones novel



- > ¿Mutaciones intrónicas profundas?
- > ¿CNV?



- > Secuenciación del gen / RNA-Seq / CGH-array



Figura 4:

## CONCLUSIONES

El diagnóstico molecular de las distrofias hereditarias de la retina se ha visto históricamente dificultado por su enorme heterogeneidad clínica y genética.

En la mayoría de los casos, ante un diagnóstico oftalmológico, el genetista se enfrenta a un elevado nº de genes candidatos que analizar. (Tabla 2).

| Estudio                      | Genes en el panel | % de casos diagnosticados | Distrofia de Retina Estudiada         |
|------------------------------|-------------------|---------------------------|---------------------------------------|
| <i>Bowne et al (2011)</i>    | 46                | 24%                       | ADRP                                  |
| <i>Shanks et al (2013)</i>   | 73                | 25% //<br>53%             | DR en general//<br>de inicio temprano |
| <i>Neveling et al (2012)</i> | 111               | 36%                       | RP                                    |
| <i>Xia Wang et al 2013)</i>  | 163               | 39%                       | LCA                                   |
| <i>Audo et al; (2012)</i>    | 254               | 57%                       | DR en general                         |

ADRP: Retinosis pigmentaria autosómica dominante; DR: Distrofias retinianas; LCA: Amaurosis congénita de Leber

Tabla 2: Ejemplos de la eficacia de la NGS en estudios realizados recientemente mediante NGS enfocada

Se recomienda en el momento presente utilizar la NGS (incluyendo aquí el exoma clínico) como técnica diagnóstica de 1er nivel. Ello permite caracterizar molecularmente aproximadamente la mitad de los casos.

En el resto de los casos o como un 2º/3er tercer paso, y dependiendo de la estructura familiar, tipo de patología y disponibilidad /precio de la técnica y de su análisis bioinformático se recomendaría realizar la técnica de WGS/WES.

La NGS es una herramienta eficaz en este tipo de enfermedades genéticamente heterogéneas ya que permite el estudio de un elevado número de genes al mismo tiempo reduciendo el tiempo del análisis y el coste técnico y económico.

NOTA: Esta ponencia está basada parcialmente en el artículo publicado en la revista VISIÓN (FARPE). Ayuso C, Millán JM. Secuenciación masiva en distrofias retinianas. Visión. 43: 17-22 (2013)

# TERAPIAS AVANZADAS EN LA PATOLOGÍA RETINIANA: TERAPIA CELULAR.

**Dr. D. J. Carlos Pastor**

Catedrático de Oftalmología de la Universidad de Valladolid. Jefe de Departamento del Hospital Clínico Universitario. Director del Área de Retina del IOBA (Instituto de Oftalmobiología Aplicada de la Universidad de Valladolid). Coordinador General de Oftared, Red Temática de Oftalmología del Instituto de Salud Carlos III.

Antes de comentar algunos datos de la aplicación de la terapia celular en las enfermedades de la retina, hay que aclarar que se entiende por “terapias avanzadas”. Este concepto, fijado por la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS), engloba a los tratamientos basados en terapia génica, terapia celular, ingeniería tisular y otros asimilados. Es necesario recordar que el uso de estas modalidades terapéuticas está altamente regulado por una normativa europea, traspuesta en España por un Real Decreto (BOE 477/2014). Básicamente dos ideas son las piedras angulares de estas terapias: deben ser aprobados por la AEMPS, tras ser evaluados por un Comité Ético y las células, deben ser manipuladas siguiendo las “buenas prácticas de fabricación” (GMP), es decir como cualquier fármaco.

El IOBA lleva más de 10 años trabajando en este campo y se han hecho más de 80 trasplantes de células madre en pacientes con patología de la superficie ocular gracias entre otras cosas a que formamos parte del Centro en Red de Medicina Regenerativa y Terapia Celular de Castilla y León y de la Red TerCel del Instituto de Salud Carlos III. Pero la charla de hoy versa sobre la patología de la retina y por extensión la del nervio óptico. Otro día podemos hablar de lo realizado por nuestros compañeros del grupo de Superficie Ocular del IOBA.

Para saber cuántos ensayos clínicos se están haciendo en estos momentos en el mundo, con cualquier tratamiento, basta con consultar la página

web de ClinicalTrials.gov, una página del gobierno federal de los Estados Unidos. Cualquier supuesto ensayo que no figure allí no es fiable y sus resultados no serán aceptados por la comunidad científica. En estos momentos hay 161 ensayos registrados, en patologías retinianas con terapia celular. La mayoría en degeneraciones maculares, pero también en retinosis pigmentaria, enfermedad de Stargardt, y patologías del nervio óptico.

Existen varias fuentes de células madre para realizar terapia celular: células embrionarias, fetales, pluripotentes inducidas, y adultas. Y entre estas últimas las mesenquimales de varios orígenes como la médula ósea y la grasa. Por razones éticas y de facilidad, en el IOBA nos hemos decantado por la células madre mesenquimales y nuestros compañeros de una spin-off de la Universidad de Valladolid, Citospin, han conseguido que sus células madre, de origen de médula ósea sean consideradas por la AEMPS como un producto para ser utilizadas en humanos. Nuestra decisión de trabajar en estas células se debe a que en nuestra opinión presentan múltiples ventajas y entre ellas que están muy bien estudiadas y caracterizadas, que son relativamente fáciles de obtener y mantener y sobre todo por su tolerancia inmune. Es decir que no provocan reacciones de rechazo lo que abre un enorme abanico de posibilidades, ya que no es necesario obtenerlas del propio paciente.

Las células madre se pueden emplear para sustituir a células dañadas, si se las somete a los estímulos adecuados. Pero sobre todo en estos momentos se están empleando por sus propiedades paracrinas. Esto es, estas células son capaces de secretar factores de crecimiento que actúan como agentes neuroprotectores evitando en muchos casos que el deterioro de la retina o del nervio óptico continúen, o al menos enlenteciéndolo.

Como es de suponer, el grupo de Retina del IOBA ha centrado sus esfuerzos en la forma seca de la DMAE, ya que es muy frecuente, afecta a los dos ojos y en estos momentos, a pesar de los esfuerzos de la industria farmacéutica, carece de tratamiento. Y máxime tras el fracaso de una de las promesas, el emixustat hydrochloride. Este fármaco fue sometido a ensayos clínicos y abrió muchas esperanzas, pero desgraciadamente en Euretina de 2016 se comunicó oficialmente que no se obtenían resultados positivos y que la empresa discontinuaba las investigaciones.

Los trabajos del IOBA se han centrado en el Epitelio Pigmentario de

la Retina (EPR) ya que esta monocapa es clave para el mantenimiento de la neuroretina, y está afectada primaria o secundariamente en múltiples enfermedades.

En 2012 publicamos nuestros resultados con el trasplante de EPR adulto (Fernandez Bueno I, et al. *Histology and immunochemistry evaluation of autologous translocation of RPE-choroid graft in porcine eyes.* *Acta Ophthalmol.* 2013 Mar;91(2):e125-32. doi: 10.1111/aos.12001). Y empezamos a comprobar los efectos de las células madre sobre el EPR dañado (Singh AK et al. *Adipose derived mesenchymal stem cells partially rescue mitomycin C treated ARPE19 cells from death in co-culture condition.* *Histol Histopathol* 2013;28:1577-1583) hasta probar este efecto en cultivos de neuroretina y además comprobar que la adición de determinadas sustancias, mejoraba la capacidad de neuroprotección (Rodríguez-Crespo D, et al. *Triple-layered mixed co-culture model of RPE cells with neuroretina for evaluating the neuroprotective effects of adipose-MSCs.* *Cell Tissue Res.* 2014;358(3):705-16). Estos trabajos nos han llevado a obtener una patente (Patente de invención: P201331743. 29 noviembre 2013).

Así pues seguimos trabajando en esta línea de posibles tratamientos para las formas atróficas de la Degeneración Macular Asociada a la Edad y cuyos resultados, si fueran positivos, se podrían hacer extensivos a otras enfermedades retinianas e intraoculares.

Y de hecho, recientemente hemos iniciado un ensayo clínico que supone la aplicación de nuestros conocimientos a una enfermedad del nervio óptico que hoy no tiene tratamiento, aprovechando el potencial de las células madre mesenquimales (Labrador-Velandia S, et al. *Mesenchymal stem cell therapy in retinal and optic nerve diseases: An update of clinical trials.* *World J Stem Cells.* 2016 Nov 26;8(11):376-383).

En algunos pacientes se produce un cuadro agudo, denominado Neuropatía Óptica Isquémica Anterior Aguda No Arterítica (NOIAANA). No es una enfermedad frecuente, ya que afecta a solo a unos 10 casos por 100.000 habitantes y año. Ocurre en personas de más de 60 años, y supone una especie de infarto de la cabeza del nervio óptico.

Eso supone la pérdida brutal de la agudeza visual, que no se recupera. Esta enfermedad carece de tratamiento y de prevención y en hasta un

25% de los pacientes, en un periodo de 5 años se afecta el otro ojo dejándole en muchos casos completamente ciego.

Algo parecido ocurre en el Sistema Nervioso Central con un ictus (no hay que olvidar que el nervio óptico en realidad es una comisura cerebral y que la retina se considera tejido neural). Pues bien, en los casos de ictus, se produce una zona de necrosis directamente relacionada con el fallo de irrigación, pero alrededor se produce un área, denominada “de penumbra”, de tejido cerebral, que en función de muchas condiciones se puede necrosar también, lo que aumentaría la zona de daño, o recuperarse (es decir las neuronas pueden sobrevivir) lo que disminuiría el impacto funcional de la enfermedad sobre el paciente.

Pues bien, nuestra hipótesis de trabajo ha sido precisamente que en los casos de NOIAANA no se afecta directamente “todo” el nervio óptico y que se podría actuar aprovechando la capacidad de neuroprotección de las células madre mesenquimales para intentar reducir el daño y por lo tanto mejorar la recuperación funcional de los afectados.

El proyecto de ensayo clínico fue presentado a la AEMPS quienes nos solicitaron algunas pruebas preclínicas suplementarias, antes de autorizar el ensayo para seres humanos.

Las células mesenquimales derivadas de medula ósea se denominan MSV, están producidas bajo GMP por la empresa Cytospin y están autorizadas y se emplean para otras enfermedades (AEMPS, PEI nº15-007).

Durante casi dos años, utilizando conejos hemos comprobado varias cosas: que esas células son bien toleradas por el ojo. Que permanecen “vivas” en el interior del ojo al menos durante 15 días, y que por lo tanto son capaces de ejercer su efecto. Que no emigran fuera del ojo (lo cual es una de las preocupaciones más grandes en la terapia con células madre). Y que como se sabía, no provocan reacciones inmunes (se han usado células de humanos en conejos sin ningún problema), lo cual abre una serie de posibilidades inmensas. (Labrador Velandia S, et al. Biocompatibility of intravitreal injection of human mesenchymal stem cells in immunocompetent rabbits. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2017 Nov 22. doi: 10.1007/s00417-017-3842-3. PMID: 29168045.).

Además hemos comprobado que esas células producen varios factores neuroprotectores como en BDNF y el CNTF y que mejoran la viabilidad del modelo de cultivo organotípico de retina porcina.

Con esos datos, se obtuvo la aprobación del Comité Ético y de Investigación Clínica de Valladolid, la AEMPS ha autorizado la realización de este ensayo clínico.

El estudio ha sido inscrito en ClinicalTrials.gov donde es accesible a todo el mundo y le hemos denominado “neurostem” y facilitamos información actualizada a través de las redes sociales (@iobaUVA, @jcpastorj, Facebook, LinkedIn)

Esperamos que en menos de un año podamos tener datos concretos del mismo que gustosamente compartiremos con todo el mundo.

Miembros del equipo investigador del IOBA: Sonia Labrador Velandia, Salvatore Di Lauro, MariLuz Alonso-Alonso, Girish K. Srivastava e Ivan Fernandez-Bueno.



# **EL ESTUDIO DE LA POSIBLE RELACIÓN ENTRE EL ESTRÉS Y LA CAPACIDAD VISUAL EN DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA**

**Andrés Gálvez<sup>1,2</sup>, Pedro Herrero<sup>2</sup>, Alfredo Toribio<sup>2</sup>, José Carlos Pastor<sup>3</sup>**

[1] Agencia Espacial Europea - ESA, Paris, Francia; [2] Asociación de Castilla-León de Afectados por la Retinosis Pigmentaria - ACLARP, Valladolid, España; [3] Instituto Universitario de Oftalmobiología Aplicada, Universidad de Valladolid - IOBA, Valladolid, España.

## **Introducción**

Hay indicios de que el estado de ansiedad y el estrés son factores que afectan a la evolución de patologías orgánicas, una categoría en la que se incluyen las distrofias hereditarias de la retina (DHR), como la Retinosis Pigmentaria (RP). Diversos estudios han intentado determinar la relación del estrés crónico con la RP y la capacidad visual de los enfermos, y han tratado de establecer qué tipo de medidas de estrés pueden ser más apropiadas para este fin. Para evitar una dependencia de la propia percepción del sujeto para evaluar su grado de estrés, se ha propuesto la utilización de biomarcadores objetivos en distintos fluidos y tejidos corporales, cuyas medidas sean sencillas y no invasivas. Este trabajo analiza las tendencias en investigación en este tema y describe los pasos que se han tomado para iniciar la caracterización de biomarcadores de estrés crónico en saliva y cabello en pacientes con distrofias de la retina.

## **Objetivos**

Analizar tendencias en el estudio de la posible relación entre estrés crónico y las DHR, y describir el protocolo de un primer estudio de medidas objetivas y no invasivas que puedan resultar útiles a tal efecto.

## **Metodología**

El análisis está basado en la búsqueda y revisión de publicaciones sobre las distrofias de la retina y la relación con reacciones fisiológicas de estrés crónico; se analizan además las tendencias en trabajos acerca de los biomarcadores que son objeto del estudio posterior: el cortisol, en saliva y cabello; la inmunoglobulina A secretora en saliva, y la fracción soluble del receptor II de la citoquina pro-inflamatoria TNF $\alpha$  en saliva.

## **Resultados**

El análisis muestra una tendencia creciente en la aparición de publicaciones sobre los biomarcadores de estrés y sobre su uso en la evaluación de los efectos del estrés crónico en humanos. La aplicación a la evaluación del estrés en pacientes con DHR es un tema novedoso: Hay muy pocos trabajos que relacionen ambos temas.

## **Conclusiones**

A raíz de estos datos, obtenidos en la realización del TFM del master en “Investigación en Ciencias de la Visión”, se ha comenzado un estudio con pacientes de DHR en abril de 2018 en el IOBA de la Universidad de Valladolid, en colaboración con ACLARP. El estudio, que está actualmente en curso, puede suponer un paso adelante en la investigación de la posible influencia del estrés en las variaciones de la capacidad visual de pacientes con DHR.

## CAPÍTULO TERCERO.

# INVESTIGACIÓN EN DISCAPACIDAD VISUAL Y BAJA VISIÓN



# **DISTROFIAS DE RETINA:**

POR UN MODELO DE COORDINACIÓN-SOCIOSANITARIO

**Dra. Dña Carmen María Gómez Navarro**

Directora del I Congreso Nacional Retina Murcia, trabajadora social de la Asociación Retina Murcia, Secretaria del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) y profesora del Departamento de Trabajo Social y Servicios Sociales de la Universidad de Murcia

## **Introducción**

Las asociaciones de pacientes del ámbito de las enfermedades oculares nacen con el objetivo de prestar apoyo a las personas afectadas por una discapacidad orgánica derivada de una enfermedad grave degenerativa de la retina (E.D.R) y a sus familias para mejorar su desarrollo personal.

La discapacidad orgánica se produce como consecuencia del daño, fallo o enfermedad en un órgano interno, lo que hace que estas enfermedades no sean perceptibles, las vuelve “enfermedades ocultas”. Algunos ejemplos son la fibrosis quística, las distrofias de retina, las cardiopatías, las enfermedades renales, etc.

El ojo es el órgano principal del sistema visual, que detecta y capta las imágenes vistas y los convierte en señal eléctrica que pasa a través del nervio óptico en impulsos nerviosos, los cuales son interpretados por el cerebro. El ojo es una esfera de aproximadamente 25 mm de diámetro con un peso aproximado de 8 gramos. Se compone de una multitud de órganos, entre otros: cuerpos ciliales, retina, fovea, córnea, pupila y el nervio óptico. La retina es la membrana que cubre una gran parte de la superficie interna del globo ocular, y se compone de los fotorreceptores (conos y bastones) y las neuronas que transmiten señales eléctricas al cerebro. La retina central contiene la mácula y la fovea. Se vascularizado por la arteria y la vena central de la retina

Las enfermedades de retina son mayoritariamente hereditarias, degenerativas, actualmente sin curación y pueden aparecer en cualquier momento de la vida. Estas enfermedades afectan a las personas en

todos los planos de su vida, tanto a nivel individual como familiar, sanitario, social, laboral y académico. Por eso las intervenciones y los acompañamientos no se centran únicamente en la persona afectada, sino que se trabaja con toda la familia para hacer frente a la enfermedad.

La adopción de un modelo de coordinación socio-sanitaria supone reconocer la naturaleza biopsicosocial de la enfermedad. Además, implica, por una parte, la optimización de los recursos públicos sanitarios y, por otro, poner el centro de atención en la persona, proporcionando una atención basada en sus necesidades, capacidades, recursos y expectativas.

## **Modelo de coordinación socio-sanitaria en personas con Enfermedades de Retina**

No es fácil conciliar el sector sanitario y social, pero la dimensión de las necesidades que tienen las personas con enfermedades crónicas, como lo son las retinianas, precisan y merecen que se realice un esfuerzo por alcanzar un modelo de coordinación socio-sanitario que permita la comunicación entre lo biológico, lo social y lo psicológico.

La adopción de un modelo de coordinación socio-sanitaria representa, además, una doble oportunidad: por una parte, optimizar los recursos públicos destinados a la atención de las personas con enfermedades crónicas o en situación de dependencia, y por otra la de avanzar en una atención más eficaz, con el centro de atención en las personas y sus necesidades, y con base en la generación de una nueva cultura del cuidado (Ministerio Sanidad, Política Social e Igualdad, 2011).

El desarrollo de fórmulas organizativas que permitan que la provisión de ambos servicios se realice de forma coordinada, articulando los dispositivos sanitarios y sociales, se fundamenta en (Casado D, 2003):

1)Aprovechamiento de sinergias: aunque el objetivo prioritario de los servicios sanitarios y sociales es actuar respectivamente sobre el estado de salud (previniendo y curando) y la capacidad funcional (rehabilitando y cuidando), uno y otro tipo de intervenciones pueden acabar afectando positivamente la evolución de los problemas que no le son propios. Esta sinergia será posible plenamente con un sistema “articulado” de provisión.

2) Obtención de un balance asistencial adecuado a lo largo del tiempo: el estado de salud y el nivel de dependencia de una persona con discapacidad visual, además de estar relacionados entre sí, varían a lo largo del tiempo, por lo que es necesario garantizar un continuum en la atención a las necesidades específicas de cada usuario.

Las intervenciones no coordinadas en el ámbito de lo social y lo sanitario, genera problemas y dificultades tanto a la persona y su familia como a los profesionales. Es por ello, y en virtud de los principios de justicia y eficiencia, por lo que la coordinación sociosanitaria se convierte en una obligación política y asistencial.

Esta coordinación debe partir de la administración pública, quien debe dotarla de un marco institucional, reglamentario y técnico, y dar cabida a las asociaciones de pacientes, el sistema privado personalizado en las sociedades de pacientes. Además, su ámbito de actuación debe abarcar tanto intervenciones macro, a nivel comunitario, como micro, con pacientes y familias.

Es en este espacio donde deben coordinarse los profesionales de ambos sistemas, comunitario y el individual, pero también el público y el privado: el personal médico y de enfermería tanto de la atención primaria como de la especializada, así como los profesionales de los servicios sociales de la administración pública y de las entidades privadas.

La descoordinación entre los diferentes recursos provoca que muchas personas con enfermedades crónicas, especialmente las de baja prevalencia, no cuenten con una atención adecuada, lo que provoca falta de adherencia a las citas con los profesionales, un fuerte aumento del número de visitas y pruebas médicas y, en definitiva, una carencia de bienestar social y calidad de vida.

Las entidades públicas y privadas que se comprometan con el modelo de coordinación deben intervenir, a través de sus respectivas carteras de servicios, de forma ágil y coordinada, para garantizar la continuidad de la atención evitando duplicidades y vacíos asistenciales mediante:

- El reconocimiento de la competencia de cada una de las partes
- Creación de grupos de trabajo multidisciplinares
- La utilización de los recursos más adecuados en cada situación,

tras una valoración integral.

- El establecimiento de indicadores de evaluación.

## Objetivos

Los objetivos que se persiguen alcanzar con este modelo de coordinación son dos:

1- Crear un entorno que promueva la colaboración sociosanitaria de manera sistematizada en la atención a personas con enfermedades de retina y discapacidad visual, que precisen una asistencia sanitaria y social.

2- Estandarizar el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y demás patologías oculares a través de la puesta en marcha de un modelo de coordinación socio-sanitario que implique al personal sanitario, psicosocial, pacientes y familiares, tanto en el ámbito del Sistema público de sanidad y servicios sociales como también en la coordinación con las asociaciones de pacientes.

## Profesionales de referencia

La Guía de Práctica Clínica para las Distrofias de Retina (2017) recoge que para un abordaje eficaz y avanzar en todos los campos, se precisa un equipo multidisciplinar que dé respuesta a todas las necesidades que el paciente pueda tener en relación a su enfermedad. Ese equipo multidisciplinar debería estar conformado por oftalmólogos, óptico-optometristas, genetistas, neurólogos, neurofisiólogos, pediatras, rehabilitadores, educadores, psicólogos y trabajadores sociales.

- Oftalmología, que evaluará inicialmente para determinar la patología y el grado de funcionamiento que tiene el sistema visual.

Los especialistas determinarán las pruebas objetivas médicamente relevantes para el diagnóstico clínico del paciente, sin que estas afecten a su integridad personal ni moral.

- Óptica-optometría, medirá la condición visual, la refracción y los cálculos requeridos para la adaptación de las ayudas ópticas necesarias, para maximizar la visión que el paciente presente y cubrir las necesidades que demande.

- Genetistas, para el consejo y el diagnóstico genéticos. El diagnóstico genético debe formar parte del diagnóstico integral del paciente, ya que permite aclarar la etiopatología y confirmar o afinar el diagnóstico clínico. La confirmación genética y la identificación del gen permite manejar la enfermedad y dar una atención más certera al paciente, pues se podría adelantar un pronóstico, dar asesoramiento genético familiar, tomar medidas preventivas y tener opción a posibles futuros tratamientos.
- Neurólogos en los síndromes que asocian enfermedades musculares o neurológicas.
- Neurofisiólogos tiene como objetivo la exploración funcional del Sistema Nervioso Central y Periférico para lo cual realiza las pruebas electrofisiológicas (potenciales evocados visuales, electroretinograma o electrooculograma, entre otros) con fines diagnósticos, pronósticos y de orientación terapéutica.
- Terapeuta rehabilitador, encargado de iniciar los procesos necesarios para estimular el sistema visual que se ha visto alterado por algún tipo de patología y que no permite un desarrollo dentro de los límites considerados como normales.
- Psicología, encargado de trabajar la parte emocional del paciente, “tienen un carácter preventivo y asistencial, desarrollan programas destinados a favorecer las respuestas adaptativas ante las diferentes situaciones relacionadas con la enfermedad y a realizar asesoramiento o psicoterapia en los casos en los que aparece algún trastorno psicológico” (Magaz Lago,1994)
- Trabajo social, encargado de conocer el entorno social del paciente y relacionarlo con su rehabilitación. Este profesional gestiona y moviliza las posibilidades de obtención de recursos; además, interviene en las problemáticas sociales que puedan presentarse.

El estudio social y familiar permite hacer una intervención más individualizada a las necesidades del paciente al reconocer la realidad concreta desde la cual vive la enfermedad. La adherencia al tratamiento, la aceptación de la enfermedad, el afrontamiento personal y familiar, o el acercamiento a otros pacientes son algunas de las cuestiones que trabajará este profesional.

- Enfermería, tiene una función asistencial (toma de agudeza visual y refracción, gotas, abrir historia médica, entre otros) y el uso de instrumental especializado, como angiógrafos, OCTs, HRTs, campímetros, sinoptóforos y otros instrumentos de alta tecnología

El perfil ideal de los profesionales requiere ser trabajado en una persona con características singulares que se refieren a continuación, con apoyo en Checa et ál. (2003):

1. Sensibilidad: no se enseña ni se adquiere, se siente y se experimenta. Indica concienciación y comprensión, y no incluye juicio.
2. Empatía: no debería confundirse con la simpatía. La empatía consiste en ver el mundo del paciente desde su perspectiva.
3. Consideración positiva: es incondicional e implica atención selectiva a los aspectos positivos de la verbalización y comportamiento del participante.
4. Respeto: incluye manifestaciones positivas y enriquecedoras con el fin de animar al paciente en su avance. Incluye la aceptación honesta.
5. Cordialidad: consiste en el buen uso del tono vocal para demostrar preocupación por el paciente.
6. Concreción: significa ser específico, obtener detalles y solicitar la clarificación de hechos y sentimientos.
7. Inmediatez: consiste en responderle al paciente en el mismo tiempo (presente, pasado o futuro) que este utiliza.
8. Confrontación: supone enfrentarse directamente con el paciente y destacar diferencias, incongruencias, mensajes entremezclados y discrepancias en el comportamiento verbal y no verbal.
9. Autenticidad: significa ser sincero con uno mismo en la relación con los demás, ser espontáneo y sensible sin ser absorbido por las necesidades del sujeto.

## Metodología de la intervención

### 1) DETECCIÓN DE LA POBLACIÓN DIANA

Las personas de la población diana pueden ser identificadas por cualquiera de los agentes implicados en la atención sociosanitaria.

- a) Atención primaria:
  - i) Centro de Salud: Enfermería, médico/a responsable.
  - ii) Servicio social de base: Trabajador/a Social.
- b) Hospital Universitario:
  - i) Servicio de Urgencias: Médico/a
  - ii) Unidad de hospitalización: Enfermería – médico/a responsable
  - iii) Servicio de atención al paciente usuario (SAPU) (Trabajador/a Social, enfermera/o, médico/a)
- c) Servicio de Valoración y Orientación del Departamento de Acción Social.
  - i) Equipos de valoración (médico/a o psicólogo/a y trabajador/a social)

### 2) VALORACIÓN INTEGRAL

La valoración integral (VI) incluye una valoración clínica, funcional y social.

La VI se define como el proceso diagnóstico multidimensional diseñado para identificar y cuantificar los problemas y las necesidades de las personas con enfermedades crónicas y para poner en marcha un plan de tratamiento integrado, optimizar la utilización de recursos y garantizar el seguimiento de casos. Para realizarla, nos apoyaremos en aquellos instrumentos y escalas de valoración que facilitaran la detección de patologías, neuropatologías, y las que permitan realizar una valoración social de la enfermedad y de las necesarias intervenciones preventivas de la discapacidad. Esto implica, necesariamente, la comunicación entre los diferentes profesionales que atienden a la persona con enfermedad ocular y a su familia.

La evaluación funcional de la visión debe ser un proceso de recopilación, valoración e integración de información sobre las características funcionales de la visión. (Plaza, 2003).

Se seguirán las indicaciones de la GPC-DHR<sup>1</sup> para el diagnóstico de estas enfermedades.

Todo esto nos permitirá detectar y cuantificar los problemas, necesidades y capacidades del paciente, lo que optimizar los recursos sanitarios y sociales más adecuados, conocer los recursos propios de la persona enferma y su familia,

El momento de informar al paciente del diagnóstico es crucial para cómo la persona afectada, la familia donde se ha diagnosticado una enfermedad, entiende cuál es su enfermedad, cómo va a progresar y qué impacto tiene en su vida. Por esto es fundamental que ese diagnóstico sea transmitido en un espacio reservado, sin interrupciones, con tiempo suficiente para poder responder a las preguntas que puedan ir surgiendo según se explica en qué consiste la enfermedad, la posible progresión, los recursos que tiene a su disposición, y dando información sobre la asociación de pacientes de referencia en la que puede encontrar apoyo técnico y humano.

### 3) INTERVENCIÓN COORDINADA

Tras la valoración del caso, se elaborará entre el personal técnico de los diferentes servicios un Plan coordinado de Intervención, que contemplará:

- a. Designación del profesional responsable de la gestión de caso en ambos sistemas.
- b. Valoración de las actuaciones más adecuadas a realizar y de los recursos a utilizar.
- c. Conformidad (consentimiento / aceptación) de la persona usuaria o de sus representantes y compromiso del Plan
- d. Plan de seguimiento del caso y tiempo de respuesta

---

<sup>1</sup> Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de la Retina  
[http://www.guiasalud.es/GPC/GPC\\_565\\_DHR\\_SESCS\\_compl.pdf](http://www.guiasalud.es/GPC/GPC_565_DHR_SESCS_compl.pdf)

#### 4) ORIENTACIÓN Y/O ASIGNACIÓN DE RECURSO O SERVICIO

Vendrá determinado por la intervención y por los recursos disponibles en la organización sociosanitaria de la comunidad autónoma, municipio y entidad de pacientes correspondiente.

#### 5) ACTUACIÓN ANTE NEGATIVA A SER ATENDIDO

Se dejará constancia escrita que motive el rechazo o desistimiento de ser atendido de forma expresa por la persona.

#### 6) METODOLOGIA DE EVALUACION DEL MODELO DE COORDINACIÓN

##### a) Registro y monitorización de intervenciones

El registro de las intervenciones realizadas se llevará a cabo desde el momento de captación o entrada del usuario o paciente al equipo.

##### b) Indicadores de evaluación:

Los datos se estudiarán en las reuniones conjuntas del equipo sociosanitario, que tendrán una periodicidad mensual.

i) Número de casos detectados por servicios sociales (fichas de interconsultas enviadas por servicios sociales)

ii) Número de casos detectados por servicios sanitarios (fichas de interconsultas enviadas por servicios sanitarios)

iii) Número de respuestas fuera de plazo por servicios sociales

iv) Número de respuestas fuera de plazo por servicios sanitarios

v) Número de casos sin respuesta.

vi) % de usuarios en cada subpoblación

#### 7) SEGUIMIENTO DEL PROTOCOLO POR EL GRUPO RECTOR

Durante el primer año de puesta en marcha del protocolo de intervención socio-sanitaria en enfermedades de la retina se realizará una reunión trimestral y, posteriormente, con la periodicidad que se

estime necesaria, de los profesionales responsables del Protocolo, con los siguientes objetivos:

- a) Valoración de la puesta en marcha del Protocolo de Coordinación.
- b) Propuesta de medidas de mejora
- c) Elaboración de Informes de Evaluación

## **Puesta en marcha del protocolo**

A continuación se detallan los pasos a seguir en la puesta en marcha del protocolo:

- Realización de una presentación de la propuesta del protocolo a todos los profesionales implicados para recoger sus aportaciones antes de la firma del protocolo
- Firma del protocolo por los responsables de las instituciones/organizaciones de servicios.
- Divulgación del protocolo a los profesionales.

## **Bibliografía**

- IMSERSO (2002) Modelos de Atención Sociosanitaria, Madrid, IMSERSO
- Estudio Nacional sobre los Efectos Adversos ligados a la Hospitalización, (2005). DG de la Agencia de Calidad el Sistema Nacional de Salud. Ministerio de sanidad y consumo. Recuperado de <https://www.seguridaddelpaciente.es/resources/contenidos/castellano/2006/ENEAS.pdf>
- “Claves para la construcción del espacio sociosanitario en España” (Altqares Consulting 2010)
- “Libro Blanco de la coordinación sociosanitaria en España” (Gobierno de España 2011), Recuperado de [https://www.mschs.gob.es/novedades/docs/Libro\\_Blanco\\_CCS\\_15\\_12\\_11.pdf](https://www.mschs.gob.es/novedades/docs/Libro_Blanco_CCS_15_12_11.pdf)

- Informe del Grupo de Trabajo del Consejo Asesor de Sanidad sobre Coordinación y Atención Sociosanitaria, de marzo 2013.
- Casado, D. (2003) Imagen y realidad de la acción voluntaria, Barcelona: Hacer,
- Coco Martín RM, Navarro Alemani R, Pinilla Lozano I, Sanabria Ruíz-Colmenares MR, Rodríguez Neila E. Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides. Sociedad Española de Retina y Vítreo, 2013.
- González, B. L., Marroquín, B. D. P., Rovezzi, G. N., & Mora, N. C. El equipo multidisciplinario en la atención de alumnos con baja visión como una práctica educativa para la inclusión (SF). Recuperado de [http://icevi.org/latin\\_america.html](http://icevi.org/latin_america.html)
- Magaz Lago, A. (1994) “El psicólogo en la atención a personas con enfermedades crónicas”, Papeles del Psicólogo, vol, 60
- Marqués González, M.L, González Macho, R. (2013) Protocolo de actuación sociosanitaria en comarca Uribe dirigido a: personas mayores en su entorno habitual de residencia, Comarca de Uribe, País Vasco. Recuperado de <http://www.euskadi.eus/sociosanitario/-/equipamiento/protocolo-de-actuacion-sociosanitaria-en-comarca-uribe-dirigido-a-personas-mayores-en-su-entorno-habitual-de-residencia-centros-residenciales/>
- Trujillo Martín, M.M. (2017) Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina Sistema Nacional de Salud (SNS), Ministerio de Sanidad y Servicios Sociales. Recuperado de [http://portal.guiasalud.es/GPC/GPC\\_565\\_DHR\\_SESCS\\_compl.pdf](http://portal.guiasalud.es/GPC/GPC_565_DHR_SESCS_compl.pdf)



**LA IMPORTANCIA DEL MOVIMIENTO  
ASOCIATIVO EN EL MARCO DE LAS  
ENFERMEDADES POCO FRECUENTES. EL  
PAPEL DE ASANOL EN LOS AFECTADOS  
DE NEUROPATÍA ÓPTICA DE LEBER Y SUS  
FAMILIAS.**

**Pedro García Recover (UNED)\*, Irina Rasskin Gutman (UEX)\*\* y Fernanda Moretón Sanz (UNED)\*\*\***

\* Presidente de la Asociación de Neuropatía Óptica de Leber (ASANOL), Doctorando en el Itinerario de Derecho y Ciencias Sociales. Universidad Nacional de Educación a Distancia.

\*\* Departamento de Psicología y Antropología. Facultad de Formación del Profesorado. Universidad de Extremadura.

\*\*\* PTU Derecho Civil. Coordinadora Doctorado y Ciencias Sociales. Universidad Nacional de Educación a Distancia.

## **Introducción**

Este artículo recoge parte de la documentación analizada en la Tesis Doctoral que tiene por título “Aspectos psicosociales de la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber” (UNED). En esta investigación, centramos la atención en lo que ocurre cuando después de una pérdida de visión repentina, existe la necesidad de saber lo que pasa. La búsqueda del diagnóstico en ocasiones se convierte en un proceso largo, intenso y costoso (ánimico y económico). Un momento en el que, además, se percibe que la enfermedad modifica la hoja de ruta de la vida de una persona.

En las consultas de muchos de nuestros hospitales continuamente se está informando sobre diagnósticos. En ocasiones el periplo para llegar

a este punto es largo y tortuoso, otras veces es rápido. Aunque puede suceder también que ese diagnóstico sea erróneo y se tome como válido. Se busca identificar una patología que se sale de lo común. Por una mala traducción del inglés se denomina: enfermedad rara, aunque a lo largo de este artículo hablaremos de enfermedad poco frecuente (EPF). Según un artículo dedicado al Día Mundial de las EPF en Diario Médico (27/02/2017), Jordi Gascón, Coordinador del Comité ad-hoc de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología (SEN), apunta que “La demora diagnóstica hace que los afectados no puedan acceder en muchas ocasiones a las terapias disponibles, lo que supone en un 28% de casos, un agravamiento de su enfermedad. Un 20% de los pacientes esperan hasta 10 años para tener un diagnóstico”. Gascón indica que el 43% de las personas que las desarrollan no tienen un tratamiento adecuado. Se especifica en la publicación que, dentro de las áreas clínicas, la de Neurología es la especialidad que se encuentra con más demanda por parte de los pacientes.

Según los datos que aparecen en la web del Centro Estatal de Referencia en Enfermedades Raras y sus familias, CREER<sup>1</sup> (dependiente del INSERSO): entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectada, de algún modo, por una enfermedad poco frecuente. Posiblemente, más de 3 millones de personas en España, 27 millones en Europa y 27 millones en América del Norte. Si estimamos una media de 4 personas por familia, en España hay unos 12 millones de personas que conviven diariamente con una EPF, bien por padecerla directamente o bien alguno de sus familiares más cercanos.

Encontramos a familias que conciben el proceso de búsqueda de diagnóstico como un “laberinto”. Este concepto vinculado a las EPF fue empleado eficazmente en el documental “El laberinto de las enfermedades raras”, dirigido por Antonio M. Bañón y Javier Fornieles Alcaraz (2012).

Una enfermedad poco frecuente está caracterizada por su baja prevalencia y dispersión geográfica. Asimismo, en el ámbito clínico, se caracteriza por el escaso número de personas afectadas que un especialista ve a lo largo de su experiencia profesional. Algunos de los profesionales sanitarios entrevistados para este trabajo de investigación expresan que “hay que valorar todas las causas posibles según los síntomas que observamos en consulta”. Una vez alcanzado el diagnóstico surgen

---

1 CREER: <https://goo.gl/HwUp3c>.

muchos interrogantes: ¿cómo se lo comunican al paciente?, ¿en qué situación se queda tanto la familia como la persona afectada?, ¿recibe el paciente información de calidad sobre la patología?, ¿qué sucede con sus estudios?, ¿quién le informa sobre qué opciones tiene a partir del debut de la enfermedad?, ¿quién habla con el padre y la madre?

Empecemos por situar la escena, es posible que en este momento en la consulta de un hospital una hipotética familia haya recibido el diagnóstico de la enfermedad de su hijo: Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (siglas LHON en inglés). Es una enfermedad de origen mitocondrial neurodegenerativa que afecta al nervio óptico y que se caracteriza por una pérdida súbita de la visión en los adultos jóvenes que son portadores (ORPHANET)<sup>2</sup>. Suele afectar en ambos ojos, en una edad comprendida entre los 10 a los 35 años. Nos encontramos ante una patología que afecta más a hombres que a mujeres. El joven que salió junto a sus padres de la consulta, tiene 19 años, coincide por tanto con la horquilla de edad en la que se desarrolla la enfermedad. La información aportada por ORPHANET si bien es cierta, presenta matices. En España se dan casos que se distancian de la edad indicada, hay niños que la desarrollaron antes de los 10, y tenemos constancia del caso de una señora que la desarrolló a los 67 años. También encontramos personas afectadas solo en un ojo, manteniéndose en el tiempo esta situación.

La prueba concluyente es la analítica de sangre para realizar el estudio genético y determinar ante qué enfermedad nos encontramos, en este caso, por las mutaciones localizadas en el ADN mitocondrial. Los resultados nos indicarán que estamos ante un caso de LOHN.

La persona afectada y su familia necesita un diagnóstico para saber a qué se enfrenta: el motivo por el cual ya no ve el número del autobús que toma para ir al campus universitario, o por qué se ha visto obligado a dejar de tomar apuntes al no ver la pizarra. También la necesidad de apoyo de una persona al no sentirse seguro en la calle ante los diferentes obstáculos que va encontrando relacionado tanto con barreras físicas como emocionales.

En España contamos con un buen sistema sanitario público; sin embargo, ante lo poco visto en consulta o lo poco investigado es cuando se inicia el “laberinto” de infinitas pruebas ante un caso en

---

2 ORPHANET: <https://goo.gl/jSg8RZ>

consulta que, posiblemente, no haya sido visto antes por el especialista. En este punto, indicamos que las áreas de oftalmología y neurología son las que atienden a estos pacientes. Lo conveniente es que ambos en consulta, revisen conjuntamente al paciente. Se eliminaría la demora entre la cita entre un especialista y otro, y podrían llegar a conclusiones los dos expertos con el paciente en consulta. Para llegar al diagnóstico, la audacia del profesional es necesaria para contemplar todas las posibilidades. Encontrar a estos profesionales no será un asunto fácil. Normalmente suele ser una tarea de “selección natural”, naturalmente el paciente selecciona a los médicos que quiere ver y empieza a solicitar unos profesionales que pongan un poco de orden en el caos del momento presente. Entre derivación y derivación, el paciente siente que el tiempo se va. Mientras tanto, aquellos otros con una capacidad económica solvente, afrontarán el proceso para alcanzar el diagnóstico en menor tiempo y localizando directamente a los especialistas. El lugar de residencia también influye en este asunto. Cuanto más grande sea la ciudad, mayores serán sus recursos, y la probabilidad de encontrar un especialista que pueda conocer la enfermedad. Personas residentes en localidades medias y pequeñas, para llegar a un diagnóstico ajustado, tendrán que viajar fuera de su lugar de residencia.

## **Movimiento asociativo**

La asociación de atención al paciente de una enfermedad concreta debe ser un espacio donde consultar y encontrar información actualizada sobre la patología en cuestión. Es conveniente que pueda contar con un equipo técnico que profesionalice la gestión, atención y servicios que el paciente y su familia necesita.

Por su nivel de información, atención, orientación y apoyo emocional, las asociaciones del tercer sector, especialmente las enmarcadas en el área de la salud, cumplen un papel único, por su especialización en el conocimiento clínico de la enfermedad, y el apoyo psico-social que se ofrece. Las especialidades más comunes en el sector son: trabajo social y psicología.

El movimiento asociativo en el marco de estas enfermedades va tomando fuerza. En 1999, surge la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Actualmente, FEDER agrupa a más de 300 asociaciones de pacientes en toda España.

El nacimiento de FEDER supuso una reorganización del tejido asociativo cumpliendo funciones como la de cohesionar, unir y defender ideas y proyectos comunes. Tal y como establece su lema, FEDER se convierte en: “La voz de más de 3 millones de personas que viven con una enfermedad rara en España”.

La Federación ha ocupado también un papel central como interlocutor legítimo ante la administración pública. Asimismo, supuso el impulso para pedir tratamientos, reivindicar un rápido diagnóstico y certero ante la Administración. Desde el punto de vista social y emocional, facilitó la posibilidad de contar con profesionales que, de una forma especializada, comprendieran la realidad vivida en una familia o de una determinada asociación, además de trabajar en áreas como la educativa y el acceso al empleo. De esta forma, la asociación supera algunas de las carencias del propio sistema sanitario, aportando soporte emocional a los afectados y sus familias.

En 2010 se constituyó la Asociación de afectados por Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (ASANOL) adhiriéndose a FEDER en 2011. ASANOL pertenece también a la Asociación Española de Enfermedades Mitocondriales (AEPMI), Visión España (Asociación de pacientes con baja visión), y al Observatorio de Enfermedades Raras Oculares (ONERO), recién creado en 2018. Se trata de entidades de mayor envergadura que ASANOL, que conectan directamente con las personas que conviven con las causas y las consecuencias de la EPF, en este caso: de origen mitocondrial y que afecta principalmente a la visión.

ASANOL es la entidad que presta atención y servicio en nuestro país a las personas y familias afectadas por Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber. Comenzó su actividad en Sevilla, gracias al impulso de una familia con varios afectados. Durante los primeros años, se constituyó con carácter regional, para Andalucía, pero al poco tiempo modificó sus Estatutos para cubrir las necesidades del conjunto de afectados y afectadas en España.

La entidad nació fruto de la necesidad. La incertidumbre de no saber lo que ocurría en su núcleo familiar: un primer caso, otro al poco tiempo, dos más a los pocos meses... Llegaron a pensar que era algo que sólo ocurría en su familia, de tal forma que unos padres y otros, a su vez hermanos, vivían alertados ante la información que podían dar

los hijos, primos entre sí, sobre su visión. Al no saber si habría otras personas afectadas, decidieron crear ASANOL para favorecer tanto la ayuda mutua como la investigación. Estos son los objetivos iniciales, que se mantienen a día de hoy en dicha asociación:

*-Difusión: toda la información actualizada que pueda interesar o pueda llegar a las familias afectadas.*

*-Investigación: promoción de la investigación en aras de conseguir una implicación profesional de aquellos sectores de la medicina relacionados con las patologías neuro-oftalmológicas.*

*-Información: orientación a las personas interesadas en la enfermedad y de las acciones que desempeña la misma.*

Según ORPHANET (Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos) la incidencia de LHON es de 1-9 / 100 000 personas. La baja prevalencia de pacientes y su dispersión geográfica, ocasiona que nos encontremos en nuestra investigación con narrativas que subrayan el sentimiento de soledad: “pensábamos que solo nos pasaba a nosotros”.

Conocer el detalle de la enfermedad, sus características, así como sus consecuencias y obtener un soporte emocional para aprender a convivir con esta nueva realidad, resulta esencial para que los afectados puedan afrontar la nueva etapa.

Dado el papel tan crucial que cumplen, las asociaciones deben llegar a ser un lugar de encuentro (físico o virtual) entre afectados, sus familiares y profesionales. Los encuentros presenciales pueden tomar forma a través de jornadas organizadas por la entidad donde las personas puedan unirse. Los encuentros virtuales acortan la existente dispersión geográfica antes mencionada, a través del empleo de las tecnologías de la información y la comunicación como, por ejemplo: grupos de whatsApp, páginas en Facebook y grupos cerrados en esta misma red social; también video llamadas en reuniones grupales, por ejemplo, a través de Skype.

Las asociaciones son muy diversas, según del Barrio y Castro (2008, p. 158) el objetivo común de las mismas son:

– Agrupar a los afectados, estableciendo criterios de proximidad

geográfica y problemática compatible.

- Ayudarles a identificar su problemática.
- Darles a conocer sus limitaciones, pero también sus recursos.
- Favorecer su reintegración, su autoestima y fortalecer su identidad social como personas y como colectivo.

Añaden los dos autores que las entidades pasan a ser un referente para la persona que empezó a convivir con una EPF y sus familiares, configurándose, de este modo, como un apoyo.

Indicamos a continuación los tres tipos de apoyo citados por del Barrio y Castro (2008, p. 158-159), según la clasificación de (Chacón, 1989), que ofrece del tejido asociativo:

*1. Apoyo emocional: sentimientos de ser amado y de pertenencia, intimidad, poder confiar en alguien, disponibilidad de alguien con quien hablar. Es el más importante para fomentar y mantener la salud y el bienestar. Al contar los problemas a otras personas, los individuos se darían cuenta que sus dificultades son compartidas, son relativamente frecuentes en la población.*

*2. Apoyo tangible o instrumental: se ha definido como prestar ayuda directa o servicios. Puede que se relacione con bienestar porque disminuye las sobrecargas de tarea y dé tiempo libre para actividades de recreo.*

*3. Apoyo informacional: proceso a través del cual las personas buscan información, consejo y/o guía que les ayuden a resolver sus problemas.*

Las personas afectadas deben crear y compartir sus recursos, mantener una red social pues “los lazos sociales se consideran necesarios para que las personas mantengan un grado razonable de confort afectivo y, sobre todo, para afrontar con efectividad la adversidad” (Del Barrio y Castro, 2008, p. 158). De este modo, se reduce la sensación de aislamiento e incluso, incompreensión derivada de la falta de información y de la dispersión geográfica existente entre las personas afectadas y sus familias.

Ante lo expuesto, el paso que decidió dar la familia sevillana al constituir ASANOL es digno de reseñar. Pasaron de percibir la enfermedad como un asunto propio o local a observar que podrían existir otras personas afectadas. La creación de la asociación supuso, entre otros aspectos, tener la fortaleza suficiente como para ayudar a otras personas

y explicar la enfermedad. Para dar este paso, antes, la familia aprendió a sufrir sin entender qué ocurría, escuchar respuestas médicas alejadas de la realidad y en ocasiones alarmantes, asumir una situación incierta al no conocer con claridad el desarrollo de una EPF, aprender del día a día y convivir con la situación observando de reojo por parte de estos padres y madres la evolución de sus hijos y sobrinos.

## **Legislación para el movimiento asociativo**

Para que todo este conjunto de elementos funcionen debemos remontarnos al inicio de los movimientos sociales en España, y su regulación dentro del sistema. Durante los primeros años de la transición política en nuestro país, Vicente Marbán Gallego (2007, p. 157) indica que las “prioridades ciudadanas apuntaban hacia el Estado como precursor de una protección social de carácter público y de amplia cobertura y no hacia los movimientos asociativos”. Con la llegada de los partidos políticos y las elecciones, las formas de participación ciudadana se centraron en estos dos aspectos. Una vez celebrados los comicios, los representantes de esas asociaciones encontraron su espacio en las formaciones políticas, obtuvieron puestos de gestión y representación dentro de los partidos y la propia Administración Pública. En los años 80, el tejido asociativo se profesionaliza, crece e inicia un camino “hacia una filosofía cada vez más prestacional”.

Tomás Alberich (2007) indica que en el periodo comprendido a partir de los años setenta, fueron los barrios donde las asociaciones vecinales agrupaban el movimiento ciudadano. La asociación de vecinos incluía a grupos artísticos, de mujeres, juveniles o culturales. Estas agrupaciones mantenían una relación transversal con los grupos de padres de alumnos, posteriormente denominadas AMPAS, y según el autor, establece como “bastante activos” los grupos juveniles de la parroquia. El autor clasifica entre distintos tipos de asociaciones que, por motivos de espacio no desarrollaremos en este trabajo.

Con respecto al régimen normativo de las asociaciones, debemos traer a colación el texto que hace referencia a este marco en el contexto español, el europeo e internacional, poniendo el foco en lo redactado por Naciones Unidas sobre los movimientos sociales.

Nuestra Carta Magna, la Constitución del 78 en su Artículo 22<sup>3</sup>, tiene dos puntos que sitúan el origen de la participación social, hablamos del punto 1- Se reconoce el derecho de asociación y punto 3- Las asociaciones constituidas al amparo de este artículo deberán inscribirse en un registro a los solos efectos de publicidad.

Concretamente la Ley Orgánica 1/2002<sup>4</sup>, de 22 de marzo, reguladora del derecho de asociación recoge los pasos a dar para crear una entidad, inscribirla en el registro correspondiente, sus estatutos, etc.

Desde el año 2017, ASANOL es Entidad de Utilidad Pública, audita sus cuentas y debe ser asesorada por gestores externos para favorecer su cumplimiento con la norma, calidad y transparencia en sus acciones.

En el marco europeo debemos citar como base de los movimientos sociales, las libertades fundamentales y el derecho al asociacionismo, el Convenio de 4 de noviembre de 1950<sup>5</sup>:

*Convenio Europeo para la protección de los derechos humanos y de las libertades fundamentales, Hecho en Roma el 4 de noviembre de 1950 y ratificado por instrumento de 26 de septiembre de 1979 (BOE núm. 243, de 10 de octubre de 1979):*

#### *Artículo 11*

*Toda persona tiene derecho a la libertad de reunión pacífica y a la libertad de asociación, incluido el derecho de fundar, con otras, sindicatos y de afiliarse a los mismos para la defensa de sus intereses.*

*El ejercicio de estos derechos no podrá ser objeto de otras restricciones que aquéllas que, previstas por la ley, constituyan medidas necesarias, en una sociedad democrática, para la seguridad nacional, la seguridad pública, la defensa del orden y la prevención del delito, la protección de la salud o de la moral, o la protección de los derechos y libertades ajenos. El presente artículo no prohíbe que se impongan restricciones legítimas al ejercicio de estos derechos para los miembros de las Fuerzas Armadas, de la Policía o de la Administración del Estado.*

Fuera de nuestro continente, el 10 de diciembre de 1948, se firmaba la Declaración Universal de Derechos Humanos.

Se trata de un documento traducido en 500 idiomas, donde la dignidad de la persona se ve fortalecida.

---

3 <http://www.interior.gob.es/web/servicios-al-ciudadano/normativa/constitucion-espanola-de-1978#art22>

4 <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2002-5852>

5 <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-1999-10148>

*Declaración Universal de los Derechos Humanos de 10 de diciembre de 1948. Adoptada y proclamada por la 183ª Asamblea General de la ONU.*

*Artículo 20.*

*Toda persona tiene derecho a la libertad de reunión y de asociación pacíficas.*

*Nadie podrá ser obligado a pertenecer a una asociación.*

*Artículo 21.*

*Toda persona tiene derecho a participar en el gobierno de su país, directamente o por medio de representantes libremente escogidos.*

*Toda persona tiene el derecho de acceso, en condiciones de igualdad, a las funciones públicas de su país.*

*La voluntad del pueblo es la base de la autoridad del poder público; esta voluntad se expresará mediante elecciones auténticas, que habrán de celebrarse periódicamente, por sufragio universal e igual y por voto secreto u otro procedimiento equivalente que garantice la libertad de voto.*

Estamos reconociendo ampliamente en este texto el trabajo que las organizaciones sociales y en concreto las que prestan atención y servicio a las personas que conviven con algún tipo de discapacidad, ante un diagnóstico de EPF. Sobre la representatividad y posicionamiento del Tercer Sector, Vicente Marbán (2007, p. 163) indica que: “ha conseguido ser reconocido en la ley como un agente a tener en cuenta de manera especial en la red de servicios del sistema (artículo 16.2) y como órgano consultivo a través del Consejo Estatal de Personas Mayores, el Consejo Nacional de la Discapacidad y el Consejo Estatal de ONG de Acción Social, con las funciones de informar, asesorar y formular propuestas sobre materias que resulten de especial interés para el funcionamiento del sistema (artículo 41)”.

Consideramos oportuno destacar que, a pesar de que existan estos órganos de representación, en este caso de las personas con discapacidad, los mecanismos legales no se ajustan al cumplimiento de una norma moderna, que carece de recursos para su correcta aplicación.

El tejido asociativo dentro de las EPF viene liderando acciones: organización de congresos médicos sobre la patología, contacto directo con laboratorios y empresas farmacéuticas, Grupos de Ayuda Mutua para afectados y familiares, etc. La entidad se convierte así en un

punto de referencia para los pacientes. En el caso de ASANOL, con el asesoramiento de expertos médicos de referencia, es la entidad la que actúa de puente entre pacientes y empresas que estudian y avanzan en sus ensayos clínicos en busca de un tratamiento para el LHON. Las compañías Santhera Pharmaceuticals y GenSight Biologics son dos marcas que operan directamente en busca de tratamiento para LHON. Santhera tiene dos ensayos clínicos abiertos en España (Madrid y Barcelona) para analizar los efectos del medicamento huérfano Idebenona. En Múnich, la compañía GenSight, lleva a cabo un ensayo clínico basado en terapia génica.

En los últimos tiempos, se aprecia cómo los pacientes contactan con su asociación para conocer cualquier novedad sobre la patología. Con motivo de esta investigación ha sido posible contactar con personas afectadas por LHON, que esperaban cualquier dato que su oftalmólogo o neurólogo pudiera facilitarle. Aunque existe un caso donde fue ASANOL quien contactó con un paciente: daba el perfil para participar en un ensayo, aceptó y antes de iniciar el proceso, comentó con su especialista esta oportunidad. La respuesta del médico fue que no conocía el ensayo indicado. El paciente se sintió contrariado al observar el desconocimiento de su especialista. A día de hoy, el paciente continúa en fase experimental dentro del ensayo. Cuenta con satisfacción que mejoró su visión, ahora conduce, y se plantea volver al trabajo tras una temporada de baja laboral. Con respecto a Santhera, a través de ASANOL, se derivan a personas que dan el perfil para acceder al ensayo de nombre LEROS, en Madrid y Barcelona.

Actualmente, la asociación proporciona una buena calidad de la información a las personas que acaban de desarrollar LHON. Mientras tanto, los especialistas continúan recibiendo en consulta a personas con muy diversas patologías. Puede que a lo largo de su profesión no hayan tenido a un paciente con estas características. Es muy posible por tanto que no conozca con detalle la enfermedad de LHON o el estado de los ensayos clínicos, incluso puede que los desconozca. Un profesional se comporta de forma honesta al indicar su desconocimiento en cuanto a alguna enfermedad. Llegado el momento y observando la rigurosidad de entidades dentro de este contexto, resultará decisivo la acción conjunta entre los profesionales de la salud y el tejido asociativo. Incorporar conocimiento y compartir experiencias entre unos y otros permitirá que el beneficiado sea el próximo paciente que espera su diagnóstico en una consulta. Afortunadamente en España tenemos

profesionales implicados con los pacientes, ofrecen una buena calidad en la información del diagnóstico y algo destacable, son cercanos con las asociaciones de pacientes. Observemos por último que, al igual que son pocos los pacientes con una EPF, es insuficiente el número de especialistas con conocimiento para diagnosticar de forma certera y rápida, por tanto, es momento para alcanzar una colaboración efectiva entre todos los agentes implicados.

## Referencias bibliográficas

Armayones, M., Requena, S., Gómez-Zúñiga, B., Pousada, M. & Bañón, A. M. (2015). *El uso de Facebook en asociaciones españolas de enfermedades raras: ¿cómo y para qué lo utilizan?* *Gaceta Sanitaria*, 29(5), 335-340.

Bañón Hernández, A. M. (2007). *Las enfermedades raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico.* *Discurso & Sociedad*, 1(2), 188-229.

Citizenship, I. (2010). *Ciudadanía, identidad y exclusión social de las personas con discapacidad.* *Política y Sociedad*, 47(1), 115-135.

Del Barrio, J. A., & Castro, A. (2008). *Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras.* *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(Supl. 2), 153-163. Recuperado en 20 de agosto de 2018, de [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es&tlng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400011&lng=es&tlng=es).

Gallego, V. M. (2007). *Tercer Sector, Estado de Bienestar y Política Social.* *Política y Sociedad*, 44(2), 153-169.

Rosa, A. & Ochaíta, E. (1993). *Psicología de la Ceguera.* Madrid: Alianza.

### Enlaces de interés

1. Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS)

<http://www.eurordis.org>

Representa a más de 200 organizaciones de enfermedades poco frecuentes en más de 24 países diferentes, cubriendo más de 1.000 EPF. Es, por tanto, la voz de 30 millones de pacientes afectados por una EPF en Europa.

2. Asociación de afectados por Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (ASANOL) [www.asanol.com](http://www.asanol.com)

Es la entidad que en España presta servicio y atención a familias y personas afectadas por la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber.

### 3. Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER)

<http://www.enfermedades-raras.org>

FEDER une a toda la comunidad de familias con EPF en España, haciendo visibles sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su calidad de vida, representando sus intereses, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social.

### 4. ORPHANET

<https://www.orpha.net>

Portal de información de EPF y medicamentos huérfanos

### 5. Ministerio del Interior / Apartado de Asociaciones.

<http://www.interior.gob.es/web/servicios-al-ciudadano/asociaciones>

Este apartado recoge la normativa reguladora de las asociaciones y permite la consulta directa al fichero de denominaciones de asociaciones. Además, proporciona información sobre cómo solicitar la inscripción de una asociación en el Registro Nacional de Asociaciones, así como de las modificaciones posteriores derivadas de la vida asociativa. Igualmente, incluye información sobre cómo solicitar la declaración de utilidad pública. Puede acceder a todos estos contenidos en el menú que aparece a la derecha de la pantalla, donde también podrá obtener modelos de solicitud y de documentos para cada tipo de procedimiento.

### 6. Centro de Referencia Estatal en Enfermedades Raras (CREER).

[http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/centro/cometidos/index.html](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/centro/cometidos/index.html)

El CREER desarrolla dos cometidos fundamentales, los propios de los Servicios de Referencia y los de Atención Directa.

Los Servicios de Referencia son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las EPF y en la formación de los profesionales que atienden a los enfermos y a sus familias o

que trabajan en este sector, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento, la generación y difusión de buenas prácticas y el asesoramiento técnico.

\* Pedro García Recover, Doctorando en el Itinerario de Derecho y Ciencias Sociales. Universidad Nacional de Educación a Distancia.

\*\* Irina Rasskin Gutman. Departamento de Psicología y Antropología. Facultad de Formación del Profesorado. Universidad de Extremadura.

\*\*\* Fernanda Moretón Sanz. PTU Derecho Civil. Coordinadora Doctorado y Ciencias Sociales. Universidad Nacional de Educación a Distancia.

Dirección para correspondencia:

Pedro García Recover: [pedro@prensaydiscapacidad.com](mailto:pedro@prensaydiscapacidad.com)

**ELEMENTOS FÍSICOS Y SIMBÓLICOS  
INFLUYENTES EN LAS PERSONAS QUE RECIBEN  
UN DIAGNÓSTICO DE UNA DISTROFIA  
HEREDITARIA DE RETINA. EL DIAGNÓSTICO  
COMO MOMENTO DE APARICIÓN DE UNA  
SINGULARIDAD EN CONTEXTOS DE SUPUESTA  
NORMALIDAD. LA VISIÓN DEL PACIENTE.**

**D. Luis Manuel Benavente González**

Trabajador social de Retina Madrid

## **Introducción**

La primera vez que una persona afectada por una Distrofia Hereditaria de Retina recibe el diagnóstico es un hecho que difícilmente puede olvidar y que en ocasiones el modo en que se produzca y se reciba va a marcar los sucesos

## **Objetivo**

Relacionar los diferentes discursos y vivencias expresados por afectados relacionados con el momento de la revelación del primer diagnóstico clínico de una Distrofia Hereditaria de Retina.

## **Metodología**

Para la elaboración de esta comunicación se ha utilizado parte del trabajo de campo que servirá para la elaboración de la memoria de tesis doctoral. Además de revisar referencias del marco del marco teórico. La población que ha participado es un total de 53 personas de las cuales 33 son mujeres y 20 hombres

Se han utilizado tres técnicas para la recogida de información:

#### Conversaciones informales/entrevistas exploratorias

Para adentrarse en la población desde diversos puntos teóricos y en el trabajo de campo se estima que se realizaron 53 conversaciones informales y entrevistas exploratorias con el fin de que los/as informantes claves compartieran datos importantes sobre el momento del diagnóstico clínico de una patología clasificada como Distrofia Hereditaria de Retina.

Para el desarrollo esta comunicación es necesario elaborar el marco teórico donde se

#### Entrevistas en profundidad

En las entrevistas se buscaron ciertos temas y discursos de basados en la experiencia. A modo de un diálogo entre el entrevistador y entrevistado en el que se orienta la conversación para tener la información que atienda a los objetivos, por lo que la relación entrevistador y entrevistado es asimétrica ya que es el primero el que elige cuál es el tema, y más o menos de lo que se está hablando.

Es una técnica de investigación cualitativa. Las entrevistas en profundidad serán de investigación social y focalizadas tendrán un formato semiestructuradas. Con un guion que oriente y sirva para tirar del hilo, orientar y reorientar la conversación hacia los temas de interés en la investigación (Rubio, 2011).

Las entrevistas serán grabadas con el consentimiento informado de los entrevistados para posteriormente ser transcritas, y así poder realizar el análisis del discurso del texto producido.

#### Observación participante

Para poder conocer los hechos cotidianos de la vida diaria de las personas con baja visión se estima apropiado la recopilación de datos mediante la observación participante. Ya que es la técnica más pertinente para la consecución del objetivo de caracterizar a las personas con baja visión en su medio habitual. También lo es por el gran número de horas de interacción del investigador con la población objeto de estudio debido al desempeño profesional como trabajador social en las entidades Asociación Retina Madrid y Fundación Retina España.

Se refiere a una observación directa y participada en la que se presenciaron hechos cotidianos de la vida diaria de las personas con baja visión.

No es una observación sin más, sino que la presencia y la actuación del investigador con la población hacen que la participación y la interpretación subjetiva se correspondan con la técnica de observación participante, debido a que es el investigador el que se adentra en el grupo e informando a las personas previamente de cuáles son sus objetivos.

El investigador se adentrará en la población durante un periodo largo de tiempo en el medio natural de la misma y establecerá una relación interpersonal con sus miembros, así podrá describir las acciones que estos realizan para poder comprender y analizar cómo es la población identificando los aspectos relacionados con los objetivos de la investigación.

Los lugares donde el investigador realizará la observación participante pueden ser cualquiera de los lugares en los que participen las personas con baja visión de la Comunidad de Madrid, siendo la sede social de la Asociación Retina Madrid un lugar clave. Además, en los lugares donde se desarrollen actividades propuestas por las entidades de discapacidad visual o de otras instituciones o personas. Así mismo, en diferentes espacios de la Comunidad.

Se tiene que tener en cuenta el rol que tiene muchas ocasiones el investigador para con las personas observadas, ya que el investigador es el trabajador social de una de las entidades que trabajan con esta población. Además de las características propias del investigador tales como el sexo, el género, la edad y la ausencia de la discapacidad visual al nivel de las personas con baja visión o ceguera legal.

La inmersión en la mayor parte de las actividades de la vida diaria, así como de los lugares frecuentados por las personas con baja visión durante el mayor tiempo posible se estima como positivo para la identificación de datos y su identificación para posterior registro.

Aunque la gran parte de las personas estudiadas son conocedoras de este hecho debido a la transmisión del investigador, en otras ocasiones, el proceso será encubierto debido a diferentes causas. Por ejemplo, no interrumpir los hechos que se están sucediendo y así condicionar los

mismos.

Se hará hincapié en la acción del observador en los diferentes contextos en los que se realice la misma observación contexto del lugar el contexto de las interacciones ya sean formales dentro del contexto de una institución, o informales siendo estas las más interesantes de los diferentes discursos y relatos para las situaciones que se observen o se produzcan.

Los datos se sistematizarán en el diario de campo el cual recogerá sistemáticamente una vez lo más reciente a los hechos observados datos referentes al lugar a las personas que intervienen y además también de los hechos que se han observado. Se realizará el análisis del discurso del texto producido en el diario de campo.

Además del diario de campo, se transcribieron las entrevistas y se utilizaron texto de informes sociales. Se utilizó el software de análisis cualitativo Atlas.ti para la producción de categorías temáticas y clasificar los discursos.

## Resultados

En este apartado se relacionan verbatim sobre diferentes áreas de lo sucedido en el acto de la noticia del diagnóstico. Se han seleccionado para esta comunicación tres categorías temáticas sobre los discursos transcritos sobre lo que se recuerda de: el lugar, el profesional sanitario que da el diagnóstico y lo referente al recuerdo personal que sintió la persona que recibió el diagnóstico.

Sobre el lugar donde se produce el diagnóstico se recuerda como un lugar desagradable en la mayoría de los casos. Tanto por como es estructuralmente “Te meten en la consulta esa...”, como por el clima que se percibía dentro de la consulta “Hacía mucho frío” normalmente un lugar muy distante entre profesional y paciente. Además se fragua una relación de aversión al edificio “No he vuelto al hospital...”

Sobre la categoría profesional sanitario, la persona receptora del diagnóstico establece un marco de pensamiento en el cual se le dota de un tipo de personalidad que varía de lo maligno a lo benigno dependiendo de cómo sea la forma el contexto y el tono en el que se da el diagnóstico “Nos sentamos y con mucha frialdad me dijo que me iba a quedar ciega enseguida” todo ello relacionado además un discurso

oculto de buena o mala persona relacionado con otro discurso latente sobre si es un buen o mal profesional. “No me explicó nada solo que mi hijo ya no podría hacer nada y que me fuera a ala ONCE” Este discurso también hace las personas busquen a otros profesionales los cuales emitan el diagnóstico de una forma adecuada según lo percibe el paciente “Me lo explicó de forma correcta con palabras sencillas...”

Sobre el recuerdo de lo sentido personalmente en el momento del diagnóstico es un sentimiento que se integra de manera potente el discurso “Ese día se me cayó el mundo encima...”; “no paré de llorar”. Además, en ocasiones sirve como forma de alivio a una situación que se veía que algo sucedía por la comparativa de uno mismo con el resto de las personas que hacían las cosas de una forma más fluida que el paciente “El diagnóstico fue un alivio , ya había más personas en mi familia y desde pequeño vivía en un gran incertidumbre”; “Ese día le puse nombre a lo que me ocurría”. Hay que destacar, en la fase de baja visión, un tipo de discurso de negación ante el diagnóstico ya que en ese momento se podían realizar todo tipo de actividades de forma adecuada. “No me lo creí, porque yo veía bien, funcionaba...”;

## **Discusión**

La recepción del diagnóstico de una patología de distrofia hereditaria de retina es una situación que difícilmente puede olvidar la persona que lo recibe. Ya sea como inicio de un período de incertidumbres, o como el final de muchas incógnitas por las causas que las patologías presentan en las actividades de la vida diaria.

Este momento que es recordado y en ocasiones compartido está en el imaginario de las personas afectadas como un elemento común en las cuales influyen de una manera central el personal sanitario que da el diagnóstico, tanto el contenido de lo que expone referente a los aspectos médico sobre la enfermedad, como en la forma de expresarlo. También se intuye relevante la relación del afectado con el lugar donde recibió el diagnóstico percibiéndolo en situaciones como un lugar en negativo que evoca sensaciones sólo con recordarlo o transitar cerca.

Se evidencia a través de los discursos que las personas con antecedentes familiares, a través de la experiencia, tienen más herramientas para poder comprender y habituarse a la nueva situación.

Además, el momento del diagnóstico conforma la actitud para afrontar los nuevos retos que se le presenta. Esto es, que dependiendo del modo en que se produce el diagnóstico la adherencia con conductas positivas relacionadas con el bienestar se producirá en mayor medida si la experiencia es menos traumática y su discurso así lo confirme.

Ya que el momento del diagnóstico el profesional sanitario habitualmente solo hace referencia al diagnóstico y a la explicación de lo meramente biológico, se recomienda que desde ese momento se prescriba, derive o se ponga en contacto con asociaciones especializadas en Distrofias Hereditarias de Retina, ya que son los lugares donde se va dar respuesta de las necesidades sociales y de ayuda mutua que han comenzado a surgir a raíz del diagnóstico.

Para completar y abrir el debate se proponen tres cuestiones para seguir investigando y debatiendo en profundidad:

¿Qué mecanismos se (des)activan cuando una persona recibe los diagnósticos (médico y social) de una Distrofia Hereditaria de Retina de la retina?

¿Cómo se configuran los pensamientos y discursos de las personas con discapacidad visual? ¿Por qué no se configuran de otra manera?

¿Qué alternativas de ayuda social y cuidados están al alcance de una persona cuando recibe un diagnóstico de una Distrofia Hereditaria de Retina?

## **Conclusiones**

Avanzar en modelos de coordinación entre médico (instituciones sanitarias) y entidades de servicios sociales y ayuda social.

Las personas con una (o varias) experiencia de familiares cercanos afectados por Distrofias Hereditarias de Retina tienen más y mejores herramientas a la hora de desarrollarse en el paraguas de alternativas sociales para el bienestar personal.

Dependiendo de cómo se dé el diagnóstico hay reacciones posteriores relacionadas (depresión, sobreprotección, desesperación, tiranía...).

Los marcos de acción de las personas con baja visión no son casuales. Atienden a una tradición de producción que tiene que ver con

estructuras sociales arraigadas e históricamente relacionadas con ideología del contexto de una sociedad hegemónica de características neoliberales.

El enfoque más utilizado para relacionarse con las personas con discapacidad médico- rehabilitador y tiene resistencias a compartir espacios con nuevos enfoques como el social o el diversidad funcional (visual).

## Bibliografía de referencia

*Aquino, S. P., García, V., Izquierdo, J. (julio-diciembre, 2012). La inclusión educativa de ciegos y baja visión en el nivel superior. Un estudio de caso. Recuperado en: [http://www.sinectica.iteso.mx/index.php?cur=39&art=39\\_12](http://www.sinectica.iteso.mx/index.php?cur=39&art=39_12)*

*Alemán Bracho, C., Fernández Santiago, P., & Alonso Seco, J. M. (2013). Dependencia y servicios sociales. Cizur Menor, Navarra: Thomson-Aranzadi. p.54.*

*Bueno, M. () Definiciones y clasificaciones en torno a la discapacidad visual. La baja visión y la ceguera. Interred Visual, recuperado en: <http://goo.gl/QWTEzN>*

*Hintze, S. (2003). Trueque y economía solidaria. Buenos Aires: Prometeo. p 118.*

*Krugman, P. R., Olney, M. L., y Wells, R. (2011). Fundamentos de economía. Barcelona [etc.]: Reverté. p 18.*

*Ley 5/2011, de 29 de marzo, de Economía Social.*

*López-Justicia, M. Dolores; Polo Sánchez, Tamara; Fernández Jiménez, Carolina; Chacón López, Helena; Díaz Batanero, Carmen; Chacón Medina, Antonio. (2011). Depresión y ansiedad en personas con retinosis pigmentaria, sus familiares y un grupo control. Universitas Psychologica, Mayo-Agosto, 467-476.*

*Ministerio de Sanidad, Servicios sociales e igualdad. (2017). Guía de practica clínica de distrofias hereditarias de retina. Recuperado en: [http://portal.guiasalud.es/GPC/GPC\\_565\\_DHR\\_SESCS\\_compl.pdf](http://portal.guiasalud.es/GPC/GPC_565_DHR_SESCS_compl.pdf)*

*Nogués, L., y García-Giráldez, T. (2014). Seducidos por lo común. Trabajo Social Hoy, 73, 43-62.*

*Oliver, M. (1990). The Politics of Disablement. London: Macmillan.*

*Oliver, M. (1996). Understanding Disability: From theory to practice. London: Macmillan.*

- Oliver, M. (2012). *The New Politics of Disablement*. London: Macmillan.
- Oliver, M., Sapey, B. & Thomas, P. (2012). *Social work with disabled people* (4th ed.). New York: Palgrave Macmillan.
- Organización Mundial de la Salud. (2001). *Clasificación internacional del funcionamiento, de la discapacidad y de la salud (CIF)*. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Secretaría General de Asuntos Sociales, Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO).
- Perelló Oliver, S. (2009). *Metodología de la investigación social*. Madrid: Dykinson.
- Pié Balaguer, A., Romañach Cabrero, J., Guzmán Castillo, F. y Ros Riu, R. (2012). *Deconstruyendo la dependencia: Propuestas para una vida independiente* (Primerán en lengua castellana. ed.). Barcelona: Universitat Oberta de Catalunya.
- Raya Díez, M. E., Caparrós Civera, N., Peña Correa, G. B. y Anaot Bravo, S. (2012). *Atención social de personas con discapacidad: Hacia un enfoque de derechos humanos*. Buenos Aires: Lumen-Humanitas.
- Richmond, M. E., 1861-1928. (2007). *Diagnóstico social* (1ª, 1ª reimp ed.). Madrid: Siglo XXI.
- Rolland, J. S., 1948. (2011). *Familias, enfermedad y discapacidad: Una propuesta desde la terapia sistémica* (digital ed.). Barcelona: Gedisa.
- Rubio Martín, M. J. y Varas, J. (2011). *El análisis de la realidad en la intervención social: Métodos y técnicas de investigación* (4ª ed.). Madrid: CCS.
- Salcedo Megales, D. (1998). *Autonomía y bienestar: La ética del trabajo social*. Granada: Comares.
- Smale, G. G., Tuson, G. y Statham, D. (2003). *Problemas sociales y trabajo social: Hacia la inclusión y el cambio social*. Madrid: Morata.
- Tezanos, J. F. (2004). *Tendencias en desigualdad y exclusión social: Tercer foro sobre tendencias sociales*. Paper presented at the 2a., act. y ampl.
- Tremain, S. (2005). *Foucault and the government of disability*. Michigan: University of Michigan.
- Val Cid, C. y Gutiérrez Brito, J. (2010). *Prácticas para la comprensión de la realidad social*. Madrid: McGraw-Hill.
- Vallejos Izquierdo, A. F. (2011). *Investigación social mediante encuestas*. Madrid: Centro de Estudios Ramón Areces.

*Valverde Pérez, D., Organización de Ciegos Españoles (ONCE) y Universidad de Vigo. Facultad de Ciencias. Departamento de Genética. (2001). La retinosis pigmentaria en España: Estudio clínico y genético. Madrid: ONCE.*



# PROPUESTA DE GRUPO DE TRABAJO SOBRE GAFAS ELECTRÓNICAS PARA LA DISCAPACIDAD VISUAL

**D. Joaquín Sánchez Onteniente**

Jefe de Sección de baja visión y rehabilitación de la Clínica Universitaria de Visión Integral de la Universidad de Murcia. Vocal de la Sociedad Española de Especialistas de Baja Visión

## **I. Justificación**

Tanto los afectados con Baja Visión y sus familiares como los especialistas en la materia, seguimos con gran interés las innovaciones en ayudas ópticas -y en ocasiones no estrictamente ópticas- montadas en dispositivos de anteojería, como una posible respuesta a los más graves problemas de agudeza y campo visual producidos por importantes patologías oculares (DMAE, retinosis pigmentaria, retinopatía diabética, glaucoma, maculopatía miópica, etc)

Acariciamos desde hace años la idea de unas “gafas inteligentes” que, mediante complejos desarrollos ópticos, electrónicos e informáticos, devuelvan, al menos en parte, la autonomía visual de estos afectados. Las primeras versiones conocidas, en la década de los noventa, resultaron de tan engorroso y complicado porte, que nunca llegaron al mercado. Los fabricantes saben hoy día que para el triunfo comercial del producto es imprescindible su versatilidad y utilidad práctica, por lo que el momento actual es de pugna hacia estos objetivos

Por fin disponemos ya en el mercado de varias de esta nueva generación de innovaciones electrónicas, para las que se intuye un prometedor futuro; en nuestro país se han consolidado hasta el momento, bien es verdad que en sus albores, hasta cinco dispositivos, con diferentes prestaciones y perfiles de usuarios idóneos. Esta inicial variedad es principalmente interesante porque son igualmente diversas las patologías visuales discapacitantes y sus manifestaciones, y por tanto sus pacientes tienen requerimientos diferentes.

Pero hay algo que desafortunadamente es común a todas ellas: el alto precio, unido a la inexistencia por el momento de prestaciones sociales para su adquisición.

Que el coste sea elevado resulta lógico, dada el ingente esfuerzo realizado por los fabricantes y la enorme complejidad de su desarrollo, desde el necesario fichaje de cerebros privilegiados hasta la efectiva puesta a disposición del público. Sin olvidar los costes de actualización y mantenimiento, necesarios dada la velocidad de los avances en los campos de la electrónica y la informática con los que estos dispositivos son indisolubles

Quienes trabajamos en clínica de baja visión nos encontramos con cierta frecuencia con pacientes que dan el perfil de usuarios de gafas electrónicas, ya en el momento actual de desarrollo de sus diversas opciones; pero además tenemos la certeza de que a medida que vayan mejorando, el número de candidatos a su uso crecerá, intuimos que en algún momento de manera exponencial.

Pero estamos hablando de dispositivos con un abanico de precios actuales entre los 4.000 y los 12.000 Euros. Con esta banda de precios son comprensibles las dudas tanto del prescriptor -normalmente, el óptico-optometrista- como del comprador -el discapacitado visual- y finalmente el dispensador, que puede o no ser el mismo prescriptor

Una expresión recurrente con la que nos solemos encontrar en la consulta es del tipo -"No me importa el precio si de verdad me va a servir", pero esto no es algo que podamos por lo general garantizar; en primer lugar por la dificultad económica de contar con las diferentes ayudas electrónicas en nuestro banco de pruebas, que podamos probar en aproximaciones a la realidad, y en segundo lugar por los numerosos imponderables que, aun contando con nuestra experiencia, rodean cada caso personal.

En este punto surge la reflexión; ¿cómo podríamos ayudar a que la opción de unas gafas electrónicas determinadas para un paciente concreto, tanto por parte del prescriptor como del propio afectado, tenga las mayores garantías de éxito, entendiendo por tal la utilidad real para la rehabilitación, o sea para la mejora de las capacidades en la vida cotidiana, autonomía personal y calidad de vida?

## II. Características del grupo de trabajo

### A) Definición, status y composición

El “Grupo de Trabajo sobre Gafas Electrónicas para la Discapacidad Visual” se constituiría por expertos relacionados con la discapacidad visual, procedentes de las organizaciones de afectados, los ámbitos profesionales de atención al paciente y los científicas y tecnológicas implicadas en la investigación, desarrollo e innovación de los citados dispositivos electrónicos. El grupo de trabajo será todo lo amplio que se precise para abarcar a todos los agentes implicados en la mejora de la vida cotidiana de los discapacitados visuales mediante el empleo de gafas electrónicas, con la sólo exclusión, a fin de posibilitar su independencia, de los actores empresariales y económicos dedicados a la producción y comercialización de las mismas.

Su finalidad será la de someter a un continuado estudio, análisis y evaluación a las gafas electrónicas para discapacidad visual que lleguen al mercado, de manera que sus conclusiones puedan contribuir a fortalecer los criterios de selección y adaptación de las mismas a los usuarios, incrementando con ello la posibilidad de éxito en la adaptación, utilidad y rehabilitación visual del paciente.

El grupo se constituiría como mesa especial del Congreso Anual de Retina Murcia y como tal será nombrado y supervisado por la Comisión Mixta de Seguimiento del Convenio de Colaboración UMU-RETIMUR de 28 de septiembre de 2018. La Comisión nombrará y removerá por tanto a sus miembros, que aceptarán su colaboración a título temporal, honorario y gratuito, y entre ellos al que actuará de secretario-portavoz, encargado de levantar acta y comunicar sus acuerdos, entre personas de reconocido prestigio en la materia, y a propuesta razonada propia o de las organizaciones de afectados, profesionales, científicas y tecnológicas del sector.

### B) Metodología de trabajo

El Grupo gestionaría su propia forma de trabajo, bajo la supervisión de la Comisión de Seguimiento del Convenio. Promovería el estudio de los dispositivos en el mercado, mediante el análisis científico, técnico y clínico de los mismos; mediante ensayos y pruebas en condiciones rigurosas; y singularmente mediante encuestas a usuarios tendientes a determinar su grado de satisfacción determinado por la real

contribución a la mejora de su vida cotidiana. Para ello procuraría las colaboraciones precisas, siempre que no afecten a su independencia de criterio; por lo que en particular se excluiría toda suerte de colaboración económica por parte de los productores y comercializadores de las ayudas electrónicas, procurando sin embargo las cesiones temporales de los materiales estrictamente necesarios para ensayos y pruebas

Los estudios serían realizados por los propios miembros del grupo, aunque podría requerirse la participación ocasional de otros colaboradores; y sus resultados serían presentados anualmente en el marco del Congreso Nacional Retina Murcia.

### C) Imparcialidad y Transparencia

Dado que los trabajos, conclusiones y comunicaciones emanadas del grupo de trabajo pueden afectar a decisiones con trascendencia personal y económica, se extremarían las garantías de imparcialidad en sus procesos con toda suerte de medidas, de las que se dará profuso conocimiento a través de la web de la Asociación Retina Murcia y de la Clínica Universitaria de Visión Integral de Murcia.

Los miembros del Grupo efectuarían y actualizarían detalladas declaraciones de intereses, a su entrada en el grupo y cada vez que firmaran un informe de análisis y estudio de los dispositivos

## **III. Primera relación de dispositivos a analizar**

Para más información se recomienda consultar las mencionadas webs, y por nuestra parte nos ponemos a la disposición de los interesados desde la Clínica Universitaria de Visión Integral, en su Sección de Baja Visión y Rehabilitación

### 1. ORCAM MY EYE-2 de Orcam Technologies Ltd

#### 1.1. Presentación muy resumida

Se trata de una ayuda electrónica auditiva; es decir proporciona información “hablada” sobre la realidad circundante, tanto de textos sobre cualquier soporte (publicaciones, carteles, etiquetados) como sobre objetos e incluso personas. Todo ello lo transcribirá auditivamente para el afectado, desde leerle el periódico a decirle qué hay en la mesa o qué amigo se le acerca. Lo fabrica la estadounidense Orcam

Technologies Ltd, puntera compañía tecnológica fundada por Shashua y Aviram, en 2010, que antes habían fundado una compañía líder en visión artificial para la prevención de accidentes con el automóvil; y su precio en la versión más completa ronda los 4.900 €

## 1.2. Principales características

Estas son las características más destacadas; todas ellas para un campo de captura de imágenes de 75°

El dispositivo tiene la capacidad de hacer capturas de texto y leerlas, posteriormente esta captura se elimina. Para capturar el texto le basta con que el sujeto lo señale con el dedo. Captura tanto libros y lectura en cerca como carteles y lectura lejana. Para detener la lectura la señal es mostrar la mano abierta. Permite por tanto las manos libres y no puede ser más intuitivo y fácil de manejar.

Otra de sus funciones es la memorización de objetos (hasta 150) y personas (hasta 100). Mediante un menú se pueden registrar objetos (el móvil, los cereales del desayuno, la cartera) y darles el nombre deseado. De esta forma cuando se haga la captura, señalando el objeto con el dedo, siempre que esté registrado en la base de datos automáticamente dirá el nombre que le hayamos dado. El reconocimiento facial es la única función que se activa sin necesidad de que señalemos a un individuo. Si éste ha sido registrado, cuando entre en el campo de acción del dispositivo, éste nos dirá su nombre. Para que la captura funcione es necesario que el objeto (o persona) estén a la altura de la cámara. Esta se puede adaptar a cualquier tipo de montura de gafas.

Imágenes tomadas de <https://essilor.es/myeye/>

## 1.3. Pacientes indicados

Por las características presentadas, el dispositivo parece especialmente indicado para personas con agudeza visual inferior a 10 % (ceguera legal)

## 2. ESIGHT (España: Grupo Recoletos Baja Visión)

### 2.1. Presentación muy resumida

Gafa de ampliación diseñada exclusivamente para pacientes de baja visión, a los que proporciona aumento a todas las distancias. Se utiliza desde hace cuatro años en EEUU y Canadá, fabricada por la compañía

canadiense ESight, y desde hace un año comercializada en España y Portugal por el Grupo Recoletos Visión.. Muchas de sus funciones aun están en inglés pero se están reprogramando al español. Alcanza un precio aproximado de 11.000 €

## 2.2. Principales características

Es una ayuda bióptica; para poder mirar por ella hay que permanecer en posición estática, pero se puede portar en gafas en posición superior, mirando por debajo en deambulación. Cuando se va a fijar la mirada por el dispositivo, se permanece estático, y se inclina levemente la cabeza

Características:

- Se compone de una cámara HD y de alta velocidad, lo que permite que reproduzca a tiempo real.
- Tiene conexión wifi, bluetooth, HDMI y streaming, lo que supone que es capaz de conectarse con la televisión, el ordenador y el móvil. Esto quiere decir que la pantalla del móvil por ejemplo puede aparecer directamente en la visión que nos dan las gafas.
- Se puede personalizar la graduación que el usuario necesite, incluso filtros.
- Presenta un mando control y un menú parlante (aún en inglés), es capaz de leer texto pero deben de estar en inglés.

Estas gafas pueden colocarse en posición central, superior e inferior. Y cumplen la función de lupa, microscopio y telescopio. También ponen cambiar la luminosidad, el contraste o invertir el color mediante el mando control. Sus aumentos van de 1.5 a 24x y tiene la opción de autofocus.

## 2.3. Pacientes indicados

Los pacientes más recomendados para su uso son aquellos que ya están acostumbrados al uso de ayudas de baja visión, que tienen una agudeza visual entre 5 y 30 % y un campo visual de 15° o más, y que no presentan problemas en el cuello ni temblor de manos

## 3. RETIPLUS de Plusindes S.L.

### 3.1. Presentacion muy resumida

Gafas de realidad aumentada presentada como evolución de la gafa convencional. Realmente lo que ofrece Retiplus es el software de conversión de unas gafas-soporte (actualmente, la Epson Moverio BT300, pero podría cambiar en el futuro) en un dispositivo electrónico de alta personalización, que presenta al usuario hasta cinco

posibilidades de visión, tanto lejana como cercana, y tanto central como excéntrica, de manera que se puede optimizar el resto visual. Proyecto netamente nacional, producido por Plusindes SL, empresa participada por afectados, que se creó en 2014., llegando el dispositivo.

### 3.2. Principales características

Las características que presenta son:

- Utiliza como soporte la gafa Epson Moverio BT300
- Doble opción de uso: bióptico, (en posición superior) y en posición central, con pantalla transparente que permite percibir la realidad a su través para uso en movilidad
- Muy ligera y versátil para distintas patologías y pueden personalizarse y reprogramarse sus cinco utilidades de visión según requerimientos del paciente, quien las selecciona según actividades
- Permite cambiar en el display de visión la imagen del entorno, teniendo la elasticidad de llevar la imagen en cada caso al mejor punto retiniano hasta un total de siete ubicaciones de pantalla, y con un campo útil de 201, conservado sin obligar a movimientos extraños o bruscos de cabeza

En personas con mala visión central puede llevar la imagen a retina periférica y viceversa. Esto lo hace particularmente útil para el caso tan mal resuelto hasta ahora de las pérdidas de campo visual

La personalización de esta gafa la realiza el óptico-optometrista mediante ordenador o tablet. El especialista busca la mejor “graduación digital” explorando si le conviene el uso de visión excéntrica o no, si le molesta la luz, el contraste, etc. Se registran cinco tipos de presentación de la imagen, y el paciente tiene posibilidad de ir cambiándolas, de manera que todo el uso que hace de cada presentación en su vida cotidiana queda registrado. Esto permite que cuando el paciente vuelve a consulta, el especialista analice las formas preferentemente usadas, utilizando en su caso la información para reprogramar el sistema y mejorar el uso.

### 3.3. Pacientes indicados

Inicialmente se plantea para personas con buena movilidad y agudeza visual entre 15 y 40 %; cuyo campo visual podría estar severamente reducido, incluso hasta 5°, siempre que la visión en el campo residual presente el mínimo indicado de agudeza

## 4. JORDY (España: Magerit Visión)

### 4.1. Presentación muy resumida

Uno de los sistemas con más andadura en el mercado, ya que se inició en 1996. La cámara montada en gafas es del mismo tipo que las usadas en las cámaras para circuito cerrado de televisión (CCTV), lo que permite utilizarla tanto como gafas electrónicas como, con soporte complementario y monitor, como lupa electrónica de mesa. Una de sus virtudes es la simplicidad de uso, siendo también destacable el autoenfoco y su estabilidad. Es un dispositivo fabricado por la veterana compañía estadounidense Enhanced Vision Europe Ltd, filial desde 2018 del Grupo de Compañías VFO, y recientemente distribuida en España por Magerit Visión, que llega al usuario final por unos 4.500 € (sin incluir los accesorios para utilizarla en sobremesa). Ayuda electrónica de baja visión no deambulable.

### 4.2. Principales características

Las características que presenta son:

- Cámara de enfoque automático
- Aumento y brillo ajustables en tiempo real
- Abarca 30° de campo visual
- Sistemas de ajuste a la fisonomía (ángulo, puentes, varillas, etc)
- Doble pantalla con amplio campo de visión
- Entrada HDMI para visualización de TV, DVD o juego de ordenador, ajustados a las pantallas interiores, con controles de brillo y volumen
- Se puede incorporar la graduación del paciente, filtros de corte y oculares laterales antideslumbramiento
- Se puede utilizar alternativamente como cámara de CCTV en un soporte especial, para crear una lupa electrónica de mesa, llevando la imagen a un monitor HD de 24", aumentos de 3,5X a 24 X y múltiples modos de visualización
- Para visión cercana puede enfocar desde 12 hasta 85 cms

En resumidas cuentas, la Jordy es lo más parecido a una telulupa incorporada a unas gafas.

### 4.3. Pacientes indicados

Inicialmente parece indicado para pérdidas de visión central con agudezas visuales inferiores al 20 %; podría decirse que el perfil de usuario es similar al que utilizaría una telulupa de sobremesa, pero con más agilidad y versatilidad de uso

## 5. NUEYES (España: Kyntire Invest SL)

### 5.1. Presentación muy resumida

Gafas electrónicas originadas a partir de la alianza entre las norteamericanas NuEyes, dedicada a la baja visión, con un gigante tecnológico como ODG, hasta entonces dedicado sólo dispositivos de visión nocturna y virtual con fines militares y empresariales; como resultado la NuEyes ODG-7, dotadas de 1 a 12 aumentos, con la singularidad que sus principales funciones pueden activarse opcionalmente con la voz. Es también destacable que pueden usarse como ayuda auditiva de lectura. Al utilizarlas sin aumento permiten el uso deambulable, debiendo detenerse para activar el zoom. Su precio al público está sobre los 6.000 €

### 5.2. Principales características

-Entre sus principales características, algunas de las cuales ya se han dicho, tenemos - Aumentos variables desde 1X a 12 X, con zoom adicional 2X. Deambulables con el zoom inactivo - Función OCR/TTS de reconocimiento óptico de caracteres, para transcribir textos a voz sintética - Cambios de contraste y color - Opción de activación de algunas funciones por voz - Inalámbrica

- Lector de códigos de barras y escáner QR - Posibilidad opcional de batería auxiliar de larga duración - Accesorios para adaptarlas a diferentes fisonomías - Lentes fotocromáticas superponibles - Controlador remoto dispuesto en un anillo para insertar en el dedo, que se conecta con las gafas via bluetooth

### 5.3. Pacientes indicados

Pérdidas de visión central, con agudezas visuales inferiores a 20 %.

## IV. Conclusiones

En estos momentos asistimos a un notable esfuerzo, tanto intelectual como tecnológico y por supuesto económico, por parte de los fabricantes para poner en el mercado, -y por tanto en el día a día de nuestros afectados- diversos sistemas y modelos de gafas electrónicas, que pueden ser verdaderamente útiles al discapacitado visual, pero que

generan importantes dudas respecto de su prescripción, dispensación y adquisición derivadas del elevado coste, sin embargo justificado si aportan mejoras sustanciales a la autonomía personal y calidad de vida de los afectados.

El asesoramiento independiente y confiable que pueden aportar un grupo de expertos y usuarios de diferentes ámbitos y situaciones, podría ser muy beneficioso para la toma de decisiones, y esto es lo que procuraría el órgano propuesto “Grupo de trabajo sobre gafas electrónicas para la discapacidad visual”.

El mencionado grupo podría crearse como mesa especial del Congreso Nacional de Retina Murcia, al amparo del Convenio de Colaboración suscrito el 28 de septiembre de 2018 entre la Universidad de Murcia y la Asociación Retina Murcia; de tal manera que en cada edición del congreso pudieran presentarse los estudios y análisis de los dispositivos en el mercado, allegando para ello la colaboración de todas las partes, y poniendo suficientes mecanismos de protección de la imparcialidad y la transparencia, para evitar la interferencia con intereses económicos.

# **BINOMIO DEPENDENCIA Y DISCAPACIDAD VISUAL EN LA REALIZACIÓN DE LAS ABVD Y AIVD.**

**Ester Bódalo Lozano y Jesús Sánchez García**

## **Introducción**

La Dependencia y la Discapacidad, son dos sectores de relevancia en los que se actúa desde el Trabajo Social, debido al elevado número de personas que en la actualidad entran dentro de estas dos dimensiones y que va en aumento con el paso de los años. Dos sectores en los que puede desarrollarse la vulnerabilidad e incluso la exclusión, por lo que se estima de gran importancia el conocimiento profundo sobre estos, para en la medida de lo posible aportar nuevos resultados y condiciones de mejora para las personas en pro de su bienestar y la consecución de una calidad de vida plena y digna.

## **Planteamiento y justificación del problema/objeto de estudio.**

El aumento del envejecimiento de la población en España es un hecho incuestionable, que conduce en no pocas ocasiones a estados de dependencia. Si a la dependencia física se le une la causada por una discapacidad visual, en concreto por la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE), objeto de este estudio, la autonomía personal podría verse aún más limitada.

En la presente investigación se pretende estudiar y conocer como este binomio “envejecimiento-discapacidad visual”, puede afectar al desarrollo de las actividades básicas de la vida diaria (ABVD) y a las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD), así como también se estudiará la capacidad funcional en el desarrollo de actividades específicas de destreza visual, ya que estas suelen ser las más afectadas en personas mayores con DMAE.

Se destaca el impacto de las patologías retinianas en Europa; en

particular la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE). La mayor esperanza de vida de los países europeos aumenta la probabilidad de padecer estas patologías, ya que generalmente se desarrollan en edades avanzadas.

La Barcelona Macula Foundation (2012), por su parte cita en su publicación como casi un 30% de la población mayor de 70 años en España se encuentra afectada por algún tipo de degeneración macular. La degeneración macular asociada a la edad (DMAE) es la primera causa de pérdida de visión del mundo occidental en pacientes de más de 50 años. Actualmente, más de 25 millones de personas sufren esta enfermedad en el mundo, añadiéndose cada año alrededor de 500.000 afectados.

En España, se detectan anualmente unos 26.000 nuevos casos de afección macular, y se calcula que más de 3.000.000 de personas están hoy por hoy en riesgo de llegar a padecerla en los próximos años. De este modo, las principales causas de ceguera en Europa están asociadas a los siguientes factores de riesgo: la edad, la diabetes, la condición socioeconómica, el género y el consumo de alcohol y/o de tabaco.

Gráfico 1. Principales factores de riesgo de ceguera en Europa.



Fuente: OMS, 2007

El primer problema que se plantea a la hora de estudiar la población dependiente es identificar cuáles son esos actos corrientes de la vida diaria que deben ser tenidos en cuenta a la hora de evaluar si una persona se encuentra o no en situación de dependencia, por necesitar una ayuda o asistencia importante para rea—lizarlos.

Para identificar cuáles son esos actos podemos utilizar el tradicional concepto (AVD) “Actividades de la vida diaria”, que son aquellas actividades que una persona ha de realizar diariamente para poder vivir de forma autónoma, integrada en su entorno habitual y cumpliendo su rol social. Aunque son múltiples y, como ha señalado Querejeta (2004), a veces bastante confusas las formas en que los diversos autores han definido y clasificado estas actividades, es habitual diferenciar entre las actividades básicas de la vida diaria (ABVD) y las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD).

— Actividades básicas de la vida diaria (ABVD): Son aquellas actividades imprescindibles para poder subsistir de forma independiente. Entre ellas se incluyen las actividades de autocuidado (asearse, vestirse y desnudarse, poder ir solo al servicio, poder quedarse solo durante la noche, comer...) y de funcionamiento básico físico (desplazarse dentro del hogar) y mental (reconocer personas y objetos, orientarse, entender y ejecutar instrucciones y/o tareas sencillas).

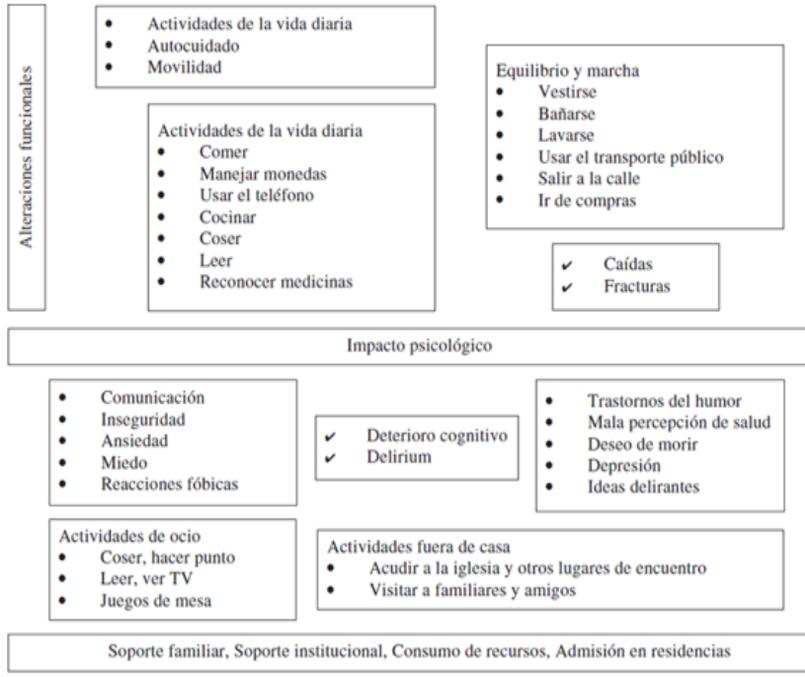
— Actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD): Son actividades más complejas que las ABVD y su realización requiere de un mayor nivel de autonomía personal. Se asocian a tareas que implican la capacidad de tomar decisiones e implican interacciones más difíciles con el medio. En esta categoría se incluyen tareas domésticas, de movilidad, de administración del hogar y de la propiedad, como poder utilizar el teléfono, acordarse de tomar la medicación, cortarse las uñas de los pies, subir una serie de escalones, coger un autobús, un metro o un taxi, preparar la propia comida, comprar lo que se necesita para vivir, realizar actividades domésticas básicas (fregar los platos, hacer la cama, etc.), poder pasear, ir al médico, hacer papeleos y administrar el propio dinero, entre otras.

Para la realización de esta investigación se emplean tres tipos de escalas, con el objetivo de evaluar la capacidad funcional en la realización de las ABVD: (Índice de Barthel), las AIVD: (Índice de Lawton y Brody), y en tercer lugar y relacionado intrínsecamente con las personas con Degeneración Macular, se empleará una escala para valorar la capacidad funcional en las Actividades Específicas de Destreza Visual (AEDV) de elaboración propia.

La DMAE es una enfermedad progresiva de la mácula (zona de la retina responsable de la mejor agudeza visual) que en etapas finales

o muy avanzadas provoca una pérdida de agudeza visual central muy importante.

Gráfico 2. Esferas afectadas por la pérdida visual.



Fuente: Revista sobre ceguera y deficiencia visual, INTEGRACIÓN, (2008, p. 12)

## Objetivos y metodología.

### 2.1. Objetivos.

#### OBJETIVO GENERAL 1º.

Conocer la afectación que puede producir la Degeneración Macular en la realización de las Actividades Básicas e Instrumentales de la vida diaria en personas de 65 o más años en la D.T. de la ONCE en Murcia.

#### Objetivos específicos.

1º. Analizar las diferencias en la realización de los diversos tipos de actividades, ya sean básicas o instrumentales.

2º. Comparar los niveles de prevalencia de la DMAE tanto en mujeres como en hombres, así como los grados de dependencia de ambos sexos.

### OBJETIVO GENERAL 2º.

Desarrollar una escala para la valoración de la dependencia en la realización de actividades específicas de destreza visual (AEDV).

Objetivos específicos.

Conocer la dificultad en la realización de actividades cotidianas que requieren una determinada capacidad visual.

Comparar el grado de dificultad en la realización de las AEDV, tanto por sexos, como por edad en personas de 65 o más años.

## Hipótesis.

La Degeneración Macular Asociada a la Edad, contribuye al aumento del nivel de dependencia en las personas mayores.

## Diseño

La investigación que se ha llevado a cabo es de naturaleza mixta, ya que en su diseño se utilizan tanto la metodología cuantitativa (realización de encuestas), como cualitativa (entrevistas), además del correspondiente análisis documental de fuentes secundarias.

## La población objeto de intervención es la siguiente:

Personas con DMAE de 65 y más años afiliadas a la ONCE en la Delegación Territorial de Murcia. Con un total de 135 personas, de las cuales 86 son mujeres y 49 hombres.

## Conclusiones.

A la hora de responder al 1º objetivo, el cual trata de conocer si la

DMAE puede afectar o no a las Actividades básicas e instrumentales de la vida diaria, así como contrastar los niveles de prevalencia de la DMAE tanto en mujeres como en hombres, y los grados de dependencia de ambos sexos, se pueden extraer las siguientes conclusiones:

En personas de 65-70 años con DMAE, aunque las Actividades Específicas de Destreza Visual son las actividades de mayor afectación en relación a las demás, no afectan en la misma proporción a la realización de las Actividades Básicas e Instrumentales.

En los hombres a partir de los 70 años (71-75 años) se aprecia como el grado de dependencia en las Actividades Instrumentales aumenta hasta igualarse a los obtenidos en las Act. Específicas de Destreza Visual con un 50% de d. severa cada una, estando por delante de las actividades básicas, donde el máximo nivel de dependencia es un 50% de d. moderada. En el caso de las mujeres este mismo suceso no se da hasta un quinquenio más tarde, es decir hasta el periodo de 76 a 80 años y en adelante

Además, en los hombres se observa un mayor índice de dependencia en este periodo de edad, ya que tanto en las Act. Instrumentales como en las Básicas, se llega en algún caso a la d. severa, circunstancia que no ocurre en las mujeres donde no sobrepasan la d. moderada en ninguno de los tipos de actividades analizadas.

Por su parte, en el periodo de 76-80 años, los niveles máximos de dependencia, los ostentan las Act. Específicas de Destreza Visual, igualados con las Instrumentales con un 50% de d. total, seguidos del 50% en d. severa en las Act. Básicas. Como se aprecia, a medida que aumenta la edad, van aumentando los grados de dependencia en los distintos tipos de actividades.

En cuanto a la diferencia por sexos se observa un mayor índice de dependencia entre los hombres llegando a la total en Actividades Instrumentales y Específicas de Destreza visual, acontecimiento que no ocurre de la misma manera en las mujeres. Como se aprecia las Actividades Específicas de Destreza Visual y las Instrumentales son las más afectadas, no aconteciendo en la misma forma en las actividades básicas.

En el transcurso de los 81 a los 85 años, se observa como en los hombres hay un índice mayor en las AIVD, por encima de las otras dos

actividades en las edades de 80 años en adelante. En las mujeres esta variación, donde se sitúan las actividades instrumentales por encima de las específicas de destreza visual solo sucede en edades superiores a los 85 años.

Por sexos las diferencias no son muy significativas, aunque en los hombres se observa un índice mayor en d. total tanto en las Actividades Instrumentales como en las de Destreza Visual. A mayor edad se aprecia el aumento de la dependencia, pero siempre las Actividades Básicas se ven menos afectadas que las otras dos actividades realizadas, lo que vuelve a sugerir que un aumento de la dependencia en actividades de destreza visual no es sinónimo de una pérdida de autonomía en las actividades Básicas.

En el último tramo de edad analizada (86 en adelante), tanto en hombres como en mujeres, en niveles máximos de dependencia las Actividades Instrumentales, se sitúan por delante de las de Destreza Visual.

En estas actividades los niveles de dependencia están muy por encima de los que acontecen en las Actividades Básicas de la Vida Diaria. En hombres se pasa de 56.3% en las Actividades Instrumentales y un 42.3% de afectación en las de Destreza Visual, a sólo un 6.2% en las Act. Básicas. En mujeres se pasa de un 46.1% de d. total en las Act. Instrumentales y un 42% de d. total en las Act. de Destreza Visual, a sólo un 7.7% de este mismo grado de dependencia en las Act. Básicas.

En cuanto a diferencias entre sexos, se aprecia como en los hombres existe un mayor nivel de dependencia tanto en las Act. Instrumentales como en las Act. De Destreza Visual, teniendo un nivel similar en las Actividades básicas.

En relación a nuestro 2º objetivo: tras desarrollar una escala para medir la autonomía en Actividades Específicas de Destreza Visual, donde poder valorar la dificultad en la realización de actividades cotidianas que requieren una capacidad visual determinada, además de contrastar las diferencias tanto en edad como en sexos, se extraen las siguientes conclusiones:

En la edad de 65-70 años las Actividades Específicas de Destreza Visual son las más afectadas en comparación con los otros dos tipos de actividades estudiadas, donde un 20% de las personas encuestadas

poseen dependencia total en Act. De destreza visual.

Los hombres tienen un 100% de d. moderada y las mujeres un 33.3% de d. total, y el mismo porcentaje de d. moderada y leve. Dado el reducido número de personas que se encuentran en este tramo de edad (solo 9), se puede afirmar que los niveles de dificultad en las actividades visuales son muy similares.

En la franja de edad de 71-75 años, en hombres se observa mayor grado de dependencia en las Actividades Específicas de Destreza visual, llegando a la d. severa en un 50% de las personas encuestadas, contra un 25% del mismo grado en mujeres.

De los 76 a los 80 años los hombres tienen un nivel de dependencia mayor, con el 50% de las personas encuestadas con d. total, frente a un 25% en mujeres.

De 81 a 85 años obtienen unos resultados muy similares. En los hombres encuestados un 25% poseen dependencia total, mientras que las mujeres, están en el 22.2%.

Y en personas de 86 y más años, una población a destacar, ya que en cuanto a afiliados es la de mayor proporción con 60 personas de las 135 objeto de estudio. Nada más y nada menos que un 44.4% de personas afiliadas con DMAE, y donde el número de mujeres casi dobla al de hombres (con 39 mujeres y 21 hombres).

En cuanto al grado de afectación en las actividades visuales los hombres se sitúan por delante con un 62.5%, y donde las mujeres un 42.3% de d. total. De estas conclusiones se puede extraer la concepción de que aunque existe un número muy superior de mujeres con DMAE, estas tienen por lo general un grado de afectación en actividades de destreza visual menor al de los hombres.

## CAPÍTULO CUARTO.

# INVESTIGACIÓN NOVEL EN DISTROFIAS DE RETINA Y DISCAPACIDAD VISUAL



# EVOLUCIÓN DE LA MICROPERIMETRIA EN PACIENTES CON RETINOSIS PIGMENTARIA TRATADOS CON INYECCIÓN INTRAVÍTREA DE CÉLULAS MADRE

Ana Vanesa García-Navarro<sup>1,2</sup>, Elena Rodríguez<sup>2</sup>, Rosa Reigadas<sup>2</sup>, José M. Bueno<sup>1</sup>

1 Laboratorio de Óptica, Instituto Universitario de Investigación en Óptica y Nanofísica

Campus de Espinardo (Ed. 34), Universidad de Murcia

2 Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, IMIB. Campus Mare Mostrum. Universidad de Murcia.

vane.6666@hotmail.com

## Introducción

La Retinosis Pigmentaria o Retinitis Pigmentosa (RP) es un grupo de enfermedades retinianas hereditarias que afecta a 1/4000 personas [1]. La RP es una distrofia de la retina externa producida por la muerte progresiva de fotorreceptores (FR) por apoptosis, que afecta inicialmente a los bastones y posteriormente a los conos. La alteración funcional de los FR, del epitelio pigmentario de la retina (EPR) y de la función de las células de la retina interna, lleva a la pérdida de células ganglionares y a la ceguera [2-4]. La ausencia de tratamientos efectivos para la RP justifica la aplicación de acciones terapéuticas innovadoras, como la terapia con células madre. Estudios en modelos animales de RP han mostrado que la inyección intravítrea de células mononucleadas derivadas de médula ósea (CMN-MO) podría ralentizar la degeneración de los FR, siendo el procedimiento factible y seguro. Se ha postulado que uno de los efectos beneficiosos está relacionado con la producción local de factores neurotróficos como el ciliar (CNTF) y el glial (GDNF) [5-7].

De forma habitual la agudeza visual es el parámetro funcional utilizado para medir la calidad de la visión de los pacientes. Sin embargo, en la práctica clínica hay casos (como puede ocurrir en ocurre en el caso de la RP) en las que una simple corrección del defecto refractivo no consigue mejorar dicha agudeza visual. En gran parte de estas ocasiones algunas de las razones estriban en que la sensibilidad retiniana es baja o/y la fijación del paciente inestable.

El microperímetro es un instrumento clínico ideal para evaluar la sensibilidad retiniana en la zona macular, así como analizar y entender la capacidad de fijación de cada paciente. En ese sentido, el objetivo de este trabajo es evaluar los cambios en los parámetros aportados por la microperimetría en pacientes con RP tratados con inyección intravítrea de CMN-MO.

## **Procedimiento experimental y muestra**

El ensayo clínico se ha realizado en el Hospital Clínico Universitario “Virgen de la Arrixaca”. La muestra fue de 8 pacientes (5 mujeres y 3 hombres) con edades comprendidas entre 19 y 54 años (edad media de  $37 \pm 11$  años). El trabajo que aquí se presenta forma parte de un ensayo fase I, prospectivo, aleatorizado, paralelo, doble ciego, controlado con placebo. El objetivo principal es evaluar la seguridad de la inyección de células madre dentro del globo ocular. Como objetivo secundario se evalúa la capacidad de las células madre de evitar la progresión de la RP mejorando parámetros de función visual.

Estos pacientes diagnosticados de RP, tras una fase de selección y la firma del consentimiento informado, pasan a realizar unas pruebas clínicas y un test pre-inyección que forma parte de la visita basal donde, usando múltiples parámetros anatómicos y funcionales, se evalúa la afectación real del paciente por la enfermedad.

Después se les suministra una inyección vía pars plana de CMN-MO autólogas (0,1 ml) en uno de los ojos siguiendo los protocolos de actuación y una inyección subconjuntival de suero fisiológico (placebo) en el ojo contralateral. El ojo en el que se inyecta las CMN-MO autólogas fue determinado al azar de manera centralizada mediante un programa informático. A partir del día de la inyección se llevaron a cabo exámenes clínicos y funcionales a los pacientes en régimen ambulatorio en sucesivas visitas. En concreto, la microperimetría se

realizó al día más 8 de la inyección (visita 2), a los 30 (visita 4), 60, 90, 120, 180, 270 y 360 días. Independientemente del ojo tratado, las medidas se realizaron de forma aleatoria en ambos ojos sin corrección.

En este trabajo se utilizó el microperímetro MAIA 2 de la empresa Topcon, que proporciona un mapa de sensibilidad retiniana macular en relación con la imagen de fondo del paciente y que permite comparar los resultados del paciente con una base de datos estandarizada considerada normal. Las pruebas se pueden realizar independientemente del grado de agudeza visual (incluso con visión central muy baja). El tipo de fijación y el estado pupilar (midriasis o miosis) tampoco influyen en la medida. Esta prueba clínica permite esencialmente obtener un mapa de la función celular retiniana y de las áreas de fijación del paciente.

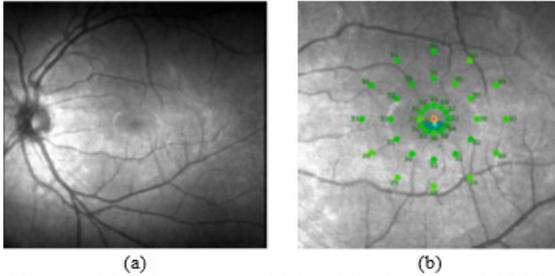
A través de un procedimiento de eye tracking (o de seguimiento del ojo) este instrumento detecta la posición de la fijación del paciente y compensa automáticamente los movimientos oculares durante la realización del examen de forma que la sensibilidad retiniana de cada área de la macula es evaluada en el mismo punto retiniano en cada exploración. De forma simultánea el sistema también evalúa la capacidad del paciente por mantener centrado el punto de fijación y los micromovimientos de refijación que realiza. Además el microperímetro incluye un software de entrenamiento con la opción de poder estabilizar la fijación del paciente para ayudarlo a mejorar su capacidad visual y, por tanto aumentar su agudeza visual.

## **Resultados**

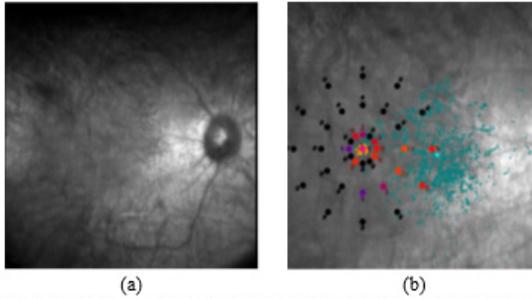
El instrumento clínico proporciona imágenes, mapas y datos que son útiles para el diagnóstico. Algunos de ellos se describen a continuación. El primero de la batería de resultados que el dispositivo muestra, es una imagen del fondo de ojo registrada con el sistema de barrido láser (SLO, del inglés Scanning Laser Ophthalmoscope) que permite la visualización de dicho fondo de ojo y la localización de posibles anomalías. Los ejemplos de las Figuras 1a y 2a corresponden a un ojo normal y uno con RP respectivamente. Una simple visualización de las imágenes del fondo deja claras las diferencias entre la retina de un ojo sano y otro con RP.

El mapa de sensibilidad retiniana se presenta superpuesto sobre una imagen aumentada de la zona macular en las Figuras 1b y 2b. Estos

mapas de sensibilidad son también claramente diferentes. Mientras en el ojo sano todos los puntos de testeo espacial aparecen en color verde, en el caso del ojo con RP éstos pasan a ser de color negro y rojo, lo que indica la presencia de disminución franca de la sensibilidad macular.

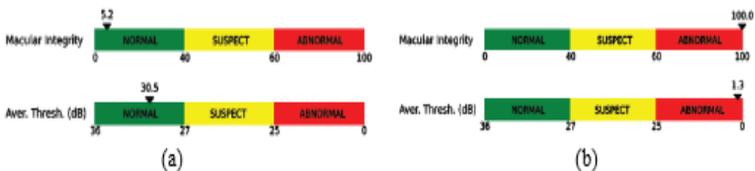


**Figura 1.** Imagen de un fondo de ojo (a) y mapa de sensibilidad retiniana en un paciente normal.



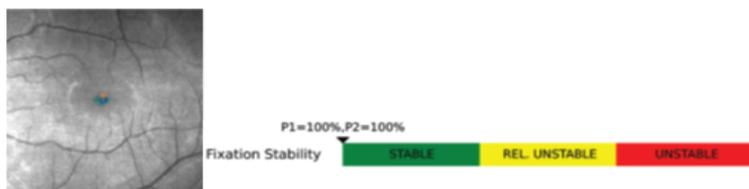
**Figura 2.** Imagen de un fondo de ojo (a) y mapa de sensibilidad retiniana en un paciente con RP.

A partir de este mapa de sensibilidad espacialmente resuelto, el propio software genera una escala de integridad macular (MI, del inglés macular integrity) y otra de umbral promedio (AT, del inglés averaged threshold), con un código asociado, tanto numérico como de color, en relación a una base de datos considerada como normal. Como se aprecia en la Figura 3, la retina del paciente se puede considerar como normal (verde), sospechosa (amarillo) o anormal (roja). Los rangos de valores numéricos de ambos parámetros están acotados. Por convenio, en este trabajo se ha utilizado el AT como parámetro numérico para el análisis de la integridad macular. En el caso particular que se muestra en la Figura 3, el valor de AT pasa de ser 30.5 (verde) en el ojo sano a 1.3 en el ojo con RP (rojo).



**Figura 3.** Escalas de MI y AT para una retina normal (a) y una afectada de RP.

La Figuras 4 y 5 muestran los resultados proporcionados por el instrumento para la fijación foveal. Éstos están divididos en dos partes. En una de ellas se representa la imagen de la zona macular sobre la que se han superpuesto las zonas de fijación. Junto a ella y en escala de colores se muestra la escala de fijación en %. Dichas figuras corresponden a un ojo normal (Figura 4) y uno con RP (Figura 5).



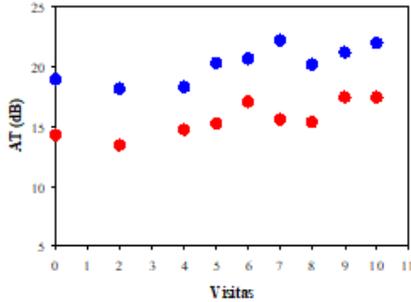
**Figura 4.** Mapa (izq.) y escala de estabilidad de fijación (der.) para un ojo normal. P1 y P2 indican las dos zonas de análisis concéntricas (véase la Figura 5).



**Figura 5.** Mapa (izq.) y escala de estabilidad de fijación (der.) para un ojo con RP.

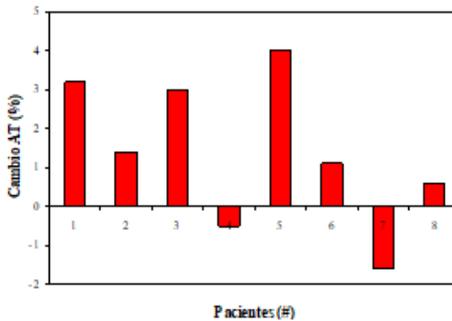
En una retina normal, los spots del tracking de fijación (puntos verdes superpuestos) aparecen concentrados en la zona foveal. Por el contrario, en una con RP éstos aparecen dispersos y cubriendo gran parte de la mácula. Este hecho se ve reflejado en las escalas de color a la derecha de ambas figuras. Mientras que la estabilidad de fijación en el ojo normal es del 100% indicando que se trata de un ojo sano [8], en el caso de un paciente con RP, éste valor baja hasta un 40 % en la zona P2 y un 11% en la P1.

En la Figura 6 se muestran dos ejemplos representativos de la evolución del AT de los ojos de dos pacientes tratados con CMN-MO. Los valores corresponden a la visita 0 (basal), la visita 2 al día +8, la visita 4 al día +30 y así sucesivamente según los intervalos indicados en la sección 2.



**Figura 6.** Evolución de los valores de AT calculados a partir de la microperimetría para las distintas visitas en dos ojos con RP inyectados con CMN-MO.

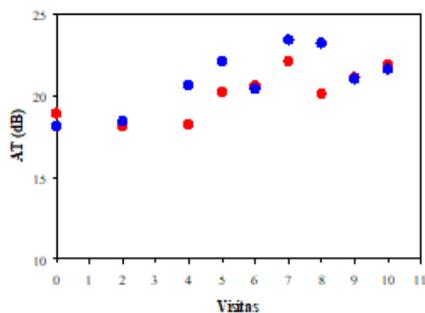
Este efecto de aumento del AT con el tratamiento tuvo lugar en 6 de los 8 ojos inyectados. En la Figura 7 se presenta los cambios en % para todos los pacientes. Los valores corresponden a la comparación entre la última visita y la basal. Esta mejora en el AT osciló entre un mínimo de un 0.6 % (paciente #8) y un máximo de un 4% (paciente #5).



**Figura 7.** Cambio en % en el AT de la microperimetría del ojo inyectado cuando se compara la última visita con la basal.

En algunos pacientes el efecto de las CMN-MO también afecta al ojo contralateral (no inyectado). Un caso representativo en uno de los pacientes involucrados en el presente estudio se presenta en la Figura 8. Se observa que los valores de AT al comienzo del tratamiento son similares (en torno a 18-19 dB). Dicho parámetro va variando con las diferentes visitas. En la visita final los valores están cerca de 22 dB, lo

que representa un aumento de más de un 3%.



**Figura 8.** Evolución de los valores de AT calculados a partir de la microperimetría para las distintas visitas en los dos ojos de un paciente. En rojo se representa el ojo inyectado con CMN-MO y en azul el contralateral.

## Discusión y conclusiones

Los resultados del presente estudio indican que los pacientes afectados de RP tratados con inyección de CMN-MO se ven beneficiados por el tratamiento, no sólo en el ojo inyectado, sino también en el contralateral.

La inyección de CMN-MO modifica la sensibilidad retiniana en pacientes con RP. La evolución temporal de la sensibilidad retiniana es particular para cada paciente. Aunque se encontraron diferencias inter-individuales en la progresión durante el tratamiento, al término del ensayo clínico dicha sensibilidad retiniana aumentó en el 75% de los ojos tratados. En los ojos contralaterales este aumento también tuvo lugar, aunque solamente en la mitad de los pacientes. El uso de inyecciones intravítreas de CMN-NO es una técnica segura, fiable, factible y con posibilidades exitosas, puesto que aumentan la sensibilidad macular en pacientes con RP.

En su conjunto, el microperímetro es una herramienta clínica ideal para la evaluación, seguimiento y entrenamiento de pacientes con problemas visuales que van más allá de una simple corrección refractiva. Su uso es ideal no sólo para la evaluación y control de pacientes con RP, sino en aquellos con edema macular, retinopatía diabética degeneración macular asociadas a la edad o glaucoma entre otros.

## Bibliografía

- [1] Alonso L, Grimaldos P, Bosch R, Boix J, Ivorra P. Retinosis pigmentaria: Hallazgos clínicos, epidemiológicos y distribución genética en 92 afectados. *Arch Soc Española Oftalmol* 1991; 61:325-30.
- [2] Li Zy, Possin DE, Milam AH. Histopathology of bone spicule pigmentation in retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 1995; 102:805-816.
- [3] Milam AH, Li Zy. *Retinal pathology in retinitis pigmentosa: Considerations for therapy*. Plenum Press, New York: Plenum Press; 1995; 275-284
- [4] Santos A, Humayun MS, de Juan E Jr, Greenburg RJ, Marsb MJ, Klock IB, Milam AH. Preservation of the inner retina in retinitis pigmentosa. A morphometric analysis. *Arch Ophthalmol*. 1997; 115:511-5
- [5] Gamm DM, Meyer JS. Directed differentiation of human induced pluripotent stem cells: a retina perspective. *Regen Med*. 2010; 5:315-7.
- [6] Dutt K, Cao Y. Engineering Retina from human Retinal Progenitors (Cell Lines). *Tissue Eng Part A*. 2009; 15:1401-13.
- [7] Gregory-Evans K, Chang F, Hodges MD, Gregory-Evans CY. Ex vivo gene therapy using intravitreal injection of GDNF- secreting mouse embryonic stem cells in a rat model of retinal degeneration. *Mol Vis*. 2009; 15:962-73.
- [8] Ana-Vanesa Garcia-Navarro. Mejoras visuales y efectos sobre la retina tras el tratamiento con Lucentis (Ranibizumab) en pacientes diabéticos. Tesis Fin de Master, Universidad de Murcia; Septiembre 2015.

# SIGNOS HAPTIC

**D. José Manuel de la Peña**

Mediador comunicativo de la Federación española de personas sordociegas (FASOCIDE)

## **Qué son los signos haptic**

Los signos haptic son un sistema de comunicación creado y utilizado por las personas Sordociegas, sobre todo en los países escandinavos (Finlandia, Suecia, Noruega y Dinamarca), aunque hay personas Sordociegas de otros países que también los utilizan, debido a la gran utilidad que estos tienen.

Este sistema de comunicación permite a las personas Sordociegas recibir información visual del contexto en el que se encuentran a la vez que reciben información lingüística por su sistema de comunicación habitual, sea este el que sea (Lengua de Signos a distancia, apoyada, dactilológico en palma, lengua oral adaptada, etc.), y garantiza el derecho a la plena accesibilidad ya que reciben el 100% de la información del entorno, lo cual en la actualidad todavía no ocurre por la falta de conocimiento sobre cómo proporcionar toda la información contextual de una manera eficiente, sin interrupciones con el interlocutor y sin que suponga mucho tiempo antes, durante o después de la comunicación.

También decir que, en la actualidad, en los países escandinavos, debido a los grandes recursos de los cuales disponen se trabajan con dos guías intérpretes al mismo tiempo, uno de ellos le transmite a la persona Sordociega toda la información lingüística mientras que el segundo profesional, le transmite toda la información contextual del entorno en el que se encuentra la persona Sordociega mediante el uso de los signos haptic. Aquí en España debido a la falta de recursos, este sistema se está valorando y adaptando por parte de FASOCIDE (Federación de Asociaciones de Personas Sordociegas de España) para que un único guía intérprete transmita al mismo tiempo los dos tipos de información, de manera que aunque se debe de adaptar la zona para realizar los haptic según la sensibilidad y percepción táctil de cada

persona Sordociega, a priori se trabajarían en la palma de la mano y en el brazo, aunque los signos haptic se realizan habitualmente en la parte alta de la espalda o en la parte superior del brazo, y sirven para que la persona Sordociega obtenga de una manera discreta información sobre, por ejemplo, la reacción facial de sus interlocutores ante lo que la persona Sordociega haya dicho, o información sobre el espacio en el que se encuentra y las personas que en él están, todo esto sin tener que interrumpir la conversación que se esté desarrollando.

Los signos haptic no son una lengua, pero se puede utilizar como complemento a los diferentes sistemas de comunicación que utilizan las personas Sordociegas cuando sea necesario. La ventaja es que los signos se pueden hacer de manera discreta mientras que se desarrolla la comunicación. También permiten recibir descripciones visuales de un espacio de una manera sencilla y rápida, así como ayuda a orientarse con las direcciones. Comentar que en principio este tipo de signos, más que signos puros de las Lenguas de Signos, son icónicos los cuales son más fáciles de entender y comprender debido a su simbología.

Otro aspecto muy importante del uso de este sistema de comunicación es la autonomía y poder de decisión que se le da a la persona Sordociega, puesto que al realizar la guía y estar dándole la información del entorno, es la propia persona Sordociega la que elige el recorrido que quiere hacer.

A continuación, se van a describir diferentes situaciones en los que el uso de signos haptic puede ser útil para una persona Sordociega.

Ejemplo 1: una persona Sordociega está en el médico, acompañada de una guía-intérprete. La persona Sordociega tiene que hablar de un tema íntimo y que le genera preocupación. A la vez que la persona Sordociega está hablando, la guía-intérprete puede al mismo tiempo transmitirle en la espalda la información que considere de interés para la persona Sordociega sin que esta tenga que interrumpir lo que dice, como por ejemplo si el médico presta atención, si tiene cara de preocupación, si pone cara de no estar entendiendo muy bien lo que se le está contando, si entra otra persona en la consulta y está escuchando lo que dice, etc. Todo esto se puede transmitir de una manera discreta, de modo que la persona Sordociega puede decidir qué dice y cómo lo dice según las cosas que ocurren en el entorno que la rodea.

Ejemplo 2: el presidente de una asociación de personas Sordociegas

va a una reunión institucional en la que participan tres representantes de varias conserjerías. Mientras el presidente de la asociación de sordociegos está describiendo el problema al que se enfrentan las personas sordociegas, uno de los tres representantes, en el cual se tiene mucho interés, está mirando su móvil y parece que no presta atención. De manera discreta y sin interrumpir lo que dice la persona Sordociega, el guía-intérprete se lo indica al presidente haciendo signos haptic en la espalda. Cuando esa persona ha terminado de mirar el móvil y vuelve a prestar atención, de manera discreta el presidente puede volver a hacer hincapié en los puntos más importantes que estaba mencionando mientras ese representante no prestaba atención, de modo que se asegura de una manera discreta que el mensaje ha llegado.

## **Quién puede utilizarlos**

Los signos haptic los pueden utilizar las guías-intérpretes cuando trabajan junto a una persona Sordociega. Asimismo, también lo pueden utilizar familiares y amigos de las personas Sordociegas cuando quieran transmitir información de manera discreta y rápida sobre lo que están viendo a la persona Sordociega.

## **Qué información se transmite con los signos Haptic**

Como se mencionaba antes, los signos haptic no son una lengua, sino una herramienta complementaria para dar información visual y de contexto sin que interfiera con la comunicación lingüística. Por ello no es necesario dar un signo a cada concepto como en la Lengua de Signos, sino que se crean una serie de signos útiles para las situaciones más habituales en las que se encuentran las personas Sordociegas y sobre el tipo de información visual que las personas Sordociegas necesitan tener. Los signos haptic se clasifican en categorías. Algunas de las categorías en las que se pueden clasificar los signos son:

Estados de ánimo y reacciones; sirve para saber qué reacciones está teniendo el interlocutor/a de la persona Sordociega, y es de suma importancia para esta tome decisiones a la hora de cómo decir las cosas, qué cosas decir, etc. Por ejemplo, con estos signos se puede saber si la reacción del interlocutor ante algo que ha dicho la persona Sordociega es de enfado, si se ha puesto rojo/a, si se está riendo, si está nervioso/a, si está negando con la

cabeza o afirmando... Toda esta información se puede transmitir sin tener que interrumpir a la persona Sordociega cuando está hablando.

Habitaciones y entorno; sirve para saber cómo es la habitación donde se está (donde está la puerta, donde las ventanas, qué muebles tiene, etc.), dónde están sentadas cada una de las personas, saber si alguna persona se levanta y se va, si una persona tiene la mano levantada, si dos personas están hablando mientras uno explica algo, etc. También permite orientarse respecto a donde está algo a alguien respecto a la persona Sordociega, de modo que aquellas personas con algún resto visual pueden orientar fácilmente su mirada hacia la persona que está hablando o hacia algún objeto de interés, etc.

Comida y bebida; sirve para indicar dónde está la comida en un plato, si está viniendo el camarero y está a punto de servir, etc.

## **Cómo y por qué FASOCIDE está trabajando en esto**

FASOCIDE ha desarrollado un proyecto Erasmus Plus de movilidad de personal de educación de personas adultas. Este proyecto ha permitido que miembros de la junta directiva de FASOCIDE así como personal técnico se desplazara a Finlandia y Dinamarca para conocer sobre la realidad de la sordoceguera a nivel europeo y para formarse en signos haptic. En el viaje a Dinamarca, la asociación danesa de personas Sordociegas dio un curso diseñado exclusivamente para FASOCIDE, y dónde se adquirieron las bases de este sistema de comunicación, aprendiendo gracias al sistema de signos haptic desarrollado en Dinamarca. Dentro del proyecto Erasmus Plus FASOCIDE se comprometió a que, con posterioridad al curso, crearía una comisión de trabajo de signos haptic para adaptar este sistema a la realidad y recursos españoles. En la actualidad esa comisión está desarrollando ese trabajo con vistas a desarrollar un conjunto de signos haptic para utilizar en España. Cuando se tenga listo ese glosario y se apruebe su difusión, este se dará a conocer y se darán oportunidades de formación tanto a personas Sordociegas como guías-intérpretes, así como a otras personas interesadas.

Decir que esta comisión de trabajo está formada por las personas Sordociegas y el equipo de técnicos que se desplazaron a Dinamarca

durante el mes de marzo a recibir dicha formación y en el caso de los técnicos, aquellos que viajaron sin ir acompañados de una persona Sordociega referente de su comunidad. Una vez que han llegado a su zona de trabajo han seleccionado a una, con el fin de poder evaluar el trabajo que se está desarrollando y del mismo modo, poder asegurar que son correctos los acuerdos que se están tomando para crear las bases de este sistema de comunicación aquí en España.

En el caso de la Comunidad de Murcia, está trabajando como técnico Jose Manuel de la Peña y cómo persona Sordociega referente, José Fenoll, Presidente de ASOCIDE Región de Murcia. A continuación vamos a ejemplificar algunas situaciones con este sistema de comunicación para que los asistentes a este congreso puedan ver más claramente cómo se usa.



# **ESTUDIO PARA LA MEJORA DE LA VISIBILIDAD DE LAS ENFERMEDADES RARAS OCULARES ENTRE EL PERSONAL SANITARIO. ENSAYO PILOTO CON LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA.**

**Dña. Raquel Gómez de León Zapata, Dr. D. José Carlos  
Pastor Jimeno**

## **Introducción**

En la Unión Europea se considera Enfermedad Rara (ER) a todas aquellas entidades clínicas cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. De las aproximadamente 7.000 ER, 900 corresponden a Enfermedades Raras Oculares (ERO) (1). Los primeros planes de acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras en la Unión Europea comenzaron el 1 de diciembre de 1999, y desde entonces hasta la actualidad se han ido sucediendo los programas con el fin de mejorar su conocimiento y el acceso a la información sobre ellas. Cabe destacar el Comunicado denominado “Enfermedades Raras: un reto para Europa” (2008) que hizo énfasis en la importancia de los sistemas de registro (2) y la creación y la puesta en marcha en 2017 de las Redes Europeas de Referencia (ERN) (3). Las ERN son redes de centros de atención médica altamente especializada que suponen un recurso especialmente importante para los pacientes con ER ya que brindan un punto de referencia para poder acceder a terapias avanzadas. Su misión es facilitar el debate sobre afecciones y ER o complejas que requieran un tratamiento muy especializado y una concentración de conocimientos y recursos. Sólo hay una red dedicada a patología ocular en Europa (ERN-eye), coordinada por la profesora Dra. Hélène Dollfus (Estrasburgo). Está formada por 29 miembros de 13 países pertenecientes a la UE, y de la que España no forma parte.

Para poder avanzar en este ámbito se hace necesario que la comunidad sanitaria se sensibilice respecto a estas patologías y sepan dónde

remitir a los pacientes afectados de las mismas. Esto se traduciría en una mejor organización a nivel sanitario, con una disminución de las pruebas y tratamientos ineficaces e innecesarios realizados a este colectivo, lo que en última instancia supone una reducción de costes y una mejora de la utilización de servicios públicos. El desconocimiento sobre las ER se traduce en retrasos diagnósticos y de aplicación de tratamientos adecuados que influyen negativamente en la salud física y psicológica del paciente, provocando aislamiento y exclusión social. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) estima que el tiempo promedio desde la aparición de los primeros síntomas de una enfermedad rara hasta su correcto diagnóstico es de 5 años durante los cuales los pacientes no reciben tratamiento o reciben un tratamiento inadecuado (4). Otros estudios apuntan a que la media de especialistas por los que pasan los pacientes antes de ser diagnosticados es de 7,3 (5) y a que, en general, existe un gran desconocimiento de las ER y que este se da ya desde el periodo universitario, en el cual no se dispone de formación específica sobre estas enfermedades (6,7).

Debido al gran número de ER y a los pocos pacientes que sufren los diferentes tipos de enfermedades, las bases de datos de ER son consideradas un elemento clave para mejorar el conocimiento tanto de especialistas como de pacientes, y suponen el mejor medio para ofrecer a los pacientes la participación en ensayos clínicos que permitan el avance de los tratamientos (8). España cuenta con un registro nacional de enfermedades raras financiado por el Instituto de Salud Carlos III y que cuenta, al menos en teoría, con la participación de todas las Comunidades Autónomas. El número de pacientes totales registrados es de 19.802 personas, y en el caso de aniridia hay recogidos datos de 20 pacientes (actualizado el 07 de agosto de 2018). En España se estima que hay unas 3.000.000 de personas afectadas de ER y unas 500 de aniridia (a falta de estadísticas propias y por extrapolación) (9), por lo que la mayoría de pacientes no se encuentran recogidos en dicho registro. Esto parece indicar que existe un desconocimiento de la base de datos y/o de las propias enfermedades.

Dados estos antecedentes, desde el IOBA de la Universidad de Valladolid, se han iniciado una serie de acciones de apoyo a la Asociación Española de Aniridia (AEA), puesto que se trata de una patología cuyo nombre sugiere el diagnóstico, algo no muy frecuente con otras enfermedades raras oculares, que esta asociación cuenta con pocos socios para los posibles enfermos que debe haber en nuestro país y que existe una

organización europea a cuya directiva pertenecen pacientes españoles (Aniridia Europe).

Se trata de una enfermedad genética, caracterizada por una deficiencia en la expresión del gen PAX6 encargado de codificar una proteína reguladora esencial para el desarrollo de la córnea, el iris, el cristalino, el ángulo esclero-corneal, el cuerpo ciliar y de todas las capas de la retina. Se caracteriza por ausencia o hipoplasia de iris desde el nacimiento a la que se asocian numerosas alteraciones del globo ocular conforme este se va desarrollando (problemas de refracción, nistagmus, estrabismo, ambliopía, cataratas, entre otros).

En el ámbito de las ERO no se han encontrado artículos que reflejen el nivel de conocimiento de los especialistas en estas enfermedades, como tampoco se han encontrado artículos referentes al nivel de conocimiento en aniridia ni en España ni en otras partes del mundo. El grado de conocimiento de los profesionales de la oftalmología, de la óptica-optometría y de la neonatología sobre la aniridia, sus consecuencias, sobre la existencia de una Asociación Nacional y sobre la forma de encauzar a los pacientes y familiares, nos pareció que era escasa y que se podría mejorar con acciones de comunicación que incluyeran encuestas, empleo de redes sociales y distribución de información a través de páginas web, tanto de la asociación de pacientes como de otras asociaciones de profesionales sanitarios.

Ante esta situación, los objetivos del presente trabajo fueron:

1. Dibujar un primer mapa de conocimiento, aunque sea incompleto, de diversos colectivos, tales como los que componen la Red de Oftalmología, la Asociación Castellano-Leonesa de Oftalmología, la Asociación Española de Retina Vítreo, la Sociedad Española de Neonatología y el Consejo General de Ópticos
- 2.- Identificar y cuantificar la información que aparece sobre Aniridia y ERO en las páginas web de las Consejerías de Sanidad de las Comunidades Autónomas, en las Sociedades de Oftalmología de España, en algunas de las clínicas e institutos de oftalmología más prestigiosas.
- 3.- Contactar con un número significativo de colectivos sanitarios vía web (oftalmólogos, investigadores de la visión, ópticos, optometristas y neonatólogos) a fin de obtener información, a través

de una encuesta telemática, sobre el número de casos de aniridia que han tenido a lo largo de su vida profesional, sobre su grado de conocimiento de la enfermedad y sobre la existencia de la AEA.

4.- Proponer acciones específicas de comunicación para mejorar las posibles deficiencias en el conocimiento de esta patología.

### Metodología:

El estudio se llevó a cabo desde noviembre de 2016 hasta abril de 2018. Durante este tiempo se llevaron a cabo las actividades recogidas en el siguiente esquema:



Figura 1. Esquema de trabajo

En referencia a las encuestas, participaron un total de 961 especialistas de los cuales 139 eran oftalmólogos (14,46%), 65 neonatólogos (6,76%), 739 ópticos-optometristas (76,90%) y 18 investigadores en ciencias de la visión (1,87%). Las encuestas se hicieron llegar a través de OftaRed, SERV (Sociedad Española de Retina Vítreo), SOFCALE (Sociedad Castellano Leonesa de Oftalmología), la Sociedad Española de Neonatología y el Consejo General de Ópticos-Optometristas.

En el contexto de esta misma investigación, se trabajó en otra vertiente dedicada a mejorar los conocimientos en ERO entre los pacientes, familiares afectos y alumnos universitarios. En noviembre de 2016, se creó el blog "La ciencia a tu alcance" (<http://aniridiayciencia.blogspot.com.es/>) para mejorar los conocimientos sobre investigación y actualizaciones científicas entre pacientes y familiares afectados de aniridia. Además, durante el curso académico 2017/2018 se llevaron a cabo acciones a nivel universitario para fomentar el conocimiento en ER entre los estudiantes. En este sentido, se crearon dos voluntariados

con reconocimiento de 3 créditos ECTS, dedicados a dar a conocer las ER entre los alumnos de grado

Se realizó así mismo una búsqueda sistemática de los términos: “aniridia” y “enfermedades raras oculares” en las páginas webs de las Consejerías de Sanidad de las CCAA, de las Sociedades de Oftalmología y de los principales centros españoles de oftalmología.

## Resultados:

Del total de participantes, 97% (933) afirmaban conocer la aniridia, sin embargo sólo un 23,64% (227,23) conocía a qué estructuras oculares afecta la enfermedad (25% de probabilidad de respuesta acertada por azar). Las encuestas constaban de dos bloques de preguntas, uno relacionado con conocimientos en aniridia y otro relacionado con el conocimiento de la AEA y cómo ponerse en contacto con ella (tabla 1).

Tabla 1. Bloques de preguntas para cada colectivo y porcentaje de aciertos a cada una de ellas.

|  | Preguntas sobre conocimiento en aniridia  | Preguntas sobre la AEA   |
|--|---|--|
| <b>Oftalmólogos</b>                            | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Estructuras afectadas (n=59; 42,45%)</li> <li>2. Edad de diagnóstico (n=132; 94,96%)</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Conoce la AEA (n=92; 66,2%)</li> <li>2. Sabría cómo localizarla (n=99; 71,74%)</li> <li>3. Es una ERO (n=131; 94,24%)</li> </ol> |
| <b>Investigadores en ciencias de la visión</b> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Estructuras afectadas (n=3; 17%)</li> <li>2. Edad de diagnóstico (n=13; 72%)</li> </ol>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Conoce la AEA (n=6; 33%)</li> <li>2. Sabría cómo localizarla (n=9; 50%)</li> <li>3. Es una ERO (n=16; 94,89%)</li> </ol>         |
| <b>Neonatólogos</b>                            | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Estructuras afectadas (n=13; 20%)</li> <li>2. Edad de diagnóstico (n=57; 87,7%)</li> <li>3. Alteraciones características visibles a la edad de un año (n=19; 29,2%)</li> <li>4. Derivación de un niño con aniridia (n=28; 43,8%)</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Conoce la AEA (n=10; 15,4%)</li> <li>2. Sabría cómo localizarla (n=37; 57,8%)</li> </ol>   |
| <b>Ópticos-optometristas</b>                   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Estructuras afectadas (n=52; 20,65%)</li> <li>2. Edad de diagnóstico (n=597; 81,34%)</li> <li>3. Primeras medidas ópticas necesarias (n=57; 7,88%)</li> <li>4. Síntoma o signo no característico de la aniridia (n=159; 22,46%)</li> </ol>  | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Conoce la AEA (n=140; 19%)</li> <li>2. Sabría cómo localizarla (n=402; 54,84%)</li> </ol>  |

Tabla 2. Porcentaje de aciertos por grupos y bloques de preguntas. En el colectivo de oftalmólogos e investigadores en ciencias de la visión el porcentaje corresponde al total de especialistas que contestaron

correctamente a todas las preguntas que formaban parte de cada bloque. En el caso de neonatólogos y ópticos-optometristas el porcentaje del bloque de conocimiento en aniridia se corresponde con el total de especialistas que contestaron correctamente a 3 ó 4 de las preguntas sobre la enfermedad.

|   |                                     | Preguntas sobre conocimiento en aniridia | sobre en respuesta al azar | Preguntas sobre la AEA |
|---|-------------------------------------|--|----------------------------|------------------------|
| <b>Oftalmólogos (n= 139)</b>                          |                                     | 42% (59)                                 | 8,25%                      | 50% (69)               |
| <b>Investigadores en ciencias de la visión (n=18)</b> |                                     | 11% (2)                                  | 8,25%                      | 22% (4)                |
| <b>Neonatólogos (n=65)</b>                            | Han visto casos de aniridia (22)    | 22,72% (5)                               | 0,89% a 3,6%               | 65% (11)               |
|   | No han visto casos de aniridia (42) | 26,19% (11)                              |                            | 32% (10)               |
| <b>Ópticos-Optometristas (n=739)</b>                  | Han visto casos de aniridia (264)   | 7% (18)                                  | 0,41% a 2,06%              | 24% (63)               |
|   | No han visto casos de aniridia      | 7% (32)                                  |                            | 11% (54)               |

Sobre la búsqueda del término “aniridia” y “enfermedades raras oculares” en las páginas web de las Consejerías de Sanidad de las CCAA, en las páginas de las sociedades de oftalmología y los principales institutos de investigación en oftalmología, de las 56 páginas analizadas 11 contenían información sobre aniridia y 6 sobre ERO, en referencia a las webs de las Consejerías, solamente la página web de la Comunidad de Madrid contenía información sobre ERO y sobre aniridia, ofreciendo datos sobre la AEA (tablas 3 y 4, información recogida hasta junio de 2018)

Tabla 3. Búsqueda de los términos “aniridia” y “enfermedades raras oculares” en las páginas webs de diferentes Sociedades de Oftalmología.

| Sociedad de Oftalmología             | Información sobre ERO | Información sobre aniridia |
|--------------------------------------|-----------------------|----------------------------|
| Española                             | No                    | 4 artículos                |
| Gallega                              | No                    | 1 artículo                 |
| Castellano Leonesa                   | No                    | No                         |
| Aragonesa                            | No                    | No                         |
| Catalana                             | No                    | No                         |
| Valenciana                           | No                    | No                         |
| Madriileña                           | No                    | 2 artículos                |
| Castellano Manchega                  | No                    | No                         |
| Murciana                             | No                    | No                         |
| Andaluza                             | No                    | No                         |
| Extremeña                            | No                    | No                         |
| Canaria                              | No                    | No                         |
| Asociación de oftalmología del norte | No                    | No                         |
| SERV                                 | No                    | No                         |
| SECOIR                               | No                    | No                         |
| SEG                                  | No                    | No                         |

SERV: Sociedad Española de Retina Vítreo; SECOIR: Sociedad Española de Cirugía Ocular Implanto-Refractiva; SEG: Sociedad Española de Glaucoma.

Tabla 4. Información sobre la búsqueda de “aniridia” y “enfermedades raras oculares” en los principales centros oftalmológicos en España

| Centro                                     | Información sobre ERO      | Información sobre aniridia |
|--|----------------------------|----------------------------|
| Centro de Oftalmología Barraquer           | Sólo ERO de la retina      | Sí                         |
| IMO  | Sí                         | Sí                         |
| Instituto Oftalmológico Fernández Vega     | No                         | No                         |
| Instituto Catalán de la Retina (ICR)       | No                         | No                         |
| Grupo Vista                                | No                         | No                         |
| Grupo Oftalvist                            | Sólo RP                    | No                         |
| Grupo Baviera                              | Sólo coroideremia          | Sí                         |
| IOBA                                       | Solo Distrofias Retinianas | No                         |
| IOVA                                       | No                         | No                         |
| Vissium                                    | No                         | Sí                         |
| Instituto Oftalmológico Gómez-Ulla         | No                         | No                         |
| Instituto clínico quirúrgico de Bilbao     | No                         | No                         |
| Clínica Universitaria de Navarra           | No                         | Sí                         |
| Innova Ocular                              | No                         | No                         |
| Clínicas Oftalmológicas Centrofama, Murcia | No                         | No                         |
| La Arruzafa, Córdoba                       | No                         | No                         |
| Hospital Universitario Dexeus              | No                         | No                         |
| Novovisión, Murcia                         | No                         | Sí                         |
| CIMO, Sevilla                              | Sí                         | Sí                         |
| Clínica Rementería, Madrid                 | No                         | Sí                         |

IMO: Instituto de Microcirugía Ocular; IOBA: Instituto de Oftalmobiología de Valladolid; IOVA: Instituto Oftalmológico de Valencia.

## Discusión:

Existe un gran desconocimiento de la aniridia entre aquellos profesionales que podrían encontrarse con esta patología, siendo especialmente llamativo el hecho de que los especialistas que han tratado casos de aniridia no parecen tener un mayor conocimiento en la misma que aquellos que nunca han visto casos de la enfermedad. Analizando las respuestas a algunas de las preguntas concretas, se observa que menos de un tercio de los neonatólogos conocen que el nistagmus es uno de los signos característicos en los niños menores de un año afectados, lo que conlleva que ante la presencia del mismo no

pensarían en la opción de que pudiera tratarse de una ERO. Además, más del 50% de los neonatólogos no derivaría a nefro-urología pediátrica a un paciente afectado de aniridia, con el consiguiente riesgo de evolución de un posible tumor de Wilms en caso de tratarse de un síndrome de WARG. Entre los ópticos-optometristas es reseñable que sólo un 7,8% conoce que una de las primeras medidas a tomar en estos pacientes es la colocación de gafas tintadas o fotocromáticas, sin necesidad de realizar ninguna intervención quirúrgica en un primer momento.

En general, parece existir una falta de recursos para ponerse en contacto con la AEA, o bien falta de medios que la den a conocer y faciliten la comunicación desde los profesionales sanitarios con la misma. Esto se pone de manifiesto en las búsquedas realizadas a través de internet en las páginas web de las Consejerías de Sanidad de las CCAA, de las sociedades de oftalmología y de los principales centros de atención oftalmológica en España, en las que se observa una falta de información y de facilidades a la hora de acceder a contenidos sobre las ERO y sus recursos.

Con la finalidad de mejorar estos déficits en información se llevaron a cabo varias acciones: la creación del blog “La ciencia a tu alcance”, dentro de la página web de la AEA para acercar las novedades científicas en diagnóstico y tratamiento a los pacientes; la creación de voluntariados universitarios con reconocimiento de 3 créditos ECTS, para acercar las ERO a los estudiantes universitarios; y la divulgación de información sobre la aniridia y la AEA a través de sociedades científicas. Todas estas acciones han tenido muy buena acogida entre los diferentes colectivos. Varias personas se han puesto en contacto con nosotros gracias a esta iniciativa, y se han realizado charlas y entrevistas en este contexto. Sin embargo, es difícil evaluar en un periodo tan corto de tiempo la eficacia de estas medidas. Sería interesante analizarlo dentro de unos años

Fortalezas y limitaciones. La falta de datos en este ámbito hace, a nuestro juicio, de este estudio una herramienta muy útil en el camino hacia la mejora de la situación de las ERO en España y a la creación de un sistema nacional, fácilmente accesible y conocido por los profesionales, que sirva de punto de referencia para consultas y derivaciones a especialistas en ER. Precisamente, esta falta de estudios previos es la causante de algunas limitaciones que podrían solventarse

en estudios posteriores. Entre ellas, cabe destacar la no homogeneidad de las encuestas entre especialistas, debido a la diferencia de tiempo transcurrido entre estas, lo que hace que no dispongamos de datos que habría sido interesante conocer en el colectivo de oftalmólogos. Además, debido a la naturaleza telemática de la encuesta, esto es sin supervisión, cabe la posibilidad de que se pueda haber consultado alguna fuente externa de información, aunque dado el carácter anónimo de las mismas es improbable.

## **Conclusiones:**

Para poder mejorar de la situación de las ERO y formar parte de las estrategias que se están llevando a cabo desde la UE en busca del avance en el conocimiento de las ER, es imprescindible sensibilizar a los profesionales de la salud y a los estudiantes universitarios sobre las mismas. El presente trabajo demuestra que falta información y medios fácilmente accesibles para dar a conocer datos y recursos sobre ERO en general, y aniridia en particular, tanto entre los profesionales como entre los pacientes y familiares afectados. En este sentido, las sociedades y colegios científicos han mostrado ser una herramienta eficaz para evaluar el conocimiento en este ámbito y poder servir como vía para hacer llegar la información de una manera rápida, directa y económica.

## **Bibliografía**

(1) Posada M, Abaitua I, IIER, ISCIII. Recursos asistenciales y de investigación en Enfermedades Raras Ubicadas en la Comunidad de Madrid. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Ministerio de Economía y competitividad, Gobierno de España. Madrid: 2012

(2) Federación Española De Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. [Internet]. Madrid: 2009. [Consultado el 25 de Nov 2017] Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/publicaciones/1281-estudio-enserio>

(3) Terol E. Overview of health policies on rare disease. State of play of the European Reference Networks. En: Rare Disease Registries

Workshop: 21-22 de Marzo de 2017, Hospital Universitario La Paz, Madrid.

(4) FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. Madrid: FEDER [Consultado el 4 de dic 2017]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>

(5) Patti A, Sukirti B, Broback M, Boice N. Physician and patient perception regarding physician training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Disord.* 2013; december 2325-6222

(6) Ramalle-Gómara E, Ruiz E, Quiñones C, Andrés S, et al. General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. *J Eval Clin Pract.* 2015;21(2):198-201.

(7) Kamil J, Marcin W, Mateusz H, Joana S, et col. Knowledge on rare disease among health care students- the effect of targeted education. *Przegl Epidemiol.* 2017;71(1): 80-89

(8) Seo H, Kim Dokyoon, Chae J, Gyung H, et col. Development of Korean rare disease knowledge base. *Healthc Inform Res.* 2012; 18(4):272-278.

(9) Calvao-Pires P, Santos-Silva R., Falcao-Reis F., Roucha-Sousa A. Congenital Aniridia: clinic, genetics, therapeutics, and prognosis [Internet]. *J Biophys.* 2014; Vol. 2014. Disponible en: <https://www.hindawi.com/journals/isrn/2014/305350/>

# LA CODIFICACIÓN COMO ELEMENTO DE CALIDAD EN LA GESTION, DOCENCIA E INVESTIGACIÓN DE UN SERVICIO DE OFTALMOLOGIA

M<sup>a</sup> Jesús Carcelén Garcías<sup>1</sup>. Julia Niño-Narvi3n García<sup>2</sup>, M<sup>a</sup> José García Sánchez<sup>3</sup>. M<sup>a</sup> Gala Guti3rrez Miras<sup>3</sup>.

\*Graduada en 3ptica y Optometr3a

\*\*Estudiante Microbiolog3a en la UAB

\*\*\*M3dicos. Servicio de codificaci3n del Hospital Universitario Reina Sof3a

## Introducci3n

La recogida de datos es un elemento b3sico pero fundamental para la investigaci3n, pero, adem3s, esta debe ser completa, uniforme, sistem3tica, rigurosa y veraz. Toda actividad que realiza el investigador tiene su base en la recogida de datos. Sin embargo, 3sta labor, la de su recogida, con frecuencia queda en el anonimato a la hora de establecer una metodolog3a en el proceso asistencial (simplemente se da por hecho que se hace y se hace bien).

En 1984 se establece por Orden Ministerial la obligatoriedad de la elaboraci3n del Informe de Alta para pacientes atendidos en Establecimientos sanitarios . Los datos obligatorios que debe contener son los:

- 1.Referidos a la identificaci3n del hospital y unidad asistencial.
- 2.Referidos a la identificaci3n del paciente: N3mero de historia cl3nica del paciente y n3mero de registro de entrada. Nombre y apellidos, fecha de nacimiento y sexo del paciente, diferenciando sexo. Domicilio postal del lugar habitual de residencia del paciente.

3.Referidos al proceso asistencial: Día, mes y año de admisión. Día, mes y año de alta. Motivo del alta: Por curación o mejoría, alta voluntaria, fallecimiento, o traslado a otro Centro para diagnóstico y/o tratamiento. Motivo inmediato del ingreso. Resumen de la historia clínica y exploración física del paciente. Diagnóstico principal. Otros diagnósticos, en su caso. Procedimientos quirúrgicos y/o obstétricos, en su caso. En caso de parto, se especificará para cada producto de la concepción, su peso al nacer, sexo y estado natal del recién nacido. Otros procedimientos significativos, en su caso. y Recomendaciones terapéuticas.

Los hospitales nacionales registran desde principios de los años 1990, por normativa ministerial, el denominado Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) de cada paciente atendido en cada hospital del país, especialmente los de carácter público. Aprobado por el Consejo Interterritorial (1987) y que en su última regulación comprende 31 datos mínimos, más aquellos que cada Comunidad Autónoma recomiende añadir . Constituye la mayor fuente de datos para el conocimiento de los episodios de hospitalización, morbilidad atendida y del proceso asistencial. Los datos demográficos como edad, sexo, área de población, etc...son recogidos por los Servicios de admisión de los Hospitales. En cambio, los datos referidos a Diagnóstico Principal, Secundarios y Procedimientos aplicados al paciente, son valorados en los informes de Alta de los pacientes y/o su historia Clínica para añadir a los mismos una codificación alfa numérica que haga más asequible su explotación. Los diagnósticos y los procedimientos recogidos se codifican siguiendo la Clasificación Internacional de Enfermedades, en su 10ª modificación clínica (CIE-10-ES). Esta codificación es la que permite en última instancia agrupar los distintos episodios asistenciales atendidos por un hospital en Grupos Relacionados con el Diagnóstico (GRD).

Los GRD (Grupos Relacionados con el Diagnostico), es un Sistema de Clasificación de Pacientes diseñado para hospitalización de agudos en el que los episodios asistenciales de una misma clase presentan cierto nivel de homogeneidad clínica un consumo esperado de recursos similar. Cada clase o grupo lleva asociado un Peso Relativo (PR) como expresión del coste relativo de dicho grupo en relación al episodio promedio en hospitalización de agudos. Proporciona datos de referencia para el análisis de funcionamiento y mortalidad intrahospitalaria por niveles de severidad de los casos y riesgo de mortalidades. El sentido clínico

de las categorías resultantes, junto con sus propiedades isoconsumo, han convertido a los Grupos Relacionados con el Diagnóstico en el SCP más utilizado universalmente para valorar la producción de un hospital. Actualmente, son ampliamente utilizados en muchos países como base de la categorización del producto hospitalario a efectos de gestión, planificación y financiación .

La CIE-10-ES, es la traducción y validación realizada en 2011 por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad de la versión americana ICD-10-CM (Modificación Clínica, publicada por el Gobierno de los Estados Unidos y autorizada por la Organización Mundial de la Salud. Esta clasificación comprende un listado de todas las causas de morbimortalidad que se asignan a códigos alfa numéricos y clasificados por categorías. Constituyen los inputs de información básicos para poder agrupar distintos contactos asistenciales. Utiliza una estructura jerárquica o multiaxial , .

La categoría tabular correspondiente a nuestro estudio se encuentra ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS (H00-59). Y la patología correspondiente a Retina y Coroides :

|  |
|--|
| <b>H30-H36 TRASTORNOS DE COROIDES Y RETINA (H30-H36)</b>                               |
| H30 In inflamación coriorretiniana   |
| H31 Otros trastornos de coroides   |
| <b>H32 Trastornos coriorretinianos en enfermedades clasificadas bajo otro concepto</b> |
| - <u>Codifique primero</u> la enfermedad subyacente, tal como:                         |
| - histoplasmosis   |
| - lepra  |
| - toxoplasmosis congénita  |
| <b>Excluye 1:</b>  |
| - coriorretinitis (en):  |
| -- toxoplasmosis (adquirida)   |
| -- tuberculosis  |
| <b>H33 Desprendimientos y rotura de retina</b>   |
| <b>Excluye 1:</b>  |
| - desprendimiento del epitelio pigmentario de la retina                                |
| <b>H34 Oclusiones vasculares retinianas</b>  |
| <b>Excluye 1:</b>  |
| - amaurosis fugaz  |
| <b>H35 Otros trastornos de retina</b>  |
| <b>Excluye 2:</b>  |
| - trastornos retinianos de la diabetes   |
| <b>H36 Trastornos de retina en enfermedades clasificadas bajo otro concepto</b>        |
| <u>Codifique primero</u> la enfermedad subyacente, tal como:                           |
| - trastornos de células falciformes  |
| - trastornos por almacenamiento de lípidos   |
| <b>Excluye 1:</b>  |
| - retinopatía arteriosclerótica  |
| - retinopatía diabética  |

## Objetivo del trabajo

1. Analizar la actividad realizada en un Servicio de Oftalmología en el año 2016, concretando en la patología de retina y polo posterior del ojo.
2. Mostrar la utilidad de una adecuada codificación en diagnósticos y procedimientos a través de la explotación del CMBD de ese año. Reflexionar sobre la dificultad de transformación del lenguaje natural del clínico en otro normalizado, el de la CIE-10-ES

## Material y método

Se trata de un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo de 1.040 casos correspondientes a la patología presentada en el Hospital Universitario Reina Sofía durante el año 2016 y que presentan como primer diagnóstico todos los casos incluidos en el CIE-10-ES en el apartado tabular H30-H36 TRASTORNOS DE COROIDES Y RETINA. En ellos y con la explotación de datos del CMBD, hemos analizado 4 variables que nos parecieron significativas para este estudio:

- Sexo
- Edad: Agrupada por décadas
- Diagnósticos secundarios, identificando la hipertensión, miopía, presencia de lente intraocular, degeneración macular y la diabetes, como ejemplo de patologías frecuentes, crónicas y significativamente relacionadas con la patología de polo posterior (no hemos tratado de hacer un estudio causal, que daría lugar a estudios más concretos, tan solo las asociaciones más frecuentes).
- Procedimientos aplicados. Identificados en su mayoría como: Introducción en ojo de anti-infeccioso de otro anti-infeccioso, abordaje percutáneo; Suplemento en ojo, de sustituto sintético, abordaje abierto; Sustitución en cristalino, de sustituto sintético, abordaje percutáneo.

## Conceptos de las Variables:

**Diagnóstico Principal:** En el ámbito de la hospitalización, se define diagnóstico principal como “el proceso que, tras el estudio pertinente y al alta hospitalaria, se considera el responsable del ingreso del usuario en el hospital” 1. En el ámbito del hospital de día quirúrgico, se define diagnóstico principal como el proceso que, al alta hospitalaria, se considera responsable del procedimiento o del grupo de procedimientos relacionados que se han realizado al paciente en este ámbito.

**Diagnósticos secundarios:** Se consideran diagnósticos secundarios a los procesos patológicos que no son el principal y que coexisten con él en el momento del ingreso o contacto, que se desarrollan a lo largo de éste, o que influyen en su duración o en el tratamiento administrado. Deben excluirse los diagnósticos relacionados con un episodio anterior y que no tengan que ver con el que ha ocasionado el actual ingreso o contacto.

**Procedimientos quirúrgicos/ Diagnósticos/ Terapéuticos:** En el CMBD de hospitalización esta variable registrará el primer procedimiento quirúrgico programado que acontezca en el tiempo, que esté relacionado con el diagnóstico principal. Comprende 7 caracteres y su posición: (1) Procedimiento médico-quirúrgico, (2) Sistema orgánico, (3) Tipo de procedimiento, (4) Localización anatómica, (5) Abordaje, (6) Dispositivo y (7) Calificador.

Para que el codificador identifique adecuadamente cada uno de ellos, deben estar expresados con el mismo léxico, o en su defecto una explicación adecuada y completa del procedimiento en el protocolo quirúrgico.

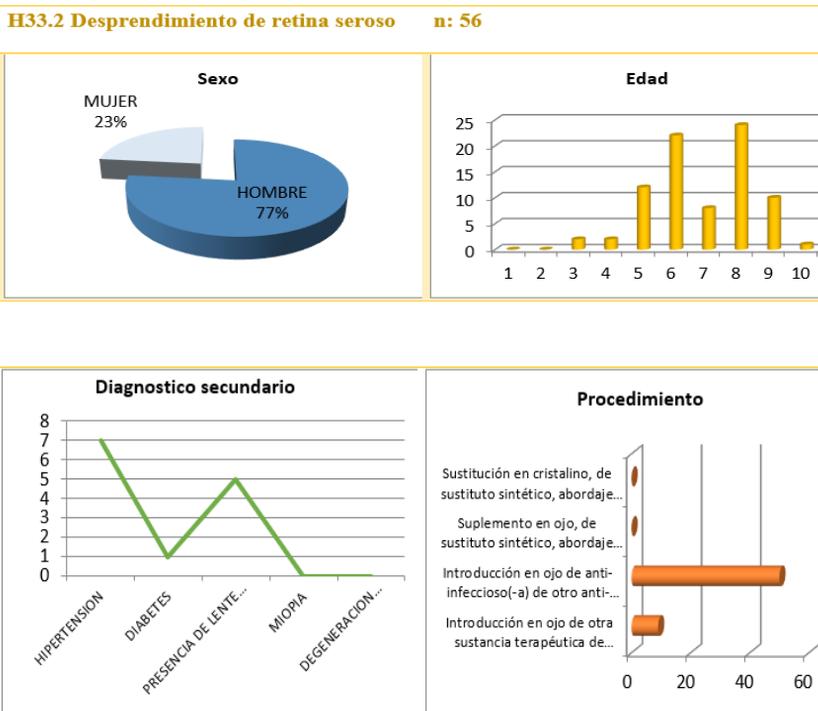
Obviamente, las posibilidades de estudios más concretos o con más datos son posibles en la misma base de datos. La elección de estas variables ha sido más por la utilidad que por la demostración de significancias en un estudio de investigación “ad hoc”.

De los 1040 casos, hemos identificado 6 entidades nosológicas, que hemos agrupado a nivel del 4º o 5º carácter, según la patología y el nivel de interés para este estudio tiene las siguientes subdivisiones.

## Resultados

De los 1040 casos, 1028 estaban integrados en 6 entidades, lo que supone un 99% de las entidades nosológicas seleccionadas. Lo que explica lo concentradas que están las patologías de polo posterior, siendo el resto: ambulatorias (no codificadas), enfermedades raras o poco frecuentes o bien la especialización del servicio.

Tabla 1. H33.2 Desprendimiento de retina

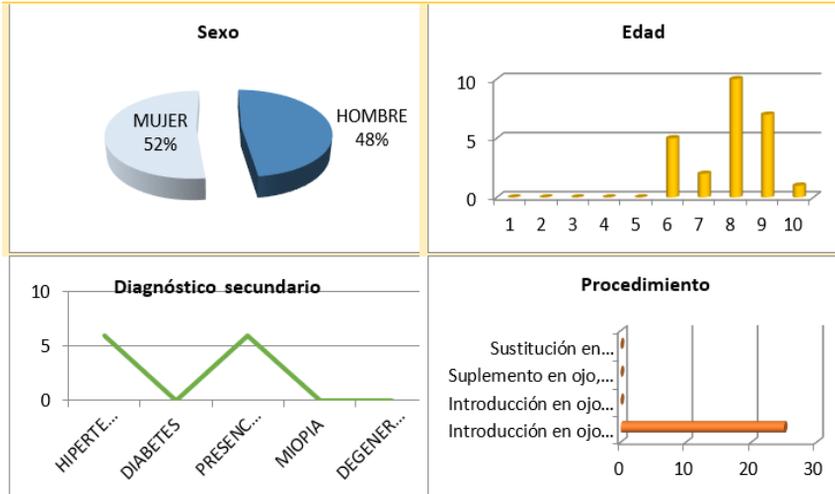


En la enfermedad de H33.2 se refleja que el número de hombres supera al de mujeres. La edad media oscila entre los 60 y 80 años. Predomina la hipertensión como diagnóstico secundario. Y el procedimiento llevado es la introducción en ojo anti-infeccioso de otro anti-infeccioso, abordaje percutáneo.

Tabla 2. H34.82 Oclusión venosa.

**H34.82 Oclusión Venosa**

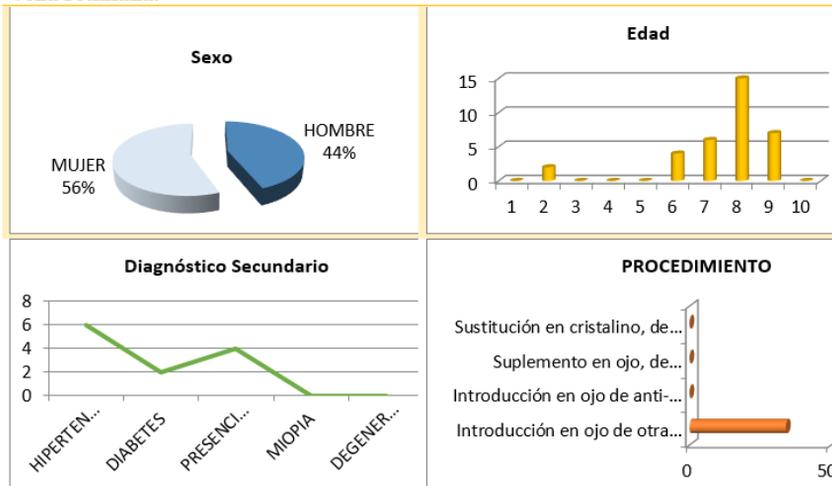
**n: 25**



En la enfermedad de H34.82 se refleja que el número de mujeres es superior al de hombres. La edad media oscila entre los 80 y 90 años. Predomina la hipertensión y presencia de lente intraocular como diagnóstico secundario. Y el procedimiento llevado a cabo es la introducción en ojo de otra sustancia terapéutica de otra sustancia, abordaje percutáneo.

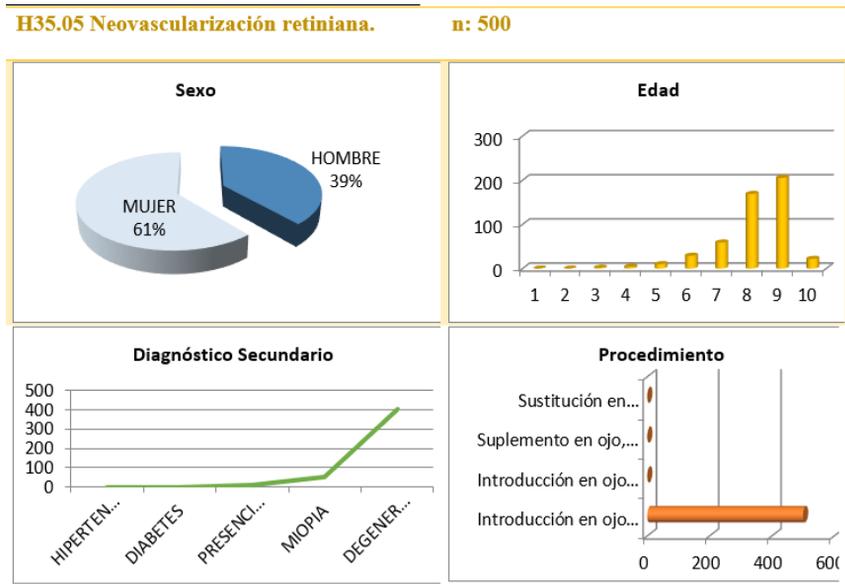
Tabla 3. H34.83 Oclusión de (rama) tributaria de vena retiniana

**H34.83 Oclusión de (rama) tributaria de vena retiniana. n: 34**



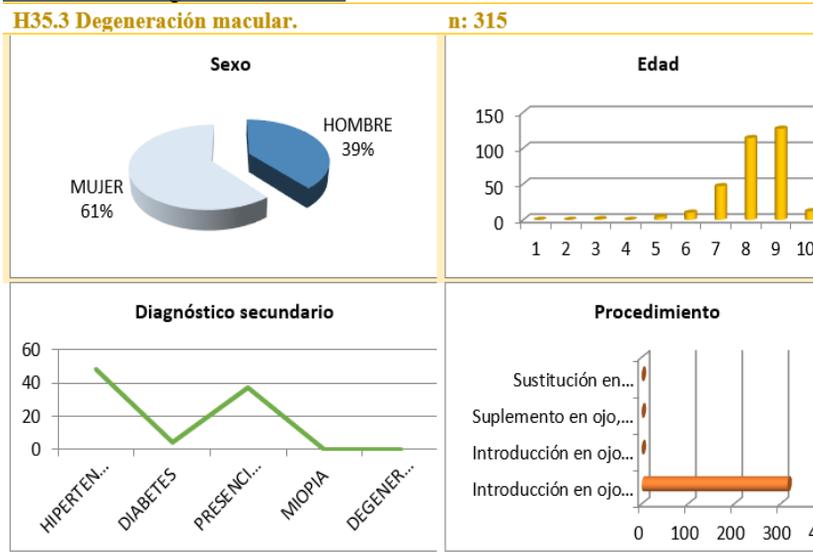
En la enfermedad codificada como H34.83. las mujeres superan al número de hombres. La edad más acentuada es a los 70 años. La hipertensión predomina en el diagnóstico secundario. Y el procedimiento que se lleva a cabo es la introducción en ojo de otra sustancia terapéutica de otra sustancia, abordaje percutáneo.

Tabla 4. H35.05 Neovascularización retiniana



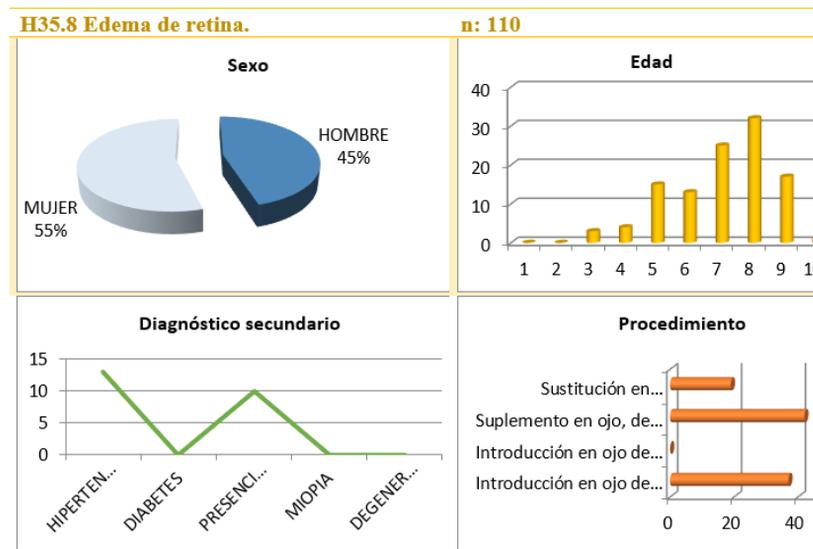
En la enfermedad H35.05. La mujer predomina. La edad media va desde los 80 y 90 años. La degeneración macular es la más acentuada en el diagnóstico secundario y el procedimiento que refleja es la Introducción en ojo de otra sustancia terapéutica de otra sustancia, abordaje percutáneo(-a).

Tabla 5. H35.3 Degeneración macular



En la H35.3. La mujer predomina ante el hombre. La edad oscila entre 80 y 90 años. El diagnóstico secundario es la hipertensión y la presencia de lente secundaria y el procedimiento llevado a cabo es la Introducción en ojo de otra sustancia terapéutica de otra sustancia, abordaje percutáneo.

Tabla 6. H35.8 Edema de retina.



En la enfermedad codificada como H35.8 la mujer es ligeramente más afectada que el hombre. La edad oscila desde los 50 hasta los 90 años predominando más los 70 y 80 años. La hipertensión y la presencia de lente intraocular predominan en el diagnóstico secundario. El procedimiento llevado a cabo es la Introducción en ojo de otra sustancia terapéutica de otra sustancia, abordaje percutáneo; la Sustitución en cristalino, de sustituto sintético, abordaje percutáneo y el suplemento en ojo, de sustituto sintético, abordaje abierto, como procedimiento más frecuente.

## **Discusión y conclusiones**

Para que la codificación sea útil para los actores (clínicos, investigadores, gestores...) debe ser sistemática, completa, veraz, homologada y de precisión.

Aunque la población atendida en este hospital corresponde a un determinado área de población, integrada por los pacientes del sistema público de varios centros de salud, de los datos obtenidos en este trabajo, no se puede inferir una incidencia de estas patologías en la población ya que habría que tener en cuenta los pacientes de este área que se atienden en otros hospitales públicos, los correspondientes a otras áreas y que por diversos motivos han sido tratados en este hospital, y aquellos privados, a través de aseguradoras o no.

Como se dijo anteriormente, el estudio ha sido solamente descriptivo de frecuencias por diagnóstico, debido a lo limitado del trabajo tanto en diseño y objetivo.

En algunas entidades nosológicas hemos encontrado que existe un número elevado de entidades “no especificada”, esto, aunque no siempre, puede significar que el clínico no ha descrito información relevante, como lateralidad, causalidad, histología, o especificidad del diagnóstico, que hace cambiar de código y por tanto puede afectar al peso relativo de proceso asistencial. En ocasiones hemos encontrado que más del 90% de los casos corresponde a un mismo ojo, lo que podría tener una explicación clínica determinada.

En absoluto se pretende que se establezca un manual de codificación para la especialidad para ser utilizado por el clínico, sino que se pretende que sea una ayuda a una mejor cumplimentación de los documentos

y una ayuda a encontrar un lenguaje común y adaptado a la normativa vigente .

La utilidad viene establecida por la internacionalidad, por lo que responde a necesidades de diferentes usuarios, lo que permite la elaboración de indicadores de salud que pueden ayudar a la clínica, docencia, investigación, gestión (de lista de espera, de adecuación de recursos humanos y materiales,...), de Presupuestación y planificación de los Servicios Sanitarios así como establecer planes de mejora.

En todo momento se ha tenido en cuenta la obligación de confidencialidad de la información registrada por parte de las personas participantes.

## **Bibliografía**

Obligatoriedad de elaboración del informe de alta para pacientes atendidos en Establecimientos Sanitarios. Orden de 6 septiembre 1984. MINISTERIO SANIDAD Y CONSUMO. Orden de 6 septiembre 1984. MINISTERIO SANIDAD Y CONSUMO.

Real Decreto 69/2015, de 6 de febrero, por el que se regula el Registro de Actividad de Atención Sanitaria Especializada. BOE 10 de febrero de 2015

<http://www.iasist.com/es/2176/Grupos-Relacionados-con-el-Diagnostico-GRD>

CIE.10.ES. Clasificación Internacional de Enfermedades-10<sup>a</sup> Revisión Modificación Clínica. TOMO I Diagnósticos y Tomo II Procedimientos. Ed. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Secretaria General. ISBN: 978-84-340-248-0

Gómez Rivadeneira A. Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE): Descifrando la CIE-10 y esperando la CIE-11. MONITOR ESTRATÉGICO. Enero-Junio 2015. Vol. 7. Investigación En Salud - Aportes De La Academia. - Aportes De La Academia Superintendencia Nacional de Salud

[http://eciemaps.mssi.gob.es/ecieMaps/browser/index\\_10\\_mc\\_old.html](http://eciemaps.mssi.gob.es/ecieMaps/browser/index_10_mc_old.html)

[http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=profesionales\\_cmbd\\_boletines](http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=profesionales_cmbd_boletines)

# PATROCINAN



OFTALVIST

Tecnología, conocimiento y experiencia



NOVARTIS



**FUNDACIÓN  
CAJAMURCIA**



*fundaciónHEFAME*

# COLABORAN



Región de Murcia  
Consejería de Salud

UNIVERSIDAD DE  
MURCIA



Declarada de Utilidad Pública



Ediciones  
LibroAzul



9 788412 1039702