

VISIÓN

Nº 58 1º SEMESTRE 2021

LUCHA CONTRA LA CEGUERA



Y la luz se hizo

La pequeña Noa, de 12 años, se convierte en la primera paciente en España en recuperar visión tras ser operada de una distrofia hereditaria de retina

ENTREVISTA



**FRANZ
BADURA**
Presidente
de Retina
Internacional

“El coste de no hacer nada es mayor que los tratamientos”

Características genéticas de 6.089 casos afectados de distrofias hereditarias de retina en España

Artículo de Irene Perea y Carmen Ayuso

Muere Tomás Ripa,
el primer director
de la revista VISIÓN



Lucy
nos mete
en su
jungla



Sumario

VISIÓN

EDITA: FARPE (Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España)

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid

Tel: 915320707 Fax: 915222118

e-mail: farpe@retinosisfarpe.org

DIRECTOR

Andrés Torres

DIRECTOR CIENTÍFICO

Salvador Pastor Idoate, MD, PhD, FEBO

Licenciado especialista de Área del SACYL. Adjunto especialista en Retina y Vítreo del Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

FOTO DE PORTADA

©: Hospital Sant Joan de Deu

La imagen muestra a Noa y al Dr. Jaume Català durante una prueba.

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

Almudena Amaya Rubio

Álvaro Hidalgo

Irene Perea y Carmen Ayuso

Izarbe Aisa y Gemma Marfany

Pablo Palazón Riquelme

Pedro Sabiote Conesa

Eduardo Aya Ramos

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: 3.500 ejemplares. Distribución gratuita.

Depósito Legal: M-6-192

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.



EDITORIAL

3. La ciencia es el milagro

4. La presidenta dice

ACTUALIDAD FARPE

5. Primera victoria en nuestra lucha contra la ceguera.

7. FARPE renueva su directiva.

8. Entrevista a Franz Badura, presidente de Retina Internacional.

11. El Covid afecta al 91% de los casos de enfermedades raras.

12. Entrega del premio Fundaluze.

11. Lapandemia se rinden ante la generosidad de los donativos.

15. Lucy y su punto de vista.

ARTÍCULOS

16. Características genéticas de 6.089 casos afectos de distrofias hereditarias de retina en España y sus implicaciones terapéuticas y epidemiológicas.

21. La edición génica por 'crispr' permite generar modelos animales para estudiar la RP y el síndrome de conos S.

24. OJO CON LA CIENCIA ¿Cómo se vigila la seguridad de las vacunas del Covid-19?

ASOCIACIONES

29. Andalucía

31. Aragón

32. Comunidad de Madrid

34. Canarias

35. Castilla-La Mancha

36. Castilla y León

38. Comunitat Valenciana

39. Catalunya

40. Región de Murcia

41. Extremadura

DIRECTORIO

COLABORA



La ciencia es el milagro

Milagro o ciencia? A veces, nos perdemos en debates infructuosos sobre cuestiones que quedan para la reflexión y las creencias personales de cada uno cuando, en realidad, solemos coincidir en lo básico. Quienes comenzaron la lucha y nos abrieron el camino en esta batalla contra la ceguera tenían claro que la ciencia era la herramienta para conseguir el milagro y pusieron todo su empeño en ello. Porque los milagros son una cuestión de fe, pero la fe se trabaja y se alimenta y eso es lo que hicieron quienes dieron los primeros pasos hacia la búsqueda de una cura para las distrofias de retina, los que se entregaron para sacarnos del abismo y de la oscuridad.

Treinta años después de que naciera esta revista, podemos publicar que nuestro país ya cuenta con el primer tratamiento para una de nuestras patologías, un medicamento que frena la pérdida de la visión y, aunque se aplica en un gen específico, el RPE65, supone abrir de par en par la enorme puerta de las terapias génicas y que la luz inunde todas nuestras esperanzas.

Hasta ahora, solo podíamos permitirnos ver la luz al final del túnel, pero, desde este momento, ya hemos atravesado el túnel por completo y se inicia un camino lleno de luz y esperamos de que

de buenas noticias sobre próximos tratamientos que permitan a los afectados por otros genes hacer frente a su enfermedad.

Ya no es un optimismo inocente o inconsciente, ya no es una noticia en futuro, ya no es una quimera. Lo que hace tres décadas parecía un sueño lejano, comienza a ser un dulce despertar que nos permite abrir los ojos

Ya no es un optimismo inocente o inconsciente, ya no es una noticia en futuro, ya no es una quimera. Lo que hace tres décadas parecía un sueño lejano comienza a ser un dulce despertar

con la ilusión de que algunos de nosotros ya se han liberado de la condena a perder la visión.

Unos lo calificarán como un milagro. Otros lo atribuirán a la ciencia. Todos lo celebramos juntos y con el convencimiento de que desde la unión somos más y más fuertes y podremos darnos el relevo para no desfallecer en la pelea, porque todavía nos queda mucho por luchar.

La ciencia es el milagro o el milagro es la ciencia, esa misma que se hace un nuevo hueco en estas páginas con una nueva sección sobre los asuntos de actualidad científica y su relación con las enfermedades de la visión. La sección la firma el doctor en Inmunología y experto en Investigación Clínica y Medicina Farmacéutica, Pablo Palazón. Comienza, como no podía ser de otra manera, abordando el proceso de vacunación contra la Covid-19, del que pone en valor tanto la rapidez en el hallazgo de vacunas efectivas como el operativo puesto en marcha para inocular a millones de personas en todo el mundo.

¿Milagro o ciencia? Solo se me ocurre una respuesta que zanje el debate aunque en realidad es otra pregunta. ¿Por qué elegir? Prefiero limitarme a dar las gracias y, en primer lugar, quiero dárselas a quien ha sido, probablemente, el principal impulsor de que la investigación ocupe un lugar preponderante en la razón de ser de FARPE, Tomás Ripa. Él creó y fue el primer director de esta revista, él dio los primeros pasos para crear el fondo de ayudas para la investigación de nuestra Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE). Él estará pletórico, allá donde esté, al ver que tanto esfuerzo y tanto caminar a oscuras y, en ocasiones, casi en soledad, nos acerca a la meta.

Tomás sonreirá al comprobar que su ciencia ha obrado el milagro. ¡Gracias!



La presidenta dice

HORIZONTES MÁS CERCANOS

Almudena Amaya Rubio

Presidenta de FARPE y FUNDALUCE

A lo largo del pasado 2020 hemos sido testigos, a veces con asombro, de grandes novedades, grandes noticias, cambios... Seguimos comprobando, que cuando se añan esfuerzos y se tienen los mismos objetivos, se consigue mejorar la salud de la población. Pero desde nuestro colectivo de afectados por DHR, un colectivo pequeño, ya que este tipo de distrofias tienen la condición de raras, también estamos asistiendo a un hito histórico que se ha producido.

Digo histórico porque son muchos los años en los que nos hemos encontrado en un camino sin salida, un túnel sin luz y, a pesar de todo ello, siempre hemos apostado por el futuro y el avance del conocimiento y la investigación. Pues bien, el tiempo nos está dando la razón y nos potencia para seguir.

¿Por qué digo todo esto? ¿Por qué esta satisfacción? Por primera vez, ha visto la luz un tratamiento efectivo, testado

y acreditado por todos los organismos competentes para una de las DHR provocada por el gen RPE65, implicado en el 2% de los casos de Retinosis Pigmentaria Autónoma Recesiva y en el 16% de los casos de Amaurosis Congénita de Leber. Estas especificaciones son necesarias con el fin de evitar falsas expectativas.

Este tratamiento ya se está aplicando en diversos países, y en el nuestro ha sido incorporado como prestación en el SNS, otro hito, sin duda... Pero lo que realmente 'abre la puerta' es algo totalmente novedoso e impensable hace poco tiempo y en palabras del Dr. James Bainbridge: "Generación completamente nueva de tratamientos".

El futuro ya está aquí

El futuro ya está aquí, los horizontes, esas líneas imaginarias a las que nunca se llega, resulta que van siendo cada vez más cercanos, no sólo para nosotros los pacientes, sino para los que

están dentro de un laboratorio trabajando, que a final de cuentas son nuestros 'salvadores'. Para ellos es un gran espaldarazo ver cómo su trabajo tiene fruto, que hay empresas dispuestas a apoyar económicamente, que hay países que lo integran en su sistema de salud.

¿Qué mejor perspectiva para seguir trabajando? ¿Qué más necesitamos los pacientes para continuar en el camino? Desde nuestra Federación, hemos dado difusión a esta fantástica noticia, confiando en que será la primera de otras muchas.

Tenemos la ambición como pacientes de ser pioneros en la divulgación de este tipo de novedades que tanto nos aportan y nos apartan del día a día, duro en muchas ocasiones y, cuando oímos esas palabras de esperanza, tan utilizadas en estos tiempos de pandemia: "cuando todo esto acabe", como decía, poder ser los primeros en decir esa frase gracias también, a la aparición de nuevas terapias.

Actualidad

de Farpe

Primera victoria en nuestra lucha contra la ceguera

La sanidad pública española aprueba la financiación de Luxturna, el primer tratamiento para una distrofia de retina

Revista visión

La lucha ha sido larga, algunos se han quedado por el camino y ha costado muchos esfuerzos, desvelos y sacrificios personales, pero, por fin, llega la primera victoria y, con ella, la esperanza de un futuro repleto de luz. El primer tratamiento contra una distrofia de retina ya ha llegado a España. El Gobierno español ha aprobado la financiación del medicamento Luxturna, de los laboratorios Novartis. El Ejecutivo central, a través de la Comisión Interministerial de Precios de los Medicamentos, ha dado el visto bueno a su financiación por parte de la sanidad pública.

Luxturna es un producto comercializado por los laboratorios Novartis que está indicado para

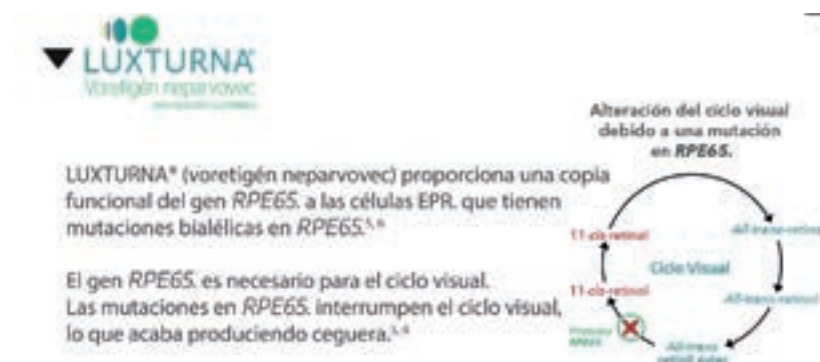


Imagen de una presentación explicativa de Luxturna.

el tratamiento de adultos y niños que sufren pérdida de la visión, debido a una distrofia de la retina asociada a la mutación RPE65, uno de los genes que provocan la Amaurosis Congénita de Leber y la Retinosis Pigmentaria. Desde la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) nos felicitamos por esta gran noticia

y este gran hito, ya que supone un primer paso de gigante para el tratamiento y la cura de nuestras patologías que, hasta el momento, nos condenaban a la discapacidad visual y a la ceguera.

El doctor Jaume Català, coordinador de la Unidad de Distrofias Hereditarias de Retina del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona es uno de los pri-

meros cirujanos que ha operado a un paciente para aplicarle este tratamiento. "Luxturna es un tratamiento que se administra de una forma única. Se inyecta una copia funcional del gen RPE65 a través de un virus, que tiene que actuar en lugar del gen que está mutado. Este gen funcional, una vez está introducido en las células tiene el potencial de mejorar y restablecer la visión", explica.

El doctor Català añade que para que un paciente sea candidato para el tratamiento con Luxturna debe mantener suficientes células retinianas que todavía estén vivas, para que el gen pueda infectarlas y esas células puedan recuperar su funcionalidad. "Las pruebas genéticas tanto de los pacientes como de sus familias son esenciales para confirmar esa mutación en las dos copias del gen RPE65", subraya.

Asimismo, indica que Luxturna tiene el potencial de mejo-

rar la visión y de mantener el resto visual de los pacientes, cuando antes no existía ningún tipo de tratamiento y se iba perdiendo la visión hasta la ceguera total. "Es un tramaineto de administración única y con una respuesta duradera. En los ensayos clínicos, hasta el 90% de los pacientes tratados con Luxturna mejoraron su visión al cabo de un año. Y esa mejoría de la visión se ha logrado mantener hasta cuatro años después en los pacientes que han sido estudiados", resalta.

La mayoría de los pacientes que se han tratado hasta ahora tenían unas visiones muy bajas y, aunque igual no recuperan una visión central perfecta, son pacientes que antes del tratamiento tenían dificultades para andar o para adaptarse a cambios de luz y, después del tratamiento, son capaces de moverse con autonomía, sin necesidad de bastón en un ambiente incluso con luces muy bajas, co-

menta este especialista. "Es un placer inmenso poder decirle a un paciente al que antes apenas podías ayudarle que dentro de un mes te vamos a operar y va a mejorar tu visión", apunta.

Por su parte, la doctora Rosa Coco, retinóloga y profesora titular en el IOBA de la Universidad de Valladolid está investigando sobre el impacto de las terapias génicas en las enfermedades de la retina. "En las enfermedades de la retina, la terapia génica no solo frena la evolución de la enfermedad, sino que además permite a las células retinianas recupera su funcionamiento normal. Estos tratamientos pueden restaurar o mejorar la visión a personas cuya única perspectiva hasta ahora era enfrentarse a una pérdida lenta y progresiva de la visión. Además, conllevan un valor económico para los pacientes y sus familias y evitan un elevado coste para el sistema público sanitario", subraya.



Fundaluce

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Tú también puedes luchar contra la ceguera

DONATIVOS

CC: ES89 0049 1892 652010380027

(Banco Santander)



Vpte. David Sánchez (R. de Murcia)



Tesorero. Rafa Bascón (Andalucía)



Secretario. Mario del Val (Madrid)



Vocal. Federico Torralba (Aragón)



Vocal. Germán López (Canarias)



Vocal. Conchita Gómez (C. La Mancha)



Vocal. Alfredo Toribio (Castilla y León)



Vocal. Albert Español (Cataluña)



Vocal. Puri Zambrano (Extremadura)

Farpe renueva su directiva

Almudena Amaya seguirá al frente de Farpe hasta el año 2025

Almudena Amaya Rubio ha sido reelegida presidenta de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), de la que estará al frente hasta el año 2025.

Junto a ella, la directiva la forma el vicepresidente David Sánchez, el secretario Mario del

Val y el tesorero Rafael Bascón, quien releva en esta misión a Alfredo Toribio.

La directiva, que se constituyó en la asamblea de FARPE celebrada de forma telemática el pasado 25 de marzo, la completan los vocales del resto de asociaciones regionales integradas en la Federación.



Pta. Almudena Amaya (C. Valenciana)



FRANZ BADURA

Presidente de Retina Internacional

**“El coste de no
hacer nada es
mucho mayor
que el de los
tratamientos”**

Revista Visión

Nueva era, nueva etapa y nuevo presidente en Retina Internacional (RI). El alemán Franz Badura fue elegido máximo representante de la institución en una asamblea celebrada de forma telemática el pasado mes de septiembre. Nuevas ideas para nuevos tiempos.

Tomó usted las riendas de Retina Internacional hace menos de un año, en plena pandemia, en un mundo nuevo y cambiado. ¿Cómo ha sido ese cambio para las personas que viven con una distrofia de retina?

Sí, asumí el papel de presidente de RI en septiembre de 2020, justo cuando salíamos de la primera ola y estábamos a punto de entrar en la segunda ola. Ha sido un momento difícil para nuestra comunidad.

Aquellos que están teletrabajando en red han contado con el apoyo y el uso de nuevas tecnologías, muy útiles para la comunicación, con plataformas como Zoom o Teams. Algunos ya estaban acostumbrados a estas plataformas, pero otros se habían quedado atrás, ya que no tenían acceso a ellas. A estos últimos, se les presentaba un gran desafío, porque la inaccesibilidad a estas plataformas les condujo a un mayor aislamiento. Además de los desafíos tecnológicos, también han sufrido la fal-

ta de acceso a los servicios de atención y apoyo presencial, así como la cancelación de las citas con los oftalmólogos durante la pandemia, lo que significa que las situaciones que de otro modo habrían sido tratadas han progresado y ciertamente se ha producido pérdida de la visión en bastantes casos.

También nos preocupa que la pandemia haya tenido un efecto perjudicial en los programas de investigación, ya que muchos laboratorios tuvieron que cerrar. También se detuvieron los ensayos clínicos. El impacto de todo esto en el futuro será muy significativo.

Su elección se llevó a cabo durante una asamblea general que se tuvo que celebrar de forma telemática. ¿Qué papel han desempeñado las nuevas tecnologías para las personas con baja visión o ceguera?

Sí, pudimos celebrar nuestra

“Muchos laboratorios han cerrado y se han suspendido ensayos clínicos durante la pandemia, lo que tendrá un impacto muy significativo en la investigación en el futuro”

asamblea general durante dos días a través de la plataforma Zoom y se desarrolló perfectamente. La tecnología ha mantenido a nuestro colectivo bien conectado, pero no todas las plataformas son accesibles. Además, no todo el mundo tiene acceso a infraestructuras de Tecnologías de la Información y este es un problema que debe abordarse.

¿Cuántas organizaciones de cuántos países componen Retina Internacional?

En total, Retina Internacional tiene 46 miembros activos en todos los continentes. Hay cinco categorías de miembros con 21 miembros de pleno derecho.

Las relaciones internacionales son más que complicadas en la esfera política, con continuas fricciones e intereses. ¿También son tan complicadas en una federación internacional que engloba a los pacientes o empujan todos en la misma dirección?

Para RI, el propósito principal de la organización es encontrar curas para las degeneraciones retinianas a través del fomento y el apoyo a la investigación, esta es la fuerza que nos une. Nuestra comunidad está centrada en esto. El problema es realmente que el entorno se está moviendo rápidamente, ya no se trata sólo de apoyar la investigación básica, sino que se trata de apoyar y entender el proceso de investigación desde

el laboratorio hasta la entrega de un tratamiento a un paciente. Es un asunto complejo. En este momento, vemos lagunas en la política de salud e investigación que está afectando a nuestro colectivo, particularmente, en el acceso a nuevos medicamentos, también en el acceso a servicios de pruebas genéticas para pacientes con Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) y en el acceso a servicios de detección temprana para personas que viven con DMAE y retinopatía diabética. RI trabaja en colaboración con otros grupos internacionales, hay fuerza en la unidad y en la construcción de consensos.

Háganos un breve mapa del mundo sobre las distrofia retinianas. ¿Hay países más afectados que otros?

No diría que algunos países están más afectados que otros. Lo que ocurre realmente es que en algunos países los servicios de oftalmología no están bien apoyados y a menudo hay muy pocos especialistas en retina, por lo que las barreras para acceder a un diagnóstico oportuno y preciso pueden ser enormes. Yo diría que debido a esto, en algunos países, las DHR están mal diagnosticadas y mal atendidas.

Y en la atención sanitaria. ¿Hay muchas diferencias entre las naciones?

Sí, hay diferencias significativas en los servicios de salud, dentro de Europa. Por ejemplo, algunos



Franz Badura.

“Hay países con muy pocos especialistas en retina y las barreras para acceder a un diagnóstico oportuno y preciso son enormes”

países tienen sistemas regionales descentralizados, mientras que otros países tienen sistemas nacionales, algunos tienen una excelente atención de salud pública, mientras que otros tienen un mix de atención de salud pública y seguros privados. Estados Unidos es muy diferente a Europa y la atención médica es realmente sólo accesible a través del seguro. En países como Brasil, donde hay escenarios del primer mundo con los problemas de un país en desarrollo, los problemas son enormes como se puede imaginar.

¿Qué objetivos se han fijado para su mandato al frente de Retina Internatio-

nal y en qué medida se ven afectados por la pandemia global en la que vivimos?

RI ha desarrollado una estrategia de cinco años bajo tres pilares, Educar, Participar, Innovar. Nuestras prioridades serán proporcionar servicios de educación específicos a nuestros miembros para permitirles participar en foros de toma de decisiones y, al hacerlo, innovar con el apoyo de las nuevas tecnologías, para establecer vías de atención y contribuir a los resultados en la investigación de los expertos.

De hecho, la pandemia ha acercado a la comunidad a través de la tecnología, pero la incapacidad de encontrarse cara a cara es un verdadero problema, ya que a veces tomar un café en una conferencia con uno de tus compañeros puede conducir a conversaciones que a su vez conducen a ideas y oportunidades creativas. Todos echamos de menos eso.

Cada vez hay más noticias sobre tratamientos para las distrofias de retina. ¿Se podrán curar? ¿Cuándo?

Actualmente, hay una terapia en el mercado para una DHR. Todavía no está disponible en todos los países, pero supone una gran oportunidad para nuestro colectivo. Hay otras terapias para los DHR en curso y algunas cercanas al mercado, pero nos enfrentamos a grandes desafíos, ya que las terapias para enfermedades raras como las DHR pueden ser muy costosas y, debido a que

estos medicamentos tratan con poblaciones pequeñas, los datos que los reguladores quieren no siempre están disponibles. Para las enfermedades oculares relacionadas con la edad, como la DMAE y también para la retinopatía diabética, se están desarrollando nuevas terapias.

En RI estamos llevando a cabo importantes estudios internacionales que ponen de relieve el impacto de la enfermedad y muestran a los responsables de las tomas de decisiones que el coste de no hacer nada es mucho mayor en muchos casos que el coste de los tratamientos. Es una cuestión muy complicada.

¿Cómo ha afectado el coronavirus a los grupos de investigación?

El coronavirus ha llevado a que muchos laboratorios de todo el mundo se cierren durante largos períodos. Esto significa que habrá un retraso en el proceso de investigación. Como colectivo, debemos reconocerlo y asegurarnos de que el cuidado de nuestras retinas se priorice en los presupuestos nacionales de investigación, ya que está claro que habrá una mayor competencia, ya que todos los grupos de enfermedades se han visto afectadas de manera similar. La retina es un campo altamente innovador y como defensores de los pacientes, debemos seguir luchando por la financiación y el apoyo.

España tiene por primera vez un representante en la directiva de Retina In-

ternacional. ¿Qué aporta nuestro país a la organización y qué recibe de ella?

David Sánchez, de FARPE, está ahora en nuestra junta directiva y esto es genial. Todos los países aportan una perspectiva única y aprendizajes de sus experiencias. Tener un hablante nativo de español es realmente algo bueno y alguien que pueda comunicarse con nuestros amigos en América Latina es una gran ventaja.

Una de sus apuestas es el Consejo de la Juventud. ¿Qué herencia quiere dejar a los que vienen detrás y qué pide a estos jóvenes?

El Consejo de la Juventud de Retina Internacional se está desarrollando actualmente y a todos nuestros miembros se les pide que nominen a una persona de su comunidad para que sea su representante. A su vez, pueden llevar su experiencia de vuelta a sus grupos juveniles locales. Es muy importante apoyar a la próxima generación de líderes y defensores de los pacientes. La comunidad de retina tiene una historia de cincuenta años de relaciones. Esta red de apoyo mutuo y colaboración es un gran legado para ellos.

Ver o no ver. ¿Esa es la cuestión?

Creo que es importante reconocer que todos en esta comunidad somos diferentes y tendremos necesidades diferentes. Algunos querrán estar más involucrados que otros. Nosotros y nuestros miembros estamos aquí para apoyar a todos.



Carrión y doña Letizia.

El Covid afecta a la atención del 91% de los casos de enfermedades raras

El 91% de los pacientes con enfermedades raras han visto interrumpida su atención debido a la crisis sanitaria actual. Así lo denunció el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Juan Carrión, con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Carrión indicó que se han interrumpido pruebas diagnósticas y tratamientos desde la primera ola. Recordó que sólo el 5% de las más de 6.172 enfermedades raras conocidas, según Orphanet, disponen de un tratamiento.

Por otra parte, FEDER renovó también el respaldo de la reina doña Letizia, que destacó "la dignidad, el valor y el esfuerzo" de las familias que conviven con una enfermedad rara, durante la pandemia.

Nueva página web de FARPE más dinámica e intuitiva

La Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y su Fundación Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE), lanza su nueva página web retinosisfarpe.org. Una renovación que se ha llevado a cabo con el objetivo de dar a conocer a todas las personas con DHR, médicos, investigadores, políticas y población en todo su conjunto, la existencia de FARPE como la Federación que agrupa diferentes patologías relacionadas con las distrofias de retina.

Según la presidenta, Almudena Amaya Rubio, "FARPE y FUNDALUCE nacen para dar voz y ser portavoces de unas enfermedades progresivas y degenerativas que abocan en ceguera. Hemos ido afrontando retos, ampliando agentes de interlocución y estrechando lazos con diferentes grupos de profesionales. ¿Nuestra vocación? Encontrar un tratamiento curativo o paliativo para las distrofias hereditarias de retina".

Esta renovada plataforma tiene un diseño mucho más moderno y facilita la accesibilidad de los usuarios, ya que es más dinámica e intuitiva.



Entrega del premio Fundaluce 2019

La doctora Dunja Lukovic recibió el pasado enero la ayuda a la Investigación 2019 en Distrofias Hereditarias de Retina, otorgada por la Fundación Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE). A la izquierda la doctora Lukovic, en el centro Almudena Amaya Rubio (Presidenta de FUNDALUCE), y a la derecha, la doctora Deborah J. Burks (Directora del CIPF).

Doce proyectos compiten por la ayuda de 2020

La crisis sanitaria ha obligado a retrasar la entrega de la beca de 2019 a la doctora Lukovic

La convocatoria de ayuda a la investigación de la Fundación de Lucha Contra la Ceguera del año 2020 ha recibido un total de doce proyectos que competirán por el premio de este ejercicio. La ayuda del año 2019 se entregó con retraso como consecuencia de la pandemia del

Covid-19, que también obligó a prolongar el cierre de presentación de proyectos de la convocatoria de 2020.

La cuantía del premio de la nueva convocatoria aún está por determinar, aunque cabe recordar que la anterior fue de 45.000 euros.

La pandemia se rinde ante la generosidad de los que aportan sus donativos

Suma y sigue. El fondo de ayudas para la investigación contra las distrofias hereditarias de la Fundación de Licha contra la Ceguera ha crecido en casi 33.000 euros, gracias a que la generosidad de las personas y colectivos que aportan sus donativos se ha impuesto a la pandemia del coronavirus.

La cuantía es sensiblemente menor que la del año 2020, pero cabe tener en cuenta que 2019 fue el segundo mayor año en lo recaudado para FUNDALUCE y que uno de los puntos en que más ha descendido es en la aportación de empresas privadas, que están atravesando circunstancias muy complicadas con motivo de la crisis sanitaria.

Desde FARPE y FUNDALUCE queremos agradecer a todos los donantes de este fondo su ayuda y los esfuerzos para mantener la inyección de dinero a este fondo en un momento tan complicado para todos.

PARTICULARES	PROVINCIA	DONATIVO
Zayra Abascal Mujica	CANTABRIA	205,00 €
Montserrat Caballolli Angril	BARCELONA	300,51 €
María del Alcazar Castro Madroñal	MADRID	200,00 €
José Cruz Prieto	ZAMORA	200,00 €
Enrique de la Rosa Cano	MADRID	100,00 €
María Carmen Domínguez Gonzales	BARCELONA	400,00 €
Mercedes Fernández Martínez	SEVILLA	60,10 €
Silvia Ferrando Martínez	BARCELONA	30,05 €
Mª Pilar Fuster Camps	ALICANTE	2.000,00 €
Francisco Javier Galvez Baena	BARCELONA	150,00 €
Jorge García García	VALENCIA	200,00 €
Gerardo García Moya	TOLEDO	50,00 €
Eva Esther García Puertas	GRANADA	150,00 €
Pedro Garijo Diego	BARCELONA	100,00 €
Ignacio Guillen Guillen	MURCIA	20,00 €
José María Jiménez Martínez	CÁDIZ	225,00 €
Sandra Juanola Becerra	GIRONA	50,00 €
Víctor Llanos Manzanera	VALLADOLID	20,00 €
Félix Martínez Gallego	MADRID	180,00 €
María Auxiliadora Morales Barriga	BARCELONA	40,00 €
Antonio Morillo Gil	CÓRDOBA	150,00 €
Antonio Moya Martínez	MURCIA	70,00 €
María del Carmen Muñoz García	MADRID	150,00 €
Mercedes Oyarzabal Barcia	BARCELONA	200,00 €
Félix Palma Navarro	MÁLAGA	20,00 €
Miguel Polo Ordozas	ZARAGOZA	60,00 €
María Jesús Quesada Guijarro	MADRID	30,00 €
Joaquín Ramos Maestre	SALAMANCA	30,00 €
Guillermo Rego Gay	BARCELONA	1.300,00 €
Tomás Ripa Medrano	MADRID	150,25 €
María Jesús Rocha Viola	MADRID	20,00 €
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BAJA VISIÓN (SEEBV)	MADRID	100,00 €
Teresa Uldemolins Llop	TARRAGONA	50,00 €
Juan Francisco Valls Alvarez	VALENCIA	300,00 €
Emilio Vendrell Diaz	BARCELONA	100,00 €
Gianfranco Vignola Rossi	BARCELONA	400,00 €
José Martín Nieto		50,00 €
Miguel Angel Blanco Pérez		70,00 €
Angela Calvo Blázquez	BADAJOS	66,00 €
Ángel Cantos Molina	ALMERÍA	20,00 €
Fernando del Castillo Castro de la Peña	BARCELONA	100,00 €
Juan Hurtado Soto		100,00 €
Jairo Aliende Anton		5,00 €
Anónimo		130,00 €
Antonio Hernández Mayor		60,10 €
Juan Mendez López		30,00 €
Inés Romero Villalobos	MADRID	40,00 €
Enrique Acera Díaz	EXTREMADURA	50,00 €
María del Pilar Mateos Vicente	CACERES	200,00 €
Alfonso Carrascal García	SALAMANCA	150,00 €
Sebastián Esteban Durán Durán		50,00 €
TOTAL		8.932,01 €

ASOCIACIONES	COMUNIDAD	DONATIVO
ASOCIACIÓN ANDALUCÍA	Andalucía	3.000,00 €
ASOCIACIÓN CASTILLA Y LEÓN	Castilla y León	2.000,00 €
ASOCIACIÓN CATALUÑA	Cataluña	7.500,00 €
ASOCIACIÓN EXTREMADURA	Extremadura	1.500,00 €
ASOCIACIÓN MURCIA	Murcia	2.500,00 €
FARPE	Madrid	2.200,00 €
FUNDACIÓN RETINA ESPAÑA	Madrid	5.000,00 €
TOTAL		23.700,00 €

EMPRESAS	DONATIVO
MIGRANODEARENA	27,93 €
ALCOCER CENTRO ÓPTICO S.L.	50,00 €
TOTAL	77,93 €

TOTAL DONACIONES 2020	32.709,94 €
------------------------------	--------------------

LUCY

...Y SU PUNTO DE VISTA



LA INTRÉPIDA EXPLORADORA
AVANZA CON DIFICULTAD POR
LA PELIGROSA JUNGLA...



Y DEBE EVITAR LAS
NUMEROSAS TRAMPAS



ESTAMPIDAS...



O LA APARICIÓN DE
UN SILENCIOSO
GIGANTE...



...PORQUE AVANZAR POR LA JUNGLA
PUEDE SER MUY PELIGROSO



MENOS
MAL QUE YO
VIVO EN PLENA
CIVILIZACIÓN

Adiós a nuestro primer guía por el camino de la investigación

Fallece Tomás Ripa Medrano, primer director de la Revista Visión

La revista que, por primera vez, ponemos hoy en vuestras manos tiene el propósito de divulgar el conocimiento de la Retinosis Pigmentaria y su problemática, así como difundir nuestro movimiento asociativo y sus fines”.

Poco o nada ha cambiado en la Revista Visión desde que Tomás Ripa Medrano inició con estas palabras la editorial del primer número. Si acaso, que con el paso del tiempo, hemos incorporado otras distrofias hereditarias de la retina (DHR) y enfermedades raras oculares (ERO) a nuestros intereses y reivindicaciones. Pero la investigación y la divulgación siguen siendo la guía de estas páginas 58 números y tres décadas después de que la creara su primer director.

Tomás Ripa ya se ha ido, falleció el pasado mes de marzo, tras una larga enfermedad que no le ha dejado celebrar los 90 años. Se ha marchado, pero no nos deja, porque permanecerá para siempre en los primeros pasos de la Revista Visión, en las completas y ricas editoriales que sirven de valiosa fuente para conocer los inicios de



la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina (FARPE) y su Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), en los numerosos y trabajados artículos de sus primeros cuatro años y sus primeras siete ediciones y, sobre todo, en la memoria agradecida de quienes le hemos sucedido en esta batalla contra el avance de la ceguera, contra el camino hacia la oscuridad. Este doctor ingeniero de Caminos, Canales y Puertos es el principal responsable de que usted siga leyendo las páginas de esta revista y el principal impulsor del interés, la divulgación y la implicación del movimiento asociativo en los aspectos científicos relacionados con las DHR. De hecho, se encargó desde el principio del área

de Investigación de la federación de asociaciones, a cuyos miembros insistía una y otra vez en que aportaran lo que pudieran al Fondo de Investigación que él mismo puso en marcha y que desembocó hacia la convocatoria de una beca para los investigadores que otorga hoy en día FUNDALUCE y que ya ha destinado más de 600.000 euros a la labor de grupos de científicos de toda España.

Madrialeño de adopción, nació en la localidad de Épila, en Zaragoza. Trabajador incansable, contribuía a propagar esa fama de obcecados que se les atribuye a los maños. Pero Tomás no se ponía fronteras y, como demuestran las páginas de los primeros siete números de la Revista Visión, rastreaba el mundo entero en busca de cualquier avance o novedad relacionada con la retinosis pigmentaria que padecía, consciente de que sus logros no serían para él, sino para quienes nunca nos cansaremos de darle las gracias por ser el iniciador de un camino hacia nuestra cura de la mano de la ciencia. Tomás nos lo decía y nos lo dejó por escrito. Descansa en paz.

ARTÍCULOS

Características genéticas de **6.089 casos** afectados de distrofias hereditarias de retina en España y sus **implicaciones** terapéuticas y epidemiológicas

La Fundación Jiménez Díaz revela que hay genes y variantes que son más frecuentes en las familias españolas



Irene Perea, Carmen Ayuso y resto de autores (N=112)
Servicio de Genética Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz



Las distrofias hereditarias de la retina (DHR) son un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas producidas habitualmente por la muerte de células de la retina. Esta patología se

encuentra entre las comúnmente conocidas como raras, debido a su baja prevalencia, un caso entre cada 1.000 o 4.000 personas, según las distintas poblaciones.

Las DHR pueden clasificarse según la edad de aparición de los primeros síntomas, la región o tipo de fotorreceptores de la retina que resultan inicialmente o secundariamente afectados, la presencia o ausencia de síntomas extraoculares, el modo de herencia, o el gen causante. Muchos genes han sido relacionados con las DHR, pero su prevalencia y distribución varía según las distintas poblaciones. Aunque sean enfermedades raras, hay genes y variantes que son más frecuentes en las familias españolas.

En el artículo de Scientific Reports se publican los casos registrados entre 1991 y 2019, por el

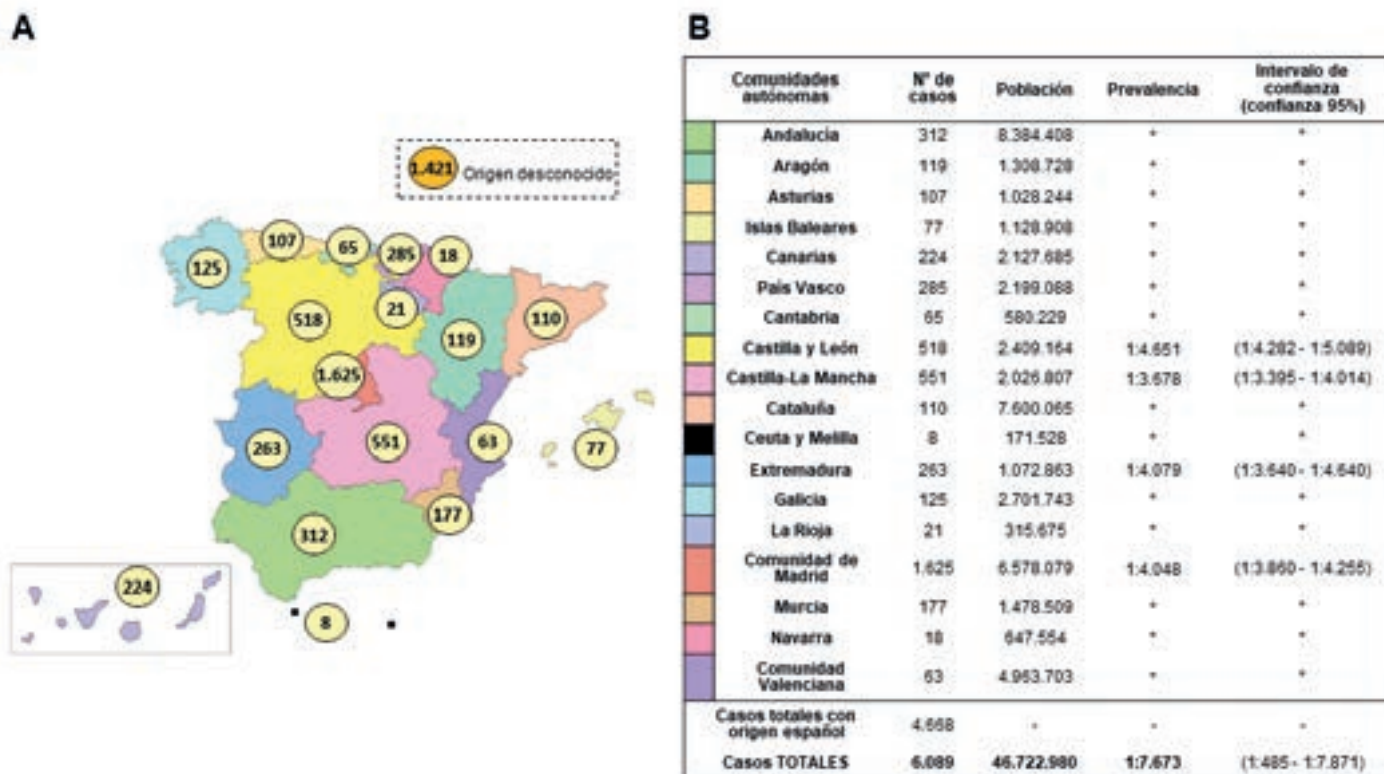


Figura 1. Distribución de los casos afectos de DHR y la prevalencia estimada en España.

grupo multidisciplinar del Hospital Universitario Fundación Jiménez Díaz (HUFJD) de Madrid. Se revisa la clasificación clínica y genética, y los genes y mutaciones implicados, así como la contribución epidemiológica de las distintas procedencias geográficas a esta cohorte.

Se trata de la mayor cohorte de DHR reportada hasta el momento. Además, desde 2019 hasta la fecha, se ha incrementado hasta un total de más de 7.500, ofreciendo una visión global de la distribución de las DHR en la población española.

Casos y metodología aplicada

Al escribir el artículo, en 2019, la cohorte contaba con 6.089 casos afectos de DHR (4.403 familias), reclutados durante 28 años en HUFJD. A lo largo de este periodo, los pacientes fueron remitidos desde muchos servicios de Genética y Oftalmología de España, cuyos profesionales han contribuido a este estudio y aparecen reflejados como firmantes individuales o genéricos en el artículo publicado.

Afortunadamente, en el momento actual en España, muchos otros centros ya están realizando el

diagnóstico clínico y/o genético de las DHR, por lo que nuestra cohorte no refleja todos los pacientes con DHR de nuestro país. Por ello, esta publicación no debe usarse como un estudio de prevalencia de las DHR en la población española, en sentido estricto. El diagnóstico clínico previo a las pruebas genéticas se basó en los informes y datos clínicos disponibles en ese momento. Con esos datos se dividieron a las familias en 3 categorías:

a) Afectación predominante de los conos ("NO RP"): distrofia de conos, distrofia de conos-bastones, acromatopsia.

b) Afectación primaria de los bastones ("RP"): retinosis pigmentaria, amaurosis congénita de Leber, coroideremia.+

c) Sindrómicas (afectación visual junto con síntomas extraoculares).

Por otra parte, a lo largo de esos 28 años, se fueron aplicando diferentes técnicas moleculares, según la disponibilidad de la tecnología y el conocimiento sobre las causas genéticas de las DHR en el momento del estudio.

Distribución geográfica y prevalencia por CCAA de los pacientes con DHR de la cohorte

Para calcular la prevalencia se dividió el número de casos diagnosticados de DHR por el total de la población en España. La distribución regional y la prevalencia calculada se puede ver en la Figura 1.

Se observa un reclutamiento sesgado, con una alta proporción de casos de Madrid, y de las comunidades autónomas próximas (Castilla-La Mancha, Castilla y León y Extremadura), debido a que la Fundación Jiménez Díaz ha sido su centro de referencia durante una gran parte del tiempo de estudio. Otras zonas, como Andalucía, Cataluña, Galicia, Navarra o la Comunidad Valenciana, al tener otros centros de referencia para las pruebas genéticas se estudiaron en sus propias CCAA. A pesar de estas limitaciones, el gran tamaño de nuestra cohorte, el exhaustivo análisis molecular realizado a lo largo de los años y la baja heterogeneidad genética global en la población española permiten que se pueda extrapolar de un modo sencillo, la información acerca de cuáles son los genes y/o variantes prevalentes en los pacientes DHR en nuestro país.

Teniendo en cuenta la prevalencia publicada para las DHR de 1:1.000-4.000 y una población española estimada de 46,7 millones, esta cohorte representaría entre el 20% y el 53% del total de pacientes con DHR de España.

Resultados: Clasificación clínica y de patrón hereditario

Aunque se han publicado numerosos estudios parciales sobre las características de las distintas DHR en España, en este estudio se abordan de forma global en nuestro país estos grupos de enfermedades utilizando un alto número de pacientes. Se clasificaron los casos y las familias DHR en tres grandes categorías: "RP", "NO RP" y formas sindrómicas.

En las DHR no sindrómicas, la herencia autosómica recesiva es el modo de herencia más común, llegando a explicar hasta un 70-75% de las familias, seguido de la autosómica dominante y la ligada al cromosoma X. Además, algunos casos podrían explicarse por diferentes mecanismos moleculares más complejo, por lo que es necesario un análisis extendido de segregación dentro de las familias.

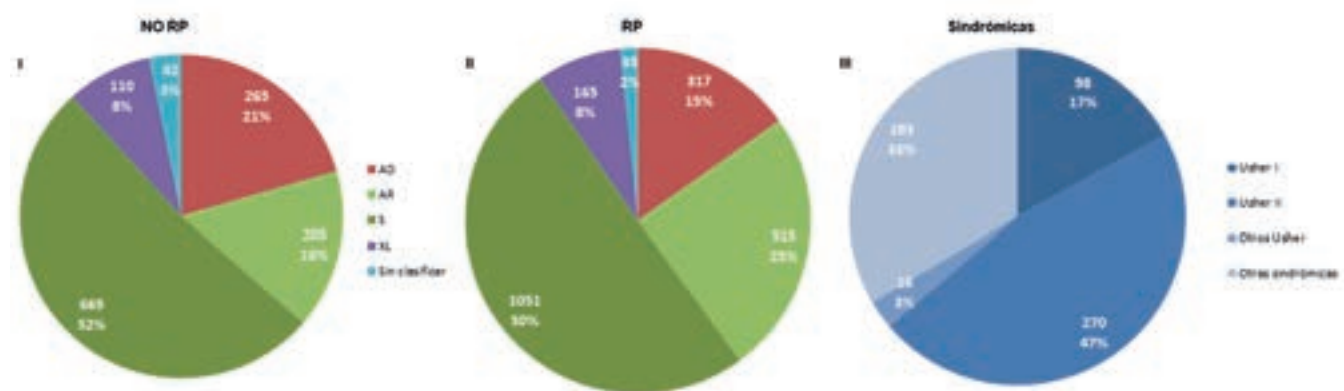


Figura 2. Clasificación de los casos con distrofias hereditarias de la retina en (I) No RP y (II) RP, según el modo de herencia, y (III) sindrómicas, según el tipo de síndrome.

DHR no sindrómicas		
	Modo de herencia	5 genes más frecuentes (número de familias caracterizadas)
"NO RP"	AD	<i>PRPH2</i> (51), <i>BEST1</i> (33), <i>GUCY2D</i> (10), <i>CRX</i> (7), <i>PROM1</i> (5)
	AR	<i>ABCA4</i> (450), <i>CRB1</i> (21), <i>BEST1</i> (9), <i>CNGB3</i> (9), <i>PROM1</i> (9)
	XL*	<i>RS1</i> (83), <i>RPGR</i> (3), <i>OPN1LW-OPN1MW</i> (1)
"RP"	AD	<i>RHO</i> (65), <i>PRPF31</i> (34), <i>RP1</i> (16), <i>PRPH2</i> (14), <i>SNRNP200</i> (12)
	AR	<i>USH2A</i> (127), <i>CRB1</i> (56), <i>ABCA4</i> (52), <i>EYS</i> (37), <i>RP1</i> (28)
	XL	<i>RPGR</i> (68), <i>CHM</i> (54), <i>RP2</i> (22), <i>CACNA1F</i> (8), <i>NYX</i> (6)
DHR sindrómicas		
	Subtipos	5 genes más frecuentes (número de familias caracterizadas)
Sindrómicas	USH1	<i>MYO7A</i> (30), <i>CDH23</i> (12), <i>PCDH15</i> (9), <i>USH1C</i> (2), <i>USH1G</i> (2)
	USH2	<i>USH2A</i> (129), <i>ADGRV1</i> (11), <i>MYO7A</i> (3), <i>CDH23</i> (1), <i>PEX6</i> (1)
	Otras	<i>BBS1</i> (23), <i>MKKS</i> (6), <i>ALMS1</i> (5), <i>BBS10</i> (4), <i>BBS12</i> (4)

Tabla 1. Resumen de los genes causales encontrados más frecuentemente en cada subgrupo del estudio. AD: autosómico dominante; AR: autosómico recesivo; USH1: síndrome de Usher tipo 1; USH2: síndrome de Usher tipo 2; XL: ligado al cromosoma X. *En este subgrupo se han encontrado menos de 5 genes diferentes.

Dentro del grupo de las DHR sindrómicas, la mayoría se explicaron por una herencia autosómica recesiva. El síndrome de Usher (sordoceguera) fue la forma más prevalente en nuestra cohorte y, más específicamente el síndrome de Usher de tipo 2, que representa casi la mitad del total de familias con DHR sindrómicas (Figura 2).

Resultados Genéticos. Tasa diagnóstica y genes implicados

Obtuvimos una tasa de diagnóstico general del 53%. Los estudios moleculares permitieron identificar los genes responsables de la enfermedad en 2.100 familias. En algunas de ellas se reclasificó el tipo de herencia o de forma clínica, pudiéndose realizar una clasificación genética y un asesoramiento más preciso. Se identificaron 142 genes distintos como causantes de DHR, pero es importante remarcar que cada subgrupo de la cohorte (pacientes "NO RP" y "RP" divididos por el modo de

herencia) tiene un enriquecimiento de casos caracterizados en genes específicos (Tabla 1). Además, algunos de esos genes solapan en algunas categorías, bien porque pueden presentar dos modos de herencia distintos, como es el caso de *PROM1* (autosómico dominante o recesivo), o bien porque pueden ser la causa de más de un tipo de enfermedad, lo que también ocurre, por ejemplo, con *USH2A*, que puede ser causante de RP no sindrómica o de síndrome de Usher tipo 2. Por otra parte, en el grupo de los afectados con enfermedades visuales predominantemente de los conos ("NO RP") los genes mutados fueron 45, siendo los más frecuentes *PRPH2*, *ABCA4* y *RS1* en cada uno de los modos de herencia (autosómico dominante, recesivo y ligado al X). Mientras que el grupo de "RP" presentó una mayor cantidad de genes causales (N=94), siendo *RHO*, *USH2A* y *RPGR* los más prevalentes en las familias autosómicas dominantes, recesivas y ligadas al X, respectivamente.

En las familias con DHR sindrómicas, se identificaron 55 genes implicados, y los más frecuentes son MYO7A, USH2A y BBS1, causantes de los síndromes de Usher de tipo 1, de tipo 2 y del síndrome de Bardet-Biedl, respectivamente.

Mutaciones asociadas a DHR frecuentes en población española

Aunque hay una alta heterogeneidad en las variantes genéticas implicadas en la enfermedad en nuestro país, las más frecuentemente observadas en este estudio, afectaron a los genes ABCA4 y USH2A, siendo los más prevalentes en pacientes DHR españoles. La variante c.3386G>T (p.Arg1129Leu) de ABCA4 se encuentra casi exclusivamente en pacientes españoles "NO RP", siendo probablemente una mutación fundadora española. Sin embargo, otra variante frecuente, c.2276G>T (p.Cys759Phe) en USH2A no es exclusiva de la población española y ha sido reportada en otras poblaciones, siendo frecuente en Europa.

Además en algunas regiones se observan mutaciones propias de zonas del mediterráneo oriental y países árabes (por ejemplo: c.64C>T (p.Arg22Ter) en PRCD, en la región de Murcia).

Conclusiones

Nuestros resultados describen las características genéticas de los pacientes españoles con DHR, indicando una amplia gama de genes causantes implicados en la enfermedad. La identificación de la causa genética de la enfermedad representa un paso clave para los pacientes, en primer lugar, para su asesoramiento genético, con el establecimiento de riesgo de afectación y su prevención en otros familiares y, en segundo lugar, para ofrecer la posibilidad de participar en ensayos clínicos o aplicar terapias autorizadas, dirigidas a genes o variantes específicos.

En conclusión, este estudio muestra el panorama general de la genética de las DHR en España y ayudará a diseñar abordajes clínicos y asistenciales preventivos de este trastorno en nuestro país.

AGRADECIMIENTOS

Instituto de Salud Carlos III (PI16/00425, PI19/00321, FI17/00192), CIBERER (06/07/0036), Biobanco IIS-FJD (PT13/0010/0012), Comunidad de Madrid (B2017/BMD-3721), FEDER, ONCE, Cátedra UAM-

IIS-FJD de Medicina Genómica, Fundación Ramón Areces y Fundación Conchita Rábago.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ayuso, C. & Millan, J. M. Retinitis pigmentosa and allied conditions today: a paradigm of translational research. *Genome Med* 2, 34, doi:10.1186/gm155 (2010).
2. Hanany, M., Rivolta, C. & Sharon, D. Worldwide carrier frequency and genetic prevalence of autosomal recessive inherited retinal diseases. *Proc Natl Acad Sci U S A* 117, 2710-2716, doi:10.1073/pnas.1913179117 (2020).
3. Del Pozo-Valero, M. et al. Genotype-Phenotype Correlations in a Spanish Cohort of 506 Families With Biallelic ABCA4 Pathogenic Variants. *Am J Ophthalmol* 219, 195-204, doi:10.1016/j.ajo.2020.06.027 (2020).
4. Martin-Merida, I. et al. Genomic Landscape of Sporadic Retinitis Pigmentosa: Findings from 877 Spanish Cases. *Ophthalmology* 126, 1181-1188, doi:10.1016/j.opht.2019.03.018 (2019).
5. Martin-Merida, I. et al. Toward the Mutational Landscape of Autosomal Dominant Retinitis Pigmentosa: A Comprehensive Analysis of 258 Spanish Families. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 59, 2345-2354, doi:10.1167/iovs.18-23854 (2018).
6. Blanco-Kelly, F. et al. Clinical aspects of Usher syndrome and the USH2A gene in a cohort of 433 patients. *JAMA Ophthalmol* 133, 157-164, doi:10.1001/jamaophthalmol.2014.4498 (2015).
7. Sanchez-Navarro, I. et al. Combining targeted panel-based resequencing and copy-number variation analysis for the diagnosis of inherited syndromic retinopathies and associated ciliopathies. *Sci Rep* 8, 5285, doi:10.1038/s41598-018-23520-1 (2018).
8. Perea-Romero, I. et al. Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain and their therapeutic and extended epidemiological implications. *Sci Rep* 11, 1526 (2021).
Título original: "Genetic landscape of 6089 inherited retinal dystrophies affected cases in Spain and their therapeutic and extended epidemiological implications"
Enlace del artículo original: <https://www.nature.com/articles/s41598-021-81093-y>

La edición **génica** por «crispr» permite generar modelos animales para **estudiar** la RP y el síndrome de conos S

Los modelos animales son fundamentales para estudiar la función de un gen y entender el origen de una enfermedad, pero también para diseñar y evaluar nuevos tratamientos, cuya efectividad depende del gen mutado



Izarbe Aísa y Gemma Marfany

Depto.de Genética, Microbiología y Estadística Universitat de Barcelona (CIBERER)

Las distrofias de retina hereditarias forman un grupo heterogéneo de enfermedades causadas por mutaciones en más de 330 genes muy relevantes para mantener la función de la retina. Estas mutaciones alteran la función de las células de la retina y terminan

causando la muerte de los fotorreceptores, lo que conlleva la pérdida progresiva de la visión. Los fotorreceptores están especializados en la captación de la luz, y son las células encargadas de transformar la señal lumínica en impulsos nerviosos que el cerebro procesa en imágenes. Existen dos tipos de fotorreceptores: los conos, responsables de la visión en color y la agudeza visual, y los bastones, responsables de la visión nocturna y periférica. Los humanos tenemos tres subtipos de conos, L (del inglés, long), M (del inglés, medium) y S (del inglés, short), dependiendo de si captan la longitud de onda de la luz roja, verde o azul, respectivamente.

NR2E3 es uno de los genes causantes de distrofias de retina. Las mutaciones en este gen pueden producir dos enfermedades diferentes: la retinosis pigmentaria y el síndrome de conos S. La retinosis pigmentaria es la más frecuente de todas las distrofias de retina hereditarias (1 de cada 4.000 personas) que se caracteriza por una pérdida progresiva de los bastones, lo que causa una disminución de la visión periférica y la visión nocturna, que finalmente termina

produciendo también la pérdida de conos y la ceguera. Aproximadamente, 1-5 de cada 100.000 personas en el mundo tiene RP causada por mutaciones en NR2E3. El síndrome de conos S es una enfermedad ultra-rara (<1 de cada 1.000.000 de personas) que se caracteriza por un exceso de conos S, en detrimento de los bastones, debido a una alteración del desarrollo de la retina.

Para investigar los mecanismos por los cuales se desarrolla una enfermedad a nivel mor-

fológico y celular, utilizamos como herramientas de estudio modelos celulares y modelos animales.

Para estudiar qué sucede en la retina cuando hay mutaciones en genes concretos, los modelos en ratón o pez cebra son muy informativos. Por ello, en nuestro grupo, hemos diseñado dos modelos animales para las distrofias de retina causadas por mutaciones en el gen NR2E3, lo que nos permitirá estudiar en detalle su función y los mecanismos moleculares afectados en las dos enfermedades. Para generar estos modelos en ratón, decidimos aplicar la novedosa técnica de edición génica CRISPR/Cas9, que justamente este año 2020 mereció el Premio Nobel de Química. El sistema CRISPR/Cas9 permite dirigirse a zonas específicas del genoma, en nuestro caso al lugar del genoma donde se encuentra el gen NR2E3, y cortar el ADN en una posición muy precisa, a modo de bisturí con un GPS. A partir de este corte, la célula tiene que reparar esta información genética dañada y se pueden seguir distintos caminos. Se pueden pegar los extremos cortados, de forma que el gen puede perder algunas 'letras' de su secuencia, o introducir un molde para modificar estas 'letras' a voluntad. En nuestro caso, realizamos dos cor-

Los modelos animales son especialmente importantes en el caso de las enfermedades raras como las distrofias de retina

tes en la secuencia de NR2E3, para eliminar las 'letras' comprendidas entre estos cortes y así, romper la información genética que allí estaba codificada. Estas 'letras' eliminadas contienen instrucciones para producir regiones de NR2E3 que poseen diferentes funciones. De esta forma, obtuvimos dos modelos distintos de ratón, cada uno es incapaz de realizar una función concreta en la retina. Lo más interesante de estos modelos es que mimetizan

las características de las dos enfermedades que NR2E3 causa en humanos.

En el modelo de retinosis pigmentaria, los bastones no pueden funcionar correctamente, por lo que se van muriendo, por ello, observamos una pérdida de visión que comienza por los bastones y progresa al resto de la retina con la edad. Además, vemos una reducción en el tamaño de la capa de los fotorreceptores y una disminución del número de conos (que ya han comenzado a degenerar debido a la pérdida inicial de bastones), así como alteraciones de la estructura de la retina y presencia de marcadores de estrés e inflamación. En cambio, en el modelo de síndrome de conos S, observamos una pérdida de visión que se inicia en el desarrollo. Estos ratones también presentan alteraciones de la estructura de la retina y marcadores de estrés e inflamación, como en el caso anterior, pero a diferencia de este, su retina presenta un incremento en el número de conos, lo cual es característico de esta enfermedad. Esto sucede porque no se expresan correctamente las instrucciones necesarias para la diferenciación entre conos y bastones durante el desarrollo de la retina.

Los modelos animales son especialmente importantes en el caso de las enfermedades raras como las distrofias de retina. Son fundamentales para estudiar la función de un gen y entender el origen de una enfermedad, pero también pueden ser utilizados para diseñar y evaluar nuevos tratamientos, cuya efectividad depende en muchas ocasiones del gen mutado. De esta forma, las nuevas terapias se prueban inicialmente en modelos para comprobar su

seguridad y efectividad y, finalmente, decidir si pueden ser aplicadas en humanos.

Nuestros modelos en ratón nos ayudarán a entender cómo las mutaciones en NR2E3 alteran el desarrollo del fotorreceptor y su supervivencia, provocando síndrome de conos S o retinitis pigmentaria. Cuando estos modelos estén bien caracterizados, los utilizaremos para investigar cómo diseñar posibles terapias para tratar estas enfermedades en el futuro.

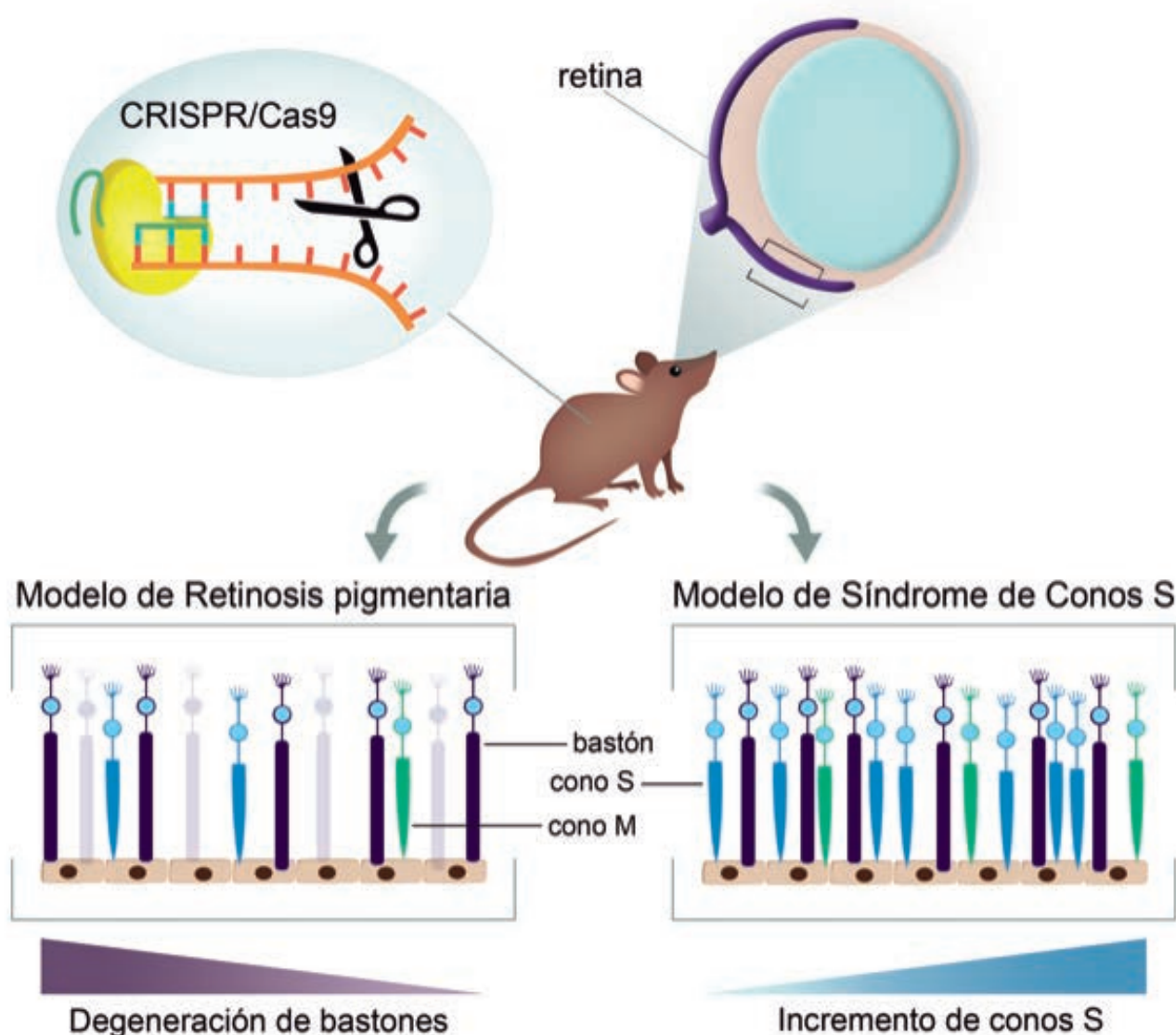


Figura. Modelos de Retinosis Pigmentaria y Síndrome de Conos S generados en ratón por CRISPR/Cas9. Estos modelos se generaron eliminando fragmentos específicos ('letras') del gen Nr2e3 mediante la técnica CRISPR. La retina de cada modelo presenta alteraciones parecidas a las que se presentan en pacientes humanos. En el modelo de retinosis pigmentaria (izquierda), se observa degeneración y muerte de los bastones, mientras que en el modelo de síndrome de conos S (derecha), presenta un incremento en el número de conos S.

Pablo Palazón Riquelme
Doctor en inmunología por
la Universidad de Manches-
ter y experto en Investi-
gación Clínica y Medicina
Farmacéutica



¿Cómo se vigila la seguridad de las vacunas del Covid-19?

Tener problemas de visión no es una contraindicación, pero es importante leer el prospecto del medicamento antes de que os llamen y en qué casos hay que consultar la idoneidad

Los primeros minutos del 1 de enero de 2021, tras comernos las 12 uvas, todos tuvimos un deseo parecido: “¿Que esto acabe ya!”. No hacía falta precisar qué era ‘esto’, todos lo sabíamos. Aunque 2020 había sido un año horrible, 2021 era un año de cierta esperanza. Igual que los más de 75.000 fallecidos por COVID-19 tenían nombre y apellidos, también los tenía Araceli Hidalgo, de 96 años, primera vacunada en España en lo que está siendo una titánica campaña de vacunación, nunca antes vista en la Historia.

Y es que, la medicina moderna tiene un peculiar reto: Hallar un equilibrio entre poner nuevos fármacos a disposición de los pacientes lo antes posible y estar lo más seguro posible de que es-

tos fármacos son eficaces y seguros. Esta misma velocidad, tan necesaria para frenar la progresión de este virus mortal, es la que ha levantado muchas dudas entre los receptores de las vacunas: ¿Cómo sabemos los ciudadanos que las vacunas son seguras? ¿Qué debo tener en cuenta antes de vacunarme? Son preguntas razonables que intentaremos responder en este artículo.

1. ¿Por qué hay efectos secundarios o efectos adversos?

Los efectos secundarios son efectos no buscados que ocurren cuando se toma un fármaco. Aunque se busca que sean lo más específicos posible, todos los fármacos tienen varios efectos en



Pastilla de citrato de sildenafil: viagra

el cuerpo, ya sea por su ruta de administración o por sus propiedades biológicas y químicas. Cuando un producto intenta venderse a sí mismo como "sin efectos adversos", aparte de ser seguramente falso, suele ser también inútil terapéuticamente hablando.

Hablamos de efectos secundarios porque, aunque la mayor parte del tiempo son adversos, también pueden ser positivos. El efecto secundario positivo más famoso fue descubierto cuando se probó el citrato de sildenafil en pacientes con angina de pecho. Aunque resultó fallido como tratamiento para la angina de pecho, gracias a un potente efecto secundario ahora podemos encontrar el citrato de sildenafil en farmacias bajo el nombre comercial de Viagra.

Los efectos adversos más reportados de las vacunas son también esperados y comunes a todas las vacunas pasadas, presentes y seguramente futuras. La vacunación pretende activar el sistema inmune para que tu cuerpo genere anticuerpos específicos y así estar protegido si confrontas el virus de

verdad. Es esta misma activación de tu sistema inmune la que produce fiebre, dolor, malestar, hinchazón, rojez, etc... Por suerte, estos efectos secundarios suelen desaparecer en pocos días, así que si presentas alguno no te preocupes, es tu sistema inmune que está trabajando duro creando la ansiada inmunidad.

Aparte, hay otra serie de efectos adversos mucho menos frecuentes pero a la vez menos deseados. ¿Cómo sabemos que existen y cómo sabemos que pese a que existan merece la pena usar las vacunas?

Ensayos clínicos y riesgo/beneficio

Un ensayo clínico está específicamente diseñado para poder responder a la siguiente pregunta: ¿Merece la pena usar un fármaco? Es decir, se pone en una balanza tanto lo positivo (qué beneficios tiene este fármaco) como lo negativo (qué efectos secundarios provoca).

Analizar estos dos parámetros no es sencillo y, por ello, agencias repletas de expertos tardan

varias semanas o meses en tomar la decisión de aceptar o no un medicamento. Por esta razón, igual que confiamos en los profesionales sanitarios para diagnosticar y elegir tratamiento reconociendo la complejidad de su tarea, hay que confiar en las agencias del medicamento como únicas entidades capaces de tomar esas decisiones. Para analizar si merece o no la pena usar una vacuna entra en juego la diferencia entre peligro y riesgo. El peligro es qué puede pasar, mientras que el riesgo es cuánto de probable es que pase.

Todos tomamos decisiones, sin saberlo,

**El problema es
crear más probable
que nos ocurra un
evento adverso
raro y rechazamos
la vacuna al no ver
el claro beneficio.
Sería como no salir
de casa porque
cada año 400
personas mueren
atropelladas**

Aids help 'too late for victims'

THE multi-million dollar hunt for the cause of Aids may soon be over but the epidemic is likely to continue spreading at an ever-increasing rate for two years or more.

Barring a breakthrough in treatment, the recent discoveries by US and French scientists will have come too late to save the 2,000 surviving Aids victims and the 3,000 or more people in Europe and the US who on current trends will develop the disease this year.

The first fruit of the discoveries is likely to be a test for the presence of the disease in blood for transfusions and blood products like Factor VIII for haemophiliacs.

The prediction earlier this week by the US Health Secretary, Mrs Margaret Heckler, that a blood test will be widely available in six months, is regarded as optimistic, even though President Reagan is asking for

Andrew Veitch reports how US and French discoveries provide hope only in the long term

\$54 million for Aids research next year.

Hundreds of UK homosexuals are suffering from the Aids-related condition, lymphadenopathy (persistently swollen lymph glands in the neck, armpits, and groin, accompanied by persistent fever, night sweats, weight loss, and general malaise) and approximately 15 per cent of them will develop Aids, according to Dr Marian McEvoy, senior registrar at the Communicable Disease Surveillance Centre, which is monitoring the spread of the disease in the UK.

There have been 40 recorded cases in the UK, of whom 22 have died, but US experts comparing the spread of the disease here and in America predicted that there would be a big increase this year.

The number of US cases topped 4,000 this month and nearly 2,000 have died — 880 new cases were reported in the first three months of the year. The death rate two years ago after diagnosis is approaching 100 per cent.

Two teams of scientists, led by Dr Luc Montagnier at the Pasteur Institute, Paris, and Dr Robert Gallo at the National Cancer Institute, Maryland, have each isolated a virus which they believe causes Aids.

Dr David Tyrrell, chairman of the Medical Research Council working party on Aids, said: "My guess is that they have both discovered the same organism and called it different names."

The French version, called lymphadenopathy associated virus (LAV), was isolated from the blood of two haemophilic brothers, aged

13 and 17, who had been given US blood products.

The scientists cultured the virus and found that it attacked T helper cells — the white cells in the body's immune system which are depleted in Aids victims. They have also isolated the virus from several Aids patients: a homosexual man with the skin cancer, Kaposi's sarcoma, a Haitian man, and a woman from Zaire.

Only one of the haemophilic brothers developed Aids, and Dr Montagnier suggests that the virus is activated by other infections, such as hepatitis, which is widespread among homosexuals.

The American virus is called human T-cell leukaemia virus Type III (HTLV III). Dr Gallo has found antibodies to HTLV III in 88 per cent of Aids patients tested so far; in 79 per cent of patients with depleted T-cells but few other Aids symptoms; and, most worrying of all, in more than a quarter of homosexuals with no signs of Aids.

Artículo de periódico anunciando el descubrimiento del virus del sida en 1983.

basadas en riesgo-beneficio. El peligro de salir de casa es que nos atropelle un coche, nos atraquen, nos caiga una maceta de la vecina en la cabeza o un elefante me aplaste. Son cosas que no nos pasarían en casa. Un rápido análisis del riesgo real nos dirá que si voy por la acera, seguramente no me atropellen; si no voy por barrios peligrosos, no me atraquen; y si me encuentro en España, es difícil que un elefante suelto me aplaste.

Al hacer el balance riesgo-beneficio de las vacunas, hay que tener claro los beneficios y riesgos de vacunarse, pero también los beneficios y riesgos de no vacunarse, o de vacunarse unos meses más tarde.

El problema viene cuando distorsionamos ese análisis del riesgo y creemos más probable que nos ocurra un evento adverso muy raro y rechazamos el consejo médico y la vacunación al no ver el claro beneficio que presenta. Sería algo así como no querer salir de casa argumentando que cada año 400 personas mueren atropelladas.

Seguridad en vida real y sistema de farmacovigilancia

En 1981, se hizo pública una epidemia de "un tipo raro de cáncer" que causaba un síndrome de inmunodeficiencia. Era el SIDA. Para probar que el causante era un virus habría que esperar 2 años y para el primer tratamiento 13. En el caso del COVID-19, se suele hablar de un esfuerzo científico sin precedentes, casi un milagro. En menos de un año, se había identificado el patógeno causante de la enfermedad, secuenciado su genoma, diseñado pruebas para detectarlo y aprobado vacunas para evitar su propagación. Pero este hito científico lleva aparejado hitos industriales y logísticos: un esfuerzo tanto de producción como de farmacovigilancia sin igual.

El sistema de farmacovigilancia es un sistema internacional diseñado para detectar cuanto antes efectos no esperados en fármacos ya en uso, y que los ensayos clínicos no podían advertir. Es un sistema complejo con muchos actores y muchas agencias. Asegura que cualquier ciudadano

puede reportar cualquier evento adverso a su médico, a la agencia española del medicamento o a la compañía farmacéutica directamente. Y es importante que así se haga para mantener un sistema de calidad y que sea útil para saber mejor cómo usar los fármacos. Lo que hace fuerte a este sistema de farmacovigilancia es su carácter internacional, ya que se pueden extraer datos de millones de pacientes y de miles de efectos adversos distintos.

Evento adverso vs reacción adversa: Fácil confundirlo

La farmacovigilancia detecta tanto eventos como reacciones adversas. Aunque parezcan conceptos similares, en realidad son bastante diferentes:

— **Evento adverso:** Todo lo que pasa posteriormente a la administración de un fármaco, sea o no consecuencia de este. Ej: vacunarse y caerse por las escaleras una semana después.

— **Reacción adversa:** Todo lo que ocurra posteriormente a la administración de un fármaco y sea consecuencia de éste. Ej: dolor en el lugar de inyección.

Las enfermedades (o eventos adversos) ocurren de manera natural. Si un millón de personas se comen una naranja y les hacemos un seguimiento durante un mes, seguramente varias decenas morirán, muchos sufrirán infartos, se diagnosticarán tumores etc... ¿Podemos decir que son consecuencia de esa naranja que se comieron? Evidentemente no.

De la misma manera, cada día en España ocurren eventos como trombosis, infartos, enfermedades nerviosas etc. Por ejemplo, cada día del

Es normal no saber y es normal que afecte todo el ruido alrededor de la vacunación, pero es importante seguir siempre el consejo experto de los que saben y de los que nos han cuidado hasta hoy

año 2018, una quincena de menores de 40 años fueron ingresados por trombosis, llegando por encima de los 5.000 ingresados en el año. Entonces, ¿cómo sabemos si son consecuencia o no de la medicación?

Tenemos dos formas de saber si un evento en particular es consecuencia o no de la acción del fármaco: La primera, por la experiencia. En el prospecto del paciente salen detallados los efectos adversos que hemos observado en los ensayos clínicos y que sabemos que son comunes tras usar una vacuna. La segunda es comparando. Se puede comparar cuántas veces el evento adverso es reportado con su frecuencia en la población.

Aunque pueda parecer paradójico, no hace falta

que el evento adverso sea más común en la población vacunada que en la población no vacunada para achacarlo a una vacuna o medicamento. Un ejemplo lo tenemos en los casos de trombosis en las vacunas de AstraZeneca y Janssen. La incidencia de trombos en los vacunados no era mayor que en la población no vacunada, sin embargo, estimando que no todos los eventos adversos son reportados y habiendo visto un posible mecanismo que explicaría la relación, estos eventos tromboembólicos han sido incluidos como posible efecto adverso muy raro y muy poco frecuente de ambas vacunas. ¿Quiere decir que si nadie se hubiese inmunizado con esas vacunas no habría trombos? Por supuesto que no. Pero resalta la necesidad de vigilarlo.

¿Cómo se traducen estas reacciones?

En base a esos datos recogidos por muchos países, comités de expertos de las agencias del medicamento europeas y nacionales pueden hacer



El prospecto de un medicamento nos da información sobre cómo usarlo y en qué circunstancias se debe consultar su uso con un profesional sanitario.

recomendaciones de uso. Estas recomendaciones serán recogidas por cada país y las aplicará (o no) basándose en las condiciones que se dan en su territorio.

Esto es muy importante, porque una cosa es lo que digan los evaluadores de medicamentos y otra cosa es lo que hagan las autoridades sanitarias de cada país. Un buen caso para ilustrarlo sería la vacuna de la empresa anglosueca AstraZeneca, donde los cambios de criterio de los diferentes gobiernos nacionales han chocado con la recomendación constante de los expertos que califican la vacuna como segura.

¿Por qué? Sería difícil de analizar. Sin embargo, lo que está claro es que los gobiernos tienen otros criterios diferentes a los científicos: presión social, incidencia del virus, qué población está ya vacunada,... Por ejemplo, con una incidencia alta, quizás retrasar 3 meses la campaña de vacunación causase 5.000 muertes adicionales que se podrían evitar con la vacunación; pero con una incidencia muy baja apenas habría diferencias. Es decir, aunque el peligro sea el mismo, el riesgo cambia al ser la amenaza del virus diferente.

Es importante precisar aquí, en la inmensa mayoría de los casos, el sistema de farmacovigilancia afina el uso que se le debe dar al medicamento, pero no hay que esperar grandes cambios. Un fár-

maco que se ha visto seguro en ensayos clínicos es muy improbable que de repente sea peligroso. Sin embargo, siempre hay que estar vigilante y no sería la primera vez que un fármaco se retira del mercado al aparecer competidores más seguros o detectarse un número de efectos adversos graves inesperado.

¿Qué tengo que tener en cuenta antes de vacunarme?

Lo primero a tener claro es que la vacunación es un acto muy recomendable, pero voluntario. Personalmente, recomendaría a todos aquellos que estén dudosos que, si pueden, hablen con algún profesional sanitario de confianza y le expresen sus dudas. Hemos confiado toda su vida en su criterio, no es el momento de no hacerlo.

Es normal no saber y es normal que afecte todo el ruido alrededor de la vacunación, pero es importante seguir siempre el consejo experto de los que saben y de los que nos han cuidado hasta hoy. Además, nunca hay que olvidar que la vacunación es un acto de protección propia, pero también de protección de nuestros seres queridos, ya que a día de hoy podemos afirmar que las vacunas no solo evitan la enfermedad grave, sino también reducen el contagio.

Por el momento, la única contraindicación para las vacunas disponibles es hipersensibilidad (alergia) a alguno de los componentes.

Tener problemas de visión, cardíacos, de hígado, diabetes, hipertensión no es una contraindicación. Sin embargo, es importante que os leáis el prospecto del medicamento antes de que os llamen y leáis la parte que habla de en qué casos hay que consultar la idoneidad de la vacunación con un profesional sanitario, como en aquellos individuos con problemas inmunitarios. Este prospecto se puede encontrar buscando "CIMA prospecto [nombre del medicamento]".

Como decíamos al principio, 2020 fue un año horrible, pero 2021 puede ser un año para la esperanza. Países con grandes tasas de vacunación como EEUU, Reino Unido o Israel bajan tasas de contagios desde hace meses. No hay que bajar la guardia, pero vamos por el camino correcto y ya empezamos a ver la luz al final del túnel.

ASOCIACIONES

Andalucía se adentra en el mundo virtual

La asociación celebra su asamblea de forma telemática y sus buenas perspectivas le permiten donar por primera vez tres mil euros a FUNDALUCE



**Asociación
Andaluza
de Retinosis
Pigmentaria (AARP)**

Debido a la situación tan excepcional en la que estamos inmersos, con la pandemia provocada por el coronavirus SARS-CoV-2, los encuentros, reuniones, jornadas y eventos tanto públicos como privados se han tenido que suspender en muchos casos o trasladarlos al mundo virtual, a través de algunas de las plataformas online que han proliferado en los últimos meses.

Esta ha sido precisamente la forma elegida por la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria para poder celebrar su asamblea anual de asociados, algo que tradicionalmente se venía celebrando de forma presencial en el centro de recursos Luis Braille que posee la ONCE en Sevilla.

El pasado 12 de diciembre tuvo lugar la asamblea online, donde el presidente Rafael Bascón y la vicepresidenta Isabel Domínguez, desgranaron de manera pormenorizada la situación en la que

se encuentra la asociación hasta la fecha. En su informe, comentaron las grandes dificultades que se han encontrado en los últimos dos años y el enorme trabajo que les ha supuesto, para poder actualizar bases de datos de asociados, regularizar movimientos bancarios y cuotas, así como para localizar a personas asociadas a las que se les ha perdido el rastro.

A pesar de las dificultades encontradas, debido al buen hacer de algunas delegaciones provinciales y del trabajo minucioso llevado a cabo desde la dirección regional, la situación financiera de la organización goza de buena salud y con perspectivas de mejorar aún más, por los escasos gastos generados y mayor ahorro, debido a las restricciones que los años 2020 y 2021 están teniendo. Es por ello que, por primera vez, la asociación ha podido transferir una donación de 3.000 euros a FUNDALUCE para apoyar los programas y proyectos que dicha fundación lleva a cabo en su lucha contra la ceguera, algo que, se espera, se pueda realizar con mayor periodicidad.

Tanto el informe de la situación financiera, como el de actividades contaron con el respaldo unánime de los asistentes que, aún siendo online, en algunos momentos se acercó al cen-

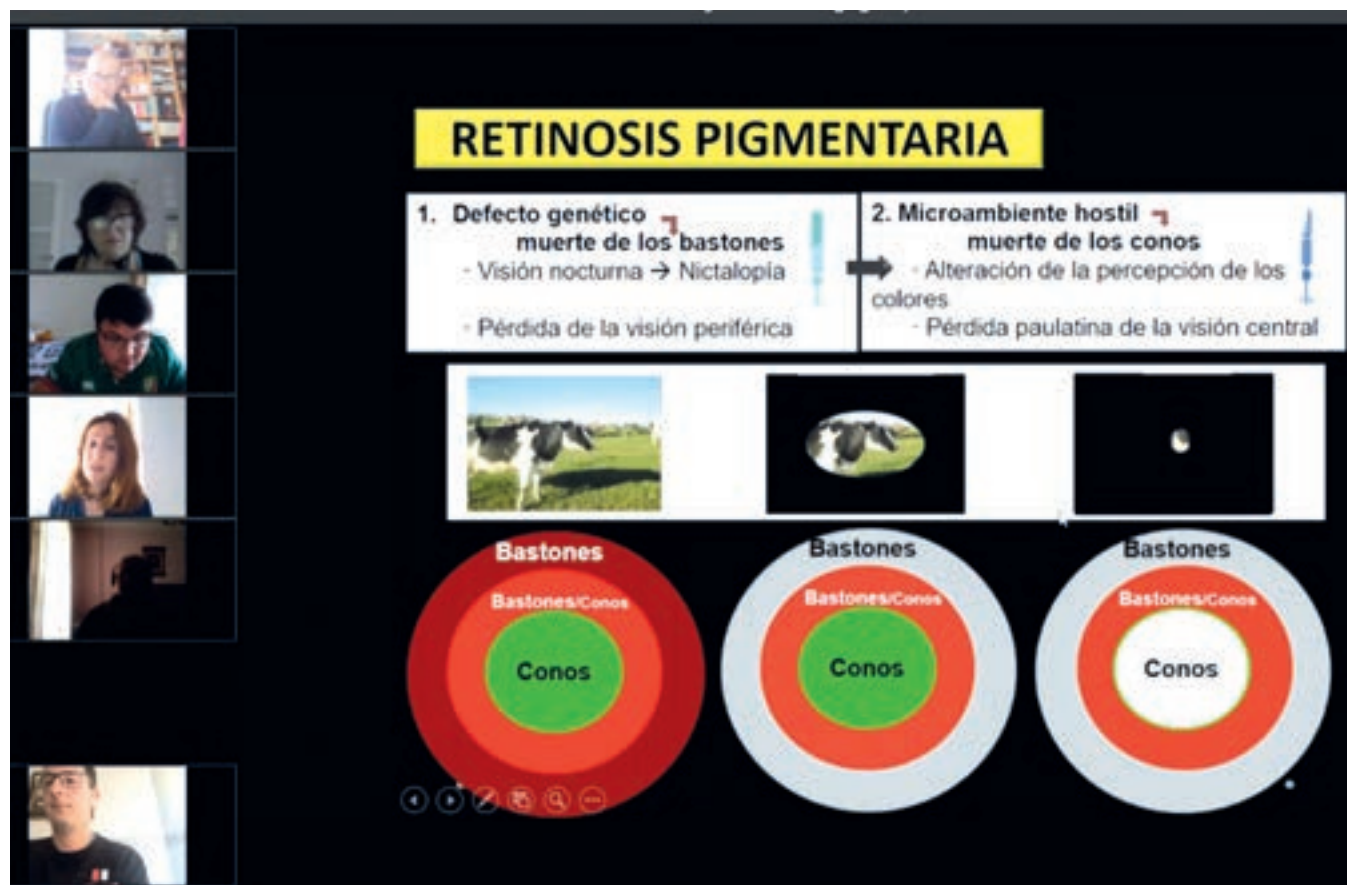


Imagen de la ponencia de la doctora Regina con socios escuchando.

tenar. Aprovechando la asistencia de miembros de la asociación de las ocho provincias andaluzas, tanto el presidente como la vicepresidenta, destacaron el hecho de que aunque todo esté ahora más parado por la situación pandémica que vivimos, aún queda mucho trabajo por hacer y para ello pidieron una mayor implicación de los asociados y un reforzamiento de las diferentes delegaciones provinciales, que son, sin lugar a dudas, un pilar fundamental de la asociación, para entre todos conseguir una mayor visibilización de las distrofias hereditarias de la retina, así como lograr una mayor colaboración e implicación de los diferentes centros médicos y equipos de investigación y asesoramiento existentes en cada territorio, con el fin de ser más eficaces y resolutivos.

Se estima que en Andalucía puede haber alrededor de 1.800 personas afectadas de distro-

fias hereditarias de retina, lo que implica que hay que incorporar a mucha gente aún a este movimiento asociativo, para mejorar así las posibilidades de estudio, diagnóstico y tratamiento de dichas enfermedades, así como prestar toda la ayuda necesaria a estas personas en su día a día. Ese es uno de los objetivos principales marcados por el actual equipo directivo y por el que van a seguir trabajando todo el tiempo que sea necesario.

Como broche final al encuentro on line, la doctora Regina Rodrigo Nicolás, investigadora en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF) de Valencia y especialista en Fisiopatología y Terapias de enfermedades de la Visión, desarrolló una ponencia médico-científica sobre el "Efecto del consumo de nutracéuticos sobre la función visual y el estado redox en pacientes con Retinosis Pigmentaria".

Volver a empezar en Aragón

La asociación aragonesa renueva su nombre, su imagen, sus estatutos y su junta directiva, que quiere darle un nuevo impulso al colectivo



Asociación Aragonesa de Retina (AAR)

Nuevo nombre, nuevo imageb, nuevos estatutos y nueva junta directiva para volver a empezar. La antigua Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria pasa a denominarse Asociación Aragonesa de Retina (AAR) y actualiza su logotipo con una imagen más moderna, en consonancia con el siglo XXI. Además, se encuentra en pleno proceso de modificación de estatutos, ya que no se cambiaban desde el año 1988.

Los protagonistas de este nuevo impulso son los componentes de la nueva junta directiva que surgió de la asamblea telemática celebrada hace unos meses y en la que resultó elegido presidente Federico Torralba López, quien releva en el cargo a José Luis Catalán.

El resto de la junta directiva la integran las siguientes personas: el vicepresidente Alfredo Lázaro, el tesorero Miguel Ángel Casanova, el secretario Julio Alfredo Samper y los vocales Jesús Ortega, Jesús Viver y Josefina Bellido.

El nuevo equipo quiere sacar a la asociación del dique seco en el que se encontraba y confía en recuperar el peso que tenía hace años y que le pueden dar los aproximadamente 150 socios con los que cuenta.

Actualmente, están poniéndose al día y recabando y recopilando toda la información con la que contaban en su sede, ubicada en el edificio de la ONCE de Zaragoza.

Uno de sus primeros objetivos es actualizar todas sus bases de datos y ya han contactado con los socios para comunicarles esta reactivación del colectivo y animarles a implicarse y participar en el proceso.

En el nuevo camino que acaban de iniciar, se han encontrado con algunas sorpresas inesperadas, como que fueron miembros fundadores y siguen siendo socios de la Coordinadora Aragonesa de Voluntariado.

El nuevo presidente, Federico Torralba, confía en que el esfuerzo, el trabajo y el empeño que va a poner con su equipo para reflotar la asociación vaya dando sus frutos y puedan recuperar la influencia que tenían hace años.

Los socios o familiares que quieran ponerse en contacto con la nueva directiva en esta nueva etapa de la asociación pueden hacerlo a través del siguiente correo electrónico: esretinaragon@gmail.com. El presidente sostiene que poco a poco tratarán de normalizar la situación del colectivo. Desde FARPE y la Revista Visión, damos la bienvenida a la nueva directiva y les deseamos una singladura llena de éxitos



De derecha a izquierda, Julio Alfredo Samper, Federico Torralba, Alfredo Lázaro y Miguel Ángel Casanova.



Pandemia, esperanzas y, mientras, el caos

Os animo a levantar la voz para intentar hacer valer nuestros derechos, vencer el caos mejorando la atención sanitaria y que las resoluciones dictadas en materia de incapacidad permanente o temporal se ajusten a nuestra situación real



Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España

Primeramente, y antes de nada, decir que compartimos una esperanza que consiste en recuperar, gracias a los esfuerzos científicos, toda o parte de la vista perdida, o recuperar buena parte de la salud, si tenemos otras patolo-

gías asociadas a la afección visual. En todo caso, hay que continuar estimulando la investigación, y si no nos alcanza a nosotros que alcance a los demás en el futuro.

Ahora bien, estamos viviendo en el mundo el parte de guerra en todos los órdenes que está causando la pandemia del Covid-19, tanto en España como en nuestra ciudad. Los mayores estragos se producen en las rentas de trabajo, que ya es grave con los bajos sueldos, también en la pérdida de puestos de trabajo, o la falta de actividad o muy aminorada de las empresas, que de todo esto habría para escribir unos cuantos libros y no cabrían en este artículo.



Imagen facilitada por la Asociación Retina Madrid.

Lo que sí cabe en este artículo es el caos que se ha generado desde las propias instituciones. Me refiero al servicio público de salud y al Instituto Nacional de la Seguridad Social. Cuesta un mundo y tener mucha suerte que te cojan el teléfono para pedir una cita, presentar un documento o una reclamación, eso es muy difícil, pero para los ciegos y discapacitados supone el triple de esfuerzo o un esfuerzo infinito que lleva a la desesperanza, pues los medios telemáticos no están adaptados para nosotros y, lejos de facilitar la labor, nos crean una barrera invencible. Así pues, si para los demás es un caos, para nosotros es un problemón y no pequeño. Supongo que habrá muchas experiencias y la mía será una más entre millones de españoles a los que nos es imposible manejar estas tecnologías.

Yo me dedico a luchar por los derechos, soy abogado en ejercicio y observo preocupado el corte del grifo y resoluciones administrativas que bordean la prevaricación. Me refiero a temas como la incapacidad permanente, el complemento de maternidad/paternidad, o también en situación de incapacidad temporal, donde el alta administrativa, que no médica, coloca a personas discapacitadas en una situación que ni pueden trabajar ni se les puede reconocer la incapacidad permanente. Este caos al que nos conduce la administración tiene

mucho de inhumano y mucho de antijurídico. La cuestión está en que nuestras organizaciones de afectados deberían de exigir de la Administración formas de vencer dichas barreras y terminar con aquellas resoluciones gravemente dañinas para los administrados.

Esto no es nuevo porque ahora tengamos un gobierno de otro signo, esto es desde la reforma del 2015, que ha permitido el prevalimiento de una resolución administrativa frente a lo que dice o afirma el médico del servicio público de salud. La administración no ha cambiado nada en este sentido y los derechos en estas materias siguen siendo de reconocimiento restrictivo, viendo al administrado como un pedigrüño defraudador que quiere ser reconocido de una incapacidad permanente en el grado que le corresponda.

Así pues, a los compañeros de FARPE y a los compañeros de las asociaciones os animo a levantar la voz para intentar hacer valer nuestros derechos, vencer el caos mejorando la atención sanitaria, y que las resoluciones dictadas en materia de incapacidad permanente, complemento de maternidad/paternidad, así como las resoluciones de incapacidad temporal en nuestras patologías estén ajustadas a derecho y a nuestra situación real.

Artículo de Felipe Beltrán

Protocolo de las DHR actualizado en Canarias

La asociación de las islas reelige como presidente a Germán López, que celebra la segunda versión de este documento para mejorar la atención a los pacientes



**Asociación
de Afectados
por Retinosis
Pigmentaria de la
Comunidad Canaria
(AARPCC)**

Tras la suspensión de la Asamblea General por la crisis sanitaria, de la que les hablábamos en la pasada edición de la revista, nos complace comunicarles que la misma tuvo lugar finalmente el 11 de noviembre, vía Zoom. Durante la misma, se procedió a la elección de la nueva Junta Directiva, que ha quedado integrada por los siguientes socios:

- Presidente: D. Germán López Fuentes.
- Vicepresidenta: Dña. Gloria Santana Miranda
- Secretario: D. Juan J. Hernández Hernández
- Tesorero: D. Francisco Ramón Gil López
- Vocalías:
 - . D. Manuel Jerónimo Pérez Ramírez
 - . D. Abel Jorge Hernández Segura
 - . D. Fernando María Cabrera Suárez
 - . Dña. Carmen Gloria González Tejera
 - . D. Armando Herrera Morales
 - . D. Juan Miguel Tejera del Río

Por otra parte, recordamos que el pasado 26 de septiembre tuvo lugar a través de la plataforma Zoom, la charla informativa: 'Sólo poseemos dos retinas. Cuidame. Prevención, tratamiento e investigación', evento desarrollado en el marco de las actividades para la conmemoración del Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria. Su celebración fue posible

gracias a la colaboración de FEDER, de la ONCE, delegación Canarias, y del Gobierno de Canarias, que por medio de la concesión de subvenciones destinadas a la ejecución de proyectos que fomenten los derechos de las personas en situación de dependencia y personas con discapacidad, promueve y permite la realización de estas actividades. A la charla se unieron no sólo nuestros socios, sino personas de diferentes comunidades autónomas y de diferentes países de Latinoamérica. Contó con la participación de Germán López Fuentes, presidente de la Asociación Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria, con su ponencia 'Apoyo y asesoramiento a los afectados de Distrofias Hereditarias de la Retina y Retinosis Pigmentaria y sus familiares. Implicación en la investigación y colaboración con el Servicio Canario de la Salud'; el doctor Francisco Cabrera López, Jefe del Servicio de Oftalmología del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil de Gran Canaria y profesor asociado de Oftalmología de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, con su ponencia 'Protocolo para el diagnóstico y seguimiento de las Distrofias Hereditarias de Retina del Servicio Canario de Salud'; el doctor Miguel Fernández Burriel, responsable del Laboratorio de Biología Molecular de la Unidad de Genética del Hospital de Mérida, con su ponencia 'Avances del uso de la tecnología NGS (Secuenciación de Nueva Generación o Secuenciación Masiva) en el diagnóstico genético de las Distrofias Hereditarias de Retina'; y, finalmente, el doctor Cristian Smerdou Picazo, director de la División de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del Cima de la Universidad de Navarra, con su ponencia



Protocolo de las Distrofias Hereditarias de la Retina ratificado por el Servicio Canario de la Salud

'Avances en la Terapia Génica de las Distrofias Hereditarias de Retina'. El cierre lo llevó a cabo don Miguel Ángel Déniz Méndez, presidente del Consejo Territorial de la ONCE de Canarias.

Finalmente, nos llena de orgullo y satisfacción la noticia de que tras año y medio de duro trabajo, se ha publicado por fin la segunda revisión del Protocolo de las Distrofias Hereditarias de la Retina. Este protocolo,

que se encuentra ya ratificado por el Servicio Canario de la Salud, ha sido elaborado por los profesionales especialistas de la red hospitalaria del Servicio Canario de la Salud, junto con la muy activa participación de las y los pacientes, y permitirá la mejor atención de las personas afectadas por estas patologías, así como el avance sostenido en la investigación de las mismas, incidiendo todo ello en la mejora de la calidad de vida de nuestro colectivo. Añadimos el enlace para que puedan consultar el documento completo, así como el de la versión destinada a pacientes:

https://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/content/1e27cd6c-f166-11e3-a788-5f1420c9318c/Prot_DistrofiasHereditariasRetina.pdf

- https://funcanis.es/wp-content/uploads/2015/09/GPC_DHR_SESCS_paciente.pdf

Desde la AARPCCC damos las gracias a todas las personas y entidades cuya colaboración en conjunto ha permitido este importante logro.

Nuestro objetivo: Luchar por el afectado

La atención al afectado ha crecido de forma espectacular desde las redes y todo tipo de medios, estamos recibiendo un aluvión de demandas



**Asociación de
Castilla-La Mancha
de Retinosis
Pigmentaria**

Quién te ha visto y quién te ve! Estimado lector, esta es la máxima que no dudo en repetir al comprobar cómo una enemiga acérrima de la Tecnología, como la que suscribe,

ha sido capaz de afrontar riesgos y miedos ancestrales para poder llegar a unos afectados, ávidos de información y con grandes miedos no sólo a la pandemia 'tan dichosa', sino también al devenir tan cruento que les supone la pérdida gradual o total de la Visión.

Ese afán por conseguir noticias, nos ha guiado a ser 'ratoncillos de biblioteca', capaces de consultar fuentes y medios tecnológicos por doquier. En mi caso es lógico, desde pequeñita me han educado para que atiende al afectado, inculcado por mi padre, el presidente fundador de Retinosis de

CLM, siendo primordial para la que suscribe hacer por ellos tantas cosas, que en ocasiones fructifican y si no es éste el caso, nos vale para seguir en la brecha y no cejar en nuestro empeño.

En este año, marcado por las incidencias del famoso virus, la atención al afectado ha crecido de forma espectacular. Desde las redes y todo tipo de medios, estamos recibiendo tal aluvión de demandas que nos hacen ver que aún somos necesarios en el campo asociativo.

Con respecto al ámbito institucional, desde estas líneas destacamos el vital apoyo que nos muestra el Ayuntamiento de Albacete y, especialmente, desde la figura de la concejal Juani García, con la que tuvimos la oportunidad de reunirnos telemáticamente en febrero, fecha en que la que suscribe estaba de baja por operación y no me encontraba cómoda en la puesta en común con las demás asociaciones sociosanitarias con las que compartimos despacho en el Centro de Asociaciones.

Esa etapa se cerró y, ahora, todos los miércoles puntualmente a las cinco de la tarde, nos reunimos en nuestro despacho de Casa Carretas, donde hemos encontrado una excelente acogida por los responsables coordinadores del Centro, especialmente con el responsable de ASFADI, asociación de Diabéticos.

Asimismo, por último, manifestamos públicamente nuestro agradecimiento a la Junta de Comunidades de CLM, que, desde la creación de Enfermedades Raras, cuentan con nosotros tanto para sus eventos como para sondear nuestras inquietudes. Se nos ha convocado para el próximo 25 de marzo a una Jornada virtual del I Encuentro de Asociaciones de pacientes y familias afectadas por Enfermedades Raras, todas ellas con localización y/o intervención en Castilla-La Mancha a desarrollar desde la plataforma webex de la Junta de Comunidades.

Artículo de Conchita Gómez Sáez

Nuestro granito de arena

Castilla y León registra más de 150.000 personas con enfermedades raras



Retina Castilla y León (ReCYL)

Las enfermedades raras afectan a más de tres millones de españoles, de los que unos 250.000 residen en Castilla y León, calculan desde la Federación Española de Enfermedades Raras, si bien los datos que maneja la Junta reducen esa cantidad a unas 150.000 personas.

La Consejería de Sanidad puso en marcha en 2014 el Registro poblacional de enferme-

dades raras de Castilla y León (ReCYL) con los objetivos de «mantener actualizado un censo fiable y lo más completo posible de pacientes con enfermedades raras, conocer la incidencia y la prevalencia de estas dolencias en Castilla y León, proporcionar información básica relevante al respecto, orientar la planificación y la gestión sanitaria y la evaluación de las actividades preventivas en el ámbito de estas patologías y promover el desarrollo de proyectos de investigación». En el año 2019, últimos datos disponibles, el registro incorporó ocho nuevas patologías con presencia en la Comunidad, como Ataxia de Friedreich, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome del X frágil y . Enfermedad de Rendu-Osler-Weber.

Un caso concreto

La vida de Alfredo Toribio dio un giro de 180 grados en el año 2006. Una rutinaria visita al médico por unos problemas de vista acabó con un diagnóstico tan inesperado como demoledor: distrofia hereditaria de retina. Un término tras el que se esconden una serie de patologías que tienen en común el progresivo deterioro de esta capa interna del globo ocular. Y con unas perspectivas muy duras, ya que, actualmente, no hay cura para estas patologías degenerativas, que suelen provocar la ceguera absoluta en el paciente con el paso de los años.

Por entonces Alfredo ya notaba que había perdido parte de la visión, pero no se imaginaba lo que estaba por llegar. Su campo de visión comenzó a reducirse más con el paso del tiempo. «Es como si vieses por dos cañones de escopeta que poco a poco se van cerrando, hasta que lo hacen por completo», explica. Un proceso que, en su caso, duró ocho años más desde que se lo diagnosticaron. En 2014, ingresó en la ONCE porque su campo visual ya estaba por debajo de diez grados, el límite para considerar a una persona ciega 'legalmente'. Actualmente, tiene un campo de unos seis grados, una visión «residual» que le permite tener cierta independencia.

El diagnóstico dejó hundido a Alfredo. «Es un duelo similar al que pasas cuando se muere un familiar... te hundes, te vienes abajo y te metes en una esquina porque no sabes cómo vas a tirar hacia adelante», recuerda. El apoyo de su familia fue fundamental. Y también el de otras personas que habían pasado por lo mismo, a las que encontró en la asociación Retina Castilla y León (Recyl), de la que hoy es presidente. De hecho, hoy es Alfredo el que apoya a esas personas que están pasando por el golpe inicial que él superó. «El otro día nos llamó un chico de Burgos que nos decía que se lo habían diagnosticado y repetía que él no podía tener eso, porque acababa de tener dos hijos y tenía que pagar un camión que acababa de comprar, porque es camionero», explica.

Su actitud no tiene nada de extraño, porque muchos pacientes suelen pasar por una



Cartel de la Federación Española de Enfermedades Raras.

etapa de negación cuando se les comunica la noticia. «Te pones a buscar por Internet posibles curaciones, pero después de la etapa de negación llega la depresión», continúa el presidente de Recyl.

Y las trabas que hay que superar. En este sentido, Alfredo se muestra crítico con la Junta de Castilla y León por las «dificultades» que pone para autorizar la realización de un test genético, «cosa que no pasa en otras comunidades». Esta prueba es fundamental para conocer los potenciales beneficiarios de los tratamientos que están en desarrollo, que son a base de terapias génicas y celulares. «Solo hay un tratamiento que se ha descubierto hace muy poco para todos los tipos de distrofias hereditarias de retina, que cuesta 800.000 euros, por eso es importante saber qué gen tenemos mutado, pero la Junta te suele denegar el test porque no hay curación para la enfermedad», señala. De modo que en muchos casos son los propios afectados los que tienen que pagar los cerca de 1.500 euros que cuesta esta prueba en la sanidad privada.

La enfermedad, que afecta a unas 16.000 personas en España, ha cambiado la vida de Alfredo. Tuvo que vender la empresa que tenía, renunciar a leer, a conducir y otras muchas cosas, pese a que en la ONCE aprendió muchas cosas que le han hecho más llevadera la situación.

Parte del artículo publicado por Óscar Fraile en El Día de Valladolid (28 - 02 - 2021)

Pinceladas de superación

Retina Comunidad Valenciana defiende que personas con grandes discapacidades pueden afrontar retos y ocupar un lugar importante en la sociedad



**Asociación Retina
Comunidad
Valenciana**

En Retina Comunidad Valenciana, hace tiempo nos llegó la noticia, a través de los medios de comunicación, de la existencia de un pintor ciego, Ataulfo Casado, afectado por una distrofia hereditaria de retina. Nos despertó la curiosidad, ya que no lo conocíamos, pero sí vimos que era alguien cercano a nosotros. Tampoco sabíamos que alguien podría ser capaz de crear y mezclar colores de la manera que él lo hace. A partir de aquí, decidimos adquirir una de sus obras, y que ésta ocupara un lugar importante en nuestro centro de trabajo.

Para nosotros, que padecemos estas patologías, nos motiva y nos confirma que el camino emprendido es el correcto: nuestra apuesta por la autonomía, nuestro objetivo de mejorar la calidad de vida de todo aquel que se acerca a nosotros.

Es muy importante, que alguien con quien compartimos afectación, forme parte del mundo artístico, dejando a un lado la creencia de que este mundo solo puede ser patrimonio de personas videntes.

Desde Retina Comunidad Valenciana no hemos querido dejar pasar la oportunidad que nos brinda Ataulfo ya que nos demuestra que cualquier debilidad la podemos convertir en fortaleza. Queremos que este paso abra un camino a todos los niveles para concienciarse de que las personas con grandes discapacidades somos capaces de afrontar retos y ocupar un lugar importante en la sociedad.



Cuadro de Ataulfo adquirido por Retina CV

En Retina CV haremos una gran difusión entre todos los escenarios en los que nos movemos: científico, sanitario, educativo, plataformas de personas con discapacidad, así como medios de comunicación. Este año ha sido difícil para todos y lleno de cambios y adaptaciones por circunstancias de sobra conocidas. Retina CV no ha dejado de progresar y adaptarse a estos tiempos, hemos proporcionado ayuda psicológica on line, talleres, reuniones, etc., gracias a la adquisición de nuevas tecnologías, en resumen, no hemos dejado en ningún momento de dar cobertura a todas aquellas necesidades planteadas por sus asociados, incluso mejorándolas gracias al cambio de local dotado con más espacio para la atención.

Será un placer compartir con vosotros la imagen del cuadro, así como la entrevista con Ataulfo. Un abrazo desde Retina CV.

Triple cita en Catalunya

La directiva suple la falta de contacto con una atención telemática personalizada



Associació Retina de Catalunya

El final del año 2020 continuó marcado por las limitaciones por la pandemia por Covid-19, aunque pudimos retomar el SIO para nuestros socios, por vía telemática y telefónica.

Jornada Científica Diciembre 2020

Retina Catalunya organizó el 19 de diciembre, mediante la plataforma Zoom, dentro de la Jornada científica 2020, las siguientes ponencias:

Los dos primeros ponentes se centraron en temas de investigación. La Dra. Carmen Ayuso, con su ponencia 'Utilidad de la genética en las DHR en el siglo XXI', se basó en la importancia de los estudios genéticos para poder abordar posibles tratamientos futuros.

Seguidamente, el Dr. Jaume Català, en su ponencia 'Perspectivas en el abordaje de las Distrofias de Retina', nos informó sobre el primer tratamiento aplicado en España a una niña con Amaurosis Congénita de Leber, en el gen mutado RPE65, así como de su favorable evolución.

En un segundo bloque se abordaron temas más divulgativos. El Dr. Miguel Ángel Zapata, con su exposición 'Oftalmología y Covid-19', se basó entre otros temas, sobre los efectos causados en nuestros ojos por el uso de la mascarilla en estos tiempos de pandemia.

Y para finalizar, la Dra. María Palacín. 'Cuidarse en el Convivir: cómo las relaciones afectan a la Salud', incidió sobre la importancia de la socialización, de evitar el aislamiento, y de los beneficios del contacto social, más necesario si cabe en la situación actual, aunque estos no puedan ser de forma presencial. Incidió en la importancia del sentimiento de pertenencia a un grupo, que aporta muchos beneficios a nuestra salud física y mental.

La Jornada tuvo un gran éxito de participación. Se inscribieron más de 150 personas, de procedencias muy diversas, tanto de todo el territorio español, como desde Chile, Argentina, México y Francia. Las ponencias despertaron gran interés, y dieron pie a preguntas muy interesantes por parte de los asistentes, que los ponentes contestaron en directo y por correo electrónico.

El año 2021 lo hemos arrancado con la participación en el Día Mundial de las Enfermedades Raras. El pasado 26 de febrero, 'Plataforma de les Malalties Minoritàries de Catalunya', organizó un acto en formato mixto, presencial y virtual, para conmemorar este día. Un año más, nuestra Retina Catalunya asistió a este evento, aunque este año lo hicimos de forma telemática. Bajo el lema 'Juntos hacemos piña' se hizo incidencia en la importancia de crear valor con acciones divulgativas y formativas, para favorecer una sociedad más inclusiva y empática, y empoderar a los afectados y su entorno, para animarlos a tener los conocimientos para participar cada vez más activamente en la toma de decisiones en los ámbitos de la ética, la investigación y el acceso a los medicamentos.

Retina Catalunya también participó en la I Jornada para familias con niños y niñas con enfermedades oculares, organizada por el Hospital Sant Joan de Deu de Barcelona. Esta jornada se celebró el sábado 27 de febrero, mediante plataforma Zoom, donde participaron varios ponentes hablando sobre diferentes patologías oculares, separadas en varias aulas virtuales, de polo anterior, polo posterior, y de órbita y párpado. En la correspondiente a polo posterior, se habló de las DHR. También hubo un espacio para la presentación de distintas asociaciones, para darlas a conocer a los padres de los afectados. En ese ámbito, nuestro presidente Jordi Palá, intervino para presentar Retina Catalunya, explicando nuestras actividades de asesoramiento y acompañamiento para los pacientes diagnosticados y a su entorno más cercano.

Cómo nos ven los que ven

RETIMUR lleva a cientos de alumnos de Infantil, Primaria y Secundaria de la Región de Murcia su programa educativo 'Ojos que no ven, personas que sí cuentan'



Asociación Retina Murcia (RETIMUR)

Cómo nos ven los que ven es el título de la ponencia con el que la Asociación Retina Murcia (RETIMUR) presentó su programa 'Ojos que no ven, personas que sí cuentan' en el VI Congreso Educativo de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). El evento, de carácter internacional, se celebró en el centro escolar CEIBas Guadalentín, en la localidad de El Paretón, una pedanía de Totana (Murcia), y estuvo presidida por la reina doña Letizia.

El programa 'Ojos que no ven, personas que sí cuentan' es el proyecto socioeducativo de sensibilización y difusión de la baja visión que hemos puesto en marcha desde RETIMUR y que ha llegado a unos mil alumnos de varios colegios e institutos de la Región de Murcia. El objetivo pasa, precisamente, por hacer que el alumnado de Infantil, Primaria y Secundaria se meta en la piel

de quienes convivimos con una discapacidad visual, experimenten nuestras limitaciones y dificultades y puedan entender cuál es la mejor forma de ayudarnos. Se trata de que cuando coincidan en su familia, su círculo de amistades, su clase o en la calle con alguien con bastón o con otros distintivos que les informen de su baja visión no se queden en la pena que puedan sentir inicialmente, sino que sepan acercarse a nosotros sin miedo ni reparos para ofrecerse a ayudarnos.

Para ello, un técnico y un afectado se trasladan al centro educativo o se conectan a través de una plataforma on line y les explican qué es la baja visión (agudeza visual de 0,3 en el mejor de los ojos o un campo visual inferior a 20 grados, tras la corrección óptica). Seguidamente, y cumpliendo a rajatabla el protocolo COVID, se les prestan unas gafas de realidad virtual que imitan síntomas de enfermedades que causan la baja visión, como la visión de cañón de escopeta o la ceguera nocturna. Además, se les regalan unas gafas de cartulina opacas con un agujero para que comprueben el campo visual de un

afectado por Retinosis Pigmentaria en estado avanzado. Les recordamos que la ayuda se ofrece, no se impone y les inculcamos respeto, para que no se burlen de compañeros que no vean bien.

RETIMUR también ha desarrollado este primer semestre del año 2021 una ambiciosa campaña de difusión de nuestras patologías oculares con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras. #NoSomosRaros. ¡Conócenos! es el lema de la campaña, que se ha desarrollado con un 'bombardeo' de información en las redes sociales.



Cartel de la campaña #NoSomosRaros. ¡Conócenos!

Regalos con vista

Dos amigas de la asociación extremeña aprovechan el detalle de su boda y la comunión de su hijo para hacer un donativo y dar visibilidad a FUNDALUCE



**Asociación
de Retinosis
Pigmentaria
Extremeña (ARPEX)**



Es costumbre que en las bodas, bautizos y comuniones se repartan entre los invitados algunos detalles que les sirvan para recordar ese día



especial. Si, además, ese pequeño regalo cumple un fin solidario es doblemente especial, porque también logra ayudar a quienes lo necesitan.

Eso pensaron las dos simpatizantes de la Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX) que aprovecharon sendas celebraciones para aportar su granito

de arena a la Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) con un pequeño donativo, pero con un gran gesto que contribuye a dar visibilidad

a esta fundación y a las personas con discapacidad visual. Violeta Batuecas Jiménez, además, rindió un emotivo homenaje a su tío fallecido, al regalar a los asistentes a su boda un pin de un rostro de un abuelo con gafas oscuras con la frase 'Recordándote siempre'. Por su parte, Jacinta Pecero Zambrano obsequió a quienes les acompañaron en la comunión de su hijo con una pulsera de tela verde con los logos de FUNDALUCE y ARPEX y el lema 'La investigación es nuestra esperanza'. Gracias.





FARPE: Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid. Tel. 915 320 707
E-mail: farpe@retinosisfarpe.org Web: www.retinosisfarpe.org
Presidente: Almudena Amaya Rubio



Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid Tel. 915 320 707
E-mail: fundaluce@retinosisfarpe.org Web: www.retinosisfarpe.org
Presidente: Almudena Amaya Rubio



Retina International

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



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)

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 Retina (AARP)

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/
E-mail: asociacion@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: manchega@gmail.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 Retina Castilla y León (RECyL)

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 RETINA CATALUNYA

C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta 08015 Barcelona
Tel. 932 381 111
Web: www.retinacat.org
Correo electrónico: info@retinacat.org
Presidente: Jordi Palà Vendrell



Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

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



RETIMUR - Asociación Retina Murcia

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



Retina Comunidad Valenciana

Calle Garrigues Nº3 - 2º A-B , 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

Alianza Retinosis Pigmentaria Argentina

E-mail: alianza.RPA@gmail.com
Teléfono: +5491135785050





**La investigación
es la llave**