VISIÓN

Nº 52 1º Semestre 2018 | lucha contra la ceguera

NOTICIAS

ARTÍCULOS CIENTÍFICOS

• **Instituto de Microcirugía Ocular (IMO)**

ASOCIACIONES

ACTUALIDAD CIENTÍFICA

FARPE
Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Sumario

EDITA: FARPE, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España
Montera 24, 4º J - 28013 Madrid
Tel: 915320707 Fax: 915222118
e-mail: farpe@retinosisfarpe.org

DIRECTOR
Francisco Rodríguez Antelo

DIRECTOR CIENTÍFICO
Miguel Fernández Burriel

FOTO DE PORTADA
Edificio y sala de cultivos del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona (IMO)

Colaboran en este número
Departamento de comunicación IMO.

DISEÑO Y PRODUCCIÓN
Tpi Edita S.L.
C/ Avda. de la Industria, 6, 1ª Planta, 28108 Madrid, Alcobendas
Telf.: 913 396 563
enol.alvarez@grupotpi.es

Tirada: 4.000 ejemplares. Distribución gratuita.
Coste: 1,5 € por ejemplar
Depósito Legal: M-6-1992
ISBN 84-604-1293-B
ISSN 2172-5586

Todos los artículos se publican bajo la responsabilidad de sus autores. La revista VISION no comparte necesariamente las opiniones y comentarios vertidos en los mismos. Se autoriza la reproducción total o parcial de esta publicación citando su procedencia y previa notificación al autor.
Boletín informativo subvencionado por la Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre la Discapacidad.

2. EDITORIAL
2. Estimados lectores

3. NOTICIAS
3. Acto protocolario de firma de convenios
4. El investigador principal del IBEC y profesor de investigación ICREA, Dr. Pau Gorostiza Langa, ha sido galardonado con el premio a la investigación FUNDALUCE 2016.
6. UN PASO HACIA DELANTE
8. PROYECTOS PRESENTADOS A LOS PREMIOS FUNDALUCE 2017
14. Cambios en la dirección de FARPE y FUNDALUCE
15. CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2018

16. ARTÍCULO CIENTÍFICO
16. Avance en el camino de la visión biónica
18. Nuevas gafas electrónicas para personas con baja visión
20. Objetivo: hallar futuras terapias para las distrofias de retina
22. Un proyecto de investigación reproducirá in vitro células retinianas para estudiar mutaciones que causan ceguera y testar nuevas terapias
24. Fundación IMO y la Universidad de Columbia, vinculadas para generar células madre inducidas

26. ASOCIACIONES
26. Andalucía
27. Canarias
28. Castilla La Mancha
29. Castilla y León
31. Extremadura
35. Madrid
36. Murcia

37. ACTUALIDAD CIENTÍFICA

41. DIRECTORIO

ÍNDICE DE ANUNCIANTES

Eurocanarias 19
FUNDALUCE Contraportada

Dirección General de Servicios Sociales e Integración Social
CONSEJERÍA DE POLITICAS SOCIALES Y FAMILIA
Comunidad de Madrid

MADRID
coordinación territorial y cooperación público-social

RETINA INTERNATIONAL
FARPE representa a España en Retina internacional

GOBIERNO DE ESPAÑA
MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

Estimados lectores

En estos, aproximadamente, 10 años como presidente de nuestra Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE) y la Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), ha sido un verdadero placer, y un orgullo personal, haber tenido la oportunidad de ofrecer mi tiempo y mis esfuerzos para intentar mejorar la calidad de vida y la atención a personas y familias, portadores de Retinosis Pigmentaria u otra Distrofia Hereditaria de Retina, gracias a un mayor conocimiento entre la ciudadanía y una mayor atención en la sociedad médico-científica.

Cuando acepté, voluntariamente, el cargo de presidente de FARPE y FUNDALUCE, organizamos un buen equipo de Junta Directiva y de gestión, con unas metas a conseguir entre todos. En aquellos momentos consideré la necesidad de trabajar por unas prioridades para que FARPE pasara a ser una gran Federación y Fundación con renombre.

- FARPE, como sede central de la gestión económica y técnica, para impulsar los objetivos de FARPE y FUNDALUCE con sus asociaciones.
- Divulgación y difusión de la RP y DHR: Hemos conseguido que en muchas Instituciones, Universidades, Institutos, Centros y Grupos Científicos nos reconozcan como entidad.
- Firma de Convenios o Alianzas entre Instituciones, Universidades, Sociedades, Fundaciones, Grupos en Investigación, Hospitales Investigación Clínica y un gran etc.
- Consolidar la investigación en nuestra patología, con el apoyo incondicional en FUNDALUCE y sus proyectos de investigación en RP-DHR.
- Dar relevancia a las convocatorias anuales de ayudas a la investigación, habiendo logrado la revisión y valoración de los proyectos presentados por la Institución oficial de la A.E.I.
- Realización y presentación de las Jornadas de entrega de Premios a la Investigación de FARPE y FUNDALUCE, creando unos Actos de importante relevancia en magníficos escenarios de diferentes Comunidades.
- La creación de un reglamento para el desarrollo de un Comité de Asesor de Expertos (CAE) con doctores muy activos dentro de la investigación de las RP-DHR.
- Participación presencial en Congresos: Retina Internacional, ONCE, Fundación Jiménez Diaz, SEBBM, Sociedad Española Genética, Sociedad Española Oftalmología, Fundación SEO, IV Jornadas de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud, Real Academia Española de Medicina, etc.
- Impulsar la realización del Protocolo de las Distrofias Hereditarias de la Retina, aprobado por el Ministerio SSSI:
- Participación presencial, en su proceso, realización y desarrollo, de la Guía Práctica Clínica en las Distrofias Hereditarias de la Retina. Con un informe y anexo de y para los pacientes. Creación de una campaña de divulgación donde se presentó oficialmente en los dos últimos Congresos de la SEO y en otras Jornadas Socio-Científicas.

En este tiempo hemos sido:

- Declarada de utilidad pública en 2016.
- Declaradas las Jornadas FUNDALUCE de Interés Sanitario por la Consejería de Sanidad de Madrid.
- Nombrada Socia de Honor de la Fundación de Investigación del Cáncer de la USAL.
- Socios de pleno derecho, en Retina Internacional y EURORDIS.
- Socios de pleno derecho de FEDER y su Fundación.

Quisiera destacar y agradecer la gestión del personal administrativo y Trabajadora Social de la oficina central de FARPE en Madrid, que ha conseguido que la Federación tenga, tanto exteriormente como interiormente, una estructura y metodología rigurosa, visible y dinámica.

No podemos olvidarnos de la excelente labor del director de la revista Visión, Sr. Francisco Rodríguez y de su director científico, Dr. Fernández Burriel.

Quiero dar las gracias a todas las personas que han formado parte de las diferentes Juntas que he presidido. El conjunto hace la fuerza y entre todos hemos conseguido una Junta Directiva resolutiva.

Quiero agradecer, muy especialmente, a nuestra delegada de la presidencia en Madrid, Sra. Inés Romero por haber tenido siempre su apoyo y ayuda incondicional durante tantos años, dedicados a la gestión y organización voluntaria de FARPE.

Un recuerdo especial para nuestros queridos compañeros que ya no se encuentran con nosotros, pero siguen viendo nuestro trabajo desde donde estén.

Espero que sepáis disculpar los errores que haya podido cometer a lo largo de este tiempo.

Sr. Germán López Fuentes

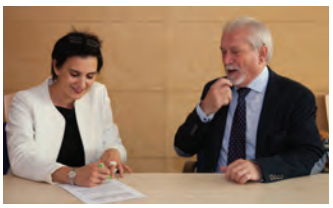
NOTICIAS

Acto protocolario de firma de convenios

Aprovechando las XIX Jornadas FUNDALUCE de entrega del Premio a la Investigación 2016, se procedió al acto protocolario de firma de unos convenios de colaboración que ya se habían establecido previamente.

De esta forma, se firmó con el Dr. Andrés G. Fernández, director de FERRER Advanced Biotherapeutics (FAB).

Con Laia Arnal, Cap de l'Àrea de Desenvolupament de Negoci del Vall d'Hebron Institut de Recerca (VHIR).



Con Marina Rigau, Scientific Office Manager, Assistant of the Director and Scientific Director del IDIBELL.

Con David Badia, Director de gestión de l`Institut de Bioingenyeria de Catalunya (IBEC), se firmó, aparte del convenio previamente acordado, el contrato de entrega del premio FUNDALUCE, contrato que también firmó el investigador premiado, Dr. Pau Gorostiza.

Firma del convenio

El Dr. Pau Gorostiza firma el contrato de entrega del premio.

D. Germán López entrega el talón del premio al D. David Badia.

Por parte de FARPE y FUNDALUCE, quien estampó su firma en todos los convenios y en el contrato de entrega del premio, fue su presidente, D. Germán López Fuentes.

El investigador principal del IBEC y profesor de investigación ICREA, Dr. Pau Gorostiza Langa, ha sido galardonado con el premio a la investigación FUNDALUCE 2016.

El premio se entregó en el marco de las XIX Jornada de Investigación de FARPE y FUNDALUCE con el lema "*Una investigación de excelencia vencerá las Distrofias Hereditarias de Retina*"

Con este premio, la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), pretende ayudar a financiar el Proyecto de Investigación "*Fotoconmutadores covalentes para el control remoto de receptores endógenos*".

El pasado 27 de octubre, el Dr. Pau Gorostiza Langa, investigador principal del Institut de Bioenginyeria de Catalunya (IBEC), profesor ICREA y jefe de grupo del CIBER de Bioingeniería, Biomateriales y Nanomedicina (CIBER-BBN), fue galardonado con el premio FUNDALUCE 2016, auspiciado por la Fundación Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE).

La entrega del premio tuvo lugar en el Auditorio ONCE Catalunya, en el marco de la celebración de la XIX Jornada de Investigación FUNDALUCE 2017 con el lema "*Una investigación de excelencia vencerá las Distrofias Hereditarias de Retina*".

El evento, coorganizado por la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), y el Real Patronato sobre Discapacidad, con la colaboración de ONCE, se inició a las 17 h. y se clausuró las 21 h.

El acto fue dirigido metódicamente por el Sr. Francisco Rodríguez Antelo, director de la Revista Visión, que tras una introducción dio paso a los

D. Germán López entrega el premio al Dr. Pau Gorostiza

De izq. a der.: Germán López, Jordi Palá, Xavier Grau, Elena Jariod, Francesc Palau

miembros de la Mesa Institucional, formada por el Real Patronato sobre Discapacidad, el Hospital Sant Joan de Déu, la ONCE de Cataluña, la Asociación de Retinosis de Cataluña (AARPC), y FARPE-FUNDALUCE; y posteriormente a la Mesa de Investigación

Esta última estuvo moderada por el Dr. Miguel Carballo Villarino, jefe de la Unidad de Genética Molecular del Hospital de Terrasa. En la misma intervinieron:

Dra. Liliana Galbis Martínez

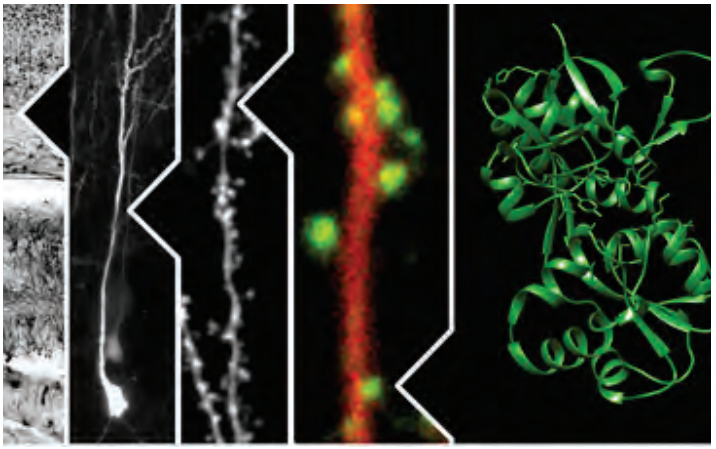
• La Dra. Liliana Galbis Martínez, informando de los avances realizados en el proyecto ganador FUNDALUCE 2015, concedido a la Dra. Carmen Ayuso del Servicio de Genética del Hospital-Fundación Jimenez Díaz (Madrid), titulado: "Implicación del gen ush2a en la patogénesis de la arrp y el uhs2. Papel de la mutación c.c759f".

Dr. Borja Corcóstegui Guraya

• El Dr. Borja Corcóstegui Guraya, Fundador y Director Médico del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona, habló sobre "Los avances en DR aplicables en la actualidad", explicando con detalle, el novedoso proyecto del implante IRIS-2 del Grupo Pixium Vision, así como de los avances en Terapia Génica y Terapia Celular.

• El ganador del Premio FUNDALUCE 2016, el Dr. Pau Gorostiza Langa, nos hizo una aproximación a su proyecto.

El proyecto "Fotoconmutadores covalentes para el control remoto de receptores endógenos", que se llevará a cabo con colaboradores del IQAC-CSIC, la Universidad Miguel Hernández, la Universidad de Alcalá de Henares y el Instituto de Neurociencias de Alicante, propone el concepto de nanoprótesis: si una característica funcional de un órgano o tejido está regulada por un receptor, debería ser posible utilizar fotoconmutadores covalentes di-



Estructura de las neuronas a diferentes escalas, desde circuitos neuronales (izquierda) hasta espinas dendríticas (centro), teñidas mediante diversas técnicas para microscopía óptica y de fluorescencia. Las prótesis moleculares son compuestos sintéticos (estructura gris en la imagen de la derecha) que se unen permanentemente a las proteínas (estructura verde) para suplir una determinada función, como por ejemplo la sensibilidad a la luz de una retina degenerada. El compuesto gris actúa como un fármaco regulado por luz que activa la proteína al iluminarlo.

rigidos para controlar ese receptor particular con luz, manipulando de este modo su función.

"La tecnología optogenética permite controlar con luz la actividad neuronal, pero requiere de manipulaciones genéticas en las células diana. La fotofarmacología por su parte ofrece resultados equivalentes utilizando fármacos regulados con luz", explica Pau. "La estrategia de nuestro proyecto consiste en reemplazar los fotorreceptores degenerados con interruptores moleculares protésicos, aplicándolo en tejidos del ojo naturalmente sensibles a la luz".

El proyecto, un tour de force químico, se basa en un método para sintetizar compuestos que contienen aminas y que pueden unirse covalentemente con la proteína diana de la retina sin tener que hacer manipulaciones genéticas. "Si podemos demostrar in vivo la capacidad de recuperación de la visión de estas pequeñas moléculas, su impacto traslacional será muy alto y las pruebas clínicas podrían comenzar de inmediato", dice Pau.

Cerró las ponencias Dr. Miguel Ángel Zapata Victori, Departamento Retina, Hospital Universitario de Vall d'Hebron, con su ponencia "Guía Práctica Clínica de las Distrofias Hereditarias de retina. Una nueva herramienta para médicos y

Dr. Pau Gorostiza Langa

Dr. Miguel Ángel Zapata Victori

pacientes". Hizo una breve y concisa explicación, sobre los beneficios en disponer de esta guía, tanto profesionales como para pacientes.

El Acto convocó a un gran número de asistentes, entre pacientes, médicos, investigadores, becarios, estudiantes y otras personalidades que, al finalizar las ponencias, se les concedió un turno de preguntas, para aclarar sus dudas, y motivar un debate que fue muy constructivo.

UN PASO HACIA DELANTE

Fieles a la cita con el estado de donaciones de cada año, ofrecemos las cifras que se han registrado en el ejercicio 2017 y, lo primero que hay que hacer, es congratularse por las cifras logradas tanto por las asociaciones como por las empresas. En ambos casos, se han duplicado los ingresos con respecto al ejercicio 2016, hasta alcanzar una cifra global de 31.609,10 €.

Sin embargo, llevados por la prudencia, no podemos dejar de notar que las donaciones particulares han decaído y, aunque no queremos pensar que se deba a una disminución en el nivel de confianza en la investigación en la que se invierten sus donaciones, merecen una profunda reflexión a fin de incentivarlas y convencer a todos nuestros lectores de que toda inversión en investigación, está bien destinada, aunque, por desgracia, los resultados no sean inmediatos.

Felicitémonos, por tanto, por haber aumentado la cifra global y no decaigamos en la lucha por seguir aumentándola en cada uno de los conceptos aquí expuestos.

MUCHAS GRACIAS A TODOS POR EL ESFUERZO.

ASOCIACIONES		
ASOCIACIÓN	COMUNIDAD	DONATIVO
Asociación R.P. Canarias	Canarias	1.800,00
Asociación R.P. Castilla y León	Castilla y León	800,00
Retina Comunidad Valenciana	Comunidad de Valencia	6.000,00
Fundación Retina España	Madrid	3.000,00
Asociación R.P. Extremadura	Extremadura	1.500,00
Asociación R.P. Cataluña	Cataluña	6.000,00
TOTAL		**19.100,00**

EMPRESAS	
NOMBRE	DONATIVO
Trivago GMBH	2.157,53
Eurocanarias	794,00
La Caixa	2.000,00
TOTAL	**4.951,53**

PARTICULARES			
APELLIDOS	NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Alcalde	Maria Antonia		50,00
Anónimo		Salamanca	150,00
Anónimo		Cádiz	150,00
Anónimo		Córdoba	40,00
Anónimo		Málaga	20,00
Anónimo		Barcelona	100,00
Anónimo			100,00
Aranda Rosell	Julio	Toledo	160,00
Ballesteros Polo	Juan Bautista	Ciudad Real	60,10
Becerra Caravaca	Dolores	Girona	50,00
Benavides Llorente	Daniel	Valladolid	300,00
C. Ruiz	Fernando		100,00
Caballol Angrill	Monserrat	Barcelona	300,51
Castro Madroñal	María Del Alcazar	Madrid	300,00
De La Rosa Cano	Enrrique J.	Madrid	50,00
Domínguez Gonzales	Mª Carmen	Barcelona	300,00
Duran	Ricardo		20,00
Escudero Moreno	María Cruz	Almería	240,00
Fernandez Gallardo	Teresa	Barcelona	200,00
Fernandez Martinez	Mercedes	Sevilla	60,10
Fernandez Vargas	Jorge	Barcelona	60,40
Fernando Martínez	Silvia	Barcelona	30,05
Fuster Camps	Mª Pilar	Alicante	2.000,00
Galvez Baena	Fco. Javier	Barcelona	150,00
García Garcia	Jorge	Valencia	150,00
García Moya	Gerardo	Toledo	50,00
Garijo Adiego	Pedro	Barcelona	100,00
Gómez Macias	Cecilia	La Coruña	100,00
Guillén Guillén	Ignacio	Murcia	20,00
Hernández Mayor	Antonio		60,10
Juanaloba Becerra	Sandra	Girona	50,00
Campoy Coronado	Vicente Lázaro	Alicante	200,00
Llanos Manzanera	Victo	Valladolid	50,00
M. Martinez	Miguel		175,00
Martín Arnaiz	Juan		55,00
Martínez	Manoli		10,00
Martínez Gallego	Felix	Madrid	180,00
Morales Barriga	Mª Auxiliadora	Barcelona	20,00
Moya Martínez	Antonio	Murcia	50,00
Oyarzabal Barcia	Mercedes	Barcelona	200,00
Polo Ordovas	M.		60,00

PARTICULARES			
APELLIDOS	NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Ramos Maestre	Joaquín	Salamanca	20,00
Rey Guerra	Carlos		36,06
Ripa Medrano	Tomás	Madrid	150,25
Rivera Pérez	María Luz	Toledo	50,00
Rocha Viola	Mª Jesús	Madrid	30,00
Ulldemonlins Llop	Teresa	Tarragona	50,00
Valls Álvarez	Juan Francisco	Valencia	300,00
Vignola Rossi	Gian	Barcelona	400,00
TOTAL			**6.807,57**

PROYECTOS PRESENTADOS A LOS PREMIOS FUNDALUCE 2017

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Como cada año, y en esta ocasión ya es la 20ª, en 2017 se realizó una convocatoria para los premios a la Investigación de FUNDALUCE, dotados, como viene siendo habitual desde hace varios años, con 24.000 €.

Los proyectos que se han presentado a concurso en esta ocasión, son los que a continuación se exponen de forma breve pero que nos pueden dar una idea de los derroteros por los que se encamina la investigación sobre enfermedades heredo degenerativas de la retina en España.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Alejandro Barriga Rivera.

ENTIDAD: Universidad Pablo de Olavide/División de Neurociencias

UNIVERSIDAD PABLO DE OLAVIDE SEVILLA
DIVISIÓN DE NEUROCIENCIAS
División de Neurociencias. Edificio 21. Universidad Pablo de Olavide. Ctra. de Utrera, km. 1. 41013-Seville (SPAIN) Telf.: +34 954349374

NOMBRE DEL PROYECTO: "Mimicking neural enconding in visual prosthesis"

RESUMEN

La prótesis de retina, también conocida como 'ojo biónico' es actualmente una terapia con aceptación clínica que permite restaurar una visión funcional. Mediante la entrega de estímulos eléctricos a través de un conjunto de electrodos implantados en la retina, el paciente puede percibir un conjunto de puntos de luz que conforman una imagen. Los estudios clínicos han demostrado la capacidad de estos dispositivos para generar, de forma segura, dicho percepción visual. Sin embargo, el objetivo último de la investigación y el desarrollo en el campo de visión biónica es sin duda la capacidad de replicar, en condiciones de degeneración de la retina, las señales eléctricas que, en condiciones fisiológicas, viajan desde el ojo al cerebro, ya que si no, la calidad de la visión no podrá mejorar más allá. El sistema visual percibe el mundo a través de señales eléctricas generadas por los fotorreceptores. Enfermedades como la retinosis pigmentaria pueden dar lugar a la pérdida de dicha función. Estas señales eléctricas codifican transiciones luz encendida (ON) – luz apagada (OFF) y viceversa. Sin embargo y a pesar del enorme progreso alcanzado, la tecnología actual solo puede estimular ambas vías de información simultáneamente, lo que implica una transmisión de información confusa al cerebro.

Recientemente, investigadores australianos y españoles han encontrado un método que podría solucionar este problema. Para ello, se entregarían estímulos de alta frecuencia de forma secuencial, primero en la retina y luego en el nervio óptico. Así, el primer estímulo generará respuestas de las dos vías ON y OFF, mientras que el segundo estimulo modificará las señales que viajan por el nervio óptico antes de que alcancen el cerebro para así conseguir replicar dicho código neural. Esto podría proporcionar una sensación visual más natural a los pacientes implantados con una prótesis de retina, reducir las sesiones de rehabilitación y mejorar sustancialmente su calidad de vida.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Enrique J. de la Rosa.

ENTIDAD: Centro de Investigaciones Biológicas (CSIC).

Centro de Investigaciones Biológicas
CSIC

NOMBRE DEL PROYECTO: "Identificación de moléculas endógenas indicadoras y señalizadoras del daño celular en Retinosis Pigmentaria. Caracterización de su potencial utilidad como biomarcadores y como dianas terapéuticas."

OBJETIVO

El objetivo general del proyecto es identificar moléculas endógenas indicadoras y señalizadoras del daño celular en la retina RP. En particular, en este proyecto de dos años, nos centraremos en el estudio de HMGB1 como posible DAMP y evaluaremos su papel en la neurodegeneración y su potencial como biomarcador de RP.

Los objetivos concretos son:

1.- Análisis de la expresión y posible liberación extracelular de HMGB1 en la retina de ratones rd10 y P23H.
2.- Análisis de la eficacia neuroprotectora de la inhibición de HMGB1.
3.- Caracterización de la acción de los inhibidores de HMGB1 a nivel celular.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Manel Esteller Badosa

ENTIDAD: Institut d' Investigació Biomèdica de Bellvitge (IDIBELL)

IDIBELL
Institut d'Investigació Biomèdica de Bellvitge

NOMBRE DEL PROYECTO: "Aplicación de la genómica y la epigenómica en la obtención de células pluripotentes inducidas seguras derivadas de pacientes afectos de retinosis pigmentaria portadores de mutaciones en el gen EYS."

OBJETIVO

*** Objetivo 1** (completado parcialmente): Corrección del daño genético en células de pacientes con RP. Se han establecido líneas celulares iPSC a partir de pacientes de RP con mutaciones en el gen *EYS* y se ha procedido a su corrección génica mediante el sistema CRISPR/Cas9.

*** Objetivo 2** (en desarrollo). Eficiencia: ¿cómo podemos mejorar los protocolos de diferenciación? A partir de las iPSC establecidas en el punto anterior, se está realizando la diferenciación a EPR y fotorreceptores. Se han analizado los patrones epigenéticos de las iPSC antes y después de la inducción de la diferenciación, así como se estudia si la expresión de estos genes se correlaciona con los cambios epigenéticos observados.

Subobjetivo a desarrollar dentro de la ayuda FUNDALUCE: Fruto de los resultados previos se identificarán nuevos genes cuya expresión resulte clave en la diferenciación hacia EPR y fotorreceptores. Se realizarán estudios funcionales (sobreexpresión o represión del gen candidato) para valorar su efecto en el proceso de diferenciación.

*** Objetivo 3** (en desarrollo): Integridad fenotípica: ¿son los patrones epigenéticos de las células derivadas de iPSC comparables con los patrones de células primarias? Se han comparado los patrones epigenéticos de las células derivadas en cultivo in vitro con los patrones obtenidos de células de EPR y fotorreceptores obtenidos a partir de retinas provenientes de donantes sin patología.

Subobjetivo a desarrollar dentro de la ayuda FUNDALUCE: Fruto de los resultados previos se realizarán estudios in vivo en modelos murinos para comprobar la funcionalidad de los fotorreceptores generados a partir de IPS.

*** Objetivo 4** (completado parcialmente): Seguridad: ¿existe algún rasgo epigenético común entre las células derivadas de iPSC y las células tumorales? Los informes de la transformación maligna de iPSC son escasos, pero la transformación oncogénica espontánea se ha descrito en algunos sistemas específicos. Por esta razón, el proyecto incluye el estudio de los cambios genéticos mediante "Variación del numero de copia" para certificar la ausencia

de cambios genéticos durante la diferenciación. Por otra parte, se ha descrito ampliamente el papel de la hipermetilación aberrante en los genes supresores de tumores y su consecuencia en el cáncer. Teniendo en cuenta este concepto, en el presente estudio se ha evaluado si las células del EPR y de los fotorreceptores derivadas de iPSC y las células tumorales comparten mecanismos de silenciamiento de genes mediante la hipermetilación promotor. Como modelo tumoral se emplearán retinoblastomas primarios, ya que es un tumor cuyo origen celular son los fotorreceptores retinianos. En otras palabras, ¿existen similitudes epigenéticas entre los derivados iPSC y las células tumorales?

* **Objetivo 5** (objetivo a desarrollar dentro de la ayuda FUNDALUCE): Seguridad y eficacia del trasplante de fotorreceptores genéticamente corregidos en un modelo murino de RP. Este objetivo corresponde al sub-proyecto que se va a realizar en CABIMER, el cual pretende determinar si el trasplante de fotorreceptores generados de iPSC de pacientes con mutaciones en *EYS* y corregidos por CRISPR/Cas9 es seguro y eficaz para utilizarse en un futuro como una posible terapia de remplazo celular en pacientes con *EYS*. Este objetivo cuenta con los siguientes sub-objetivos:

1. Completar la sedición génica por CRISPR/Cas9 de iPSC obtenidas de pacientes con RP causados por mutaciones en el gen EYS.
2. Control de calidad epigenético de los fotorreceptores a trasplantar.
3. Diferenciación de fotorreceptores a partir de iPSC genéticamente corregidos.
4. Control de calidad epigenético de los fotorreceptores a trasplantar.
5. Trasplante celular de fotorreceptores en un modelo experimental de RP.
6. Evaluación funcional y morfológica de la retina de los ratones trasplantados.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Iván Fernández Bueno

ENTIDAD: Instituto Universitario de Oftalmobiologia Aplicada (IOBA)

NOMBRE DEL PROYECTO: "Desarrollo de composiciones farmacéuticas a partir de células madre mesenquimales potenciadas con fármacos, y su evaluación preclínica en modelos de degeneración retiniana in vitro e in vivo"

OBJETIVO

Este proyecto está encaminado a estudiar tres composiciones farmacéuticas, obtenidas a partir de los factores neuroprotectores secretados por parte de las MSCs adiposas en combinación con otros fármacos, con el fin de utilizar el sobrenadante como producto terapéutico, para determinar la condición más eficaz para ralentizar o detener la degeneración retiniana que ocurre en patologías como RP. Las composiciones a estudiar serán: 1) el sobrenadante de las células mezclado con fármacos (composición farmacéutica por combinado); 2) el sobrenadante de las células estimuladas durante el cultivo con esos mismos fármacos (composición farmacéutica por estimulación); y 3) el sobrenadante de las células estimuladas durante el cultivo con esos mismos fármacos y los propios fármacos (composición farmacéutica por estimulación /combinación).

INVESTIGADOR PRINCIPAL: José García Arumi

ENTIDAD: Fundación Hospital Universitario Vall d´Hebron

NOMBRE DEL PROYECTO: "Terapia celular para Retinosis Pigmentaria: Corrección de iPSCs de paciente mediante CRISPR/Cas9 y diferenciación a fotorreceptores para trasplante. Estudios en modelo de rata"

OBJETIVO

El objetivo de este proyecto es combinar ambas técnicas para establecer una nueva estrategia terapéutica personalizada para RP. Esta terapia se basa en el trasplante autólogo de fotorreceptores diferenciados a partir de iPSC derivadas del propio paciente cuya mutación ha sido previamente corregida mediante metodología CRISPR/Cas9. Para el establecimiento de la primera prueba de concepto, se partirá de una línea de iPSCs de paciente de RP con mutación conocida en el gen *PRPF8* y se aplicará la técnica CRISPR/Cas9 para corregir dicha mutación. Las hiPSC corregidas y no corregidas serán diferenciadas a fotorreceptores y estos serán ca-

racterizados *in vitro*. Finalmente, los precursores de fotorreceptores serán usados para probar la terapia celular en un experimento de co-trasplante en un modelo animal de RP, donde se analizará su capacidad de integración, su funcionalidad y la capacidad de reversión de la patología. Los resultados de este proyecto podrían suponer un avance muy significativo hacia el establecimiento de una terapia efectiva para Retinitis Pigmentosa, capaz no sólo de detener la progresión de la enfermedad sino también de restablecer la función visual en los pacientes.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Ana Méndez Zunzunegui
ENTIDAD: IDIBELL

NOMBRE DEL PROYECTO: "Retinosis pigmentaria RP10: Estudios estructura-función y caracterización de modelos animales desde una nueva perspectiva, cara al diseño de nuevas terapias"

La **HIPOTESIS** en que se sustenta este proyecto es que las mutaciones de ceguera pueden alterar los niveles de fosforilación de IMPDH1 *in vivo* y por tanto la regulación de su actividad catalítica, posiblemente resultando en la activación constitutiva del enzima. Unido a la desensibilización a la inhibición alostérica por GTP predicha por los estudios estructurales, el resultado sería un bucle de retroalimentación positiva donde la actividad catalítica del enzima iría en aumento.

La relevancia en el desarrollo de nuevas terapias si esta hipótesis se demuestra es que focalizaría el reto del tratamiento en conseguir la inhibición del enzima *in vivo* por suministro de los inhibidores de IMPDH actualmente en uso (ácido micofenólico, ribavirina…), o bien el diseño de inhibidores específicos de la isoforma de retina de IMPDH1.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: José María Millán Salvador

ENTIDAD: Hospital Universitario la Fe de Valencia

NOMBRE DEL PROYECTO: "Modelización y estrategias terapéuticas contra la Retinosis Pigmentaria."

OBJETIVO
El objetivo general del presente proyecto es analizar los mecanismos fisiopatológicos subyacentes a la degeneración de la retina en pacientes con mutaciones en el gen *USH2A* y realizar una prueba de concepto que sirva como aproximación terapéutica para la retinosis pigmentaria en pacientes portadores de las mutaciones más prevalentes del gen USH2A (c.2299delG y c.2276G>T) mediante la combinación de dos tecnologías:

- la generación de organoides 3D derivados de pacientes
- edición génica mediante la tecnología CRISPR en un modelo que mimetice la retina como prueba de concepto para futuras estrategias terapéuticas.

Este objetivo general se subdivide en tres sub-apartados que se detallan a continuación:
Objetivo I. Obtención y caracterización células iPS derivadas de pacientes con síndrome de Usher o Retinosis Pigmentaria. Se obtendrán células iPS de pacientes diagnosticados genéticamente con Síndrome de Usher o Retinosis Pigmentaria homocigotos o heterocigotos compuestos para mutaciones patológicas en USH2A siendo portadores de alguna de las dos mutaciones: c. 2299delG y c.2276G>T.
Objetivo II. Corrección genética de células iPS derivadas de pacientes mediante CRISPR. Las mutaciones se corregirán en las células iPS utilizando la técnica de CRISPR.
Objetivo III. Generación y análisis histológico y molecular de organoides retinianos derivados de células iPS. Las células iPS con mutaciones y las corregidas se diferenciarán a organoides 3D y se caracterizarán a nivel molecular y funcional para dilucidar si hemos conseguido revertir el fenotipo. Se realizará un análisis comparativo de los organoides derivados corregidos y sin corregir utilizando diferentes técnicas para observar si existen diferencias a nivel estructural (análisis histológico), nivel celular (análisis por microscopía confocal y electrónica de transmisión) o molecular (análisis de expresión génica y de las proteínas).

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Isabel Pinilla Lozano

ENTIDAD: Instituto de investigación sanitaria de Aragón IISA

NOMBRE DEL PROYECTO: "Desarrollo y evaluación de nanosistemas neuroprotectores frente a la retinosis pigmentaria."

OBJETIVO

Objetivo principal: Diseñar y evaluar nanocápsulas polisacaridicas con melatonina, BDNF, anti-TNF y/o PUMA siRNA para inyección intravítrea como tratamiento de la degeneración retiniana en modelos animales de RP.

Objetivos específicos:

* Sintetizar nanocápsulas polisacaridicas encapsulando melatonina, BDNF, anti-TNF y/o PUMA siRNA con marcaje fluorescente.
* Caracterizar físico-químicamente las nanocápsulas según su método de preparación y evaluar su estabilidad y cinética de liberación en condiciones fisiológicas.
* Estudiar la toxicidad de los sistemas en cultivos de células endoteliales, células de EPR, neuronas, astrocitos, células de Müller y fibroblastos.
* Valorar con fluorescencia la farmacocinética y distribución de las partículas tras su inyección intravítrea en los modelos animales.
* Evaluar el efecto protector de los principios activos nanoencapsulados inyectados a nivel intravítreo en modelo degenerativo de RP, estudiando función visual (electrorretinograma y optomotor), función no visual (telemetría), anatomía (SD-OCT, angioOCT e ICC), bioquímica (marcadores de daño oxidativo, nitrosativo e inflamatorio y niveles de defensas antioxidantes y antiinflamatorias) y toxicología (anatomía patológica).
* Determinar las condiciones óptimas de diseño del nanosistema con el fármaco, o combinación de los utilizados, que proporcionan mayor eficacia frente a la degeneración, caracterizando su tiempo de actuación, de cara a la utilización clínica del mismo en esta enfermedad degenerativa.

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Regina Rodrigo Nicolás

ENTIDAD: Hospital la Fe de Valencia

NOMBRE DEL PROYECTO: "Uso de nanopartículas mesoporosas de sílice para la inhibición de las vías de muerte celular mediadas por TNF/TNFR1 como terapia en retinosis pigmentaria"

OBJETIVO

Nuestro objetivo es diseñar una estrategia terapéutica basada en el bloqueo de las vías de señalización de TNF implicadas en muerte celular (apoptosis/necroptosis) a través de inyecciones intravítreas de nanopartículas mesoporosas de sílice (MSNs tipo MCM-41) funcionalizadas con ADA y/o cargadas con inhibidores de apoptosis o necroptosis y mejorar la ventana terapéutica, reducir los efectos secundarios, perfilar los mecanismos moleculares de muerte y el coste de un futuro tratamiento.

Para ello los objetivos concretos del proyecto son:

1. Explorar in vitro la citotoxicidad y efecto sobre las vías de señalización asociadas a laactivación de TNFR1 de los inhibidores de caspasa 8 (Z-IETD-FMK), quinasa RIP1 (Nec-1) y ADA en células 661W y macrófagos RAW264.7 expuestos a TNF exógeno o LPS.
2. Sintetizar, caracterizar y evaluar la eficacia in vitro de MSNs funcionalizadas con ADA y/o cargadas con Z-IETD-FMK o Nec-1 en células 661W y macrófagos RAW264.7 expuestos a TNF exógeno o LPS.
3. Evaluación in vivo del efecto de la inyección intravítrea de MSNs cargadas con Z-IETD-FMK, con Nec-1 o tapizadas con ADA sobre las vías de señalización asociadas a la activación de TNFR1 y su efecto sobre la muerte de los bastones y conos de ratones rd10.
4. Evaluación in vivo de la eficacia de la inyección intravítrea de MSNs tapizadas con ADA y cargadas con Z-IETD-FMK y Nec-1 sobre la degeneración retiniana en ratones rd10. En este proyecto se pretende actuar sobre los posibles mecanismos de muerte celular disparados por la unión de TNF a su receptor TNFR1. Para ello se realizarán tres tipos de abordajes. Una vez realizados estos estudios analizaremos si la combinación de estas moléculas serían una buena terapia para el bloqueo de las vías de muerte asociadas a TNF:

1) Bloqueo de la molécula de TNF mediante el uso de anticuerpos anti-TNF unidos a MSNs (MCM41-ADA). Previamente hemos demostrado que el uso de estos anticuerpos es capaz de ralentizar la progresión

de la degeneración retiniana en el ratón rd10 tras varias inyecciones intraperitoneales. Ese efecto ha ido acompañado de una disminución de la neuroinflamación y de la activación de PARP.

2) Inhibición de la apoptosis asociada a la activación de TNFR1 mediante la inhibición de la caspasa 8 con Z-IETD-FMK incluido en MSNs (MCM41-IETD).
3) Inhibición de la necroptosis asociada a la activación de TNFR1 mediante la inhibición de RIP1 con Nec-1 incluido en MSNs (MCM41-Nec1).
4) Bloqueo de la vía TNF/TNFR1 mediante el uso de anticuerpos anti-TNF y las moléculas inhibidoras de apoptosis y necrosis (MCM41-ADA-IETD-Nec1).

INVESTIGADOR PRINCIPAL: Javier Ruiz Ederra

ENTIDAD: Asociación Instituto Biodonostia

biodonostia
osasun ikerketa institutua
instituto de investigación sanitaria

NOMBRE DEL PROYECTO: "Desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas para las distrofias hereditarias de retina independientes del gen implicado"

OBJETIVO

Nuestro principal objetivo es analizar el potencial terapéutico de diversas dianas moleculares identificadas a partir del análisis de expresión secuencial en el modelo murino de distrofias hereditarias de retina (IRD). Además identificaremos aquellas dianas moleculares potencialmente comunes a otros modelos de IRDS y las validaremos *in vivo* en nuestro modelo murino. Para ello, proponemos los siguientes objetivos específicos:

1.- Búsqueda *in silico* de rutas metabólicas y dianas moleculares implicadas en IRD basadas en otros modelos murinos con IRD causadas por diferentes genes.
2.- Confirmación *in vivo* de la modulación de las principales dianas moleculares comunes a todos los modelos de IRD en nuestro modelo murino.
3.- Estudio de reposicionamiento orientado a la enfermedad, con el fin último de la búsqueda de fármacos con potencial terapéutico y validación *in vivo* en 3 modelos de IRD.

Cambios en la dirección de FARPE y FUNDALUCE

Estimados amigos:

En primer lugar, dirigir un afectuoso saludo a todos los que os interesáis por nuestras noticias y novedades acerca del trabajo que venimos realizando, así como a quienes, con su labor diaria de investigación, hacen posible que nuestra Revista se nutra y siga su andadura como uno de los buques insignia de FARPE-FUNDALUCE. Y, cómo no, a todos los compañeros y amigos que integran la Federación y Fundación, ya que sin su incansable trabajo nada sería posible.

Como sabéis, nuestra Federación se rige por unos estatutos, y éstos nos indican la periodicidad con la que debemos renovar los Órganos de Gestión. Bien, este pasado marzo se ha producido dicho cambio:

Quien suscribe, deja la vicepresidencia y ocupa la presidencia. David Sánchez, deja la secretaría y es el nuevo vicepresidente. Mario del Val, se hace cargo de la secretaría y Alfredo Toribio, tesorería.

De izq. a der.: Alfredo Toribio, Almudena Amaya, David Sánchez y Mario del Val.

EJECUTIVA:

- Presidenta. Doña Almudena Amaya Rubio. Retina Comunidad Valencia.
- Vicepresidente. Don David Sánchez González. Retina Murcia (RETIMUR).
- Secretario. Don Mario del Val Martín. Retina Madrid.
- Tesorero. Don Alfredo Toribio García. Asociación Castellano Leonesa de Afectados de Retinosis Pigmentaria.

VOCALES:

- Doña María Teresa Melero Miranda. Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria.
- Doña Mª Purificación Zambrano Gómez. Asociación de Retinosis Pigmentaria de Extremadura (ARPEX).
- Doña María Concepción Gómez Sáez. Asociacion Afectados por Retinosis Pigmentaria de Castilla-La Mancha.
- Don Albert Español Pujol. Associació d´Afectats de Retinosi Pigmentária a Catalunya (AARPC).
- Don Rafael Joaquín Bascón Barrera. Asociacion Andaluza de Retinosis Pigmentaria.
- Don Germán López Fuentes. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria.

Vaya el mayor de nuestros agradecimientos al presidente saliente: German López, trabajador incansable. Ha logrado conciliar y dotar de un gran prestigio a FARPE-FUNDALUCE en muy diferentes ámbitos. Como no podría ser de otra manera, seguimos contando con él. Su experiencia y asesoramiento nos servirán en nuestra actual andadura.

La filosofía de esta nueva Junta, es seguir construyendo el camino marcado hace ya treinta años. Es fundamental la cobertura integral al tejido asociativo que nos conforma, así como el apoyo riguroso y asesorado a la investigación, a sus equipos humanos tan comprometidos.

Pero a nadie se nos escapa que debemos adaptarnos a los avances de todo tipo, así como favorecer nuevos escenarios para avanzar de manera real y certera en la paliación y/o curación de nuestra patología.

Todo cambia y evoluciona, y desde esta Junta Directiva, debemos adaptarnos, reivindicar nuestro espacio como afectados de RP, Stargardt, Distrofias de Conos y Bastones, Leber, etc., ya que estamos englobados en algo tan inclusivo como las Distrofias Hereditarias de la Retina.

Nuestra vocación es la de participar en proyectos de carácter nacional y conseguir una misma voz con otras entidades que también están divulgando nuestra problemática. Sólo con esta unión podemos dotar a las Distrofias Hereditarias de la Retina de ese espacio que les corresponde.

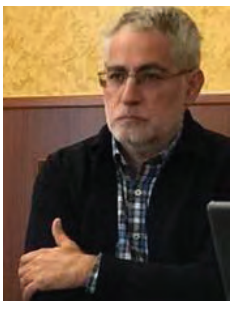
Fdo. Mª Almudena Amaya Rubio

Otros cambios

D. Audifacio Reyes Falder, tras dejar la presidencia de la asociación de Andalucía, ha dado el relevo a su sucesor también en la junta directiva de FARPE. Estamos seguros que, desde su hogar, seguirá pendiente de todo lo relacionado con nuestra enfermedad como lo ha venido haciendo durante tantos años.

Doña Inés Romero Villalobos, que hasta ahora y desde hace muchos años, había sido la delegada de la presidencia en Madrid, deja el cargo para seguir su encomiable labor como voluntaria en la oficina de FARPE.

A ella se deben infinidad de gestiones que han llevado a FARPE y FUNDALUCE hasta la posición que ocupan hoy día, amén de su apoyo constante en la tesorería y en la organización de los viajes de Ocio que, desde hace ya 10 años, viene organizado FARPE.



El Dr. Miguel Fernández Burriel, director científico de esta revista, responsable de la sección de actualidad científica que, desde su incorporación, se ha convertido en un clásico y en una de las secciones mas seguidas, ha decidido dejarnos y, en verdad que lo echa-

remos mucho de menos, no tan solo por su trabajo, sino por su apoyo incondicional a esta revista.

Afortunadamente, todos cuantos formamos parte de la familia de FARPE, podremos seguir contando con Miguel porque ha sido "inoculado" con el espíritu que nos anima a continuar en la lucha por conseguir la mejor calidad de vida y, por qué no, la pronta curación, de todos los afectados por enfermedades heredo degenerativas de la retina.

El Prof. José Fernández Piqueras, Catedrático de Biología de la Universidad Autónoma de Madrid, deja su puesto en el Comité Asesor de Expertos (CAE) de FARPE y FUNDALUCE, habiendo prestado una gran ayuda en este periodo con su asesoramiento y sus consejos, algo por lo que le estamos enormemente agradecidos. Sin duda, contaremos con su apoyo, aunque ya no esté directamente ligado a nuestra organización.

CONVOCATORIA DE AYUDAS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2018

La Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), convoca el concurso público año 2018, para atender a la financiación de un proyecto de investigación sobre posibles estrategias terapéuticas concretas, en el campo de las Distrofias Hereditarias de la Retina (DHR), por un período de dos años y por un importe de 24.000 euros (veinticuatro mil euros) y a un solo proyecto.

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Las condiciones generales de la presente convocatoria son las siguientes:

En la asignación de las ayudas, los proyectos serán evaluados por la Agencia Estatal de Investigación (AEI) y el Comité Asesor de Expertos de FARPE y FUNDALUCE y se tendrán en cuenta entre otros los siguientes criterios:

- La calidad científico-técnica y viabilidad de la propuesta. Objetivos, contenido innovador, metodología, plan de trabajo. Viabilidad de la propuesta de acuerdo con el potencial del grupo investigador. Adecuación del tamaño y dedicación del grupo.
- Evaluación del equipo investigador. Actividad investigadora desarrollada por el Investigador principal y el grupo de investigación en relación con los recursos recibidos.
- La actividad investigadora desarrollada previamente.
- La colaboración con otros grupos de investigación, nacionales y/o internacionales, y el carácter multidisciplinar del proyecto investigador.
- Presupuesto. Adecuación de los recursos financieros y de la duración del proyecto a los objetivos propuestos.
- La cofinanciación de los proyectos por otras entidades públicas y/o privadas de reconocido prestigio.

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

El plazo de presentación de solicitudes estará abierto hasta el 30 de Noviembre de 2018.

Las bases de la convocatoria estarán a la disposición de todas las personas interesadas en el domicilio social de la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) y en la Federación de Asociación de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE), c/ Montera, 24-4ºJ, 28013 Madrid. Telf/fax: 915 320 707

Página web: www.retinosisfarpe.org
E-mail: fundacion@retinosisfarpe.org
En Madrid a 16 de abril del 2018

Avance en el camino de la visión biónica

IMO ha participado en un estudio europeo para probar el chip de retina IRIS®II y lo ha implantado comercialmente por primera vez en una paciente con retinosis pigmentaria

El futuro en la lucha contra la pérdida severa de visión provocada por patologías como las distrofias hereditarias de la retina, que afectan a las células fotorreceptoras de este complejo tejido ocular, avanza no solo en el desarrollo de terapias génicas y celulares, sino también por vías alternativas (que podrían llegar a complementarse) como la visión biónica.

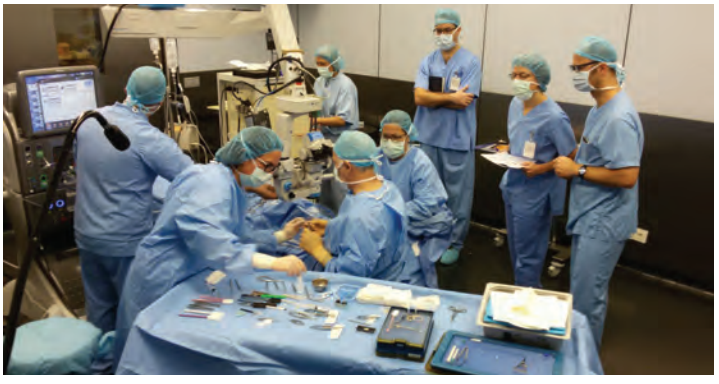
El Dr. Borja Corcóstegui, director médico del Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), estuvo involucrado de forma directa en los primeros desarrollos de chip de retina hace más de dos décadas y ha seguido de cerca esta línea de investigación. En su opinión, "la próxima generación de microchips permitirá un avance realmente destacable en cuanto a resultados visuales para los pacientes invidentes a quienes se implanten". Para ello, se han ido dando importantes pasos y, actualmente, uno de los últimos logros ha sido el modelo IRIS®II, diseñado por la compañía Pixium Vision.

A diferencia de dispositivos anteriores, se fija sobre la retina –para estimularla de forma artificial– con un nuevo método de anclaje que hace que pueda extraerse fácilmente, con la opción de reemplazarse por versiones más evolucionadas en las que ya se está trabajando. Además de la reversibilidad, otra mejora del IRIS®II es que incorpora 150 electrodos (el triple que modelos previos), característica de la que depende la resolución de las imágenes que se proyectan sobre la retina, a partir de las capturas que realiza una cámara "bioinspirada". Esta cámara, que imita el funcionamiento del ojo humano, está instalada en unas gafas que completan el sistema, junto con un mando procesador que permite al paciente seleccionar diferentes tipos de contraste y modos de visión.

Estudio europeo

La tecnología de la visión biónica es sofisticada y tiene como reto conseguir "hablar el lenguaje del cerebro", órgano que, en última instancia, es el encargado de interpretar las imágenes que recibe, a través de la retina, en forma de estímulos luminosos. Por esta razón, la experiencia de los primeros receptores del chip de retina es fundamental para ir aumentando el conocimiento y perfeccionar detalles que en el futuro pueden marcar la diferencia.

A esto se ha orientado la implicación de IMO como centro español pionero en participar en el ensayo clínico promovido por Pixium Vision para testar el IRIS®II. En el marco de este estudio, el Dr. Corcóstegui practicó en enero de 2017 la primera cirugía de implantación del dispositivo en España y, tras medio año de rehabilitación visual y seguimiento a la decena de participantes europeos, se publicaron los resultados iniciales, que demostraron un perfil de seguridad y biocompatibilidad favorable. Además, se constató un aumento del rendimiento visual gracias a la percepción de luz



en la mayoría de los pacientes, que mejoraron en tareas como la localización de objetos y la detección de la dirección del movimiento.

Estos resultados –a la espera de las conclusiones definitivas del estudio, con una duración total de 18 meses y la posibilidad de ampliarse otros 18– avalaron que el dispositivo, aprobado para casos de pérdida de visión por degeneración de la retina externa, también fuera implantado comercialmente de forma pionera en IMO. El Dr. Corcóstegui volvió a ser el encargado de llevar a cabo la intervención, que duró cerca de 3 horas y fue seguida en directo por un grupo de reputados especialistas internacionales que acudieron al Instituto a formarse en esta innovadora tecnología.

Experiencia pionera

Rosario Juez, a quien diagnosticaron de retinosis pigmentaria a los 10 años, ha sido la receptora de este primer chip de retina IRIS®II comercial, que califica de "sueño hecho realidad" y que concibe como una oportunidad para ganar calidad de vida y, a la vez, contribuir a dejar un valioso legado científico. "Mi hija también padece retinosis pigmentaria y todavía le queda mucho por delante. Espero que no tenga que llegar a mi situación; quiero que vea que hay esperanza", explica la paciente de Salamanca.

Con ilusión y tesón, ha trabajado codo con codo con la optometrista de IMO Carol Camino, responsable de su proceso de entrenamiento para aprender a "ver" de nuevo con el dispositivo. Según destaca la especialista, "hasta ahora rehabilitábamos a personas con baja visión, pero hacerlo posible en casos de ceguera es un desafío".

La activación del dispositivo en septiembre permitió a Rosario percibir las primeras señales de luz –"puntos e hilos de colores", describe– y, a partir de ahí, empezó su práctica de 40 h en consulta y mucha constancia en casa para enseñar al cerebro a asociar la visión biónica a la visión real. Con un objetivo claro y un incremento gradual de la dificultad de los ejercicios, la paciente ha logrado mejorar progresivamente su capacidad de ubicar y distinguir objetos. En noviembre realizó su primer paseo por la calle, visitando los alrededores de la emblemática Sagrada Familia, y, en febrero, superó con éxito la evaluación de los 6 meses, en la que situó un terrón de azúcar o una cucharilla de café sobre un fondo gris, entre otras pruebas.

Como apunta Carol Camino, "el programa de entrenamiento se orienta a poder utilizar la visión biónica en la vida cotidiana para ganar cierto grado de autonomía". Así lo corrobora Rosario, quien asegura que el chip de retina es una ayuda para saber donde se encuentra su perro guía, distinguir si una luz está encendida o apagada, detectar una puerta o esquivar un árbol.

Nuevo modelo

Reconoce el esfuerzo y dedicación que este avance conlleva tanto para el propio paciente como para el equipo multidisciplinar de profesionales involucrado y, por ello, está satisfecha de haber puesto su "grano de arena". Sin embargo, su contribución no termina ahí y, en base a la experiencia adquirida, la mirada ya está puesta en la tercera generación de chips de retina después del IRIS®II. En este sentido, ya se han iniciado estudios con el nuevo modelo desarrollado por Pixium Vision, PRIMA, que en su primera versión está dotado de cerca de 400 electrodos y se implanta bajo la retina –donde están las células fotorreceptoras– con la intención de emitir señales al cerebro de forma más biológica.

Instituto de Microcirugía Ocular

Nuevas gafas electrónicas para personas con baja visión

eSight permiten captar imágenes en alta calidad y en tiempo real para la percepción visual y, con ello, la autonomía diaria.

Carol Camino

Son muchos los obstáculos cotidianos a los que se enfrenta una persona con una limitación visual importante. Actividades diarias, como hacer la compra, o aficiones, como la lectura, pueden resultar arduas para alguien que no posee una agudeza visual dentro de los parámetros convencionales. Un hecho que no pasó desapercibido por los ópticos optometristas que participaron en las últimas jornadas de la Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión (SEEBV), celebradas en Valencia, el pasado mes de noviembre, durante las que se presentaron nuevos avances tecnológicos que han aparecido en los últimos años y que tienen por objetivo ayudar a las personas con baja visión a llevar una vida autónoma. Es el caso de las nuevas gafas eSight, disponibles para entrenamiento en el Instituto de Microcirugía Ocular (IMO) -primer centro oftalmológico en España en probarlas- y que mejoran la percepción visual gracias a la realidad aumentada.

Imágenes en tiempo real y gran definición

Las eSight disponen de una cámara HD de alta velocidad que se encarga de capturar las imágenes en tiempo real. Mediante un algoritmo específico, el dispositivo mejora la calidad del vídeo y proyecta, con un mínimo desfase, frente a los ojos del usuario a través de dos pantallas OLED (Organic Light-Emitting Diode). Precisamente, uno de los mayores beneficios de este sistema es que "permite ajustar automáticamente el enfoque para pasar con rapidez de la visión cercana necesaria, por ejemplo para leer un libro, a la visión lejana, necesaria para ir al cine o al teatro", explica la especialista Carol Camino, miembro del Área Baja Visión de IMO.

Realidad aumentada para el día a día

Según Camino, otra de las grandes ventajas de eSight es que "el propio usuario puede modificar con un procesador de control remoto aspectos como el color, contraste, brillo o aumento de las imágenes con el fín de optimizar al máximo su rendimiento visual", prosigue la optometrista de IMO. Se trata de una compleja y revolucionaria tecnología de realidad aumentada que, sin embargo, no está reñida con el confort y la comodidad del paciente con baja visión. En este sentido, eSight persigue el objetivo de facilitar al máximo las actividades cotidianas, académicas o laborales de la persona que lo utiliza, "por ello, el equipo está diseñado para que el usuario siga teniendo ambas manos libres, así como una buena movilidad", continúa Camino. De este modo, el dispositivo se dirige a personas que, pese a padecer baja visión, deseen mantenerse activas y llevar a cabo múltiples tareas, substituyendo el uso de diferentes ayudas, como telescopios, lupas o telelupas por unas únicas gafas electrónicas.

Gafas electrónicas que abren camino

Una de las primeras personas en probar las gafas electrónicas eSight fue un paciente de IMO con la enfermedad de Stargardt, una distrofia hereditaria de la retina, durante un taller celebrado en el Instituto sobre el uso de este dispositivo: "Me he dado cuenta de que puedo llegar a distinguir letras muy pequeñas que, de otra manera, me resultaba imposible. Esto me ha motivado a

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

EUROCANARIAS
OFTALMOLOGICA
MEDICINA Y CIRUGIA OCULAR

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

practicar con las gafas electrónicas para descubrir dónde está mi potencial de visión", explicó tras experimentar en primera persona este dispositivo de realidad virtual

En opinión de Carol Camino, "esta y otras novedades de la mano de la tecnología abren una perspectiva esperanzadora para las personas con baja visión, sobre todo para quienes buscan dinamismo o cuando las ayudas ópticas convencionales (de un máximo de 12-14 aumentos) no son suficientes y es necesario ir un paso más allá (pudiendo alcanzar el equivalente a unos 20 aumentos con este modelo). Según concluye la optometrista, "el beneficio de eSight como una opción más de tratamiento es especialmente importante en caso de problemas de visión central, como la DMAE o la enfermedad de Stargardt, aunque pueden estar indicadas para una gran variedad de patologías a partir de un estudio y asesoramiento personalizado de las demandas visuales de cada paciente".

Más información sobre eSight:

IMO, Instituto de Microcirugía Ocular
Mail: informacion@imo.es
tel. 93 253 15 00
C/Josep Maria Lladó, 3
08035 Barcelona
www.imo.es

Objetivo: hallar **futuras terapias** para las **distrofias de retina**

Aumentar el conocimiento de las bases moleculares de estas enfermedades minoritarias, que causan pérdida severa de visión, permitirá diseñar y aplicar inminentes terapias génicas.

Dr. Borja Corcostegui

Fundación IMO e IDIBELL (Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge) están llevando a cabo un ambicioso proyecto de investigación básica para identificar y caracterizar funcionalmente nuevos genes implicados en las distrofias de retina, un grupo de enfermedades hereditarias y consideradas "raras" o minoritarias, que afectan gravemente a la visión. Los investigadores principales de este proyecto son el Dr. Borja Corcóstegui, director médico de IMO (Instituto de Microcirugía Ocular) y el Dr. Manel Esteller, director del programa de Epigenética y Biología del Cáncer (PEBC) de IDIBELL (Bellvitge Biomedical Research Institute). Asimismo, el proyecto de investigación básica cuenta con el patrocinio de la Fundación privada CELLEX, dedicada al mecenazgo científico.

El principal objetivo del proyecto es ahondar en el estudio de distrofias de la retina, como la enfermedad de Stargardt, la retinosis pigmentaria o la distrofia de conos y bastones. Gracias a este proyecto se espera que la investigación permita dar un paso adelante en el diagnóstico genético de estas enfermedades y contribuir a un mayor y mejor conocimiento de las bases moleculares de estas patologías. Un hito que resulta esencial para la inminente aplicación de nuevas terapias génicas, actualmente en fase avanzada de estudio y que constituirán "la próxima generación de tratamientos", en un futuro cercano, según los expertos. En esta línea, el requisito previo a la aplicación de estas terapias en pacientes candidatos es identificar los genes responsables de cada patología, muchos de ellos, desconocidos por el momento.

La clave: identificar la causa genética

Parte del proyecto de investigación se lleva a cabo en el Laboratorio de Biología Molecular de IMO, un innovador y pionero espacio dedicado a la investigación, ubicado en el mismo Instituto que cuenta, desde 2017, con un área de cultivos celulares y de experimentación en nuevas terapias. El grupo investigador a cargo del estudio posee una larga y

Dra. Esther Pomares

amplia experiencia en el diagnóstico genético de las distrofias de retina y cuenta con dos investigadoras que desarrollan en exclusiva los ambiciosos proyectos de Fundación IMO en este ámbito.

Probablemente, uno de los principales hándicaps a los que se enfrenta el paciente- o las familias de pacientes- afectos de distrofias de retina es hallar el gen que posee la mutación y, por tanto, desencadenante de la patología. De hecho, según la Dra. Esther Pomares, coordinadora del Departamento de Genética del Instituto: "Estimamos que al menos el 25% de los pacientes son portadores de mutaciones genéticas previamente descritas, ya que muchos presentan variantes patogénicas propias y exclusivas de su familia". En muchos casos, estas nuevas variantes se encuentran en los genes de distrofias de retina (genes DR) ya identificados, aunque cabe destacar que "entre el 30% y el 40% de las familias quedan pendientes de diagnosticar por presentar mutaciones en genes desconocidos hasta la fecha o no relacionados con esa distrofia de retina en concreto".

Por ello, Fundación IMO puso en marcha, hace escasos 4 años, otro ambicioso proyecto de investigación, que tiene por objetivo analizar conjuntamente los más de 200 genes DR en familias que presentan estas enfermedades, lo que permitirá establecer nuevos vínculos gen-patología. Con investigaciones de este tipo se prevé reducir en hasta el 25% el porcentaje de casos en los que no se consigue hallar la causa genética, tal y como añade Pomares: "Esta estrategia de análisis simultáneo ha contribuido a aumentar la eficacia del diagnóstico genético, aunque también nos ha permitido comprobar que entre los 200 genes DR descritos a día de hoy no se encuentra la explicación de todas las familias afectas por distrofias de retina".

Descodificar los genes

Para lograr dar un paso más en el conocimiento de las causas genéticas de estas enfermedades, Fundación IMO se sirve de las últimas tecnologías de análisis a gran escala- miles de veces más rápidas que las técnicas convencionales- las que permiten realizar una secuenciación masiva de exomas (regiones codificantes del ADN) y obtener, así, información sobre los 25.000 genes del genoma. Tal y como destaca la Dra. Esther Pomares: "Se abre la puerta a identificar nuevos genes vinculados a las distrofias de retina, así como nuevas mutaciones en los ya descritos, algo crucial para establecer correlaciones genotipo-fenotipo y estimar de manera fiable la severidad y el pronóstico de la enfermedad en cada caso". Precisamente, de esta secuenciación a gran escala, se está encargará el equipo de IDIBELL, a partir de las muestras de 50 familias preseleccionadas por IMO y, actualmente, en fase de reclutamiento. En estos grupos de pacientes ya se han descartado las mutaciones conocidas y, en la mayoría de los casos, todos los genes DR, por lo que al finalizar el proyecto se espera poder proporcionarles un diagnóstico genético definitivo.

Tras pasar por esta primera fase, en Bellvitge, los genetistas del laboratorio de biología molecular de IMO verificarán las variantes y llevarán a cabo estudios de consegregación familiar y se realizarán análisis in vitro e in vivo para caracterizar nuevos genes candidatos. Esto hará posible determinar su función en la célula y, por tanto, conocer nuevos mecanismos implicados en la patología para facilitar su comprensión. Esta caracterización funcional será la última etapa del estudio, que ha contado con la incorporación de dos nuevas investigadoras al equipo de genetistas de Fundación IMO.

Un **proyecto** de investigación **reproducirá** in vitro **células retinianas** para **estudiar mutaciones** que causan ceguera y testar **nuevas terapias**

El estudio, impulsado por Fundación Bancaria "la Caixa" y Fundación IMO, prevé generar células madre a partir de biopsias de piel y tratarlas con CRISPR con el objetivo de frenar la pérdida de visión en distrofias de retina

Fundación IMO, con el impulso de Fundación Bancaria "la Caixa", han puesto en marcha recientemente un proyecto de investigación que permitirá analizar con detalle las mutaciones genéticas que provocan algunas distrofias de retina (DR), principal causa de ceguera hereditaria en países desarrollados, y testar nuevas terapias génicas y celulares para devolver visión o frenar su pérdida en estos pacientes para los que, actualmente, no hay tratamiento.

El primer objetivo de la investigación es obtener células madre no procedentes de embriones, sino obtenidas a partir de un organismo adulto (células iPS), en este caso, de biopsias de la piel del propio paciente. Estas células, reprogramadas después en células retinianas, permitirán el estudio funcional de las mutaciones de las distrofias de retina, así como el análisis de la eficacia de nuevas herramientas terapéuticas.

Células iPS y técnica CRISPR

Para obtener las células iPS, los investigadores introducirán en las células de la piel en cultivo factores de reprogramación celular, provocando un "borrado" de la información que determina su función. Una vez "desprogramadas", las cultivarán con factores de crecimiento, como los que se generan naturalmente en estado embrionario en el que se define la función de cada célula, para obtener, de este modo, células precursoras de la retina (células "básicas" de la retina, no tan especializadas como, por ejemplo, los conos y los bastones).

Con ello se podrá estudiar en el laboratorio un modelo muy aproximado del ambiente de la retina, parecido a una biopsia, algo que es imposible de obtener de forma "natural", ya que la retina es un tejido que no se regenera. Además, el proyecto prevé ensayar terapias génicas, aplicando la técnica CRISPR, que consiste en reparar la secuencia de ADN alterada que provoca una determinada enfermedad genética, en este caso, una distrofia de retina.

Según la Dra. Esther Pomares, investigadora principal del proyecto, "las células iPS representan un importante avance respecto a las técnicas utilizadas hasta ahora. Por un lado, son el primer paso para poder reproducir de forma muy fiable la retina del paciente en un medio in vitro, lo que es crucial para poder estudiar este tipo de enfermedades genéticas". Pero además, la investigadora destaca otra importante ventaja de las células iPS: "El hecho de no tener que partir de células embrionarias, más allá del problema ético que puede suponer, nos evita tener que trabajar sobre células de un tercero, que, por tanto, no contienen la mutación genética del paciente, cuyo comportamiento queremos estudiar con detalle y sobre la que pretendemos actuar mediante terapias génicas".

Principales ventajas

Una vez reprogramadas las células epidérmicas en células precursoras de la retina, el equipo de investigadores de Fundación IMO se propone examinar cómo la mutación que provoca la distrofia afecta, concretamente, al funcionamiento de la célula, "una información que hasta ahora no se podía obtener y que va a resultar muy útil para diseñar la terapia personalizada más efectiva para cada paciente", afirma la Dra. Pomares.

Según la investigadora, "podremos saber, por ejemplo, si la mutación provoca que el gen tenga un efecto dañino sobre la célula o bien si, simplemente, ha hecho que el gen deje de cumplir su función; este dato puede ser determinante a la hora de decidir, en un futuro, si aplicamos terapias que sustituyan el gen o bien que lo reparen, sin añadir otro".

Futura aplicación en pacientes

Precisamente, el ensayo terapéutico a partir de las células iPS es la segunda parte del proyecto financiado por Fundación Bancaria "la Caixa". En concreto, las terapias que se van a testar son las llevadas a cabo con la técnica CRISPR, la nueva y revolucionaria metodología de terapia génica, basada en enzimas que "corrigen" el ADN, surgiendo así la posibilidad de sanar el propio gen alterado.

Si el estudio demuestra que esta terapia testada in vitro funciona, corrige y es segura para frenar la pérdida de visión, se abrirá la puerta a su futura aplicación en pacientes. Asimismo, se sentarán las bases para la terapia celular, que consiste en implantar células sanas en los tejidos afectados. Si bien con esta técnica el paciente recuperaría visión –mientras que con la terapia génica solo se frena su pérdida–, al tratarse de una terapia "más compleja", se reservaría a los casos más avanzados.

El proyecto, con un equipo de 6 investigadores de Fundación IMO y tres oftalmólogos del Instituto de Microcirugía Ocular (IMO), liderados por la Dra. Esther Pomares y por el Dr. Borja Corcóstegui, especialista en retina, cuenta con el apoyo de Fundación Bancaria "la Caixa" y tiene una duración prevista de 3 años, en los que se espera poder analizar y experimentar con nuevas terapias a partir de células de entre 7 y 10 pacientes con DR. Estos pacientes cuentan con un estudio genético previo, llevado a cabo con una nueva herramienta de genotipado masivo diseñada por el equipo de Fundación IMO, que permite conocer la causa genética de la distrofia que les afecta.

Enfermedad minoritaria, heterogénea y severa

Las distrofias de retina son un grupo heterogéneo de patologías hereditarias caracterizadas por la progresiva degeneración de los fotoreceptores y las células del epitelio pigmentario de la retina. Afectan aproximadamente a 1 de cada 3.000 personas, provocan una pérdida severa de visión en niños y jóvenes y, aun siendo enfermedades raras, representan la primera causa de ceguera hereditaria en los países desarrollados.

Hasta ahora se han identificado más de 250 genes responsables y se han descrito más de 5.000 mutaciones, lo que complica el desarrollo de terapias universales capaces de tratar las diferentes formas de DR. Asimismo, al ser enfermedades minoritarias y, a su vez, muy heterogéneas, tanto a nivel clínico como genético, su diagnóstico es muy complejo, lo que explica que un paciente con distrofia de retina visite una media de 7 oftalmólogos antes de obtener un diagnóstico clínico preciso. "Por ello, un mejor conocimiento de las bases biológicas de estas enfermedades, junto con una mejor descripción de las características clínicas propias y concretas de cada distrofia, repercutirá en un beneficio directo para el paciente", concluye la Dra. Esther Pomares.

Fundación IMO y la **Universidad de Columbia**, vinculadas para generar **células madre inducidas**

Una investigadora de Fundación IMO ha realizado una estancia de cuatro meses en la Universidad de Columbia para poder obtener células madre en el avanzado laboratorio de biología molecular de IMO, como parte de un proyecto para estudiar in vitro las mutaciones genéticas que provocan algunas distrofias de la retina.

Departamento Oftalmología UC (Dra. Janet Sparrow)

El Instituto de Microcirugía Ocular (IMO) es uno de los centros oftalmológicos pioneros en España en incorporar un laboratorio de biología molecular propio, inaugurado en 2013 para ofrecer un servicio de diagnóstico genético y acoger proyectos de investigación básica. Esta innovadora apuesta se ha reforzado todavía más con la inauguración, en 2017, de una nueva Área de Cultivos Celulares y Experimentación en Nuevas Terapias en el laboratorio; una oportunidad para ampliar el conocimiento en el campo de la biología celular y establecer sinergias con centros punteros a nivel internacional.

"En ciencia, colaborar significa avanzar más rápido hacia un objetivo que, en nuestro caso, es mejorar la vida de estos pacientes, contribuyendo a combatir la pérdida de visión causada por enfermedades oculares hereditarias", explica la Dra. Marina Riera. Con esta voluntad compartida por todo el equipo del Departamento de Genética del Instituto –compuesto por seis miembros–, la investigadora ha estado trabajando durante cuatro meses en conexión con Barcelona desde la prestigiosa Universidad de Columbia (Nueva York), uniéndose a su equipo del Departamento de Oftalmología (Edward S. Harkness Eye Institute), con gran experiencia investigadora y avanzadas instalaciones.

La estancia de la Dra. Riera en Estados Unidos se enmarca en el desarrollo del último proyecto puesto en marcha por Fundación IMO –con el apoyo de Fundación Bancaria "la Caixa"–, que se propone reproducir in vitro células precursoras de la retina para estudiar el impacto de las mutaciones causantes de ceguera y, en una segunda fase, tratar de revertir estas mutaciones testando nuevas terapias génicas y celulares. Para ello, los pasos iniciales se han dado en colaboración con Columbia.

Obtención de células madre

En noviembre, se transportaron en condiciones específicas, desde el laboratorio de Barcelona hasta el de Nueva York, células de la piel (fibroblastos) extraídas de biopsias de cuatro de los pacientes con distrofias de retina incluidos en el estudio: dos con retinosis pigmentaria y dos con enfermedad de

Edificio Universidad de Columbia

Stargart. A partir de ahí, el reto era convertir estos fibroblastos en células madre (células iPS), un proceso laborioso, según la bióloga de IMO, debido a que "se trata de células humanas, con características ya definidas, que requieren de protocolos muy complejos y duraderos en el tiempo para 'borrarles la memoria' y dar lugar a células desdiferenciadas, todavía sin un destino predeterminado".

Laboratorio Universidad de Columbia

El hecho de contar, en la Universidad de Columbia, con el conocimiento de primera mano de un grupo especializado en generar células madre, además de sofisticada tecnología y los equipamientos específicos necesarios, fue clave para lograrlo. El camino recorrido durante tres meses y medio de intensa dedicación se completó en Nueva York, con la caracterización de las células iPS obtenidas, a fin de comprobar que presentaban las propiedades típicas de este tipo de tejido celular.

Ahora, el reto es aplicar el conocimiento adquirido en el Área de Cultivos Celulares y Experimentación en Nuevas Terapias del laboratorio de biología molecular de IMO, para poder repetir aquí el mismo proceso y obtener células madre de los otros cuatro pacientes que forman parte del proyecto. "Con la selección de la muestra participante hemos intentado reflejar al máximo la gran heterogeneidad de las distrofias de la retina, incorporando diferentes patologías, genes afectados y mutaciones", aclara la Dra. Riera.

Una vez conseguidas las células iPS de los ocho pacientes –hacia finales de año– el desafío será "reprogramarlas" en células precursoras de la retina para poder crear un modelo muy aproximado del ambiente de este tejido (que no se puede regenerar de forma natural). Los vínculos establecidos con la Universidad de Columbia también facilitaran el avance en esta fase de la investigación, que, como concluye la genetista, "permitirá estudiar el gen responsable de la mutación en cada caso y comprender de qué manera una variante en el ADN acaba degenerando la retina y conduciendo a la pérdida de visión".

Área de Cultivos Celulares y Experimentación en Nuevas Terapias

El Área de Cultivos Celulares y Experimentación en Nuevas Terapias –centro de operaciones de estos estudios, que brinda la posibilidad de poner en práctica las metodologías importadas de Estados Unidos– es una apuesta de IMO por la medicina traslacional, a fin de promover el ensayo con futuras terapias génicas y celulares para que estén más cerca de los pacientes.

Este espacio está dotado de la última tecnología para hacer posible los cultivos celulares, además de cumplir con estrictas medidas de esterilidad y de seguridad para llevar a cabo esta actividad. Como parte de sus instalaciones –las primeras de estas características en un centro oftalmológico en Catalunya– cabe destacar dos salas de cultivo de tejidos equipadas con cabinas de flujo laminar de bioseguridad clase II (para realizar todo el trabajo con las células libre de contaminación); incubadoras de CO2 (donde las células se encuentran a 37° en unas condiciones idóneas para su crecimiento), un microscopio de fluorescencia, un tanque de nitrógenos líquido con capacidad para almacenar más de 3.000 muestras (criopreservadas a -190°), centrífugas y baños húmedos, entre otros.

Área de cultivos IMO

NOTICIAS DE ANDALUCÍA

Elección de nuevos cargos de la junta directiva de la asociación

El pasado 18 de Noviembre de 2017 celebramos en Sevilla nuestra Asamblea de socios en la que se eligieron los nuevos cargos de la Junta Directiva, encabezados por Rafael Bascón Barrera en su cargo de Presidente, Isabel Domínguez en la Vicepresidencia, Marifé Reyes como Secretaria, Encarnación Pachón como Tesorera y Manuel Guzmán, Anabel Mercado, Inmaculada Espigares y Encarnación Molina como vocales de la misma.

En el mismo acto se realizó el nombramiento de Socios de Honor, como reconocimiento a su labor de apoyo a la investigación, de nuestros socios: Rosa Lázaro, Julián Fernández, Isabel García Oller y el grupo Jacaranda de Granada, por los eventos que organizaron destinados a recaudar fondos para la investigación.

Se hizo entrega de un cheque por valor de 8.000 euros del fondo de investigación al Dr. D. Juan Ramón Martínez Morales, investigador del Centro Andaluz de Biología del Desarrollo, Centro que trabaja en el ámbito de la retinosis pigmentaria.

De este modo, la Asociación continúa apoyando, con su esfuerzo, novedosas iniciativas en el campo de la investigación en retinosis pigmentaria.

Despedida del presidente D. Audifacio Reyes Falder

También asistimos, durante la Asamblea, a la despedida del Presidente, Audifacio Reyes, tras su labor de quince años al frente de la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria.

Audifacio también ha ejercido los cargos de Vicepresidente y Tesorero dentro de la Junta Directiva de la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE) y de la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), como Patrono de la misma. En este acto se le hizo entrega de una placa conmemorativa por su labor en la Presidencia de la Asociación y se dio lectura a unas palabras de despedida y agradecimiento que Audifacio dirigió a todos los socios.

En toda su trayectoria como Presidente, han sido muchos los años de esfuerzo y dedicación

a la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria, por lo que resumir y enumerar los logros alcanzados en estos quince años, resulta complicado. Se han recorrido muchos kilómetros en la tarea de dar a conocer la labor de la Asociación por todo el territorio, dentro y fuera de Andalucía. Se han mantenido muchas horas de conversación con afectados y sus familias, a trasmitir confianza y apoyo a todas las personas que han acudido a la Asociación en busca de información en esa primera etapa de la enfermedad, donde uno se encuentra perdido y desorientado, que se refleja en palabras de una de nuestras socias:..."la Asociación ha sido la puerta de entrada y el primer contacto con personas que tienen lo mismo que tú, donde te informan de qué es la retinosis y como puede que afecte a tu vida"… Esta tarea ha facilitado que, en la actualidad, la Asociación cuente con más de 400 socios por todo el territorio andaluz.

A lo largo de esta etapa se ha propiciado la colaboración con personalidades de diversos ámbitos, fomentado siempre el encuentro directo entre profesionales y afectados, materializadas en la celebración de jornadas de información sobre avances en investigación y recursos en general, tanto en Sevilla como en las provincias, generando un modelo de comunicación que hoy es muy valorado por otros colectivos.

Todos estos profesionales han colaborado con la Asociación compartiendo con ellos nuestras experiencias y animándoles a ser mejores investigadores y a buscar una esperanza para nosotros y para nuestros hijos,

En palabras de Audifacio…*"Me enorgullece pensar que todos juntos hemos aprendido más sobre la retinosis que si lo hubiéramos intentado averiguar cada uno por nuestra cuenta. Y también, que todo lo que hemos trabajado y recaudado con tanto esfuerzo, servirá para curar esta enfermedad en un futuro.*

Me gustaría dar mi más sincero agradecimiento a todas las personas que se han sumado a nuestro esfuerzo en la asociación, a nuestros colaboradores en las provincias, a los profesionales que nos han acompañado y en especial a mi familia, sin cuyo apoyo y entrega no hubiera sido posible emprender este camino.

Y por supuesto, me enorgullece haber estado al frente de la asociación y a vuestro lado durante todos estos años"…

….Y nosotros decimos…..

!MUCHAS GRACIAS, AUDI!

XXIV Aniversario de FUNDALUCE. "Unidos por la Lucha Contra la Ceguera"

¡Gran Comida Benéfica!

El pasado sábado 4 de noviembre de 2017, la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de Canarias organizó, en el Municipio de Firgas, en la isla de Gran Canaria, una gran comida en el Restaurante Mesón Los Chorros, El objetivo de este evento fue el encontrarnos de nuevo los socios y socias, familiares, amigos y amigas, con el fin de aportar fondos a la investigación en las distrofias hereditarias de la retina. Como siempre, fue un éxito, con una participación de 174 comensales. Es por ello que queremos dar las gracias a esas personas que no fallan a la cita anual, a los que se han sumado este año, a los que no estuvieron y de alguna manera colaboraron en la organización y en la recaudación.

Como es habitual en estas celebraciones, tuvimos grandes rifas. Dar las gracias a los siguientes colaboradores que ofrecieron sus productos y servicios para que fuera posible: Consejo Territorial de la ONCE en Canarias, Dulcería Atlántida-Las Palmas, Apartamentos La Aldea, Vanesa. Zapatos y Complementos (La Aldea), Don Simón Pérez Sánchez (Arucas), Juan José Hernández, Litografía Prag S.L. - Las Palmas, Ayuma "terapias y herbolario", Santidad (Arucas), Naviera Armas, Naviera Fred Olsen, Fábrica de Los Nueces (Teror), Cafetería La Sonrisa de la Mañana (Las Palmas de Gran Canaria).

Dar las gracias al "DUO PURPURINA", compuesto por D. Antonio Miguel López Almeida y Dña. Lucía Lorenzo León, que nos hicieron bailar y sonreír durante todo el evento. Y, finalmente, dar las gracias a los organizadores: Don Francisco Gil (voluntario), Doña Amparo Ramos (Trabajadora Social de AARPCC). Don Alexis Trujillo (voluntario), Don Rubén Artiles (socio), Don Jaime García (socio), Don Abel Jorge Hernández (socio) y a la Junta Directiva AARPCC.

2ª Jornadas "Perspectivas en las Distrofias Hereditarias de la Retina-Retinosis Pigmentaria, en lo médico y social"

La Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria se suma a los actos de celebración del «Año de la Retina en España: 2017», declarado por el ministerio de la presidencia (BOE/ 4560 orden pre/711/2016, de 12 de mayo), acontecimiento de excepcional interés público, con unas jornadas en Cana.

Desde un abordaje multidisciplinar e integral sobre las Distrofias Hereditarias de la Retina-Retinosis Pigmentaria (DHR-RP) en lo médico y social, haciendo una alianza con grupos de doctores especializados en oftalmología, investigadores en biogenética, trabajadores sociales, familiares y asociaciones de pacientes. Los objetivos de estas 2ª Jornadas consisten en analizar la realidad actual y las perspectivas futuras del algoritmo diagnóstico-terapias de las DHR, siendo necesario dar a conocer el Protocolo de las DHR-RP del Departamento de Programas Asistenciales y mostrando la necesidad de una segunda revisión, adecuándolo a las recomendaciones de la recientemente publicada Guía de Práctica Clínica de las DHR, desarrollada por el Ministerio de Sanidad bajo la coordinación del Servicio de Evaluación y Planificación del Servicio Canario de Salud. De la misma manera, se darán a conocer las líneas de investigación y las técnicas empleadas en fase de ensayos preclínicos y de terapias génicas y celulares tanto a nivel nacional como internacional. Los objetivos que persigue el realizar actividades como esta son claros:

- Presentar las actuaciones, diagnóstico y control de pacientes en las Distrofias Hereditarias de la Retina y Retinosis Pigmentaria, así como exponer las líneas de investigación y las técnicas empleadas en fase de ensayos preclínicos y terapias génicas y celulares.
- Dar a conocer, a la población en general, esta realidad y necesidad socio-sanitaria, contribuyendo a la concienciación de la necesidad de seguir luchando por la cura de las DHR-RP.

Estas Jornadas se realizan con la iniciativa de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, Federación Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE) y Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), Departamento de Oftalmología del Hospital General de La Palma SCS, Unidad de Biogenética Clínica del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno-Infantil (CHUIMI) de Las Palmas de Gran Canaria SCS, Instituto de Investigaciones Biomédicas y Biosanitarias de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria (IUIBS), Sociedad Canaria de Oftalmología, la Fundación Retina Plus+ y el Ministerio de Sanidad , Servicios Sociales e Igualdad.

CASTILLA LA MANCHA **EN MARCHA**

Cuando las vicisitudes de nuestra enfermedad nos apremian, cuando las soluciones a nuestras penas están por llegar, siempre hay un resquicio de escasa luz que nos mantiene vivos. Por muy mal que nos trate la vida, saber que contamos con el respaldo de las administraciones regionales nos insufla vida para seguir en el camino.

Pues bien, estimado lector, a día de hoy hemos sido requeridos a numerosos actos institucionales, tantos que en ocasiones nos ha sido imposible duplicarnos pero que nos animan a seguir adelante. A continuación los enumeraremos por orden de convocatoria,

Hospital de Hellín

En el día Mundial de las Enfermedades Raras, fuimos convocados por el Excmo. Sr. Consejero de Sanidad de nuestra Comunidad, D. Jesús Fernández Sanz, en Toledo, el día 28 de febrero, en el cual fuimos representados por nuestro vicepresidente regional. Asimismo, el día anterior, fuimos convocados a las III Jornadas Sociosanitarias sobre enfermedades poco frecuentes a las 8.15 horas, en el Salón de Actos del Hospital de Hellín (Albacete), información que nos fue facilitada por nuestra investigadora la Dra. Elena Caminos, vicedecana de la Facultad de Medicina y verdadera alma mater de nuestra asociación.

Se han actualizado los datos de nuestra Asociación en las páginas web de la Escuela de Salud y Cuidados de Castilla-La Mancha, la unidad Técnica de Apoyo a las Enfermedades raras y el SESCAM.

El jueves 22 de marzo, a las 17h., nos reunimos en la sede de COCEMFE Albacete, en el Centro Infanta Leonor, con el grupo del PSOE y las demás asociaciones sociosanitarias convocadas para que nos presentaran las enmiendas incluidas en los presupuestos municipales de 2018 en relación al plan de accesibilidad.

Como colofón, se nos ha invitado a un acto institucional que tendrá lugar el próximo día 6 de abril a las 11 horas, sobre el cual no nos dará tiempo a reflejar sus pormenores antes del cierre de la revista. En este acontecimiento se celebrará, con motivo del día Mundial de la Salud, en Argamasilla de Alba (Ciudad Real), concretamente en el Teatro Auditorio Municipal.

En suma, nos sentimos respaldados y animados a seguir con nuestra labor

Proyecto **LINCE**

El pasado sábado 24 de marzo, A.C.L.A.R.P. tuvo su Junta General. Tras la misma, D. Jaime Finat, ingeniero de Fundación ASPAYM de Castilla y León, nos presentó su proyecto LINCE, y desde ese mismo momento, hemos hecho nuestro, también, ese proyecto.

Jaime Finat

LINCE pretende dotar a dispositivos portátiles, no más grandes que el propio móvil, de la capacidad de grabar el entorno, detectar los elementos de interés principales del mismo y almacenar esa información para su consulta cuando un usuario desee preguntar algo al sistema, empleando para ello su propia voz. Pretende incorporar, además, módulos de comunicación Bluetooth con los móviles, de forma que pueda aprovechar las funcionalidades que estos ya aportan e integrarlo todo en un único sistema incremental y modular (GPS, llamadas de teléfono, giroscopios, acelerómetros, etc.).

LINCE nace de la detección de una serie de necesidades, en este caso relacionadas

con la baja visión, en conjunción con un incremento de las capacidades de procesamiento de los dispositivos portables y el uso extensivo que se puede hacer de la inteligencia artificial. Es posible que el lector ya haya encontrado en los últimos años muchas noticias relacionadas con dispositivos que permiten "ver" a los invidentes. Es previsible que este tipo de noticias se multipliquen en un futuro cercano. Esto es debido a que se ha llegado a un estado de madurez de la tecnología suficiente como para procesar una imagen y detectar ciertos contenidos en tiempo real (leer textos, reconocer personas, pasos de cebra, identificar colores, leer códigos de barras, etc.). Podemos ver iniciativas que prometen describir información que, de otra forma, es imposible de obtener para una persona con baja visión o invidente, otorgando una mayor autonomía y por tanto incrementando la independencia del colectivo.

El problema de estas iniciativas es que todas ellas parten del sector privado, con lo cual llevan asociada una carga de ánimo de lucro excesiva, todos recordamos algunos ejemplos que van de los 4.000 a los 9.000 euros. Nuestro enfoque parte de una asociación y pretende llegar al máximo número de beneficiarios y con el mínimo coste (no debería sobrepasar los 1.000 euros) para el usuario. No es una novedad para el colectivo de invidentes o con baja visión el hecho de tener que enfrentarse a una realidad en la que, para poder desarrollar sus competencias con las ayudas técnicas correspondientes, se ven obligados a desembolsar grandes sumas de dinero. La situación ideal sería partir de una racionalización del gasto para que todos los usuarios pudieran ver subvencionadas sus ayudas técnicas. Actualmente, la tecnología que desarrollan estas ayudas técnicas no justifica, en algunos casos, el desembolso que se exige por las mismas.

En este sentido, se pueden dar situaciones en las que los precios que determina el mercado están por encima de su valor real y las empresas que invierten en crear tecnología para el sector lo hacen estableciendo sus precios de forma análoga a la competencia. La mejor forma de revertir esta tendencia es el movimiento asociativo, exigiendo alternativas que partan de las propias asociaciones para crear los productos que necesitamos, de sumar nuestras voces para hacernos oír y exponer de manera contundente que consideramos mejor invertir el dinero público en generar desarrollos propios, hechos a medida de los usuarios y desde las propias asociaciones.

Es cierto que, desde las asociaciones de afectados, familiares y profesionales, es muy complejo entrar a competir en un sector altamente industrializado o que requieran procesos de manufacturación complejos que necesiten material especializado. Esto no es así para los dispositivos "vestibles" que nos propone LINCE, donde la innovación se produce en el software, no tanto en el hardware. Por tanto, es una actividad innovadora puramente intelectual que podemos promover sin necesidad de grandes inversiones. Existen multitud de alternativas: como convocatorias de proyectos nacionales y/o europeos, ayudas sociales, etc., que pueden ayudarnos a construir el proyecto que necesitamos sin necesidad directa de nuestras aportaciones económicas.

LINCE es una propuesta tecnológica que busca la adhesión, en primer lugar, de todas las asociaciones relacionadas con la baja visión, para solicitar en el corto plazo financiación nacional y europea que permita llevar a cabo esta iniciativa. Jaime Finat, desde la Fundación ASPAYM Castilla y León y el CIDIF (su Centro de Investigación), tiene las capacidades tecnológicas y los contactos europeos para impulsar esta iniciativa. Hemos decidido dar un paso al frente. Sólo necesitamos contar con el movimiento asociativo que dote de la importancia que merecen estas propuestas.

Como afectados, familiares, profesionales o personas interesadas, podemos hacer mucho. ACLARP, como asociación, apoyará este proyecto a petición de sus asociados. Colaboraremos con Jaime Finat para conseguir cuantos apoyos necesite para llevar a cabo este proyecto y otras iniciativas similares. Hay alternativas tecnológicas libres que pueden ser integradas para ofrecer las máximas funcionalidades y la tendencia es que pronto haya más.

En A.C.L.A.R.P. estamos convencidos de que hacemos algo bueno que va a revertir en nuestra sociedad, en cada uno de nosotros, tenemos que mejorar nuestra autonomía y trabajaremos también para ello.

JORNADA **ASOCIACIÓN RETINOSIS PIGMENTARIA EXTREMADURA** (ARPEX) XXV ANIVERSARIO

De izq. a der.: Juan Alfredo Soriano, Puri Zambrano, Diego Barroso y Jesús Batalla.

El 2 de Diciembre de 2017 se celebró la JORNADA ARPEX, en su XXV ANIVERSARIO, con la Asamblea General, la Charla Coloquio y la Comida-Convivencia, con socios, familiares, amigos y profesionales. Para terminar con una Visita Guiada por Fuente del Maestre.

La Sra. presidenta abre la Jornada saludando y dando las gracias a todos los presentes por su asistencia a ésta, en la que celebramos también el XXV aniversario de nuestra Asociación.

Da las gracias, en nombre de la Asociación y el suyo propio, a todos los profesionales que nos acompañan y que formarán parte de la Mesa-Coloquio: Sr. D. José María Vergeles Blanca, Consejero de Sanidad y Política Social de la J.E.; Sr. D. Juan Antonio Barrios García, Alcalde de Fuente del Maestre; Sra. Dª Isa Chávez Suárez, Concejala de Asuntos Sociales y Universidad Popular; Sr. D. José Luis Morgado Zambrano, Concejal de Personal y Régimen Interno; Sr. D. Modesto A. Díez Solís, Delegado de FEDER Extremadura; Dr. Miguel Fernández Burriel, Genetista del Hospital de Mérida y Dir. Científico de la R.V.; Dra. Ana Sánchez de la Morena, Servicio Oftalmología del Hospital de Mérida; Dr. José Luis Cotallo Cáceres, Instituto Oftalmológico Lásser de Cáceres; Dr. Máximo Vicente Guillén Sánchez, neurofisiólogo del Hospital Infanta Cristina de Badajoz; Dr. Fernando Sánchez Jiménez, Especialista en Óptica, Optometría y Baja Visión; Dº Concha Llamazares

Guerrero y D. Miguel González Zambrano, de Radio la Fuente, que cubrieron la noticia durante toda la Jornada

Agradecimiento también a la Escuela Profesional Fuente Roniel III. Promoción Turística Local e Información al Visitante, que nos realizará la Visita Guiada por Fuente del Maestre.

La Sra. presidenta agradece a los miembros de la Junta Directiva su esfuerzo y dedicación hacia la Asociación, agradece también a los Socios y Familiares la colaboración con la Asociación y da la bienvenida a los asistentes a la Asamblea, por el gran esfuerzo que tenemos que hacer para desplazarnos desde todos los puntos de Extremadura, por su dispersión y las malas comunicaciones.

Resalta la importancia de la Asociación, en la colaboración con los profesionales, para establecer la incidencia de la R.P. mediante el registro, control y seguimiento, por un equipo especializado, destacando la labor del Dr. Miguel Fernández Burriel y la Dra. Ana Isabel Sánchez de la Morena, del Departamento de Genética y Oftalmología, respectivamente, del Hospital de Mérida, para la implantación del protocolo del SES para la retinosis pigmentaria. Agradecimientos y felicitaciones a todos por este gran logro, haciendo extensivos estos agradecimientos y felicitaciones a todos los hospitales y profesionales de la Región.

Se reconoce la gran función que cumple la Revista Visión (impresa y sonora) y sobre todo los Premios a la Investigación FUNDALUCE, acordándose, como viene haciéndose en los últimos años, aportar un donativo de 1.500 € al fondo de investigación FUNDALUCE.

Además de la Investigación. Nuestra Asociación pondrá todo su empeño, ante FARPE y la administración, para que se nos atienda igual que a otras patologías, todas las comunidades tengan el mismo tratamiento y criterios para el control, seguimiento, investigación, ayudas sociales, grados de minusvalía, jubilación, etc. (Protocolo Unificado para todas las Comunidades).

Se sigue insistiendo en la disponibilidad de la Asociación para atender las consultas de los socios y canalizarlas hacia los diferentes especialistas o administraciones.

Animar a todos los afectados y a sus familiares a seguir luchando para que se investigue so-

De izq. a der.: Dra. Sánchez de la Morena (Oftalmóloga), D. Modesto Diez (FEDER), Dña. Puri Zambrano (ARPEX), D. José María Vergeles (Consejero de Sanidad), Dr. Fernández Burriel (Genetista), Dr. Cotallo (Oftalmólogo) y D. Juan Antonio Barrios (Alcalde).

Dña. Purificación Zambrano Gómez, presidenta de ARPEX.

bre nuestra enfermedad, por eso es tan importante estar asociados, para hacernos más fuertes y hacer campaña cada uno, para dar a conocer nuestra Asociación.

Al no presentarse ningún Equipo Directivo para la renovación de la Junta Directiva, se decide por unanimidad renovar el actual, pasando a vicepresidente D. Jesús Batalla Cedillo, por defunción del anterior. La presidenta de la Asociación, Dª Purificación Zambrano Gómez sigue de representante en FARPE.

Se anima a todos a presentar su equipo para la Junta Directiva en la próxima Asamblea.

El delegado de FEDER, D. Modesto A. Díez Solís, expuso la función de FEDER y sus recursos asistenciales. Se le pide que no estén sólo en el papel y sean efectivos en la realidad y sin discriminaciones de ningún tipo.

En la parte Institucional, nos acompañaron el Consejero de Sanidad, el Alcalde de Fuente del Maestre y Concejales, que nos transmitieron su disponibilidad hacia la Asociación en todo lo que sea de sus competencias.

En la Charla-Coloquio, el Genetista Dr. Burriel, habló de "La necesidad de la genética en la R.P." La Dra. Sánchez de la Morena explicó los pasos que se han dado y se seguirán dando para la implantación total del PROTOCOLO DE R.P. El especialista en Óptica, Optometría y Baja Visión, D. Fernando Sánchez Jiménez, nos presentó las gafas que leen y reconocen personas. Todos ellos supieron despertar nuestro interés, aunque por imperativo de tiempo, resultaron cortas y muchos temas, preguntas e inquietudes "se quedaron en el tintero".

Antes de la comida, se le hizo entrega, en un acto muy emotivo, de un ramo de flores a Puri, por parte de sus familiares, aunque pienso que se sumaron todos los presentes y hasta los ausentes, pues como sabemos, formamos una gran familia en la que Puri, además de presidenta, es el "alma mater" de la Asociación.

La Comida-Convivencia resultó, como siempre, entrañable. IBERCAJA regaló un libro para los socios asistentes y la visita guiada por la ciudad estuvo muy bien organizada por la Escuela Profesional Fuente Roniel.

Mi testimonio, en el Día Mundial de las Enfermedades Raras celebrado en la Asamblea de Extremadura. (Puri Zambrano Gómez, presidenta de A.R.P.E.X.)

El pasado 3 de marzo se celebró en la Asamblea de Extremadura, el acto institucional del DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADEDS RARAS, abriendo dicho acto la presidenta de la Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX), Puri Zambrano Gómez, con el TESTIMONIO de su vida con R.P. y cuyo resumen transcribimos:

Tras mi peregrinar de oftalmólogo en oftalmólogo, pues yo "veía" que lo mío no era de gafas, de día veía y de noche no tanto, me tropezaba más que los demás, la gente chocaba conmigo por los laterales, pues yo creía que iba por mi camino. A los 33 años, di con un oftalmólogo, que para bien o para mal, se atrevió a ponerle nombre: RETINOSIS PIGMENTARIA.

Yo creo que algunos de los anteriores lo habían intuido y no quisieron atreverse, por los "apellidos" que traía ese nombre, apellidos o adjetivos que lo acompañaban:

HEREDITARIA, con toda su carga de culpabilidad, responsabilidad y preocupación que el adjetivo trae con él. ¿Qué podían haber hecho mis padres? ¿Qué podía hacer yo? ¿Por qué me ha

tocado a mí? Y mil preguntas de este tipo. INCURABLE, no se conocía mucho la enfermedad, por tanto, menos su tratamiento. PROGRESIVA, no sólo carecía de tratamiento, sino que cada día iría a más.

Y el panorama que se abrió ante mis ojos, fue la ceguera. Allí mismo me puse a llorar. No llores, pues de ésta no te vas a morir. No me iba a morir, pero no tardé en darme cuenta que podía tener más adjetivos: Usher, que provoca sordera, la no aceptación, la depresión… que hacían ¡que deseara muchas veces la muerte!

En este estado depresivo encontré la ayuda, donde siempre hay que buscarla, en la familia, en tus ideales, en los profesionales. Yo tuve la suerte de dar con un oftalmólogo, más que eso, un amigo, el Dr. Gil Piña, que con su gran humanidad, comprensión y paciencia me hizo ver que lo importante, en la enfermedad y en la vida, no es añorar lo que se pierde, sino aprovechar lo que se tiene. Con este plan de vida y tras varios años en la depresión, salí de ella con el ánimo de borrar, hacer desaparecer o por lo menos, quitarle el grado de superlativo a los demás adjetivos.

Así nos juntamos siete amigos, en un bar de Sevilla y esbozamos la Asociación de R.P de Andalucía. Yo estaba de maestra en Cortecconcepción, un pueblo de Huelva, y conocí a una amiga en Sevilla con R.P., Dª María Luisa de los Reyes, que asumió la presidencia. En Extremadura tuve más "suerte". El Director de la Agencia de Mérida, D. Casildo Brígido, también padecía R.P. y pusimos en marcha la Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX) hace ya más de 25 años.

¿Y para qué? Para poderle ayudar en los primeros momentos en que le diagnostican la enfermedad, en la no aceptación, en la depresión. Sabemos que cada uno tiene que asumir la nueva situación, pero la ayuda de personas que ya han pasado por esta situación, siempre es buena. Para asesorarle y acompañarle en todos los aspectos: enfermedad, social, laboral, relaciones con los profesionales, administración, etc.

Quitar el superlativo a HEREDITARIA, con el estudio genético, conseguirá que futuras generaciones, no nazcan con R.P. Quitar el superlativo, e incluso el adjetivo entero de PROGRESIVA. Estoy segura que muy pronto se conseguirá retener la enfermedad, aprovechar al máximo el resto visual con gafas especiales. Tenemos ya las gafas de realidad virtual, gafas de realidad aumentada, dispositivos que vigilan en un espacio de 360º, coches que aparcan solos, que te avisan de los obstáculos, que se paran ante ellos e incluso que van sin conductor. Es verdad que nosotros somos menos y no somos "rentables" pero algún día nos tocará, así quiero creerlo. Y por fin, tras detenerla llegará la desaparición del INCURABLE, estoy "casi" segura, o por lo menos así se lo pido a mi madre, que cuando estaba conmigo, me decía: ¡Ay hija mía, si se pudiera te daría mis ojos!

Y estoy "completamente" segura que ahora le está pidiendo mi CURA y la de todos, a mi REINA DEL CIELO. Y yo, aquí y ahora, también les pido, a mi REINA, a nuestra REINA DE ESPAÑA, tan comprometida con las Enfermedades Raras, a mi PRESIDENTA DE LA ASAMBLEA, a nues tra PRESIDENTA, a mi CONSEJERO DE SANIDAD, aquí, si adquiere propiedad el "mi", pues al ser paisano, lo conozco desde niño y he seguido con orgullo su carrera profesional, a nuestro CONSEJERO DE SANIDAD, también me consta lo de "nuestro", pues desde todos sus cargos ha estado acompañando y ayudando a nuestra Asociación en particular y a FEDER en general. Les pido por fin, a todos los que esté en sus manos, que hagan todo lo posible para poder quitar estos adjetivos e incluso el nombre de estas enfermedades minoritarias.

Muchas gracias.

NOTA: El Acto Institucional puede verse en los siguientes enlaces:
http://www.asambleaex.es/acto-560
https://youtube/M5r1-FUayd0

Desde YouTube: Acto con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, 2/3/18

ACTIVIDADES DE RETINA MADRID

Acto de Entrega de la XXI Edición de los Premios CIUDADANOS "Nuestro Objetivo, Difundir Valores"

D. José María Regodón Cercas, Presidente de Fundación Retina España, recogió, el pasado 12 de diciembre de 2017, el premio en el que se reconoce a la entidad, la trayectoria de promover directa e indirectamente la investigación específica sobre la prevención, diagnóstico, pronóstico y tratamiento de las Distrofias Hereditarias de Retina, recabando de las instituciones públicas y privadas, y del estamento médico y científico, su apoyo a los proyectos que se desarrollen en este sentido mediante la aportación de los recursos necesarios de todo tipo y su colaboración con oftalmólogos, genetistas, neurofisiológos y otros profesionales relacionados con las DHRs.

Además, estuvimos representados por varios miembros del Patronato, así como de un numeroso grupo de afiliados que asistieron y disfrutaron de la gala.

Agradecemos a D. Víctor Jara y D. Manuel Núñez Encabo, Presidente de la Asociación Premios Ciudadanos y Presidente del comité de los Premios respectivamente, por la atención y el cariño que nos mostraron en todo momento.

Sensibilizaciones de la Asociación Retina Madrid y la Fundación Retina España por el Día de la Enfermedades Raras

La Asociación Retina Madrid considera fundamental la sensibilización sobre las patologías hereditarias de la retina, tanto a personas particulares como a profesionales relacionados con dichas patologías. Por ello, hemos llevado a cabo durante este año, sesiones de sensibilización en centros públicos como la Universidad Autónoma de Madrid, Universidad Complutense de Madrid y la Biblioteca Pública María Moliner.

En primer lugar, La Asociación Retina Madrid y la Fundación Retina España participaron el 13 de febrero de 2018, con la representación de nuestro presidente D. José María Regodón Cercas, en el Seminario "Mesa debate sobre el Envejecimiento activo". Dicho seminario tuvo lugar con los alumnos del Grado de Enfermería en la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid. D. José María Regodón aprovechó su intervención para dar a conocer las enfermedades heredodegenerativas de la retina y la campaña "Tengo Baja Visión".

Asimismo, en torno al día mundial de las enfermedades raras (28 de febrero), se realizó en la Facultad de Trabajo Social de la Universidad Complutense de Madrid, una sesión de sensibilización el día 27 de febrero. Con el objetivo de dar a conocer a la comunidad universitaria la existencia de estas enfermedades poco frecuentes y fomentar la inclusión de las personas con baja visión en la sociedad, se ubicó en el hall de la facultad un stand con información y diversas ayudas ópticas. Además, se llevó a cabo el Taller de sensibilización: "Mira con nuestros ojos", formado por un conjunto de actividades para los alumnos.

Por último, con motivo de la celebración de la XIX Jornada por la Integración de las personas con discapacidad, organizada en la Biblio-

teca Pública María Moliner de Villaverde Alto, el día 14 de marzo realizamos una sesión de divulgación. En representación, acudieron Mariló López Gruss y Marta Beteta, asociada y trabajadora social respectivamente. En ella transmitimos la labor de la asociación y la importancia de visibilizar las enfermedades heredodegenerativas de la retina.

Universidad Autónoma Madrid

Jornada UCM

EL I **CONGRESO RETINA MURCIA** YA ESTÁ EN MARCHA

RETIMUR amplía su jornada anual a un evento de dos días para analizar sin prisas la lucha contra la ceguera.

La Asociación Retina Murcia (RETIMUR) prepara desde principios del presente año la celebración del I Congreso Retina Murcia, que se celebrará los días 5 y 6 de octubre en el Hospital Morales Meseguer, en la capital de la Comunidad. Tras seis años consecutivos celebrando jornadas de un solo día, el colectivo apuesta por un congreso de dos días con el fin de afianzarse como una herramienta al servicio de la sociedad, de los afectados de retina, en especial, y de sus familias, pero también para los especialistas y profesionales.

Este primer congreso nace con la intención de consolidarse como un referente y, sobre todo, como un foro de encuentro para pacientes, científicos, estudiantes y profesionales de la retina, de la baja visión, de la lucha contra la ceguera.

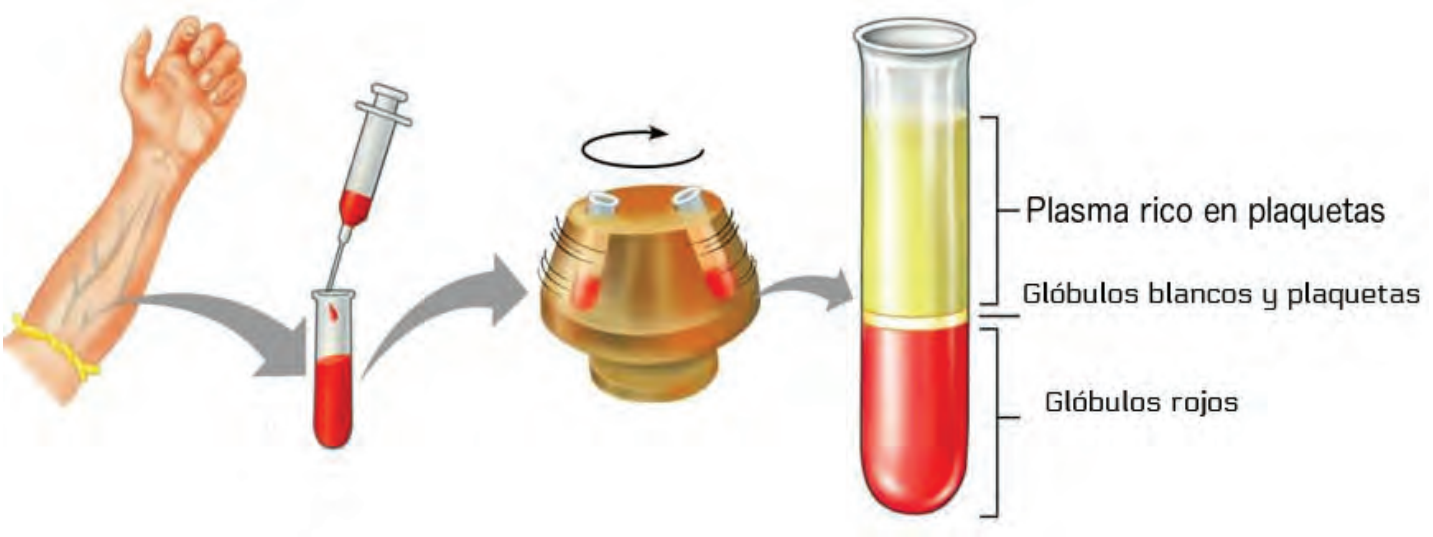
RETIMUR ha querido organizar un evento de dos días debido a que el desarrollo de las jornadas de un solo día, en los años anteriores, se han quedado cortos de tiempo para abordar cuestiones de gran interés y, considera que 48 horas permiten ampliar la duración de las exposiciones de los científicos y especialistas, así como disponer de más tiempo y opciones para el debate o las propuestas a desarrollar y, poner en marcha en el futuro.

El congreso está destinado a profesionales de Oftalmología, de Óptica y Optometría y trabajadores sociales, así como a profesionales del ámbito sanitario y a estudiantes. Además, resulta de gran interés para afectados de patologías oculares y sus familias. Lo que se pretende es afianzar el diálogo e intercambio de conocimiento desde las experiencias personales de los enfermos y desde los avances y puntos de vista de los investigadores.

El congreso abordará el papel de los pacientes y de las asociaciones de afectados en investigación, la situación actual del movimiento asociativo, el diagnóstico genético en enfermedades raras oculares, la intervención en discapacidad visual y la baja visión, así como las patologías oculares en general.

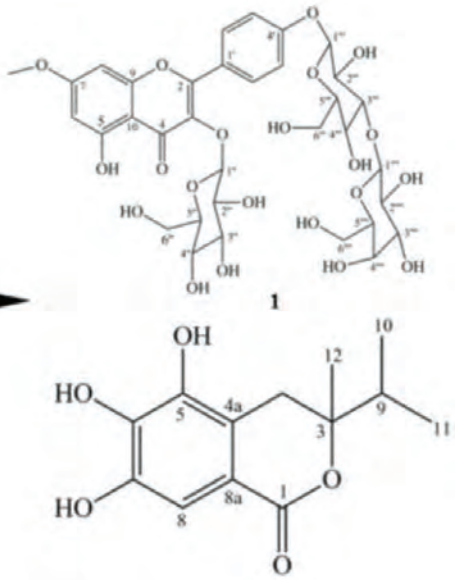
Tratamientos farmacológicos

El efecto beneficioso de la vitamina A era conocido en adultos, pero poco se sabía sobre su efecto en niños con RP. Un trabajo actual de Berson y cols. (2018) de Harvard Medical School revive el interés por el uso de la vitamina A para enlentecer el proceso degenerativo en pacientes con Retinosis Pigmentaria (RP) y más concretamente en niños. Ojo, que en los pacientes con distrofias maculares se debe haber descartado una enfermedad de Stargardt, en la que están contraindicados estos complementos. Se hizo un seguimiento durante 5 años, comparando a un grupo de 55 niños con RP que tomó suplementos de vitamina A, con otro grupo de 25 niños, que no la tomó, valorándose la disminución de la respuesta de los conos en el ERG con el paso del tiempo, y se observó que el grupo que había tomado Vitamina A (en una dosis ajustada a la edad del niño), había tenido una disminución menor, confirmando los resultados que ya se conocían en los adultos. El estudio debe ser repetido con un número mayor de pacientes para confirmar los datos obtenidos.



Se ha observado que las hormonas esteroideas, incluidas las sexuales, juegan un papel importante no sólo en el desarrollo sexual del ser humano, sino que establecen diferencias en cuanto a la aparición y desarrollo de determinadas enfermedades, entre las que se encuentran las retinopatías. En un trabajo de revisión realizado por Nuzzi y cols. (2018) de la Universidad de Turín, observan que hay receptores de estas hormonas en los tejidos oculares, donde también hay una producción importante de dichas hormonas, donde realizan una acción neuroprotectora, además de regular el flujo vascular. De tal manera que hay diferencias reales entre las retinas del hombre y la mujer, y que la exposición a estrógenos (hormonas femeninas) durante determinados periodos de la vida, parece proteger frente a la degeneración macular asociada a la edad (DMAE), mientras que el uso de andrógenos (hormonas masculinas usadas en determinados tipos de tratamientos), es un factor de riesgo para la aparición de coriorretinopatía central serosa. El agujero macular es de presentación más frecuente en mujeres, sobre todo postmenopáusicas, y el tratamiento con progestágenos (hormonas femeninas), parece mejorar el curso de algunos tipos de RP. Y además, la retinopatía diabética es más frecuente en hombres. Todos estos datos indican la posibilidad de una nueva vía de terapia, en este caso hormonal, de las retinopatías.

Se conoce desde hace tiempo que el plasma rico en plaquetas (PRP) contiene, además, factores de



da lugar a las DR. En un estudio realizado por HU y cols. (2018) de la universidad de Beijing, se demuestra que un modelo de ratón con DR (Pde6brd10) tratado con TIM, mejora significativamente en su función retiniana, disminuyendo la muerte programada de los fotorreceptores al disminuir el efecto del estrés oxidativo sobre éstos.

crecimiento y neuroprotectores, que se han usado en distintas terapias regeneradoras, como por ejemplo para mejorar la cura y cicatrización de implantes dentales o en cosmética. Arslan y cols. (2018) de la Universidad de Ankara, acaban de publicar un trabajo donde muestran los posibles efectos beneficiosos de la inyección en el espacio epiescleral de PRP autólogo (obtenido de sangre del propio paciente, con el fin de evitar el problema del rechazo). El trabajo se realizó en 71 ojos de 48 pacientes con RP, usando 22 ojos de 11 pacientes como control durante un periodo de 9 semanas, en los que se inyectaba el compuesto una vez cada tres semanas. Se observó una mejora estadísticamente significativa en el campo visual, y el resultado del ERG, y aunque hubo mejoría no fue significativa en la agudeza visual. No se observaron durante el periodo de tratamiento reacciones adversas ni a nivel local ni sistémico durante un año de seguimiento de los pacientes tratados. Esto supone un nuevo enfoque en el posible tratamiento de las distrofias de Retina (DR), aunque se necesitan nuevos estudios con un mayor número de pacientes para valorar la eficacia del tratamiento a largo plazo.

De nuevo vienen las plantas a nuestro rescate, pues un compuesto antioxidante, denominado abreviadamente TIM, obtenido de la planta asiática Alpinia katsumadai Hayata, posee efecto protector de los fotorreceptores contra el estrés oxidativo, como por ejemplo el que se desencadena en la degeneración que

En el centro CABIMER de Sevilla y bajo la dirección del Dr. Bhattacharya, se está ensayando el fármaco Rasagilina (usado en la enfermedad de Parkinson), como posible tratamiento en las DR ya que tiene efecto neuroprotector (García-Delgado y cols. 2018). Este equipo, usando ratones rd10 modelo de DR, ha mostrado que la Rasagilina, es capaz de mejorar la agudeza visual y la respuesta de los fotorreceptores a los estímulos luminosos, abriendo una nueva vía en la terapia farmacológica de las DR.

Tratamiento físico

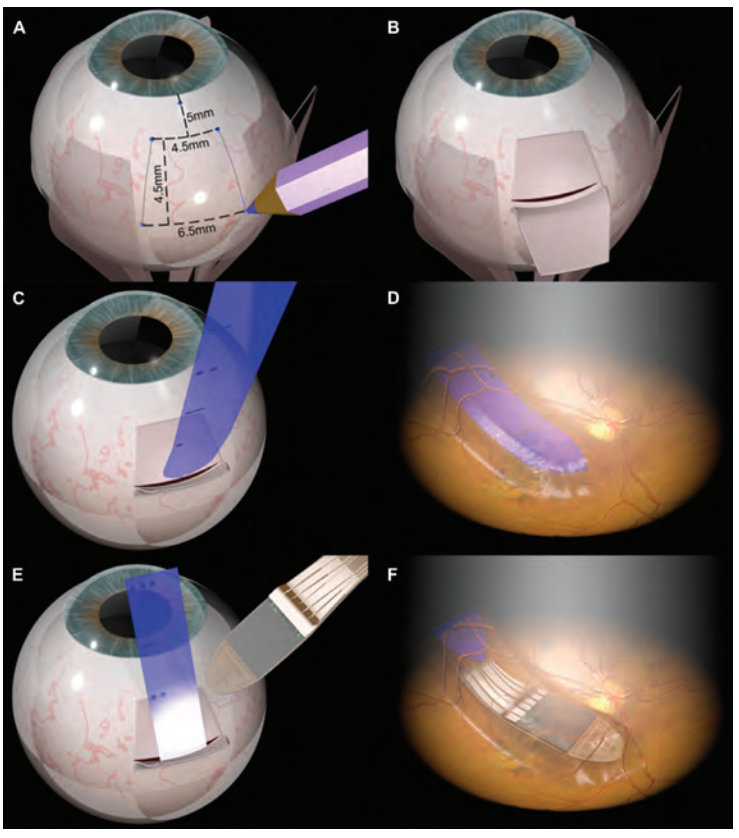
Un equipo de Oxford, en el ámbito del estudio TESOLAUK, ha valorado el tratamiento de las DR mediante la estimulación eléctrica transcorneal (EET), en un estudio prospectivo realizado durante seis meses, con tratamientos semanales, seguido de un periodo de observación de otros seis meses. Los exámenes clínicos se realizaron cada tres meses durante el año que duró la prueba. Se trataba de un ensayo para valorar la seguridad de la EET, mediante la descripción de los posibles efectos adversos, obteniendo además medidas de evaluación de la eficacia funcional y estructural de la EET. El estudio se realizó en siete hombres y siete mujeres con RP con edades comprendidas entre los 18 y los 80 años. Dos participantes comunicaron sensación de cuerpo extraño y un tercero una sensación de molestia en la piel bajo el electrodo, pero no se observó ninguna diferencia significativa en las medidas de la función visual, por lo que se deberá hacer un estudio a más largo

plazo para saber si realmente el tratamiento tiene algún efecto beneficioso para la visión.

Sin embargo, un estudio randomizado realizado sobre 21 pacientes de RP realizado por Bitner AK y cols. (2017), mostró un aumento de flujo sanguíneo, además de una mejoría en agudeza visual , campo visual de Goldman, sensibilidad escotópica, entre otros, en los pacientes tratados con EET, en este caso con seis sesiones de media hora a la semana.

Tratamientos genéticos

Gianelli y cols. del Instituto de Neurociencias de Milán, han probado una modificación del nuevo sistema de edición genética CRISPR/Cas 9 para corregir una mutación en el gen RHO, mientras se mantenía intacto el alelo sano. Una vez probado el modelo in vitro, trasladaron el estudio a un modelo in vivo, la retina del ratón Rho+/P23H. Para aumentar la eficiencia del proceso, todo el sistema se transportó a través de un virus, que permitía su difusión por la retina tras una inyección intravítreo, consiguiéndose también inactivar la copia mutada. El mismo método ha servido también a los autores para utilizarlo en un cultivo de células humanas con la mutación P23H en homozigosis. Todo ello es una prueba de concepto del posible uso de esta técnica en el tratamiento de las DR.



El consorcio RC de Tübingen, acaba de publicar dos trabajos sobre el tratamiento genético en un modelo de ratón (Schön C y cols. 2017) y de perro (Ocelli LM y cols. 2017) mediante un nuevo vector derivado de adenovirus (rAAV8) que portan una copia del gen PDE6A, bajo la acción del promotor de la rodopsina, rescatando la funcionalidad de los bastones y manteniendo y preservando la estructura de la retina en ambos modelos. Esto supone un gran avance en el camino del uso de dichos vectores virales en el tratamiento de la DR causada por mutaciones en PDE6A en humanos (RP43).

Tratamientos con células madre

Las células de la glía del bulbo olfatorio (OECs) tienen la capacidad de ser neuroprotectoras y como tal se han usado mediante trasplante para tratar el trauma de la espina dorsal, daños en el nervio óptico y en RP. Lo que no está claro es si son capaces de proteger los fotorreceptores del daño inducido por la luz, ni el mecanismo implicado. Para ello, Xue L y cols. (2017) de la Universidad de Chongging, purificaron OECs de rata y las trasplantaron en la retina de un modelo de rata Long-Evans con daño inducido por la luz en sus fotorreceptores. Se observó que las amplitudes de onda de los ERG se mantenían constantes en las ratas hasta 8 sema-

nas tras el trasplante, y que además, las OECs inhibían la formación de moléculas reactivas de oxígeno tras la exposición a la luz, de tal manera que las OECs trasplantadas eran capaces de preservar la estructura y función de la retina suprimiendo las reacciones de estrés oxidativo.

Prótesis y visión artificial

Un nuevo implante, el Alpha AMS, acaba de ser valorado en un trabajo publicado por dos grupos europeos, uno de Tübingen y otro de Oxford, en un trabajo publicado por Edwards TL y cols. (2018), en el que se muestran los resultados iniciales sobre la eficacia del implante en el peor ojo en 6 pacientes con RP muy avanzada. Se valoró a las pacientes a 1, 2, 3, 6, 9, y 12 meses después de la intervención, valorándose el reconocimiento de objetos encima de una mesa, un cuestionario sobre movilidad, test en monitores de luz y movimiento, diferenciación de distintas tonalidades y gradaciones, así como un test de estimulación de campo completo. Los resultados mostraron que el implante mejoró la capacidad visual en 5 de los 6 participantes y que se ha mantenido al menos 24 meses después de implantado. Los principales problemas, son la dificultad de la cirugía, así como problemas producidos por el propio implante como erosiones conjuntivales y desprendimiento de retina en un paciente.

Referencias

Arslan U y cols. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol. 2018 Mar 15. doi: 10.1007/s00417-018-3953-5.

Berson EL y cols. JAMA Ophthalmol. 2018 Mar 29. doi: 10.1001/jamaophthalmol.2018.0590.

Bitner AK y cols. Acta Ophthalmol. 2017 Nov 11. doi: 10.1111/aos.13581.

Edwards TL y cols. Ophthalmology. 2018 Mar;125(3):432-443. doi: 10.1016/j.ophtha.2017.09.019.

Garcia-Delgado AB y cols. CNS Neurosci Ther. 2018 Jan 25. doi: 10.1111/cns.12805.

Gianelli SG y cols. Hum Mol Genet. 2018 Mar 1;27(5):761-779. doi: 10.1093/hmg/ddx438.

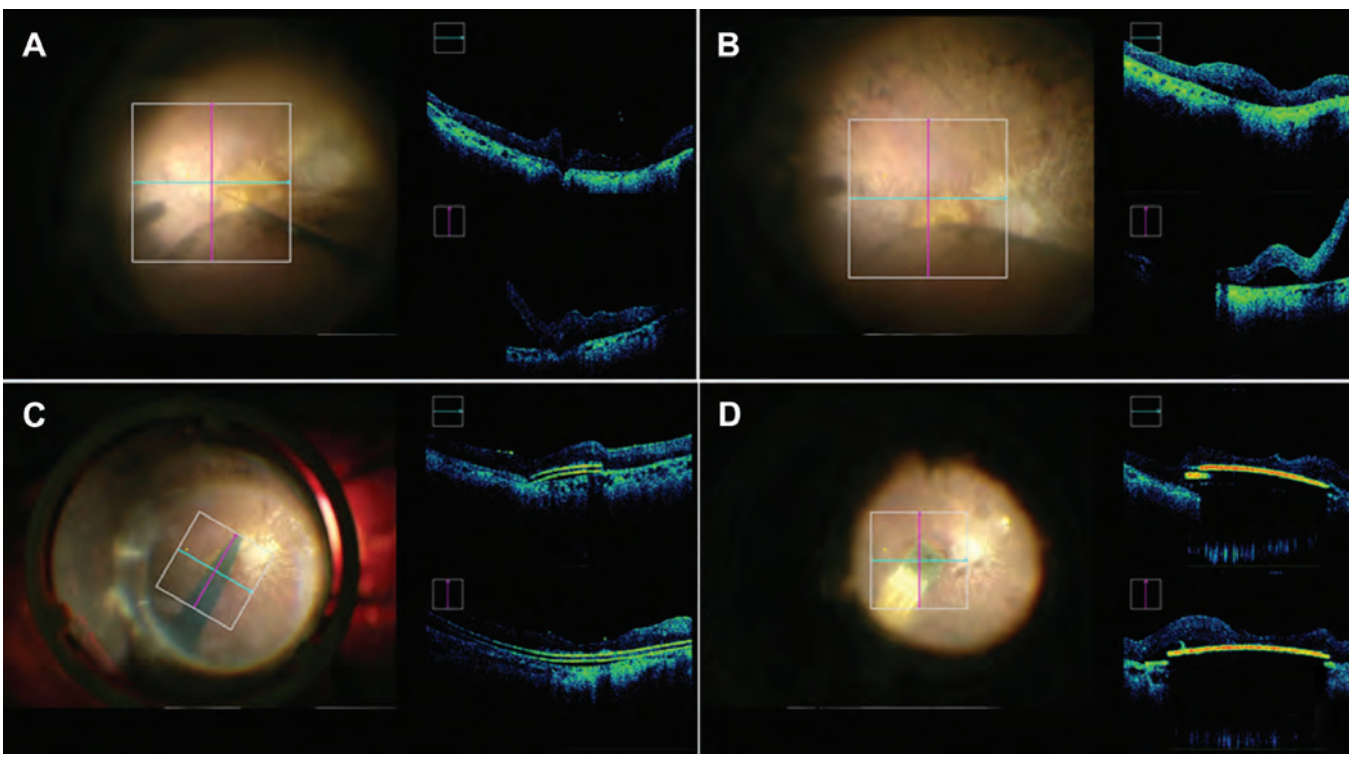
Hu SL y cols. Cutan Ocul Toxicol. 2018 Mar 15:1-7. doi: 10.1080/15569527.2018.1441863.

Nuzzi R y cols. Front Endocrinol (Lausanne). 2018 Mar 2;9:66. doi: 10.3389/fendo.2018.00066.
eCollection 2018.

Ocelli LM y cols. Hum Gene Ther. 2017 Dec 6. doi: 10.1089/hum.2017.155.

Schön C y cols. Hum Gene Ther. 2017 Dec 7. doi: 10.1089/hum.2017.156.

Xue L y cols. Oncotarget. 2017 Oct 16;8(54):93087-93102. doi: 10.18632/oncotarget.21857.



FARPE: Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España
C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid. Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118
E-mail: farpe@retinosisfarpe.org Web: *www.retinosisfarpe.org*
Presidente: Germán López Fuentes

Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera
C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118
E-mail: fundaluce@retinosisfarpe.org Web: *www.retinosisfarpe.org*
Presidente: Germán López Fuentes

Retina International
Ausstellungsstrasse 36, CH-8005 Zürich (Suiza)
Tel.: +41 (0)44 444 10 77 Fax: +41 (0)44 444 10 70
E-mail: cfasser@e-link.ch Web: *www.retina-international.org*
Presidenta: Christina Fasser

Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria
C/ Resolana, 30. Edificio ONCE C.P.: 41009 Sevilla
Tel.: 954 370 042 / 696 804 996
E-mail: asociacion@retinaandalucia.org Web: *www.retinaandalucia.org*
Presidente: Rafael Bascón Barrera

Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria
Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta
Teléfono: 976 282477. Ext. 112057
E-mail: mtmelero@gmail.com
Presidente: José Luís Catalán Sanz

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Canarias (AARPCC)
Avenida Primero de Mayo, 10 - 4º Edif. ONCE).
35002 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928 932 552/ Móvil: 650 883 390 - Fax: 928 364 918
E-mail: asociacion@canariasretinosis.org y german@canariasretinosis.org
Web: *www.canariasretinosis.org*
Presidente: Germán López Fuentes

Asociación de Castilla–La Mancha de Retinosis Pigmentaria
Centro Municipal de Asociaciones. C/ Doctor Fleming 12-2º
02004 Albacete Tel.: 967 221 540
E-mail: manchega81@hotmail.com
Presidenta: Concepción Gómez Sáez

Asociación Retina Madrid
C/ Carretas, 14 - 4ª - G1
28012 Madrid.
Tlf: 915216084 / Mov: 615362357
e-mail: trabajosocial@retina.es
web: *www.retina.es*
Presidente: José María Regodón Cercas

Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria (ACLARP)

C/ Dos de Mayo, 16, Pasaje de la Marquesina (Edif. ONCE)
47004 Valladolid Tel.: 983 394 088 Ext 117/133 Fax. 983 218 947
E-mail: info@retinacastillayleon.org
Presidente: Alfredo Toribio García

Associació d afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC)

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

Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (AERP)

C/ Alhucemas, 44, 06360 Fuente del Maestre - Badajoz
Tel.: 659 879 267
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez
E-mail: retinosis.extremadura@hotmail.com

RETIMUR - Asociación de Afectados de Retina de la Región de Murcia

Centro Cultural de Churra. C/Mayor, 22
30110 Churra. Murcia
Tel. 672 347 282
E-Mail: info@retimur.org
Web: *http://www.retimur.org*
Presidente: David Sánchez González

Retina Comunidad Valenciana

Avda. Barón de Cárcer, 48 - 7º-J, 46001 Valencia
Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624
E-mail: info@retinacv.es Web: *www.retinacv.es*
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio

Asociaciones en Latinoamérica

Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria

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

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

“Una investigación de excelencia **vencerá las distrofias** hereditarias de retina”