

VISION

Nº 59 2º SEMESTRE 2021

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Una nueva era

Los ensayos en busca de terapias para distrofias de retina dan el salto de animales a personas y los científicos auguran más tratamientos en el próximo lustro

El premio Fundaluce 2020 viaja al grupo de investigación de La Fe de Valencia

ENTREVISTA



JAUME CATALÀ
Coordinador
del CSUR
de DHR de
Barcelona

“El tratamiento para DHR cambia la vida de los pacientes, pero también la de los oftalmólogos”

La presidenta dice
TIEMPO DE VOLAR



Lucy y su
versión de
Caperucita

VISIÓN

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

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid

Tel: 915320707 Fax: 915222118

e-mail: farpe@retinosifarpe.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

Asociación Retina Madrid

La imagen muestra a un hombre jugando al golf

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

Almudena Amaya Rubio

María Eugenia Larreina

Luna Flores y María Sanabria

Nicolás Cuenca

Regina Rodrigo

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

Tel.: 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. Pasos de gigante

4. La presidenta dice

ACTUALIDAD FARPE

5. El premio FUNDALUCE 2020 viaja a La Fe de Valencia.

6. Entrevista al Dr. Jaume Català, coordinador del CSUR de Distrofias Hereditarias de Retina del Hospital Sant Joan de Déu y Hospital Bellvitge.

10. Genética en los hospitales ya.

11. Cuatro pasos para amar tus ojos.

12. ¿Jugamos todos?

15. El placer se escucha.

17. Congreso de la SEO y Jornadas de la SEEBV.

18. Lucy y su punto de vista.

ARTÍCULOS

19. Las terapias génicas.

22. Ensayo clínico Adaret.

24. OJO CON LA CIENCIA

Una historia para alucinar en colores

ASOCIACIONES

29. Castilla y León

30. Comunidad de Madrid

31. Castilla-La Mancha

32. Canarias

33. Andalucía

34. Comunitat Valenciana

37. Catalunya

38. Extremadura

39. Región de Murcia

41. Aragón

DIRECTORIO

**PUBLICACIÓN REALIZADA CON LA
COLABORACIÓN DE NOVARTIS**

FE DE ERRATAS

El tesorero de la directiva de FARPE es Mario del Val y el secretario es Rafael Bascón. En el número anterior de la revista VISION se publicaron los cargos intercambiados por error.

Pasos de gigante

La crueldad de la pandemia ha marcado de nuevo este 2021, pero también el avance de la vacunación que, poco a poco, nos saca del abismo y el aislamiento. La ciencia ha demostrado que quizá sea el valor más relevante y seguro de nuestra sociedad y los investigadores de todo el mundo se han volcado para imponerse a un enemigo diminuto e invisible, pero tremendamente malvado.

Los científicos han evidenciado que por muy dura que sea la lucha, con empeño, esfuerzo y dedicación, la victoria es posible. En ellos y en su ciencia nos refugiamos los afectados por distrofias hereditarias de retina. Lo llevamos haciendo más de 30 años. Y lo seguimos y seguiremos haciéndolo hasta que derrotemos por completo a la ceguera.

Celebramos que, a pesar de estos tiempos tan convulsos, nuestro país ha implantado el primer tratamiento efectivo para una distrofia hereditaria de retina. Sabemos que beneficia solo a unos pocos afectados por un gen concreto, el RPE65, pero también sabemos que es un primer paso de gigante hacia futuros tratamientos, algunos de los cuales se encuentran ya bastante avanzados.

Jamás podremos agradecer lo suficiente a los científicos que trabajan en estos proyectos sus

esfuerzos y desvelos por querer curarnos, pero siempre les corresponderemos con nuestro compromiso de que les acompañaremos en cada paso, en cada avance y también en cada obstáculo, tropiezo e imprevisto con el que se topen, para animarles y que nunca se rindan.

Aplaudimos en este pandémico 2021 que el Estado ha apro-

Siempre habrá dificultades y barreras, pero siempre estaremos ahí, con nuestras virtudes y defectos, empeñados en llenar de luz el camino de todos

bado la creación de dos CSUR (Centros, Servicios y Unidades de Referencia) de Distrofias Hereditarias de Retina. Esto no es el fin, sino el principio de una sucesión de nuevos centros similares por el resto de la geografía española, que vamos a seguir reivindicando, con la confianza de que nos serán concedidos.

Y es que el alma de quienes integramos FARPE) y FUNDALU-

CE es reivindicativa. También hoy, nos toca serlo para clamar para que se implante en los hospitales de nuestro país la especialidad de Genética Clínica, de la que ya gozan la gran mayoría de los países de la Unión Europea, dado que es de gran importancia para el diagnóstico de nuestras enfermedades y posterior aplicación de las terapias génicas. Nosotros ya estamos poniendo de nuestra parte, con la creación y el aumento del Registro de Pacientes de Enfermedades Raras Oculares, que aspira a ser una herramienta clave para investigadores y para los propios afectados.

Siempre habrá dificultades y barreras que superar, en forma de virus o de cualquier otra índole, pero siempre estaremos ahí, con nuestros aciertos y desaciertos, con nuestras virtudes y defectos, nuestros altibajos, pero empeñados en llenar de luz el camino de todos. A los investigadores os pedimos que sigáis despertando nuestra ilusión y nuestra esperanza. A las autoridades os suplicamos que aportéis medios y financiación, para que no se trunque nuestro optimismo. Y nosotros, los pacientes, tenemos que implicarnos cada vez más para que nuestra voz suene cada vez más alta y llegue más lejos. Porque seguimos al principio del camino, pero ya hemos empezado a avanzar con pasos de gigante.

Manifiesto de FARPE por el día Mundial de la Retina



La presidenta dice

TIEMPO DE VOLAR

Almudena Amaya Rubio
Presidenta de FARPE y FUNDALUCE

Esta vez lo tienes fácil- me dijo el director al solicitar este artículo para nuestra revista- Han acreditado dos CSUR para Distrofias Hereditarias de Retina. Además, ya se ha incorporado a nuestro Sistema Público de Salud el primer tratamiento para una de estas distrofias. Tenemos que estar muy satisfechos, los logros son de excelente calidad-

Quizá corremos el peligro de morirnos de éxito si únicamente nos quedamos ahí. Son muchos los escenarios donde debemos trabajar para posicionarnos de una manera sólida y demostrar que tenemos los mismos deseos y derechos para acceder a todo aquello que nos brinda la vida.

El ocio en sí mismo favorece el desarrollo, es una forma de utilizar el tiempo libre, es una actividad elegida, así como una vivencia gratificante y placentera. Esto, no es ni más ni menos que una filosofía para la inclusión, para el ocio inclusivo. Este derecho está contemplado en nuestra Constitución (Art 40) y en la Carta de los Derechos de Naciones Unidas.

Si queremos mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad de una manera integral, nada mejor que promover espacios para la plena participación, sin que ello suponga algo extraordinario o un acto de buena voluntad.

El acceso a actividades de ocio tiene que formar parte de una política inclusiva por parte del Esta-

El acceso a actividades de ocio tiene que formar parte de una política inclusiva por parte del Estado

do, ya que el ocio se ha convertido en un fenómeno indicativo y concluyente, que demuestra los beneficios que aporta a las personas, sea cual sea su tipo de capacidad diferente.

Por ello, nadie debería estar privado de estas experiencias e incluso se pueden personalizar ciertas situaciones complejas pero no por eso imposibles, sólo así se avanza en la plena inclusión. Esta reflexión viene precedida por un ejemplo muy cercano en el tiempo, en el cual a unos afectados por una de las distrofias hereditarias de retina, se les cerró la posibilidad de realizar una actividad absolutamente gratificante, como es un salto en paracaídas, para la cual la deficiencia visual no tiene que suponer un obstáculo, ya que todo está en manos de un instructor. Tan solo querían sentir lo mismo que otra persona sin esta discapacidad. Y es ahí donde falla la plena integración.

Desde las federaciones y asociaciones, tenemos un reto muy grande que afrontar para que nuestra participación sea plena en todos los ámbitos de la sociedad. Nunca tenemos que conformarnos, ya que cada logro es un escalón para el siguiente.

Actualidad

de Farpe

El premio Fundaluce 2020 viaja a La Fe de Valencia

El Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica, que dirige el doctor Millán logra la beca de 45.000 euros

Revista visión

Aproximación terapéutica para las distrofias hereditarias de retina basada en ubiquibodies de camélidos'. Así se llama el proyecto que ha sido premiado con la beca de investigación que otorga la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce) en la convocatoria del año 2020, dotado con 45.000 euros. Su investigador principal es el doctor José María Millán Salvador, que encabeza el Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica del Instituto de Investigación Sanitaria La Fe de Valencia.

El proyecto explica que las distrofias hereditarias de la retina (DHR) son la principal causa de ceguera de inicio temprano, responsables del 5% de los casos de ceguera en el mundo industrializado.



El grupo de investigación encabezado por el doctor Millán.

En las DHR debidas a un efecto dominante negativo causado por una proteína anómala, la degradación de esa proteína en el interior de las células afectadas revertiría el efecto tóxico de la misma recuperándose el estado fisiológico normal.

El objetivo de este proyecto es desarrollar una estrategia de silenciamiento de una proteína

mutante codificada por el gen CRX mediante nanobodies de camélidos que reconozcan esa proteína mutante (diana) y la dirijan a la maquinaria de degradación natural de la célula, el sistema ubiquitina-proteasoma (UPS), de modo que los niveles de la proteína diana se vean reducidos sistemáticamente.

A man with glasses, wearing a dark blazer over a light-colored patterned shirt and dark trousers, stands in front of a building with a large potted plant. The background shows a stone wall and a window.

JAUME CATALÀ MORA
Coordinador del CSUR de
Distrofias de Retina del
Hospital Sant Joan de Déu
y el Hospital de Bellvitge

**“En cinco
años
saldrán
otras cuatro
o cinco
terapias
para otros
genes”**

Revista Visión

Hasta siete Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) nuevos para enfermedades oculares se han puesto en marcha en España en 2021, aprobados por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud ha aprobado. Dos de ellos son para las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR). Uno se ubica en el Hospital Universitario de Donosti, en el País Vasco. El segundo lo comparten el Hospital Universitario de Bellvitge) y el Hospital Santa Joan de Deu, en Cataluña. Su coordinador es el doctor Jaume Català, quien explica a VISIÓN cómo funcionan estos dos nuevos CSUR.

¿En qué cambia la asistencia a los pacientes y la labor de los profesionales con la existencia de dos CSUR de distrofias de retina en España?

Era una demanda muy perseguida por las asociaciones de pacientes con distrofias hereditarias de retina poder tener centros de referencia en los que hubiera una atención especial. El hecho de que, por fin, el Ministerio haya designado dos centros que cumplen los criterios que se han exigido es un gran cambio y un reconocimiento a la particularidad de estas enfermedades, sobre todo, de cara a los tratamientos que ya llevamos a cabo y a los futuros tratamientos que van a llegar. Estos dos CSUR son un poco diferentes. La mayor parte de los CSUR están orientados a enfermedades muy

poco frecuentes. Las distrofias hereditarias de retina son enfermedades que son poco frecuentes, pero estamos hablando de muchos más pacientes en global, respecto a otras patologías como, por ejemplo, el retinoblastoma, que es otra enfermedad ocular con centros de derivación CSUR. A nuestro modo de ver, estos centros de referencia de distrofias

Si un paciente es candidato a un tratamiento, se desplazará a donde haga falta.

Queremos un trato lo más protocolizado y parecido posible en toda España

de retina tienen que desarrollar un trabajo en red. Creo que los pacientes deben tener una atención lo más cercana posible a su domicilio, con las pruebas necesarias cerca, pero tiene que haber una conexión con el centro de referencia, para que nosotros sepamos que ese paciente de otra comunidad está siendo tratado y seguido correctamente. Además, nosotros estamos a su disposición para hacer aquellas pruebas que, por lo que sea, son más complejas y le obligan a desplazarse a Barcelona puntualmente. Y si en algún

momento hay un tratamiento, lo podemos recibir y tratar de la mejor manera posible.

Entonces, ¿no todos los pacientes con una DHR tienen que pasar necesariamente por uno de estos dos CSUR?

Nuestro objetivo es crear esas redes y esa complicidad con los centros de cada Comunidad. Lo ideal sería que en cada provincia hubiera un servicio que centralizara la atención a esos pacientes y que tuviera una línea con nosotros para poder hacer el seguimiento de éstos. A un paciente que haya que hacerle, por ejemplo, una OCT anual, no tiene sentido que se desplace a Barcelona o Donosti para eso. Sin embargo, cuando al paciente haya que hacerle una prueba especialmente compleja, como una FST, que está en pocos centros, entonces sí es necesario que venga a nuestro hospital. Si luego surge un tratamiento, se le trataría de hacer lo antes posible y lo ideal es que el postoperatorio lo pudiera hacer cerca de su domicilio.

Y si el paciente con una DHR prefiere que lo vean en un CSUR, porque cree que va a estar mejor atendido, ¿puede solicitarlo?

Los centros de referencia estamos abiertos a todos los pacientes del Estado y nuestra vocación es atenderlos a todos. La vía adecuada para hacer eso es coordinarnos con el médico referente. Por ejemplo, si un compañero oftalmólogo de Murcia nos quiere

derivar a un paciente, lo más adecuado es comunicarse con nosotros y comentarnos el caso. Se ven las pruebas que se han hecho, hablaremos con ese médico y le explicaremos nuestra idea de qué pensamos que debemos hacer. Si es necesario, podemos hacer una vista telemática, que es una de las cosas buenas que ha traído el Covid y, en aquellos casos en los que el paciente tenga que desplazarse para hacerle más pruebas, se le derivará a Barcelona o a San Sebastián, donde están estos dos centros de referencia. Si un paciente es candidato a un tratamiento, se desplazará a donde haga falta para ello. Creo que es bueno para todos desarrollar este modelo de atención a los pacientes. No dejar a nadie atrás y ofrecer un tratamiento lo más protocolizado y lo más parecido posible en toda España.

¿Para crear esta red centralizada en los CSUR se empieza de cero o están preparadas las demás autonomías para integrarla?

Ahora mismo, lo que estamos desarrollando, junto con nuestros compañeros de San Sebastián, con la doctora Cristina Irigoyen, es una red con reuniones cada segundo jueves de mes, en las que comentamos casos, intentamos unificar protocolos y a la que invitamos a participar a todos los hospitales que tengan interés y tengan pacientes con DHR.

Ha comentado que estos CSUR son una vieja reinvin-

dicación de los pacientes. ¿Por qué han tardado tanto y por qué se aprueban ahora?

El objetivo de los CSUR, cuando se crearon por parte del Ministerio era centralizar las enfermedades raras que requieren un tratamiento específico. Hasta ahora, no teníamos ningún tratamiento curativo de las DHR y no tenía sentido disponer de un CSUR, si no había nada que ofrecer. Ahora que se ha autorizado por primera

Se ha abierto un horizonte espectacular, es un cambio de paradigma, que cambia vuestra vida, pero también la nuestra, la de los oftalmólogos

vez un tratamiento y que tenemos otros en la lista de espera es el momento para crearlos y así se ha hecho.

Usted ha intervenido a la primera paciente con el primer tratamiento para una distrofia de retina en España. ¿Cómo se siente ante un hito de esta envergadura?

Todavía se pone la piel de gallina, porque para los oftalmólogos que nos dedicamos a pacientes con distrofias hereditarias de re-

tina, hasta hace escasos años, el final siempre era decir que había que continuar y que la investigación llegaría pronto a una solución. El primer día que tienes un paciente delante y le puedes decir que tenemos un tratamiento, lo llevas a quirófano y lo haces es un cambio, por supuesto, para el paciente y su familia, pero también para nosotros. Se nos ha abierto un horizonte espectacular, es un cambio de paradigma, que cambia vuestra vida, pero también la nuestra, la de los oftalmólogos.

Los pacientes con una DHR vivimos una contrarreloj del avance de la enfermedad hacia la ceguera y tenemos prisa. Sabemos que dar fechas es arriesgado, pero se habla mucho de que pronto habrá más tratamientos.

¿Pronto cuándo es?

Pronto. En los próximos cinco años, puedo decir sin temor a equivocarme que van a salir otras cuatro o cinco terapias génicas para otros genes de distrofias hereditarias de retina. Además, se están desarrollando terapias celulares. Porque tenemos más de 270 genes causantes de enfermedades de la retina y es muy difícil conseguir 270 terapias para todas estas patologías. Y también tenemos a esos pacientes en los que la retina ya no es recuperable y se está trabajando en otras vías para conseguir recuperar la visión. Probablemente, un poco más a largo plazo, de entre cinco y diez años, tengamos una salida en este sentido con las terapias celulares. El hecho de haber desarrollado

con éxito la primera terapia génica ha puesto en el foco tanto de las farmacéuticas, como de los pacientes y de los oftalmólogos que es posible y abre una puerta muy grande a la aparición de nuevos tratamientos.

¿Es posible que se habiliten más CSUR de distrofias de retina en España y cuándo podría ser?

La verdad es que no lo sé. Mi opinión es que en un país de 40 millones de habitantes, si queremos centralizar, no debería haber más de dos o tres CSUR, porque entonces descentralizamos. Lo que sí debe haber en los CSUR es una vocación de colaboración con el resto de los centros. Los CSUR debemos ser muy generosos en la colaboración con nuestros compañeros. Un paciente de cualquier sitio de España debe poder tener acceso a un contacto con un médico especialista y nos toca desarrollar esas redes de colaboración. Si no centralizamos, no vamos a tener la capacidad ni a ser expertos en lo que debemos tratar. Además, en el caso de la Amaurosis Congénita de Leber o la Retinosis Pigmentaria asociada al gen RPE65, una vez hayamos tratado a todos los pacientes que estamos esperando, vamos a tener uno o dos pacientes al año, en toda España. Si tenemos cinco centros de referencia, cuando tengamos que ayudar a un paciente, hará cinco años que no hemos tratado esta patología. Y eso no tiene sentido.

Derivación a centros de referencia CSUR

Unidad DHR HU Donostia. San Sebastián *Unidad DHR HSJD-HUBellvitge. Barcelona*

1. Ministerio de Sanidad: Criterios selección pacientes

- Individuos ≥ 3 años con DHR por mutaciones bialélicas del gen RPE65.
- AV peor que 20/60 (0,33) o CV $< 20^\circ$ (III4e) en cualquier meridiano.
- Evidencia de tejido retiniano viable.

2. Ministerio de Sanidad: Criterios exclusion tratamiento

- Pacientes que hayan sido tratados con terapias génicas o que hayan participado anteriormente en ensayos clínicos de terapia génica.
- Presencia de afecciones oculares o enfermedades sistémicas que puedan interferir con el resultado del tratamiento o con el procedimiento quirúrgico (infecciones oculares o perioculares y/o inflamaciones intraoculares activas u otras).
- Cirugía intraocular en los 6 meses previos al tratamiento con voretigéneparvovec. • Uso de compuestos retinoides o precursores a altas dosis en los 18 meses previos.
- Embarazadas y las pacientes que no empleen métodos anticonceptivos efectivos en los 4 meses posteriores a la administración del vector.

3. Criterios de derivación a centros de referencia

- Opción 1: Paciente que cumple criterios de tratamiento

1. Datos del paciente: Fecha de nacimiento, dirección, teléfono, número seguridad social.
2. Informe clínico en el que conste AV, fecha de diagnóstico y estado actual de la enfermedad.
3. Informe con estudio genético de laboratorio acreditado.
4. Retinografía.
5. OCT macular con grosor macular central.
6. Derivación SIFCO para tratamiento con Luxturna.
7. Opcional: Perimetría cinética (estímulos III4e y V4e) y/o Campo visual Humphrey 30.2; 24.2 y 10.2 con estímulo III.

- Opción 2: Paciente que NO se sabe si cumple criterios

1. Datos del paciente: Fecha de nacimiento, dirección, teléfono, número seguridad social.
2. Informe clínico en el que conste AV, fecha de diagnóstico y estado actual de la enfermedad.
3. Informe con estudio genético de laboratorio acreditado.
4. Retinografía.
5. OCT macular con grosor macular central.
6. Opcional: Perimetría cinética (estímulos III y V) y/o Campo visual Humphrey 30.2; 24.2 y 10.2 con estímulo III.

4. Contacto de los CSUR de DHR

- Hospital Universitario de Donostia.
oftalmologiadonostialdea@osakidetza.eus
- Hospital Universitari de Bellvitge) y el Hospital Santa Joan de Deu.
hospitalbarcelona.dhr@sjd.es



Preparados ante nuevas terapias

El primer webinar organizado por FARPE se tituló 'Nuevas terapias. ¿Cómo preparamos?'. Contó con la participación de los principales investigadores. Puedes acceder en nuestra web.



Más allá de lo clínico

Colectivos de pacientes de todo el país organizaron, con la colaboración de Novartis, la jornada sobre distrofias de retina 'Más allá de lo clínico', que puedes ver en youtube.

Genética en los hospitales ya

Urge que España deje de ser el único país de la UE sin esta especialidad

Revista Visión

Que la especialidad de Genética se implante en todos los hospitales de España. Lo que hasta ahora era una reivindicación ha pasado a convertirse en un clamor por parte de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y su Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE).

“El diagnóstico genético no es solo un derecho de los pacientes, se ha convertido en una necesidad para quienes padecemos una patología retiniana, ya que acaba de aprobarse la primera terapia génica y existen otras investigaciones muy avanzadas que van a iniciar ensayos con pacientes. Las terapias génicas ya son una realidad y debemos estar preparados para cuando lleguen más, porque muchos de nosotros vivimos en una lucha contrarreloj contra el avance de la ceguera”, subraya la presidenta de FARPE, Almudena Amaya, quien recuerda que España es el único país de la UE que no cuenta con la especialidad de Genética Clínica.

Amaya aprovechó la celebración del Día Mundial de la Retina, el domingo 26 de septiembre, para señalar que los avances científicos están dando buenos resultados que, hasta hace unos pocos años, eran prácticamente impensables. Algunas personas han sido intervenidas para modificar su gen afectado, el RPE65, y han logrado parar el avance de la enfermedad e incluso mejorar su visión. “Son los primeros afortunados de una lista que confiamos que con el tiempo sea cada vez más larga, pero es solo el principio de un camino muy complicado”, destaca.

La presidenta de FARPE y FUNDALUCE recuerda que son más de trescientos los genes que provocan la aparición de una distrofia de retina, pero apenas la mitad han sido identificados. “Son muchos en comparación con lo que se conocía hace poco tiempo, pero quedan muchos genes por encontrar y muchos pacientes por diagnosticar. Además, contamos con excelentes profesionales de la Genética en nuestro país”, subraya.

Cuatro pasos para amar tus ojos

El Día Mundial de la Visión recalca que la mitad de los casos de ceguera son evitables

Revista Visión

Love your eyes' (Ama tus ojos). Ese ha sido el lema de la celebración del Día Mundial de la Visión en 2021, proclamado por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y por la Agencia Internacional para la Prevención de la Ceguera. Aprender a amar nuestro ojos es vital para poner freno a una auténtica pandemia que provoca problemas de visión y ceguera a unas 2.200 millones de personas en el mundo, a pesar de que en la mitad de los casos, se podrían prevenir, según la OMS.

La celebración de esta jornada se fundamenta en la necesidad de sensibilizar a la población en general sobre la discapacidad visual, como un importante problema de salud pública internacional.

También pretende ser una llamada de atención a los gobiernos de todos los países, con el fin de que tomen conciencia del problema y destinen fondos para programas de prevención de la ceguera. Y, por su puesto, es una fecha para celebrar los importantes logros que se han alcanzado y las buenas perspectivas de futuro.

La Federación de Asociación de Distrofias Hereditarias de Retina de



España (FARPE) y su Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDA-LUCE) se sumó a la conmemoración y a las reivindicaciones de los organismos internacionales, que promueve un aprendizaje para que nosotros mismos aprendamos a amar nuestros ojos, mediante una guía de buena salud ocular de las 4P: Prevenir, Proteger, Preservar y Priorizar.

1. Prevenir. Se pueden prevenir enfermedades de la visión si se lleva un estilo de vida saludable, mediante una alimentación sana, la reducción del consumo de tabaco y alcohol, mantener un peso adecuado con la práctica de ejercicio físico y controlando los niveles normales de azúcar en sangre, la presión arterial y el colesterol.

2. Proteger. Hay que cuidar los ojos de riesgos como la intensa luz solar, los accidentes y la larga

exposición a las pantallas. Debemos hacernos con unas buenas gafas de protección y controlar que el uso de cosméticos no dañe nuestros ojos. Hay que reducir el tiempo frente a las pantallas y hacer descansos regulares, así como parpadear con frecuencia.

3. Preservar. Es fundamental disponer de un estudio oftalmológico completo, que incluya un historial médico personal y familiar para evaluar riesgos y evitarlos o paliarlos.

4. Priorizar. Las revisiones con el oftalmólogo son prioritarias, al menos cada dos años. En el caso de padecer una patología visual, las que establezca el especialista. Prestar atención si cuenta con antecedentes en la familia de enfermedades de la vista. Y estar alertas ante posibles síntomas que mermen su visión.

¿Jugamos todos?

Hay un servicio de accesibilidad dirigido principalmente a las personas ciegas y con baja visión que aún no se ha aplicado a los videojuegos, la audiodescripción



Mª Eugenia Larreina
Investigadora
predoctoral en la
Universidad Autónoma
de Barcelona

Los videojuegos se han convertido en la primera opción de ocio en países como España, donde el 47 % de la población entre 6 y 64 años juega habitualmente. Se estima que los beneficios globales de la industria alcanzarán los 180 000 millones de dólares estadounidenses en 2021, derivados de las ventas de los dispositivos de juego, como las consolas o los teléfonos móviles, y de los propios videojuegos, ya sean copias físicas o digitales. Gracias a los recursos económicos y tecnológicos de la industria, los videojuegos son cada vez más complejos a nivel visual e interactivo.

A pesar de estos avances, los videojuegos siguen causando situaciones discapacitantes. Estas se producen cuando hay un desajuste entre las capacidades de una persona y las barreras del medio con el que interactúa. Algunos ejemplos de los obstáculos con los que se pueden encontrar las personas con discapacidad visual son la imposibilidad de leer los textos de pequeño tamaño o incompatibles con un lector de pantalla, recibir los estímulos que solo se comunican por el canal visual sin el apoyo de los sonidos o las vibraciones del mando o ejecutar las acciones que requiere el videojuego porque no se puede reconfigurar el

dispositivo de entrada.

El objetivo de la accesibilidad a los videojuegos es prevenir y eliminar las barreras que dificultan o impiden el acceso de todas las personas al medio. En los últimos años, se están realizando esfuerzos importantes por mejorar la situación. En el ámbito de las consolas, desde 2015, la PlayStation 4 y la Xbox One incluyen un lector de pantalla y opciones de alto contraste. En cuanto a los videojuegos, destacan *Uncharted 4: El desenlace del ladrón* (2016) y *The Last of Us Parte II* (2020), ambos desarrollados por Naughty Dog. El primero ofrece la posibilidad de fijar el blanco al apuntar a los enemigos, activar los subtítulos y cambiar la función de los botones. El segundo cuenta con más de sesenta opciones de accesibilidad. Tiene tres ajustes predefinidos de accesibilidad que se relacionan con la discapacidad visual, auditiva y motora. Además, se pueden reconfigurar los controles, automatizar acciones como cambiar de arma o personalizar el tamaño, el color y el contraste de los elementos gráficos.

Sin embargo, hay un servicio de accesibilidad dirigido principalmente a las personas ciegas y con baja visión que aún no se ha aplicado a los videojuegos. Se trata de la audiodescripción (abreviada como AD), una forma de narración que describe de forma oral los elementos visuales. Está extendida en otros medios, como el cine, las artes escénicas o los museos, y tiene un gran potencial para mejorar la experiencia de juego de las personas con discapacidad visual.

Por un lado, la AD podría integrarse en las cinemáticas de los videojuegos. Las cinemáticas son las secuencias de vídeo con un valor narrativo o descriptivo en las que no hay interacción con el

jugador, o es muy limitada. Estas escenas podrían audiodescribirse de una manera similar al cine. De hecho, la AD se ha comenzado a incluir en los materiales promocionales de los videojuegos. Por ejemplo, los tráilers de los últimos videojuegos de Ubisoft, como *Assassin's Creed: Valhalla* (2020), *Watch Dogs: Legion* (2020) o *Far Cry 6* (2021), ofrecen AD en inglés.

Por otro lado, la audiodescripción de la acción dentro del juego puede resultar complicada de audiodescribir, especialmente, cuando requiere una reacción rápida por parte del jugador. Por tanto, se podría empezar por integrar la AD en los videojuegos narrativos o basados en texto, como los de aventura, los de rol o las novelas visuales.

El proyecto *Researching Audio Description: Translation, Delivery and New Scenarios* (Investigación en audiodescripción: traducción, locución y nuevos ámbitos) investiga las cuestiones menos estudiadas de la audiodescripción. Una de ellas es su posible aplicación a los videojuegos, partiendo de las preferencias y las necesidades de las personas ciegas y con baja visión. Esta información se recogió a través de un cuestionario en línea, cuya metodología se presenta a continuación.

El cuestionario tenía tres objetivos: describir las preferencias de los participantes sobre los videojuegos y su accesibilidad, analizar sus perfiles demográficos y analizar su preferencia por la aplicación de la AD a los videojuegos. Los requisitos de participación eran ser una persona ciega o con baja visión, mayor de 18 años y residente en España. Para distribuirlo, se contactó con 71 personas y entidades que formaban parte o tenían acceso a la población objetivo. Por ejemplo, se pidió a asociaciones de personas con discapacidad visual y organizaciones de profesionales de la accesibilidad que difundieran el cuestionario entre sus miembros y a través de las redes sociales. En total, vein-

tiendo contactos colaboraron en la distribución.

Tras dos meses abierto, entre octubre y diciembre de 2020, el cuestionario recibió 106 respuestas válidas, un número elevado para un estudio exploratorio como este. 58 de los participantes juegan habitualmente a videojuegos, mientras que 48 no lo hacen. Se observa un gran interés por integrar la AD en los videojuegos, ya que podría mejorar la inmersión de los jugadores con discapacidad visual. Los resultados completos se publicarán próximamente.

La accesibilidad a videojuegos toma impulso en los últimos años. La participación de los usuarios en el diseño de la accesibilidad es clave

Quince personas que participaron en el cuestionario se presentaron voluntarias para realizar una entrevista en la que se profundizó sobre sus necesidades de accesibilidad al jugar a videojuegos. El próximo paso en la investigación es trasladar las experiencias y sugerencias de los participantes en el cuestionario y las entrevistas a los profesionales de la industria, como los desarrolladores de videojuegos, y consultarles sobre el futuro de la accesibilidad a los videojuegos y la viabilidad técnica de la AD.

En definitiva, la accesibilidad a los videojuegos está tomando impulso en los últimos años. La participación de los usuarios en el diseño de la accesibilidad es clave para que se ajuste a sus preferencias y necesidades. Además, es esencial tener estas cuestiones en cuenta desde que se comienza a desarrollar el videojuego, para que todas las personas podamos jugar sin necesidad de una adaptación específica. Los estudios exploratorios como el cuestionario que se ha presentado en este artículo pueden contribuir a que este objetivo esté cada vez más cerca.

Finalmente, agradecemos su tiempo e implicación a todas las personas que participaron en el cuestionario y a todos los colaboradores que lo distribuyeron. Su contribución ha sido fundamental para el desarrollo de esta investigación. Además, sus comentarios y sugerencias son muy

valiosos para la mejora de la accesibilidad a los videojuegos en un futuro cercano.

Agradecimientos

El proyecto Researching Audio Description: Translation, Delivery and New Scenarios está financiado por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades, la Agencia Estatal de Innovación y el European Regional Development Fund [PGC2018-096566-B-I00 (MCIU/AEI/FEDER, UE)]. TransMedia Catalonia es un grupo de investigación financiado por la Secretaria d'Universitats i Recerca del Departament d'Empresa i Coneixement de la Generalitat de Catalunya, bajo el sistema de financiación SGR (código de referencia 2017SGR113).

Bibliografía

1. Asociación Española de Videojuegos (2021). La industria del videojuego en España. Anuario 2020. Disponible en:

http://www.aevi.org.es/web/wp-content/uploads/2021/04/AEVI_Anuario_2020.pdf [Última consulta: 26 octubre 2021].

2. Dobrilova, T. (2021). How much is the gaming industry worth in 2021? Tech Jury. Disponible en: <https://techjury.net/blog/gaming-industry-worth/#gref> [Última consulta: 18 octubre 2021].

3. IGDA-GASIG (2021b). What and why. IGDA-GASIG. Disponible en: <https://igda-gasig.org/what-and-why/> [Última consulta: 26 octubre 2021].

4. Kingett, R. (2015). Xbox One adds accessibility with screen reader and more. Techraptor.

Disponible en: <https://techraptor.net/gaming/news/xbox-one-adds-accessibility-screen-reader-and-more> [Última consulta: 26 octubre 2021].

5. Koller, J. (2015). PS4 system update 2.50 available tomorrow, features detailed. PlayStation.Blog. Disponible en:

<https://blog.playstation.com/2015/03/25/ps4-system-update-2-50-available-tomorrow-features-detailed/> [Última consulta: 26 octubre 2021].

6. Mangiron, C. y Zhang, X. (2016). Game accessibility for the blind: current overview and the potential application of audio description as the way forward. En A. Matamala y P. Oreo (eds.). Researching audio description: new approaches (pp. 75-95). Londres: Palgrave Macmillan.

7. PlayStation (2016). UNCHARTED 4: A thief's end - a new adventure in video game accessibility video | PS4. Disponible en: https://www.youtube.com/watch?v=Ls_CD4mB42s [Última consulta: 26 octubre 2021].

8. PlayStation (2020). Opciones de accesibilidad para The Last of Us Parte II. PlayStation.com. Disponible en: <https://www.playstation.com/es-es/games/the-last-of-us-part-ii/accessibility/> [Última consulta: 26 octubre 2021].

9. Ubisoft North America (2021). Audio description trailers. Disponible en: <https://www.youtube.com/playlist?list=PLpwyzkZha0Z7KuyrS0PUOFpzfxckDjFlo> [Última consulta: 26 octubre 2021].

10. Yuan, B., Folmer, E. y Frederick, H. Jr. (2010). Game accessibility: a survey. Universal Access in the Information Society, 10, 1-19.

Una asociación a la gallega

FARPE busca personas que formen un colectivo de afectados de retina en Galicia

La Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de España (FARPE) y su Fundación de Lucha contra la Ceguera busca personas que quieran colaborar para la formación de la Asociación Retina Galicia. Si tienes alguna distrofia hereditaria de retina, como retinosis pigmentaria, Amaurosis

Congénita de Leber, Stargardt u otras o si trabajas con ellas o tienes algún familiar afectado, ponte en contacto con nosotros. Queremos acercar a los gallegos que padezcan estas patologías raras nuestra experiencia, ayuda y asesoramiento. Contacta con nosotros.

El placer se escucha

La primera plataforma online accesible para que personas con discapacidad visual puedan tener un espacio íntimo y de confianza en el que disfrutar de la sexualidad



Luna Flores y María Sanabria
Periodista y Sexóloga
Creadoras del proyecto 'Pídeme placer'

Pídeme Placer es la primera plataforma online totalmente accesible para que personas con discapacidad visual puedan tener un espacio íntimo y de confianza en el que disfrutar de la sexualidad. Esta iniciativa surge de la mano de la psicóloga y sexóloga María Sanabria Vals y de la periodista Luna Flores Torres, ante la necesidad de contar con un altavoz para las distintas realidades que existen en torno a la sexualidad. Una necesidad para fomentar el autoconocimiento y mejorar el desarrollo personal y bienestar sexual de los oyentes, especialmente, con discapacidad visual desde una experiencia sensorial envolvente, porque ahora, el placer se escucha.

“Somos conscientes del revuelo que puede causar hablar de sexo siempre y cuando se en-

tienda y se limite este a la pornografía, grave error pero triste verdad, porque ¿quién no ha consumido alguna vez contenido de este tipo? pero, ¿qué variedad de realidades muestra? Nosotras teníamos claro que, al igual que muchas personas, para nada nos sentíamos reflejadas con un contenido machista, vejatorio, carente de valores... Y nos frustraba profundamente que un pilar tan fundamental, tan esencial en la vida de cualquier ser humano, como es el de la sexualidad, quede reducido a ese contenido, porque es la principal fuente a la que acuden niños, adolescentes y adultos para, en muchas ocasiones, aprender y lo que se acaba aprendiendo es a repetir patrones y reproducir conductas donde todo el foco estaba en el placer del hombre y en la sumisión de la mujer y donde la comunicación, el consentimiento y el respeto brillan por su ausencia.” señala Luna Flores.

A raíz de esto, las fundadoras del proyecto quisieron ir más allá y pensaron cómo podrían sentirse personas con cualquier tipo de discapacidad al no estar reflejadas y al no existir sus realidades en el terreno de lo sexual. Porque al no tener referentes ni referencias ¿cómo se percibe uno o una como alguien deseable? Se lleva años pecando de infantilizar y negar la sexualidad a las personas con discapacidad. Es como hablar de dos tabúes potentes que no hacen más que perjudicar y que no hacen más que negarle un derecho a millones de personas, negar el autoconocimiento, negar la autonomía, negar el disfrute, la exploración y lo que más nos preocupa, negar el desarrollo personal y el bienestar sexual. “Dentro de las discapacidades nos quisimos centrar en la visual, y ¿por qué? porque en una sociedad donde tanto se habla

de que una imagen vale más que mil palabras, es necesario aprender (en mayúsculas) a sentir y vivir de otro modo la sexualidad y la erótica. Lamentablemente la sociedad o las grandes industrias han vendido en forma de estímulos visuales toda una experiencia sensorial que precisa de ser entendida mucho más allá de la visión. Y esta misma sociedad necesita aprender a percibir cada uno de los estímulos y sensaciones que nos envuelven en una situación de intimidad y aprender una serie de valores que son necesarios para relacionarnos tanto con nuestros propios cuerpos como con las demás personas.” afirma María Sanabria.

Por ello, Pídeme Placer trabaja para que más de 285 millones de personas con discapacidad visual en el mundo puedan experimentar, vivir y disfrutar de su sexualidad creando una serie de productos digitales para hacer que el placer se escuche.

Pídeme Placer trata de crear un enlace de unión entre el disfrute y la información en materia de sexualidad. Por un lado, podrán disfrutar de las “Dosis de placer”, audios eróticos con sonido envolvente que permite sumergirte dentro

de cada historia, donde los valores y la diversidad siempre están presentes.

Por otro lado, la “Radio del Placer”, un espacio seguro, de confianza e interactivo, centrado en la educación y divulgación a través de audio-podcast sobre sexualidad y discapacidad visual. Además de esos servicios, Pídeme Placer cuenta con asesoramiento sexológico personal para así hacer una triada de servicios de beneficios para la salud y de promoción para la misma porque de eso se trata, de vivir la sexualidad de manera saludable.

En el Congreso de Retina de Murcia 2021 se lanzó una plataforma de prueba, pidemeplacer.com, con unas versiones demo de dos de los productos auditivos. Allí mismo animaron a los asistentes a que tras escuchar estos dos audios, completaran una breve encuesta para mejorar su trabajo. Ambas propulsoras del proyecto confían en que estamos cada vez más cerca de entender que lo real en esta vida es la diversidad y no hay nada más diverso que la sexualidad. Es hora de dar a conocer un abanico de posibilidades y para ello contamos con la herramienta de Pídeme Placer.



Fundaluce

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Tú también puedes luchar contra la ceguera

DONATIVOS

CC: ES89 0049 1892 652010380027

(Banco Santander)

NOTA. Las personas, empresas e instituciones que hagan donativos a FUNDALUCE pueden beneficiarse de desgravaciones en la declaración de la Renta, cuyo porcentaje varía en función de la cantidad donada. Para ello es necesario que a la hora de hacer la donación aporten su nombre completo, DNI o los datos de la empresa, según el caso, y su provincia. FUNDALUCE reflejará esta donación en Hacienda.



Cartel del 97 Congreso de la SEO.

Seis meses para ponerse al día en Oftalmología

El Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología se puede ver hasta el 31 de marzo en su web

La 97 edición del Congreso Nacional de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO) se desarrolló de 29 de septiembre al 2 de octubre. Por segundo año consecutivo, se celebró de forma virtual (a través del enlace www.virtualseo2021.com), debido a las limitaciones de la pandemia, y lo siguieron en torno a unos 2.000 oftalmólogos.

La directiva de la SEO ha habilitado, además, la posibilidad de acceso a todos los contenidos, que estarán disponibles en la plataforma durante 6 meses, hasta el 31 de marzo de 2022. El Congreso cuenta con más contenidos, en los que se exponen las últimas novedades científicas y tecnológicas de la Oftalmología. El presidente de la SEO, el doctor Antonio Piñero Bustamante, resalta que es una experiencia virtual 2.0 muy mejorada respecto a la del año pasado.

Ver los sonidos y escuchar los colores

La SEEBV reclama que los derechos de la discapacidad visual se igualen a otras discapacidades

Ver sonidos y escuchar colores. ¿Es posible? La respuesta la tienen dos profesionales que comparten nombre y apellido, Eduadro Fernández, uno de ellos es doctor en Neurociencia y el otro, pianista. Y se la ofrecieron a los asistentes a las sextas Jornadas Científicas organizadas por la Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión (SEEBV), que recuperaron la modalidad presencial y se desarrollaron en Málaga a finales de octubre. Lo mejor es que quienes se hayan perdido la respuesta la pueden ver cuando quieran en la web de la sociedad.

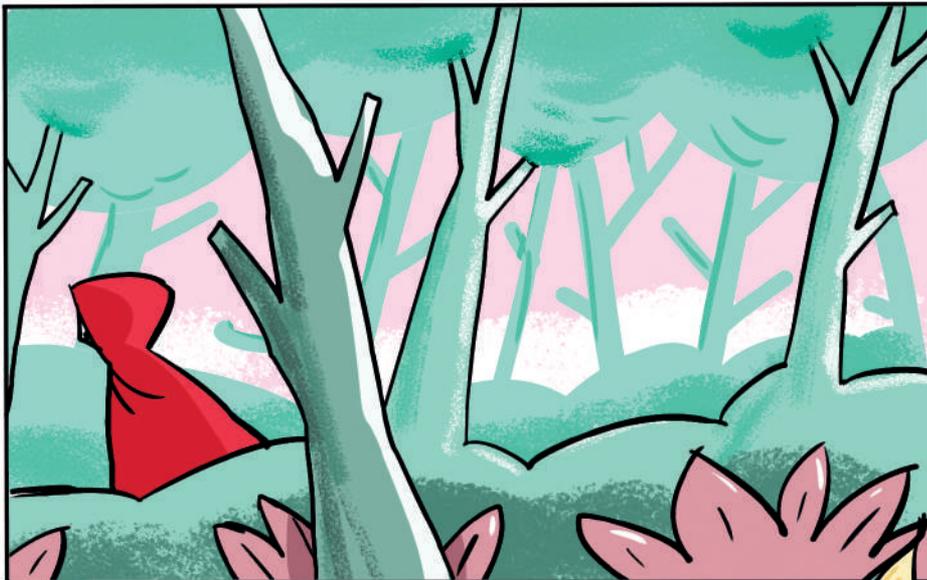
La presidenta de la SEEBV, Amparo Alcocer, aprovechó el encuentro para destacar que lo más importante para este colectivo son las personas con baja visión. Alcocer reclamó unidad y lucha para trabajar juntos y ofrecer soluciones. Asimismo, pidió a las autoridades que igualen los derechos de la discapacidad visual a los de otras discapacidades.



Jornada de la SEEBV

LUCY

...Y SU PUNTO DE VISTA



¿TE HAS PERDIDO OTRA VEZ?



SI NO CONOCES BIEN TU BOSQUE, NO PUEDES EMPEZAR EL CUENTO, ANDA... VAMOS A MERENDAR

ARTÍCULOS

Las terapias génicas

El doctor Cuenca analiza las últimas noticias sobre el tratamiento de Luxturna y ensayos clínicos en optogenética



Dr. Nicolás Cuenca
Catedrático de Biología Celular Grupo de investigación Neurobiología del Sistema Visual y terapia de enfermedades neurodegenerativas de la retina Universidad de Alicante Premio FUNDALUCE 2018

Una de las preguntas más repetidas en todas las reuniones y conferencias sobre terapias de distrofias retinianas ha sido: ¿Cuándo habrá una terapia para nuestras patologías? Hasta ahora, la respuesta era mantener la esperanza, sin levantar falsas expectativas, haciendo hincapié en la necesidad de invertir más recursos en investigación científica, para conseguir pronto la respuesta que de verdad esperamos. Así, los pacientes más optimistas se llenaban de ilusión y los más pesimistas pensaban que, aunque ellos no consiguieran recuperar la visión, al menos valdría la pena intentarlo para sus nietos.

Pero en los últimos meses, hemos tenido buenas noticias, tanto en relación a los ensayos clí-

nicos con terapias génicas, como en el tratamiento clínico con Luxturna. Por fin, unos 20 años después de que el Dr. Gustavo Aguirre aplicara por primera vez la terapia génica al perro ciego Lancelot en la Universidad de Cornell, 20 largos años de investigación y de esperanza contenida, ya es una realidad en nuestro país el tratamiento de Noa, una niña ciega debido a la Amaurosis congénita de Leber. El tratamiento con Luxturna abre la puerta y allana el camino para el tratamiento de otras distrofias retinianas en las que estén involucradas distintas mutaciones. Este tipo de terapia consiste en introducir un gen sano, utilizando adenovirus asociados como transportador (vector), en las células del epitelio pigmentario o los fotorreceptores para que estos puedan fabricar la proteína adecuada que el paciente no puede sintetizar de forma natural.

Otro tipo de terapia génica novedosa es la que utiliza la técnica de CRISPR, con la que se están realizando en la actualidad 46 ensayos clínicos, según la base de datos clinicaltrials.gov. En este tipo de terapia no se introduce un gen sano que reemplace la función del mutado, sino que se utilizan una serie de herramientas de edición molecular para reparar el gen mutado del paciente.

Esta técnica ha mostrado una gran utilidad y se están depositando grandes esperanzas en ella.

Pero hay que tener en cuenta que, para que estos dos tipos de terapia funcionen, es necesario que tanto los fotorreceptores como las células del epitelio pigmentario no hayan muerto, que estén en condiciones de ser recuperadas y pue-

dan volver a funcionar correctamente. Si esto no es así, este tipo de terapia no es útil, lo que deja fuera de la posibilidad de tratamiento a los pacientes que ya han perdido estas células. Así pues, para poder acceder a un tratamiento con una de estas terapias, bien sea administrando un gen sano que cumpla la función del gen mutado, o bien diseñando las herramientas que lo reparen, es necesario establecer el diagnóstico genético en

el paciente cuanto antes. Además, se debe conocer la mutación concreta en cada paciente, lo que hace necesario diseñar y evaluar una terapia específica para cada una de las mutaciones conocidas. Esto implica que el coste económico y de investigación son actualmente un obstáculo importante que hay que superar.

Recientemente, hemos tenido noticias de dos ensayos clínicos de terapia génica utilizando la técnica de optogenética con resultados muy esperanzadores. La optogenética soluciona dos de los problemas antes mencionados: nos permite restaurar la función visual independientemente de la mutación de los pacientes e incluso cuando ya no quedan fotorreceptores.

Esto implica que se puede utilizar en todas las distrofias retinianas y en estados avanzados de ceguera. En la retina, los fotorreceptores son las células que transforman las señales luminosas y las convierten en señales eléctricas que viajan al cerebro para que se forme una imagen del mundo exterior. Con esta técnica, se pueden convertir en fotosensibles otras células de la retina para que funcionen como si fueran fotorreceptores cuando estos ya han desaparecido o no funcionan, así se pueden enviar las señales luminosas al cerebro y restaurar la función visual. Esto se consigue introduciendo en las células ganglionares o bipolares un gen que les permita fabricar una proteína fotosensible, para que asuman la función de

Para acceder a un tratamiento con una de estas terapias es necesario establecer el diagnóstico genético en el paciente cuanto antes

nuevos fotorreceptores.

El primero de estos dos ensayos, el estudio PIONEER de fase 1/2a, publicado en la revista Nature Medicine el pasado 24 de mayo de 2021, fue diseñado para evaluar la seguridad y la eficacia de un tratamiento en investigación para pacientes con retinosis pigmentaria avanzada no sindrómica. Este estudio combina la inyección de un vector optogenético con el uso de unas gafas especiales que estimulan

la retina con luz. Mediante una inyección intravítrea, se administra un vector (virus adenoasociados) que introduce una proteína fotosensible (ChrimsonR) en las células ganglionares. Pasado el tiempo necesario para que se exprese esta proteína en la retina y tras un tiempo de entrenamiento, se pueden empezar a utilizar las gafas fotoestimulantes. Estas capturan imágenes del mundo visual utilizando una cámara que detecta los cambios de intensidad luminosa y proyectan los pulsos de luz correspondientes en la retina en tiempo real para activar con una determinada longitud de onda a las células ganglionares transducidas optogenéticamente. Este estudio ha demostrado que la inyección de un vector de terapia génica pudo restaurar parcialmente la función visual en un paciente con retinosis pigmentaria que tenía una agudeza visual con la que solo podía percibir la luz. El paciente, que antes de la inyección no pudo detectar visualmente ningún objeto, sí consiguió después percibir, localizar, contar y tocar diferentes objetos usando el ojo tratado con el vector utilizando a la vez las gafas estimulantes de la luz. Para detectar la presencia de objetos durante las pruebas visuales, el paciente adoptó una estrategia de escaneo con la cabeza mientras usaba las gafas, lo que los autores del estudio consideran que se puede deber al área relativamente pequeña del campo de activación optogenética. También se estudió si el paciente podía reconocer patrones durante la locomoción al aire

libre en la calle. Con el ojo tratado y usando las gafas, el paciente afirmó que podía identificar cruces de peatones y contar el número de franjas blancas.

Posteriormente, el paciente atestiguó una mejoría importante en las actividades visuales diarias, como detectar un plato, una taza o un teléfono, encontrar un mueble en una habitación o detectar una puerta en un pasillo.

Como resultado del segundo de los ensayos clínicos, el pasado 3 de junio de 2021, la empresa Nanoscope anunció la restauración de la visión clínicamente significativa en los 11 pacientes ciegos que evaluó, todos con retinosis pigmentaria avanzada, utilizando optogenética. Al presentar el trabajo, un año después de una única inyección intravítrea el efecto visual se mantenía. El ensayo clínico, en una fase 1/2a con terapia optogenética se basa en un estudio de investigación básica realizado en ratones y publicado en la revista *Gene Therapy* en abril 2021, en el que administró una opsina, la proteína channelrhodopsin ChrimsonR altamente fotosensible (MCO1), en el interior las células ON-bipolares de ratones con degeneración retiniana para permitir su activación por la luz ambiental y se consiguió restaurar la visión. En el ensayo clínico recientemente presentado, todos los pacientes tuvieron una mejoría objetiva y subjetiva en la visión funcional, independientemente de las mutaciones genéticas subyacentes que causaron la enfermedad. Las diferencias con el ensayo clínico anterior son que, por una parte en este ensayo transforman en fotosensibles las células bipolares de la retina en vez de las ganglionares y por otra, en este caso se utiliza una opsina altamente sensible a la luz ambiental, por lo que no se necesita utilizar las gafas fotoestimulantes. Esto puede eliminar los riesgos de daño que la luz que emiten las gafas puede provocar en la retina. Según el investigador Principal Dr. Santosh Mahapatra, después del tratamiento, los pacientes informaron de mejorías duraderas en la sensibilidad a la luz exterior y en las actividades diarias. Afirma que, después de ocho semanas de tratamiento, algunos sujetos pudieron asistir a las visitas de seguimiento sin la ayuda



de un acompañante, que algunos de los pacientes incluso adquirieron la capacidad de leer letras en una pared o el texto grande de un periódico, usar un teléfono móvil, mirar la televisión e incluso enhebrar una aguja. Esta empresa tiene previsto estudiar la restauración de la visión en pacientes con retinitis pigmentosa, enfermedad de Stargardt y degeneración macular relacionada con la edad.

En resumen, podemos concluir que los tres tipos de terapia génica

que hemos comentado pueden resultar eficaces y cada una puede ser idónea según el estadio de degeneración en el que se encuentre cada paciente. La optogenética puede ser de gran utilidad para los pacientes que ya hayan perdido los fotorreceptores y presenten ceguera total. Pero una cuestión muy importante a tener en cuenta es que, aunque estas nuevas terapias están demostrando su éxito, no debemos relajarnos, no está todo conseguido, necesitamos continuar con la investigación y contestar muchas preguntas científicas que todavía están por resolver, así como abordar cuestiones sociales económicas. Mientras tanto, debemos pensar que la retina está compuesta por células cuya salud tenemos que cuidar. Debemos protegerlas del daño exterior y alimentarlas adecuadamente a la espera de un posible tratamiento futuro. Incluso si nuestra retina es tratada con terapia génica tenemos combinar esta terapia con neuroprotección para alargar su supervivencia.

Bibliografía

1. Batabyal S, Gajjeraman S, Pradhan S, Bhattacharya S, Wright W, Mohanty S. Sensitization of ON-bipolar cells with ambient light activatable multi-characteristic opsin rescues vision in mice. *Gene Therapy*. 2021 Apr;28(3-4):162-176
2. Sahel JA, Boulanger-Scemama E, Pagot C, Arleo A, Galluppi F, Martel JN, Esposti SD, Delaux A, de Saint Aubert JB, de Montleau C, Gutman E, Audo I, Duebel J, Picaud S, Dalkara D, Blouin L, Tsiel M, Roska B. Partial recovery of visual function in a blind patient after optogenetic therapy. *Nature Medicine*. 2021 May 24. doi: 10.1038/s41591-021-01351-4.

Ensayo clínico Adaret

Prueban si un nuevo fármaco es eficaz contra la retinosis pigmentaria



Regina Rodrigo

Group Leader Pathophysiology and Therapies for Vision Disorders Centro de Investigación Príncipe Felipe

Las distrofias hereditarias de la retina (DHR) son un grupo de desórdenes de la retina que causan la pérdida progresiva y severa de la visión por la muerte de sus células, principalmente, fotorreceptoras. Estas células son las encargadas de transformar la señal luminosa en una señal eléctrica que llegará al cerebro para su interpretación como una imagen. Existen dos tipos de fotorreceptores, bastones y conos. Los primeros se encargan de nuestra visión nocturna, y de la visión periférica mientras que los segundos se encargan de que veamos en condiciones de mayor luminosidad, diferenciar colores y de la visión central.

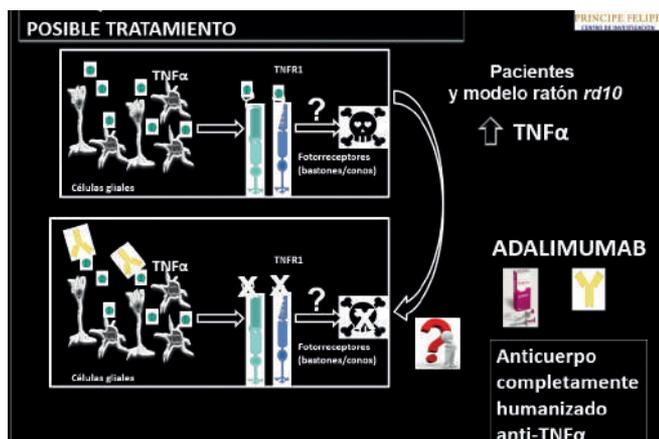
Aunque las DHR son enfermedades genéticas existen otros factores que pueden contribuir a acelerar su progresión, como la activación de las células del sistema inmune (microglía, macrófagos, neutrófilos), la liberación de citoquinas como el factor de necrosis tumoral alfa ($TNF\alpha$) o la generación de daño oxidativo por la formación excesiva de radicales libres.

La retinosis pigmentaria (RP) es la forma más frecuente de DHR. Es una enfermedad rara con una prevalencia de 1/4000 individuos. Se estima que alrededor de dos millones de personas padecen esta enfermedad en el mundo. Se asocia, principalmente, a la disfunción y pérdida de los fotorreceptores, aunque también puede afectar a las células del epitelio pigmentario (RPE).

Como ocurre con muchas enfermedades raras, presenta una elevada heterogeneidad clínica y genética, que dificulta el diagnóstico y la búsqueda de un tratamiento adecuado. Los pacientes con RP suelen perder la visión nocturna en la adolescencia, la visión periférica en la edad adulta temprana y la visión central a una edad más avanzada, debido a la muerte progresiva de bastones y conos. En la mayoría de los casos, la muerte de los fotorreceptores comienza con la degeneración de los bastones, debido a las mutaciones y con el tiempo degeneran los conos. Es probable que la muerte de los conos, responsables de la visión central, se produzca como consecuencia de la inflamación crónica, el progresivo daño oxidativo, el desequilibrio metabólico, etc.

Actualmente, existen diferentes aproximaciones terapéuticas dirigidas a parar la progresión de la enfermedad, como la terapia génica o la terapia celular, a ralentizarla como las terapias farmacológicas de neuroprotección o, en estadios más avanzados, a estimular otras células de la retina para que realicen una función similar a la que realizaban los fotorreceptores como la optogenética, o los implantes electrónicos. El tipo de estrategia terapéutica dependerá del estadio en el que se encuentre la enfermedad. Por ejemplo, las terapias farmacológicas se pueden aplicar en todos los estadios, al principio, para prevenir o retrasar la muerte de FR y, más adelante, para mantener la retina en el mejor estado posible para poder recibir otro tipo de tratamientos (ej. optogenética) o para que otros procesos, como los ritmos circadianos funcionen adecuadamente.

El grupo de Fisiopatología y Terapias para Enfermedades de la Visión en el Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), anteriormente en el Instituto de Investigación Sanitaria La Fe, lleva años investigando en el desarrollo de terapias farmacológicas de neuroprotección, dirigidas a reducir la inflamación o el daño oxidativo en RP. Para ello, ha contado con el apoyo del



Parte de la presentación del ensayo

Servicio de Oftalmología del Hospital de Manises, dirigido por el Dr. David Salom, del Dr. Emilio González del Servicio de Neurofisiología de dicho hospital y de la asociación RETINACV.

Los procesos inflamatorios tienen una contribución importante en la patogénesis y progresión de la RP. Se ha descrito la activación de la microglía, un evento común presente en degeneraciones retinianas, o el aumento de mediadores inflamatorios como el TNF en pacientes y modelos experimentales de RP. Las células de microglía son los macrófagos del sistema nervioso. Estas células se activan en los procesos inflamatorios, liberan sustancias como TNF α y se encargan de fagocitar células para ayudar en el proceso inflamatorio, pero su activación excesiva tiene efectos nocivos para las células. Nuestro grupo mostró un aumento de TNF α en humor acuoso de pacientes con RP, incremento de la expresión de TNF α en retinas de ratón rd10, un modelo de RP, corroborado por otros autores y en el modelo ex vivo de degeneración retiniana en cerdo. El TNF α es una citoquina pleiotrópica que participa en un amplio rango de procesos celulares, pudiendo activar vías de supervivencia o vías de muerte celular, a través de su unión a los receptores TNFR1 y TNFR2 y posterior activación de distintas moléculas. En vista a sus funciones celulares y las alteraciones observadas en RP, creímos que podría ser una diana terapéutica para la RP.

En el mercado, existen anticuerpos monoclonales contra TNF ampliamente utilizados en la práctica clínica en enfermedades inflamatorias humanas como la artritis reumatoide, psoriasis, espondilitis anquilosante, etc. que también se emplean en Oftalmología como

tratamiento alternativo en pacientes con uveítis no infecciosa. Nuestro grupo evaluó el efecto de dos de ellos en modelos experimentales de degeneración retiniana: Infliximab y Adalimumab (ADA). El Infliximab redujo la degeneración en un modelo ex vivo de retinas porcinas expuestas a un agente que mimetizaba una de las mutaciones que ocurre en RP. Posteriormente, se observó que la administración intraperitoneal repetida de ADA contribuyó, en un momento concreto de la degeneración (día postnatal 18), a preservar la estructura de la retina y reducir la pérdida de fotorreceptores, probablemente, a través de la inhibición de la microglía y de una enzima llamada poliADP ribosa polimerasa (PARP) en ratones rd10. El bloqueo de TNF α también redujo la gliosis reactiva y mejoró la respuesta antioxidante. Sin embargo, ya no se observó un efecto neuroprotector a día postnatal 20. Con el fin de mejorar el efecto de este fármaco, se realizó una única inyección en el interior del ojo, intravítrea y se evaluó su efecto a día postnatal 23. El bloqueo de TNF α redujo la pérdida de fotorreceptores, la inflamación y mejoró la respuesta antioxidante tras una única inyección intravítrea. Su efecto, probablemente, fue por inhibición de la actividad de la enzima PARP, de la microglía y de la activación del inflammasoma NLRP3.

Estos resultados nos llevaron a solicitar a la Agencia Española del Medicamento y Productos Sanitarios (AEMPS) autorización para realizar el ensayo clínico ADARET. Se trata de un estudio de fase I, unicéntrico, aleatorizado de grupos paralelos para evaluar la seguridad y eficacia de la administración intravítrea de Adalimumab en pacientes con retinosis pigmentaria. En él participa el CIPF como promotor, el Dr. David Salom como investigador principal junto a su equipo, RETINA CV y una empresa especializada en la gestión de ensayos clínicos (CRO, Contract Research Organization). Los pacientes que cumplan con los criterios de inclusión se aleatorizarán en dos grupos A y B. El grupo A recibirá el fármaco y el B se utilizará como grupo control de evolución natural de la enfermedad. El objetivo primario será determinar la seguridad del fármaco tras varias inyecciones intravítreas a lo largo de 18 meses. Como objetivos secundarios se evaluará el efecto del fármaco sobre algunos marcadores de inflamación, de estrés oxidativo en el ojo y en especial, sobre la función visual mediante técnicas oftalmológicas específicas.



Pablo Palazón Riquelme
Doctor en inmunología por la Universidad de Manchester y experto en Investigación Clínica y Medicina Farmacéutica



#ojoconlaciencia

Una historia para alucinar en colores

El daltonismo recibe su nombre de John Dalton, un científico e investigador del siglo XVIII, adelantado a su tiempo, que donó sus ojos a la ciencia al detectar que veía mal los colores

El daltonismo recibe su nombre de John Dalton, un científico e investigador del siglo XVIII, adelantado a su tiempo, que donó sus ojos a la ciencia al detectar que veía mal los colores

La presencia del color en nuestra vida es más influyente de lo que creemos. Desde muy pequeños nos dan papel y lápices para dejar rienda suelta a la imaginación, la creatividad y trabajar esa motricidad fina que nos es tan útil de mayores. No se trata de descubrir si tenemos un gran artista en nuestro interior, sino de que aprendamos a expresar.

Ya de mayores, el color sigue teniendo un rol central. Desde qué ropa nos ponemos al levantarnos hasta qué fruta elegimos en el supermercado, el color determina muchas elecciones que hacemos en nuestro día a día. De esto se aprovechan también las marcas comerciales, eligiendo colores exhaustivamente para transmitir ciertas



John Dalton, un visionario que no podía ver como el resto del mundo

sensaciones y provocar ciertas asociaciones en nuestra mente. Así un producto que se intente vender como 'natural', probablemente, elija un diseño usando el verde, si viene del mar será azul o si es algo supuestamente romántico será rojo. Pero, ¿cómo percibimos el color? ¿Qué pasa con aquellos que lo perciben de manera distinta?

Para los que no tienen una exhaustiva formación científica, el nombre de John Dalton les será

desconocido o, como mucho, lo asociarán a cierta banda de forajidos del viejo oeste. Pero, lejos de pertenecer a una banda que robaba bancos y trenes, John Dalton tiene una plaza reservada en el olimpo de los grandes científicos de la Historia.

Aunque Dalton era de origen muy humilde, su curiosidad le acabó impulsando como investigador en muchos campos. De todas sus aportaciones a la ciencia, la más importante fue retomar el concepto de átomo que había sido ya estudiado anteriormente. Vino a decir que la materia estaba formada por partículas indivisibles llamadas átomos y que estos se unían para formar compuestos nuevos, pero que no se creaban nuevos átomos. Por supuesto, esto no se levantó un día y lo dijo, sino que presentó pruebas científicas que lo respaldaban. Ahora, doscientos años después, sabemos que el modelo atómico de Dalton no es 100% exacto, pero para el conocimiento de la época era genial y suficientemente preciso, cambió la química y la física de entonces.

Ese es recordado como el mayor aporte a la ciencia de John Dalton, pero algún lector particularmente avisado habrá visto que su apellido le suena a otra cosa. Efectivamente, la ceguera a los colores o daltonismo recibe su nombre de este

personaje. Aunque ahora el daltonismo se puede detectar pronto en el desarrollo de los niños, a finales del siglo XVIII todavía no había sido descrito científicamente. John Dalton, que era también aficionado a la botánica, se fijó en que su forma de describir el color de las flores no era siempre acertada, según sus colegas. Tras unas indagaciones, se dio cuenta de que tanto él como su hermano no percibían los colores como el resto.

Este rasgo, aunque aparentemente inocuo, pudo resultar incluso letal para él, ya que le hacía confundir frascos de reactivos durante la realización de sus experimentos. En 1794, publicó sus investigaciones sobre este defecto genético y se atrevió incluso a dar una posible explicación. Dalton pensaba que el problema radicaba en su humor vítreo (la masa gelatinosa que llena nuestros ojos) y pensó que seguramente se debía a que no era transparente como una persona 'sana', sino más bien azulado, haciendo de filtro al color rojo. El problema era que para probar su hipótesis tenía que perforarse un ojo y extraerse líquido. Por suerte, no lo hizo porque era finales del siglo XVIII y lo más probable hubiese sido que perdiese el ojo o muriese tras una infección. Lo que sí hizo fue disponer en su testamento que sus ojos fuesen



Los ojos de Dalton

extraídos tras su muerte para observar su humor vítreo. ¡Eso sí que es compromiso con la ciencia! ¿No?

Cincuenta años después, en 1844, murió John Dalton. Al día siguiente, su médico cumplió su deseo y examinó su humor vítreo, que era totalmente transparente. Descartó la hipótesis de Dalton y decidió guardar sus ojos en un recipiente que desde entonces está custodiado en Manchester, Inglaterra. ¡Cómo! ¿Dejaron los ojos en un cajón sin más? ¡No podemos dejar el enigma de John Dalton así! Juntos, en este artículo, vamos a ponernos en la piel de un detective científico e intentar unir los puntos para poder responder a la pregunta: ¿Por qué Dalton no distinguía bien los colores?

Conos contra Bastones: ¿Quién es el responsable?

A Dalton le faltaba una pieza clave de su rompecabezas y era comprender cómo conseguíamos ver. Sin esa pieza de conocimiento, era difícil establecer una causa razonable para su peculiaridad. Para ver un objeto, tiene que estar iluminado. Al recibir la luz, ya sea del sol, de una lámpara o de una vela, el objeto va a reflejar una parte de esta luz que viajará hasta nuestros ojos y llegará hasta la retina, donde le esperan unas células muy especiales: los fotorreceptores. Como muchos ya sabéis, los hay dos tipos: conos y bastones. Los bastones funcionan en condiciones de poca luz y nos permiten percibir contrastes (Blanco/Negro/Gris). Sin embargo, no son capaces de percibir los colores. Los conos, en cambio, funcionan sobre todo de día y, gracias a ellos, somos capaces de percibir los colores. De estos hay como 20 veces menos que bastones, y suelen estar concentrados en una parte específica del ojo, pero son más que suficientes para poder detectar todo el espectro cromático.

Sí, seguro que esto de los conos y los bastones ya lo habías estudiado y ya no te acordabas, pero ¿quieres que no se te vuelva a olvidar? Quédate con esta frase: Los Conos distinguen los Colores (con C) y los BastoNes nos permiten ver más bien en Blanco y Negro (con B y N).

Así que ya tenemos el culpable de que John Dalton no pudiese distinguir bien ciertos colores:

la culpa la tienen los conos. Sólo nos falta encontrar por qué los conos de dalton le hacían ver diferente al resto.

¿Cómo distinguen los conos los diferentes colores?

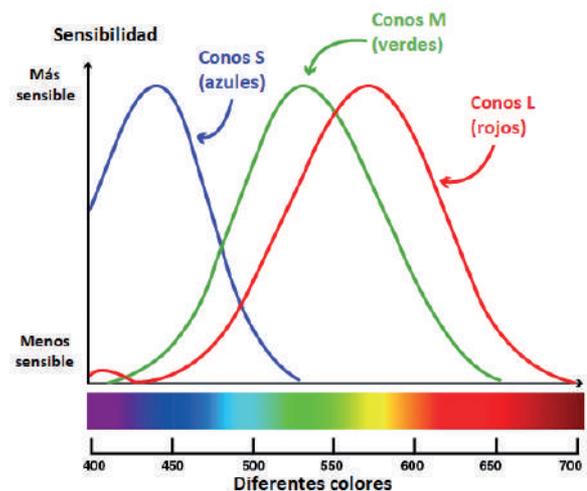
La luz se comporta como una onda electromagnética (como el WiFi, el 5G o la radio). De la misma manera que en una radio puedes variar la frecuencia a la que recibes para escuchar diferentes emisoras, nuestros ojos interpretan las diferentes frecuencias como colores diferentes. Evidentemente, no podemos ver las ondas de radio o el WiFi, al rango de frecuencias a las que podemos ver lo llamamos: espectro visible.

Para hacer esta distinción entre los diferentes colores hay tres tipos de conos, cada uno de ellos responderá más o menos a un determinado color. (Posible sitio para la Imagen 3: Sensibilidad conos)

- Los conos S serán sensibles al azul.
- Los conos M lo serán al verde.
- Los conos L lo serán al rojo.

Cada tipo de cono se especializa en detectar esa gama de colores y es la combinación de los diferentes conos activados la que va a determinar qué color vemos, o qué matices tiene este color.

Pues parece claro que Dalton tenía uno de esos conos afectado, pero ¿cuál? El daltonismo es algo más que confundir el rojo y el verde. Aunque comúnmente está extendida la idea de que daltónico es aquel que no distingue el rojo y el verde,



Sensibilidad de los conos

eso es un error. En función de la causa y de la percepción de qué colores tengas alterados se distingue entre diferentes tipos de daltonismo.

Una manera de clasificar el daltonismo sería en Tri-, Di- o Mono- crómico dependiendo de cuántos sistemas de conos tengamos funcionales.

Evidentemente, hay subtipos y más particularidades, pero vamos a intentar verlo de la manera más sencilla posible.

En el tricromático, los individuos tienen los tres tipos de conos funcionales, por lo tanto, ven bien los colores. Sin embargo, puede haber tricromáticos anómalos que, aunque tienen los tres tipos de conos, alguna mutación en estos puede hacer que vean las tonalidades de colores alteradas.

En el daltonismo dicromático tienen dos de los tres tipos de conos funcionales, por lo tanto, hay una gama de colores que tiene alterada. Se dividen dependiendo de qué tipo de color no puedan ver:

- Protanopia: Ceguera al color rojo.
- Deuteranopia: Ceguera al color verde.
- Tritanopia: Ceguera al color azul.

La inmensa mayoría de personas con una percepción del color alterada son protanopes o deuteranopes.

Los daltónicos monocrómicos son aquellos individuos que sólo tienen uno de los tres tipos de conos funcionales y, por lo tanto, tienen una incapacidad grave para discriminar los colores.

Y, finalmente, nos podríamos encontrar a los acrómates, que son aquellas personas que tienen una deficiencia en el funcionamiento de los tres tipos de conos.

El daltonismo se detecta pronto en los niños, pero a finales del siglo XVIII todavía no había sido descrito. Dalton se dio cuenta de que tanto él como su hermano no percibían los colores como el resto

Es también muy importante resaltar que, más allá de la percepción del color, los daltónicos, sobre todo cuando llegamos a casos de daltonismo monocromático o acromático, pueden tener una serie de problemas más graves como baja agudeza visual, fotofobia y nistagmos.

¿De qué tipo era Dalton? Pues, como hemos visto antes, Dalton pensaba que tenía más bien un problema con el color rojo, así que podríamos pensar que era protanope, es decir, tenía ceguera al color rojo. Pero no es así de sencillo, así que, como buenos detectives científicos que somos, tenemos que mirarlo más en profundidad.

¿Daltónico se nace o se hace?

Dalton tampoco podía saber exactamente por qué él y su hermano compartían esta característica, ya que a principios del siglo XIX, no existía todavía la genética (Mendel, el de los guisantes, era un jovencuelo cuando John Dalton murió). Como buen observador y naturalista, seguro que le llamaron la atención dos cuestiones:

1- Que, pese a no ser un rasgo muy común, tanto él como su hermano lo poseían.

2 - Que era un rasgo mucho más común en hombres que en mujeres.

¿Por qué se daban esas dos observaciones? Que John Dalton y su hermano compartiesen ese rasgo no es raro, es fruto de que es algo genético. Además, es lo que llamamos un carácter recesivo, es decir, si todos tenemos dos copias de cada gen, para presentar ceguera a algún color, las dos copias tienen que estar alteradas. Aunque lo más común es que se nazca con esta percepción alterada del color, también puede ser consecuencia

de tratamientos, enfermedades o incluso del envejecimiento.

Pero nos queda responder a la segunda pregunta: ¿Por qué es mucho más común en hombres que en mujeres? Esta pregunta es trampa, ya que nos dejamos llevar por la gran cantidad de deuteranopes y protanopes que hay, porque en realidad depende. Los pigmentos que hacen especiales a los conos S, M y L están codificados en 3 genes distintos. El primero, el del azul, está en el cromosoma 7, por lo tanto, la ceguera al color azul (tritanopia) la van a sufrir en la misma proporción hombres y mujeres. Otra enfermedad como la acromatopsia se da también en hombres y en mujeres sin distinción.

Sin embargo, ¡los pigmentos de los conos M y L están codificados en el cromosoma X! Esto explica por qué ocurre más en hombres que en mujeres. Si nos acordamos de las clases de biología en el colegio, lo más común es que un varón tenga un cromosoma X (y otro Y) y la mujer tenga dos cromosomas X. Es decir, el hombre sólo va a tener un cromosoma X y, por lo tanto, una copia de esos pigmentos tan especiales. Si le toca una copia alterada... Será ciego para ese color. En cambio, la mujer, al tener dos cromosomas X, tiene dos copias de estos genes y, aunque tenga una copia alterada, no será ciega para esos colores si su otra copia es normal.

Entonces, ya sabemos dónde tenemos que buscar el diagnóstico definitivo de John Dalton, en

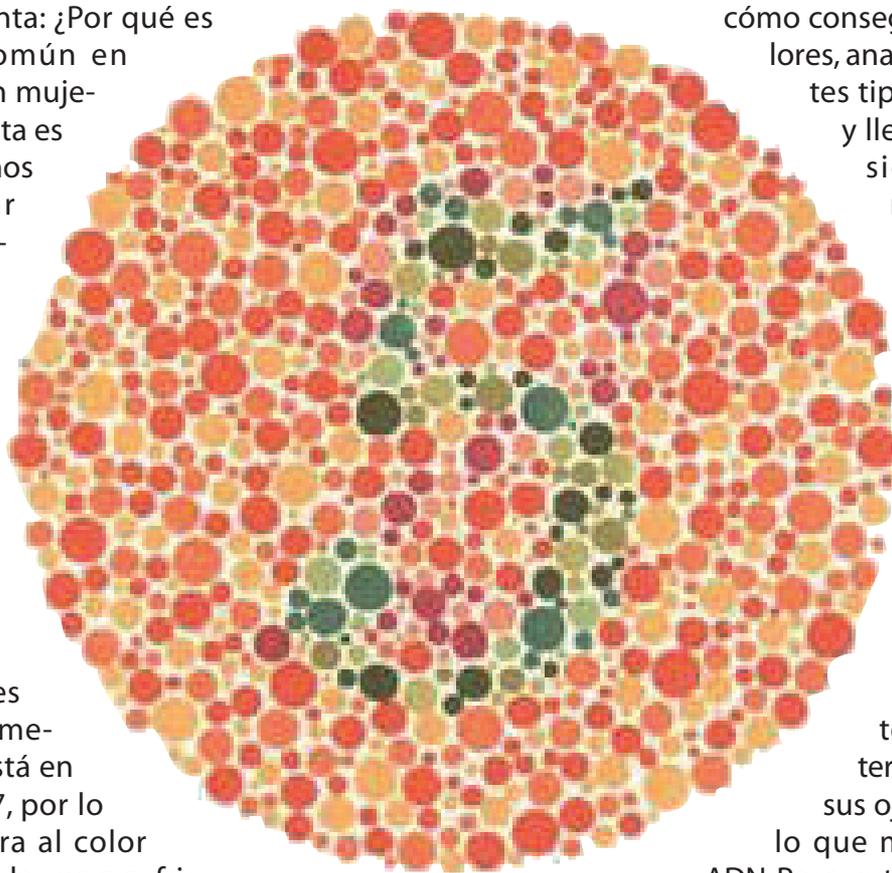
sus genes. ¡Caso resuelto! Ya tenemos casi todas las pistas para resolver el misterio del daltonismo de John Dalton. Hemos comprendido cómo conseguimos ver los colores, analizado los diferentes tipos de daltonismo

y llegado a la conclusión de que solo mirando los genes del científico inglés podremos resolver el caso. Pero, ¿cómo encontramos genes de alguien que lleva casi doscientos años muerto?

Casualmente, como dijimos al principio del todo, en Manchester siguen guardados sus ojos que contienen lo que más ansiamos: su ADN. Por suerte, no tenemos que irnos hasta Manchester para hacerlo nosotros mismos. A mediados de los 90, un grupo de genetistas y oftalmólogos

siguió las mismas pistas que hemos seguido nosotros para hallar una respuesta. Aislaron el ADN de lo que quedaba del ojo del científico y lo que encontraron les sorprendió mucho. Sí que es cierto que era daltónico, pero no era ciego para el rojo como él mismo creía, sino era ciego para el verde (era deuteranope). De hecho, como Dalton explicaba, su ceguera al rojo era totalmente compatible con lo que en realidad era una ceguera al verde. Por fin John Dalton puede descansar tranquilo, sabiendo que su ceguera al verde ha sido finalmente diagnosticada y que, gracias a ella, hemos aprendido mucho sobre la percepción de los colores.

Y colorín, colorado, este artículo sobre la percepción de los colores para la revista Visión se ha acabado.



Test de Ishihara

ASOCIACIONES

Primeros premios ReCyL

La Asociación Retina Castilla y León convoca cinco premios de 500 euros para trabajos de fin de grado o fin de máster que aborden las distrofias hereditarias de retina



Retina Castilla y León (ReCyL)

La Asociación Retina Castilla y León (ReCyL) convoca cinco premios dotados con 500€ cada uno de ellos para trabajos fin de grado o fin de máster. Cuatro de ellos para estudiantes matriculados en cualquiera de las Universidades Públicas de Castilla y León. Además, se otorgará un quinto premio reservado a un estudiante de alguna de las universidades públicas del territorio nacional con un grado de discapacidad igual o superior al 65%, proveniente de alguna afección que provoque una agudeza visual bilateral que esté por debajo del 0,1 o un campo visual bilateral inferior a 10 grados, con la mejor corrección posible. El resto de condiciones serán aplicables de igual forma y manera que al resto, buscando la mayor inclusión posible.

Estos premios ReCyL están organizados ya para este curso 21/22. Los trabajos deberán versar sobre las Distrofias Hereditarias de la Retina o de la Baja Visión desde cualquiera de los ámbitos y especialidades impartidos en los diferentes grados. Todos los trabajos presentados deberán tener una finalidad eminentemente aplicada. Nuestra Asociación busca con estos premios dar visibilidad a unas



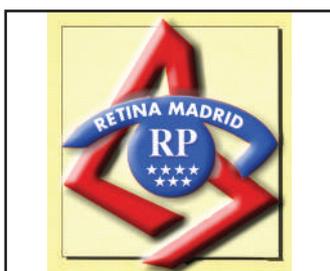
Cartel de los primeros Premios ReCyL.

patologías afines con sus estatutos, como son la Baja Visión, la plena inclusión, etc. Y, por supuesto, trabajar para la mejora en la calidad de vida en todos sus socios, así como tratar de influir de una forma básica en la Investigación en España.

Debemos pensar que los premios no van solamente dirigidos a materias como la medicina, Óptica, enfermería, Trabajo Social, tradicionalmente unidas a nuestros objetivos, sino también a aspectos que hemos considerado muy importantes como el Derecho, la Psicología o la Economía. De esta forma, es básico para estos premios decir que no se podrán repetir en el mismo año dos premios a materias similares, es decir, no podrán convivir dos premios destinados a Medicina, solo podrá haber uno. Sí podrían convivir dos o más premios relacionados con los estudios sanitarios, por ejemplo, uno en Medicina, otro en Enfermería y otro en Psicología. Más información en <https://www.retinacastillayleon.org>. Animamos a todos a participar.

Golf inclusivo

La experiencia en este deporte de una persona con distrofia hereditaria de retina



Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España

Una tarde soleada, hace aproximadamente dos años, me encontraba en un driving range o lo que es lo mismo, un lugar donde los jugadores de golf practican este deporte. Mi padre, entusiasta jugador de golf desde hace treinta años, me convenció para ir a probarlo. Tras unas nociones básicas que me fueron impartidas, unos golpes con un hierro siete y una merecida jarra de cerveza, me fui feliz de haber podido practicar un deporte. De improviso, lo que fue una casual sesión acabó convirtiéndose en una rutina en la que cada semana íbamos al driving range del pueblo.

Pronto, surgió una idea en mi cabeza, «¿Podré poner en práctica lo que he aprendido en un campo de golf?». Súbitamente, mi boicoteador alter ego surgió para responder con un «¿Cómo va a jugar una persona con ceguera en un campo de golf?». Deseché ese pensamiento negativo y escribí en Google: "Golf para ciegos". De un momento a otro, me encontraba redactando un e-mail al equipo de Golf Adaptado de la Federación Madrileña. Su presidente Pablo Cabanillas, me respondió amablemente y en esa misma semana, me hallaba con un grupo de golfistas con ceguera. Me dieron una cálida bienvenida, y prontamente, me sentí totalmente integrado en el grupo. No tardó mucho tiempo en llegar el día que estaba esperando, el momento en que me enfrentaría a un campo de dieciocho hoyos. Me convencieron para jugar en un torneo benéfico. Fue como ser arrojado al océano después de aprender a nadar



Carlos Schilling jugando al golf

en un riachuelo. De repente, ahí me encontraba, en el tee de salida junto a mi amigo y guía Jorge. Nuestros guías nos ayudan a apuntar al objetivo, encontrar la bola, indicar distancias... etc. El hecho de que fuese un torneo no ayudó a calmar mi nerviosismo, y tras cuatro hoyos, por fin logré relajarme y disfrutar del día. De eso se trataba. Quedé último, por supuesto, y descubrí que enviar la bola a la calle de un hoyo que no te toca jugar, es algo sencillo si llevas poco tiempo practicando este deporte.

Más tarde, ese año, fui invitado nuevamente, pero esta vez se trataba de un torneo dentro del circuito de golf adaptado. Mi golpeo mejoró un poco, a veces la dejaba sobre un seto, a veces sobre la siguiente calle y muchas veces dentro de un estanque. En una ocasión, mi guía gritó "bola", mi bola había sobrevolado el techo de la cabaña de los greenkeepers, justo detrás de un tee lleno de golfistas. Fue muy divertido, volví a quedar último,

lo cual no me preocupaba. Mi mayor satisfacción ese día fue la de ver jugar a personas con diversas discapacidades y formar parte de aquello.

Hoy en día, sigo mejorando mi juego gracias a los increíbles consejos de mis compañeros de la federación, a los de mi guía y a los de mi querido padre. También sigo maravillándome al ver jugar a personas ciegas, al ver jugar a personas sin un brazo o una pierna, al ver jugar a personas en silla

de ruedas, y a otras otras muchas que podría seguir mencionando. Y no dejo de animar a la gente a que pruebe este precioso y no menos difícil deporte, el cual te permite pasar el día rodeado de naturaleza y de un ambiente agradable. El camino no es sencillo, pero se ha allanado mucho el terreno gracias al esfuerzo de distintas asociaciones, entidades y federaciones.

Carlos Schilling

Por las obras os conocerán

Esperamos tiempos mejores en que el afectado quiera implicarse, piense que debe ser activo y no esperar que 'caiga el maná del cielo'



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

Mancha, ya que estos tiempos, derivados del Covid, implican preocupación en la Junta Directiva por posibles contagios y cepas de las que nos van explicando los medios de comunicación. Esperamos tiempos mejores, como en la obra de Gustavo Adolfo Bécquer, en los que volverán estas ansias por el saber y que fructificarán en nuestros encuentros presenciales, que nos llenarán de plena satisfacción. No merece la pena arriesgar la salud, dado que el flujo de información va creciendo como ese manantial de agua viva que no cesa en su empeño para llegar a nuestros afectados.

Estamos eufóricos por el excelente apoyo institucional que estamos recibiendo. Tanto la Junta de Comunidades como el Excmo. Ayuntamiento que cuentan con nosotros y que hacen que nos sintamos una parte importante en el devenir del campo asociativo. Como bien sabe el lector, estamos instalados en Casa Carretas en el edificio de asociaciones que depende

del área de Participación Ciudadana. Pues bien, el pasado 20 de octubre fuimos convocados al Consejo de Casa Carretas, en el cual, el concejal de área y el responsable de la Jefatura de Sección analizaron el funcionamiento del Centro, solicitaron nuestra opinión y nos animaron a "seguir en la brecha".

Asimismo, destacamos, con relación a la Junta de Comunidades, la reunión semipresencial del pasado 6 de octubre a la que nosotros sólo pudimos asistir a través de la plataforma Zoom, ya que se llevó a cabo en Toledo, con la que se buscaba la consolidación y articulación del tejido asociativo de enfermedades raras de Castilla La Mancha. En esta reunión se manifestó la voluntad de avanzar hacia la generación de una plataforma común. Además, se avanzó en la elaboración de la Guía de entidades de ER y el mapa de entidades y recursos vinculados a ER en la que figurará también la Retinosis Pigmentaria.

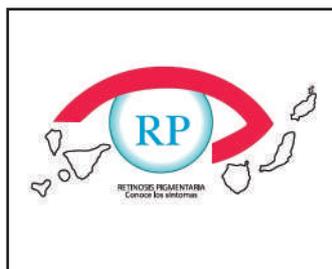
Es importante la atención al afectado, algo que no olvidamos en ningún momento. Nos invade la petición de información, mas debemos resaltar que, aunque recogemos escasos frutos de nuestro trabajo, no desesperamos y esperamos tiempos mejores en los que la gente afectada vaya perdiendo el miedo a implicarse, a pensar que deben ser activos y no esperar que "caiga el maná del Cielo." Por vuestras obras os conocerán de ahí que este dicho sea crucial para no desfallecer.



El rector de la ULPGC, Luis Serra Magem, y el presidente de la asociación canaria, Germán López, durante la firma

Alianza universitaria

La asociación canaria firma un convenio con la Universidad de Las Palmas para fomentar el desarrollo científico, social, académico, tecnológico y cultural



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

La sede institucional de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria acogió el pasado 28 de mayo la firma del Convenio-Marco de colaboración entre la Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria y dicha institución. La firma de este documento, que recoge un acuerdo de colaboración estrecha al objeto de contribuir al desarrollo social de proyectos científicos, así como al impulso en la búsqueda de nuevas vías de investigación y desarrollo tecnológico, cultural y académico en general, fue calificado durante el acto por nuestro presidente, Germán López, como «un paso de gigante» para el cumplimiento de nuestros objetivos sociales, ya que la investigación aplicada es uno de los pilares sobre los que se basan.

Por otra parte, y relacionado con la información ofrecida en la edición anterior de la revista, acerca

del Protocolo DHR-RP ratificado este año por el Servicio Canario de la Salud, el día 5 de noviembre tuvo lugar una reunión online entre representantes de nuestra asociación y los médicos responsables de los servicios de Oftalmología de los hospitales de referencia del Servicio Canario de Salud. Durante la misma se trataron temas relevantes para los pacientes afectados por patologías DHR-RP de nuestra comunidad, tales como la próxima presentación oficial del citado Protocolo, que tendrá lugar en los primeros meses del próximo año, y cuya implementación supondrá un importante incremento en los recursos y seguimiento de los pacientes afectados. A la videoconferencia asistieron el Dr. Francisco Cabrera, Jefe del Servicio de Oftalmología del Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil; la Dra. Cristina Mantolán, Jefa del Servicio de Oftalmología del Hospital Universitario de Canarias; la Dra. Graciela Trujillo, Jefa del Servicio de Oftalmología del Hospital Universitario de Gran Canaria Doctor Negrín; la Dra. María Antonia Gil, Jefa del Servicio de Oftalmología del Hospital Universitario Nuestra Señora de La Candelaria; Doña Gloria Magdalena Santana, Vicepresidenta de la AARPCC y Don Germán López, Presidente de la AARPCC.

El momento de los socios

La asociación andaluza renueva su directiva y reclama un papel más activo de los asociados, para que sean protagonistas en la difusión de nuestras patologías



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

Una nueva etapa se inicia para la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria tras la última asamblea general ordinaria que tuvo lugar el pasado 24 de octubre. El último periodo ha sido bastante complejo para la entidad, con un equipo dirigente mermado desde casi el inicio de su andadura y con una situación organizativa interna bastante desordenada. Tanto el presidente reelegido, Rafael Bascón, como la antigua vicepresidenta, Isabel Domínguez, tuvieron que hacer un esfuerzo enorme para reorganizar todo y seguir atendiendo el día a día de la asociación, con todo lo que eso conlleva. Echando la vista atrás, pueden decir con orgullo que la AARP ha resistido bien todos los problemas con los que se ha encontrado, aprovechando las circunstancias para fortalecerse durante este tiempo y conseguir una situación financiera saneada y bastante solvente.

Celebrada en formato online, la asamblea sirvió para realizar un repaso a la situación financiera de la asociación, dándose cuenta de las actividades celebradas en el periodo 2017-2021, aunque más concretamente durante los dos primeros años, pues desde que se decretó el confinamiento general, en marzo de 2020, la entidad no ha vuelto a celebrar eventos ni encuentro alguno. Como no podía ser de otra manera, se realizó un somero repaso a las entidades que actualmente están implicadas en la lucha contra la ceguera, contra la retinosis pigmentaria y las distrofias hereditarias



Asamblea on line de la AARP.

de retina, celebrando el impulso que últimamente se le está dando a las unidades de referencia y a las redes de colaboración médica y en investigación, tanto a nivel nacional como europeo.

Una vez repasados todos estos temas de interés, se procedió a elegir al nuevo equipo directivo de la AARP que se encargará de regir el trabajo de la misma hasta finales de 2024. El presidente presentó un nuevo equipo de hombres y mujeres, la mitad de ellos nuevas incorporaciones, procedentes de diferentes provincias andaluzas. Personas con iniciativa y ganas de sumar, dispuestas a dar un nuevo impulso a la organización y seguir trabajando por la organización, los afectados y sus familias. Además del presidente reelegido Rafael Bascón, la antigua vicepresidenta que será la nueva tesorera Isabel Domínguez y los vocales Inmaculada Espigares y Manu Guzmán, se incorporan la vicepresidenta Julia Leiva, el secretario Antonio Espejo y las vocales Mari Carmen Sánchez y Patricia García.

Recuperar la presencialidad en las ocho provincias andaluzas, para atender en primera persona a las personas afectadas, asesorarlas y ayudarlas en cuantas cuestiones relativas a sus patologías

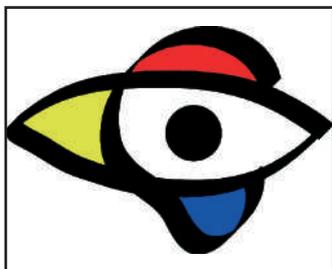
sea necesario, desarrollar jornadas informativas en las diferentes provincias, dar visibilidad a las distrofias hereditarias de retina, abrirlas y mostrarlas a la sociedad y reforzar los contactos con las áreas y departamentos de oftalmología de los diferentes hospitales y centros sanitarios públicos de Andalucía, son sólo algunos de los objetivos que la nueva junta directiva se ha marcado para los próximos tres años. "Ha llegado el momento de que los asociados tengan un papel más activo, es indispensable que se conviertan en actores principales para el conocimiento de la retinosis pigmentaria y las distrofias hereditarias de retina, que participen junto a los diferentes grupos de afectados y se preocupen de tener actualizada su

información médica y sus pruebas entre las que debe estar, de forma prioritaria, el estudio genético que le ponga nombre y apellidos a su patología", subraya el presidente.

Rafael Bascón reivindicó el compromiso común de las diferentes asociaciones de retinosis pigmentaria de España, así como el de la federación FARPE y FUNDALUCE para trabajar conjuntamente en la consecución de nuevos logros, avances y terapias innovadoras, así como en conseguir mayores recursos para los especialistas y los investigadores, de tal manera que toda esa suma de esfuerzos generen avances frente a las patologías retinianas y sirvan para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familias.

El día a día

El papel de las trabajadoras sociales para mejorar la vida de la asociación



**Asociación Retina
Comunidad
Valenciana**

El asociacionismo es un movimiento muy típico del ser humano desde hace muchísimo tiempo, un movimiento que el ser humano hace entre otras cosas para huir del aislamiento y para conseguir el más obvio de entre todos los objetivos de estas agrupaciones: apoyarse de forma común para conseguir unas mejores condiciones de vida, o intereses. Es la herramienta perfecta para unirse y buscar así soluciones a problemas comunes, hacer acciones conjuntas y, sobre todo, para la relación con las administraciones públicas.

Las trabajadoras sociales formamos una parte importante en el engranaje del funcionamiento de las asociaciones en general, sea cual sea el colectivo al cual enfocamos nuestros esfuerzos. Somos

personas con formación especializada para poder responder a las múltiples necesidades que intentamos cubrir.

Sabemos que el trabajo que realizan las asociaciones como recursos y herramientas, en general para las personas afectadas es de vital importancia y, por esto, partimos de la base de esta importancia para determinar las funciones que se tienen que realizar para conseguir unos resultados que redunden en una mejor calidad de vida y, al mismo tiempo, que los derechos e intereses a defender para el colectivo, desemboquen en medidas efectivas y resultados que tengan la mayor incidencia pública y privada.

Nuestro colectivo, el de las personas con Distrofias Hereditarias de Retina, tiene una serie de problemas que le acompaña por el mero hecho de padecer estas patologías. Problemas que les afectan en todos los ámbitos de la persona: el personal, el relacional, el educativo, el laboral, el psicológico... Cada asociación, de todas las que hay distribuidas en el territorio español, tiene una serie de servicios, según su capacidad de actuación, o su trayectoria,



Trabajadoras sociales de la Asociación Retina Comunidad Valenciana.

que les permite trabajar con más o menos voluntariado, con un grupo de personas miembros de la Junta Directiva que organizan, y con una serie de técnicos que orbitamos en esta esfera ayudando en la correcta marcha.

Como ya comentó nuestra compañera Carmen Gómez, trabajadora social de Retina Murcia, en las pasadas "Jornadas de Distrofias Hereditarias de Retina, Más allá de lo clínico", organizado por Novartis y ONERO el 14 de octubre, nos encontramos ante un grupo de enfermedades que:

- Tiene una serie de dificultades en la detección de la enfermedad, hay una falta de apoyo psico-social una vez que es diagnosticada la enfermedad, ya que se enfrentan a una enfermedad progresiva y degenerativa, y no tiene cura ni tratamiento.

- Hay una falta de información sobre servicios, derechos y recursos a los que tienen derecho, debido a su nueva situación.

Las asociaciones son un lugar al que acudir, un lugar al que muchas familias acuden después de un diagnóstico, o indicaciones médicas o socio-sanitarias, o referenciados por otras familias que previamente han recorrido este camino. Cuando llaman por teléfono o a la puerta, ahí estamos las trabajadoras sociales. Somos las primeras personas con las que tienen contacto, por lo tanto, somos las que damos la bienvenida a la casa, las que acogemos y sostenemos durante todo el camino.

Nuestras funciones se podrían contar a veces de dos en dos, pero de las funciones que realizamos, las más importantes son:

- Atender, informar y orientar a los usuarios de los diferentes ámbitos.
- Detectar y analizar las necesidades sociales y las situaciones de alto riesgo social.

- Desarrollar y ejecutar el Plan individualizado de intervención en cada caso.

- Tramitar los recursos sociales adecuados para el correcto desarrollo del plan individualizado de intervención, realizado en cada caso.

- Derivar al usuario al servicio o recurso que corresponda según el caso.

- Hacer el seguimiento y tratamiento de los casos.

A parte está la parte burocrática y no menos importante del asunto, la que entre otras cosas ayuda también a crear proyectos para presentar a las administraciones y que luego se resuelvan en positivo y nos puedan seguir financiando, esto es otra función del trabajo social, la búsqueda de subvenciones tanto privadas como públicas, elaboración de proyectos y justificación de los mismos para mejorar el funcionamiento y la viabilidad de la asociación.

Cada usuario presenta unas necesidades diferentes, por eso es muy importante darle una atención personalizada e individualizada, una atención también, continuada a su situación, para que puedan volver a recuperar una vida autónoma y de calidad.

La función principal

Nuestra profesión requiere también de unas habilidades sociales que van desde la escucha activa la asertividad, la paciencia y la empatía. Pero la función principal del trabajador social es el acompañamiento, el acompañamiento y seguimiento en las diferentes etapas de la enfermedad.

Sabemos que las distrofias de retina pasan por diferentes etapas o estadios, según la evolución de la enfermedad. En cualquier etapa siempre estará

el trabajador social para guiarle y orientarle, siempre seremos un apoyo, un hombro en el que llorar si hace falta, y un empujón para seguir luchando. Cuando vienen las personas por primera vez las acogemos, escuchamos todo lo que necesitan decir, les solicitamos que compartan todo aquello que les preocupa con el fin de poder conocerlos mejor y así ofrecer una ayuda más efectiva. Los acompañamos en todo el proceso e incluso de una forma literal, acompañarlos a aquellos lugares donde puedan sentirse menos solos o inseguros.

Ya desde hace tiempo hemos tenido que incorporar las competencias digitales tanto en la formación del equipo como de los participantes con los que trabajamos (la formación continua en todos los ámbitos es

fundamental para ejercer nuestra profesión). La implementación de estas herramientas nos está aportando mayor eficacia y precisión en el trabajo. En estos últimos tiempos de pandemia, tuvimos que readaptarnos, pero seguimos ahí, ayudando en los momentos difíciles, a golpe de teléfono, y de plataformas. Para muchas personas fue muy difícil ya que algunas de ellas presentan una brecha digital importante y esto no ayuda a que la intervención individual sea de calidad, porque no es lo mismo la frialdad del teléfono que la cercanía y el contacto físico. ¡Pero ya estamos volviendo a la normalidad!, esa que tanto necesitamos.

Muchas veces, en nuestro trabajo nos puede la burocracia, los papeles, los plazos, etc... pero

Os animo a todos a participar en la asociación, ya que juntos se pueden alcanzar logros como los obtenidos y de los que se benefician todos, no solo los que están asociados o soportan las cuotas y el trabajo altruista, sino todo el colectivo de personas afectadas

nunca nos olvidamos de lo realmente bonito e importante del trabajo social, que es poder ayudar, poder guiar, poder orientar, poder sumarte a su lucha o, al menos, parar o enlentecer ese problema por el que luchan. Es verdaderamente gratificante ver a las personas que gracias a tu intervención están llevando su vida un poco mejor o ver las caras de esos usuarios y ver esas sonrisas cuando van a verte y te dicen que han conseguido esta ayuda, o me han concedido el dinero que necesitaba o que le han adaptado el puesto de trabajo al fin... Esas pequeñas cosas, esos pequeños detalles son los que hacen que te alegres cada día de tener este trabajo.

La utilización y análisis de los datos también ha cobrado más peso,

pues nos permite orientar, argumentar y visibilizar la intervención, además de la posibilidad de crear a partir de estos datos, diagnósticos que luego nos llevan a evaluar, analizar la situación e implementar de esta manera líneas de actuación más precisas para lograr aquellos objetivos que nos proponemos.

Nuestras acciones tienen que encaminarse a un modo de intervención preventiva, es decir, actuar también sobre las causas de los problemas estructurales del grupo con el objetivo de eliminar el riesgo de que vuelva a repetirse. En algunos casos, actuamos también como docentes: enseñamos en escuelas donde hay alguna persona afectada, al equipo de tutores, para instruirlos en estas distro-

fias y puedan hacer el ambiente más inclusivo con pequeñas indicaciones. Y contar a veces esa labor de tutores que también hacemos de alumnas de prácticas que se instruyen en las realidades diferentes que existen, poniendo en práctica la parte teórica de su formación.

Otra parte importante es la de mantener contactos, con profesionales de otros ámbitos, trabajar todos de manera interdisciplinar, aunando esfuerzos y caminando en la misma línea, ofrecer mejores resultados para una mayor calidad de vida o un futuro tratamiento o cura de las distrofias.

El azúcar de la vida

A veces es muy curioso, cuando tienes muchas conversaciones, por ejemplo, con la persona que tienes de referencia en la unidad hospitalaria para proporcionar las citas médicas de control o con el contacto que tienes en el equipo de valoración de discapacidades, o la persona que tienes en la administración..., y acabas preguntando cómo están sus hijas, o si les ha gustado la serie de Juego de Tronos.... ¡Todo esto sin habernos visto nunca las caras! Es muy muy importante establecer víncu-

los con todas las personas con las que trabajas de continuo, porque la vida es eso, esas buenas relaciones, esto es el azúcar de la vida, las relaciones que hacen que cuando necesitas cualquier cosa no tienes reparo ninguno en pedirlo y, del mismo modo, esperas que las otras personas cuenten contigo si necesitan también lo que sea en cualquier momento.

En resumidas cuentas, una amplia gama de funciones muy diferentes. Desde esta opinión, que hoy se me ofrece la posibilidad de dar, os animo a todos a participar en la asociación, ya que juntos se pueden alcanzar logros como los obtenidos y de los que se benefician todos, no solo los que están asociados, o soportan las cuotas y realizan el trabajo altruista, sino todo el colectivo de personas afectadas.

Para todas es personas que no sepan lo que es y hace el trabajador social o para aquellos que solo ven a la 'asistente' o a la administrativa, para rellenar papeles, solicitar la ayuda a domicilio o la tarjeta de aparcamiento, cabe decir que el trabajo social es mucho más y que, gracias a nuestra labor, ayudamos a que todo funcione mejor.

El reto de la comunicación

Catalunya crea una Oficina Virtual y apuesta por un plan para actualizar su web y sus redes



Associació Retina de Catalunya

A pesar de la época que estamos viviendo, en Retina Catalunya empezamos a ver la luz al final del túnel, expresión que oímos frecuentemente estos días en las noticias, y que nos recuerda a alguna de nuestras patologías. Desde el mes de septiembre, hemos reanudado gradualmente nuestra actividad presencial en la asociación. Hemos creado nuestra Oficina Virtual, como complemento a nues-

tra actividad presencial. Esto nos sirve de gran ayuda para aquellos casos donde hay dificultades para el desplazamiento de nuestros asociados.

Lanzamiento nueva página Web Retina Catalunya (www.retinacat.org): Este año 2021 nos hemos volcado en este proyecto, en el que hemos involucrado a toda nuestra junta directiva, con mucha ilusión. Ha sido un trabajo arduo, pero podemos confirmar con emoción que a finales de noviembre hemos publicado nuestra nueva página web. Retina Catalunya trabaja para actualizarse y renovarse en materias de comunicación y redes sociales, por lo que esta página web es la primera fase del proyecto,



Cartel de la Jornada Científica 2021.

al que pretendemos que le siga una segunda fase de ampliación y mejora de la web, así como implementación en las redes sociales. Esta página web pretendemos que sea un ejemplo de divulgación y accesibilidad. Además, hemos contado con la colaboración del doctor Miguel Ángel Zapata para la

revisión de los textos relacionados con las DHR, así como del doctor José María Millán para explicar el apartado de investigación y terapias.

Jornada Científica diciembre 2021

Una vez más y, como viene siendo habitual en fechas cercanas a la Navidad, la asociación organiza el 4 de diciembre su jornada científica, este año en formato mixto, mediante la plataforma Zoom, y de forma presencial también. Las ponencias son las siguientes:

- Dr. José María Millán Salvador, que nos hablará de 'Terapias para las distrofias de retina: Una mirada cercana'.

- Dr. Nicolás Cuenca Navarro, que nos hablará de 'Terapia Optogenética e importancia de la microbiota en las patologías distróficas de la retina'.

Nos emociona poder volver a celebrar estas jornadas de forma presencial y poder así compartir tiempo y espacio con nuestros asociados. La luz al final del túnel, cada día más cerca.

Genética y generosidad

El doctor Fernández Burriel se ofrece a facilitar el acceso a los estudios genéticos



Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

La intervención del doctor Miguel Fernández-Burriel, genetista y jefe del laboratorio de biología molecular del Hospital de Mérida, fue el magnífico broche a la celebración de la asamblea general de socios de la Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX), celebrada de forma telemática el pasado 6 de noviembre. De hecho, su presidenta, Puri Zambrano comentó que agilizaron al máximo

los puntos a tratar por parte de la asociación para disponer de más tiempo para escuchar a este especialista.

El doctor Fernández-Burriel enumeró los ensayos clínicos que se están desarrollando en la actualidad con el objetivo de curar o paliar los efectos de las distrofias de retina. Asimismo, resaltó la importancia de contar con un estudio genético actualizado, de cara a poder participar en dichos ensayos clínicos, así como a la hora de ser candidatos a posibles tratamientos que se prevé que surjan en los próximos años. El genetista se ofreció a la asociación extremeña para tratar de facilitar el acceso de sus integrantes a estos estudios e incluso a recuperar estudios de pacientes de su Comunidad para actua-

lizarlos en la medida de lo posible. En este sentido, hizo especial hincapié en que los jóvenes con patologías retinianas han de someterse a estos análisis genéticos para contar con un buen asesoramiento a la hora de tener descendencia.

Los socios de ARPEX se mostraron muy interesados en las explicaciones e indicaciones del doctor, al que correspondieron con un aluvión de preguntas para resolver sus dudas y conocer más detalles sobre el avance de las investigaciones, de los ensayos clínicos y las terapias que se vislumbran en un futuro cada vez menos lejano.

Donativo de 1.500 euros a FUNDALUCE

En realidad, los miembros de la asociación estuvieron muy participativos a lo largo de toda la asamblea de socios. "Estamos muy contentos con el nutrido número de asistentes y con la implicación e interés que mostraron durante toda la reunión, a pesar de que se desarrollara de forma telemática, con los inconvenientes y dificultades extras que esta circunstancia tiene para personas con problemas de visión, muchas de ellas poco habituadas a las nuevas tecnologías", resaltó la presidenta.



El doctor Fernández-Burriel, del Hospital de Mérida.

La asamblea decidió donar 1.500 euros para la Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) y la intención de la directiva es convocar en breve una nueva asamblea, esta vez de forma presencia. "Trataremos de hacerla pronto, quizá en el mes de febrero", apuntó Puri Zambrano.

Una gran cita con el optimismo

Pacientes, profesionales e investigadores celebran el avance de los ensayos para la cura de las distrofias retinianas en el IV Congreso Nacional Retina Murcia



**Asociación Retina
Murcia
(RETIMUR)**

Una inyección cargada con una buena dosis de optimismo. Eso es lo que se llevaron quienes siguieron el IV Congreso Nacional Retina Murcia, celebrado con todas las garantías sanitarias en el salón de actos del Hospital Morales Meseguer de la capital murciana del 7 al 9 de octubre. El equipo de

la Asociación Retina Murcia está más que satisfecho con la amplia participación tanto presencial como on line de investigadores, profesionales y pacientes de toda España, así como de numerosos países de Latinoamérica. A lo largo de los tres días de congreso y, a pesar de la situación de pandemia, que limitaba el aforo de la sala, se dejaba notar el ambiente de optimismo que surge de la certeza de que se están dando grandes pasos hacia la cura de las patologías de la retina. De hecho, la ponencia que cerró el evento fue la que tuvo como protagonista a Noa, la niña

de 12 años con Amaurosis Congénita de Leber que se ha convertido en la primera paciente en España en recibir con éxito el primer tratamiento que existe contra estas enfermedades. A la pequeña la acompañaban, además, su madre Anna y el oftalmólogo que la operó, el doctor Jaume Catal'a, que subrayó el cambio de paradigma que supone esta terapia para la vida de los pacientes, pero también para los oftalmólogos.

La jornada anterior sentó en una misma mesa a cinco investigadores de renombre en materia de retina, como las doctoras Carmen Ayuso y Ester Carreño y los doctores José Carlos Pastor, José María Millán y Jordi Monés, quienes reclamaron prudencia y calma a la par que auguraban buenas noticias en un futuro a medio plazo para los afectados por distrofias de retina.

El Congreso también abordó cuestiones más técnicas, como la explicación de las pruebas a las que deben someterse los pacientes con distrofias de retina o los medios a su alcance para sacar el máximo provecho de su resto visual. O las bondades de los registros de pacientes tanto regionales

como nacionales para mejorar la asistencia a estas patologías.

También hubo lugar para aspectos más sociales. Laura Diepstreim, la adolescente de 15 años que ha ganado el considerado Eurovisión de la baja visión explicó sus rutinas y experiencias para afrontar su ceguera. Y se trató también la necesidad de mejorar la accesibilidad a la primera opción de ocio en España, los videojuegos. Incluso hubo lugar para analizar cómo viven la sexualidad las personas con discapacidad visual. O para debatir sobre la manera de mejorar la comunicación de las asociaciones de pacientes para alcanzar sus objetivos. Y, como es costumbre, se premió el talento de los jóvenes investigadores con la aportación de la Fundación del Grupo Hefame.

Otra de las novedades del Congreso Retina Murcia es que RETIMUR adquirió el sistema Bemy-Vega, que permitió a las personas con discapacidad visual que se encontraban en la sala seguir las ponencias con mayor facilidad, por medio de un dispositivo electrónico que proyecta lo que sucede en la mesa donde se desarrollan.



Los asistentes a la última jornada del IV Congreso Nacional Retina Murcia en el Hospital Morales Meseguer.



Las doctoras participantes en la jornada en Zaragoza y el presidente de la asociación de Aragón..

Un prometedor estreno

Cuatro doctoras ponen al día en investigación y genética a los socios de Aragón en la primera actividad organizada por la renovada junta directiva



**Asociación
Aragonesa de
Retina (AAR)**

Un estreno prometedor. La Asociación Aragonesa de Retina inició sus actividades el pasado 24 de noviembre, tras haber completado la renovación de su junta directiva. Lo hizo con la organización de una mesa redonda sobre "La actualidad de las Distrofias Hereditarias de la Retina a través de los profesionales en Aragón".

Dicho evento se llevó a cabo en el salón de actos de la ONCE en Zaragoza y contó con la intervención de las doctoras:

- Dra. Isabel Pinilla, que habló sobre 'Novedades en la Reunión Internacional de Retina'.
- Dra. Silvia Méndez, que expuso la 'Investigación sobre la Enfermedad de Stargardt'.

- Dra. Silvia Izquierdo, que trató el 'Asesoramiento y consejo genético en enfermos con DHR'.

- Dra. Ana Rodríguez, que incidió en la 'Actualización en el genotipado en DHR'. Además de nuestros socios y colaboradores, asistieron la Delegada Territorial y el Presidente del Consejo Territorial de la ONCE en Aragón, así como representantes de diferentes entidades patrocinadoras de este acto, además de todas aquellas personas interesadas por los temas tratados.

Al final de las cuatro ponencias, se estableció un turno de preguntas muy interesante entre los más de 90 asistentes, tanto de forma presencial como a través de la aplicación Zoom, del teléfono y de nuestro canal de Youtube.

El éxito de este encuentro nos anima a seguir trabajando en la próxima actividad de este tipo, ya de carácter nacional, facilitando con ello, una mayor perspectiva de las DHR para nuestros socios y socias.



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





Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA



**La investigación
es la llave**