

# VISIÓN

Nº 40 1º Semestre 2012

lucha contra la ceguera

## NOTICIAS

### ARTÍCULOS CIENTÍFICOS

- PATOLOGÍA OCULAR ASOCIADA A RETINOSIS PIGMENTARIA
- COMPLEJOS VITAMÍNICOS Y ANTIOXIDANTES: VENTAJAS E INCONVENIENTES



## ASOCIACIONES

- Andalucía
- Canarias
- Castilla-La Mancha
- Castilla y León
- Catalunya
- Comunidad Valenciana
- Murcia
- Navarra

## ENTREVISTA

- Entrevista a Margarita Salas



**FARPE**  
Federación de Asociaciones  
de Retinosis Pigmentaria de España



**Fundaluce**  
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA



# Sumario

## **EDITA: FARPE, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España**

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid  
Tel: 915320707 Fax: 915222118  
e-mail: farpe@retinosisfarpe.es

## **DIRECTOR**

**Francisco Rodríguez Antelo**

## **FOTO DE PORTADA**

Fachada principal del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO) del Centro Superior de Investigaciones Científicas (CSIC), enclavado en el Campus de la Universidad Autónoma de Madrid (UAM).

## **Colaboran en este número**

- **Dra. Blanca García Sandoval**, Médico jefe asociado en el Servicio de Oftalmología de la Fundación Jiménez Díaz.
- **Dr. Juan Donate López**, Unidad de patología macular del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.
- **Dra. Elena Aller, Dra. Teresa Jaijo, Gema García García, María José Aparisi, Dr. José María Millán** del Grupo de Investigación en Enfermedades Sensoriales IIS-La Fe y CIBERER. Valencia.
- **María Romina Zanetti Llisa y Miguel Ángel Reyes Rodríguez**, del servicio de oftalmología del Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.
- **Esther López Frago**, periodista.
- **Francisco Rodríguez**, Director de la revista VISIÓN.

## **DISEÑO Y PRODUCCIÓN**

**LUAL Producciones S.L.**

C/ Lopez de Hoyos 153 1ºL / esc 2ª  
Telf.: 915151195  
lual.producciones@telefonica.net

**Tirada: 4.000 ejemplares**

**Distribución gratuita.**

**Coste: 1,5 € por ejemplar**

**Depósito Legal: M-6-1992 ISBN 84-604-1293-B**  
**ISSN 2172-5586**

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

Boletín informativo subvencionado por la Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre la Discapacidad.



## **2. EDITORIAL**

## **3. NOTICIAS**

- 3. ENTREGA DE PREMIOS A LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2011**
- 6. MÁS CERCA DE LA INVESTIGACIÓN FUNDALUCE 2011**
- 9. DONATIVOS AÑO 2011**

## **12. ARTÍCULO CIENTÍFICO**

- 12. PATOLOGÍA OCULAR ASOCIADA A RETINOSIS PIGMENTARIA**
- 17. COMPLEJOS VITAMÍNICOS Y ANTIOXIDANTES: VENTAJAS E INCONVENIENTES**

## **21. ARTÍCULO DIDÁCTICO**

- 21. BASES GENÉTICAS DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS**

## **25. ASOCIACIONES**

- 25. Andalucía**
- 26. Canarias**
- 28. Castilla-La Mancha**
- 29. Castilla y León**
- 30. Catalunya**
- 31. Comunidad Valencia**
- 33. Murcia**
- 34. Navarra**

## **36. ENTREVISTA**

- 36. Entrevista a Margarita Salas**

## **38. CONVIENE RECORDAR**

- 38. Las distrofias retinianas hereditarias más frecuentes**

## **42. DIRECTORIO**

## **ÍNDICE DE ANUNCIANTES**

Eurocanarias

8

# La unión hace la fuerza o sálvese quien pueda

Francisco Rodríguez Antelo. Dir

**S**in duda, FARPE nace fruto del pensamiento de muchas personas de que la única manera de poner la Retinosis Pigmentaria en el mapa sanitario español, era unir fuerzas para demostrar, de manera inequívoca, que no se trataba de un capricho pasajero, sino de una necesidad que aunaba a una buena cantidad de personas.

Se pensaba que, como grupo, se tendrían mayores oportunidades de lograr objetivos ante la administración central, que no las distintas asociaciones autonómicas ante sus respectivas administraciones, que en aquellos momentos, todavía no tenían traspasadas las competencias.

Desde entonces, FARPE ha pasado por distintas vicisitudes, unas positivas y otras negativas, que la han hecho crecer. Siempre contando con un capital humano totalmente implicado y dispuesto a poner en juego una parte de su tiempo y de su energía.

Eran momentos en los que la fuerza de la federación surgía de la unidad entre todas las asociaciones y las personas que las dirigían.

Sin embargo, la situación ha cambiado de forma dramática en los últimos años y las causas son bien distintas a pesar de que últimamente, todo parece apuntar a la tan manida crisis económica.

Los intereses propios de las asociaciones han sido, en ocasiones, motivo de disgregación de FARPE. Intereses que, según parece, no han encontrado acogida, no han sido comprendidos o no se han querido compartir con la federación. Sea como sea, esa unidad inicial se ha convertido para algunos en cortapisa.

Más recientemente, ante las estrecheces que provocan los problemas económicos, hay quien ha decidido realizar una involución y concentrarse en los problemas propios, olvidándose de la federación, como fórmula para salvar lo más cercano.

A nadie puede escapar que estas situaciones, sean por el motivo que sean, están debilitando la federación. Pero se da la circunstancia que lo que afecta a esta, también afecta a las asociaciones a un nivel más personal. Al igual que las asociaciones pueden desentenderse de la federación, en las primeras, las personas que han estado involucradas, bien por cansancio, por problemas propios, por incompatibilidades con los compañeros después de tantos intercambios de ideas o por otra infinidad de causas, se están retirando.

De esta forma, las asociaciones están viendo como cada vez es más habitual que las decisiones las tome una sola persona. Puede ser una persona que lleve muchos años y que puede acusar los efectos de la fatiga o bien, que no sabe o no puede adaptarse a los cambios, en cualquier caso, es una situación que resta riqueza y acierto a las decisiones y que tal vez esté llevando a caminos sin salida o cuando menos, llenos de obstáculos.

Obviamente, resulta muy difícil, si no imposible, elaborar un diagnóstico de lo que está ocurriendo e incluso sería posible argumentar que lo anteriormente expuesto no se ajusta a la realidad. Por razones bien entendibles, resulta muy complicado disponer de datos fidedignos para hablar con la rotundidad de la certeza.

Sin embargo, si se puede hablar de la creciente debilidad de FARPE pese a los esfuerzos ímprobos de algunas personas por seguir avanzando, siempre hacia delante, siendo positivos. Piensan estas personas que la federación tiene unos buenos cimientos y un buen andamiaje que van a impedir que caiga y, con esa certeza, piensan seguir construyendo habitaciones aunque las tengan que dejar con el mobiliario indispensable y sin decoración.

Esta exposición no es otra cosa que una llamada a la unidad, al esfuerzo conjunto y al retorno a los ideales que llevaron a la creación de FARPE. Porque FARPE y FUNDALUCE no son caprichos pasajeros, sino una necesidad para un grupo importante de personas más allá de los que la dirigen y eso, no conviene olvidarlo.

# NOTICIAS

## Entrega de premios a la investigación FUNDALUCE 2011



Fachada principal del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa

La ceremonia de entrega del Premio a la investigación de FUNDALUCE, correspondiente a la convocatoria de noviembre de 2010, que fue entregado a la Dra. Carmen Ayuso García por su proyecto de investigación: "Estudio de Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular me-

dante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas", tuvo lugar el viernes 18 de noviembre en el salón de actos del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO-CSIC-UAM)

La firma del contrato por el cual FUNDALUCE hacía entrega de su premio a la Investigación



2011, tuvo lugar en el Instituto de Investigación Sanitaria - Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD), el día 16 de noviembre, para lo que estuvieron presentes: la propia premiada, D. Juan Antonio Álvaro de la Parra, Presidente de la Junta Directiva IIS-FJD y D. Germán López, Presidente de FUNDALUCE.

Para la ceremonia de entrega se pudo contar con un Comité de Honor compuesto por destacadas figuras de la vida política y científica del país, así como de organizaciones afines.

En la mesa presidencial estuvieron presentes:

- Don Rafael Rodrigo Montero, Presidente de la Agencia Estatal del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC).

- Don Manuel Fresno Escudero, Director del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa CSIC UAM.

- Doña Margarita Salas Falgueras, Presidente del Patronato de la Fundación Severo Ochoa, Profesora Ad Honorem en el Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa".

- Don José María Millán Salvador, Subdirector del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

- Don Germán López Fuentes, Presidente de la Federación de Asociaciones de Retinosis

Pigmentaria de España (FARPE) y de la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE).

La entrega del diploma acreditativo del premio la realiza el presidente de FARPE.

Se entregan distintivos conmemorativos:

- Por parte de D. Rafael Rodrigo: a la Dra. Carmen Ayuso y a la Dra. Paola Bovolenta Nicolao, Coordinadora del Área de Biología y Biomedicina del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) y Premio FUNDALUCE 2010.

- Por parte de D. Germán López: al Dr. Manuel Fresno Escudero.

- Por parte de D. Francisco Rodríguez, Secretario de FUNDALUCE: a los Dres: Elvira Martín Hernández, Oftalmóloga de la ONCE; Nicolás Cuenca Navarro, Profesor Titular de Biología Celular en la Universidad de Alicante, Departamento de Fisiología, Genética y Microbiología y; Rosa M<sup>a</sup> Coco Martín, Oftalmóloga e Investigador Principal del IOBA de la Univ. de Valladolid. Todos ellos, miembros del Comité de Expertos de FUNDALUCE.

En el mismo acto y ante una audiencia próxima a las 150 personas, se ofrecen las charlas:



D. Rafael Rodrigo, D. Germán López y Dña. Carmen Ayuso

■ Doctora Paola Bovolenta Nicolao, Coordinadora del Área de Biología y Biomedicina del CSIC: "Las proteínas sfrps en la degeneración de los fotorreceptores".

■ Doctor José Carlos Pastor Jimeno, Director del Instituto de Oftalmobiología Aplicada de la Universidad de Valladolid (IOBA): "Nuevos Tratamientos para la DMAE (degeneración macular asociada a la edad) seca".

■ Premiada. Doctora Carmen Ayuso García, Directora del Departamento de Genética de la Fundación Jiménez Díaz: "Estudio de Distrofias de Retina ligadas al Cromosoma X y otras DR: a) Caracterización clínica y molecular mediante nuevos abordajes metodológicos; b) Identificación de nuevas regiones candidatas".

■ Intervención especial para conocer los resultados del I Premio Ciudad de Albacete otorgado en 2008. Doctor Nicolás Cuenca Navarro, Profesor Titular de Biología Celular en la Universidad de Alicante: "Potenciales terapéuticos de antiapoptóticos y antioxidantes en la degeneración de la retina y regulación de los ciclos circadianos en modelos de retinosis pigmentaria".

Tras la clausura efectuada por Dña. Concepción Gómez, vicepresidente de FUNDALUCE, se procedió a un pequeño ágape en el que todos los asistentes pudieron intercambiar impresiones.

Sin duda, una vez realizado este acto de entrega con éxito, es preceptivo agradecer a la ONCE, al CIBERER y especialmente al CBMSO su inestimable ayuda, tanto económica como logística.

# Más cerca de la investigación

**F**.A.R.P.E. y FUNDALUCE convencidas de que la investigación es la llave que ha de abrir la puerta a la curación de las enfermedades degenerativas de la retina, han realizado gestiones en los últimos meses a fin de establecer convenios de colaboración con sociedades de investigadores, institutos de investigación, universidades y todos aquellos organismos que, de una manera u otra estén relacionados con el grupo de enfermedades que nos afectan.

Estas gestiones han recibido una muy buena predisposición por parte de las entidades contactadas y en la mayoría de los casos, han conducido a la firma de un documento en el que se plasma, con las particularidades lógicas de cada caso, los puntos esenciales de la colaboración y siempre con el objetivo básico de contribuir al desarrollo social de proyectos científicos, que podrían contribuir a un mayor conocimiento mutuo de los recursos humanos y materiales, así como al impulso en la búsqueda de nuevas vías de investigación y desarrollo tecnológico, cultural y académico en general, redundando en beneficio de dichas actividades:

- Cooperación en la realización de proyectos y actividades sociales o científicas.
- Intercambio de información de interés mutuo sobre actividades de agenda, pasadas y futuras.
- Intercambio de información, de carácter no privado, relativa a las distrofias de retina.
- Para cada iniciativa concreta se elaborará un acuerdo específico en el que se detallará al menos las actividades a realizar, personas e instituciones implicadas, medios disponibles, presupuesto y financiación, obligaciones asumidas por cada una de las partes, y tiempo de vigencia.

Obviamente, cada actuación particular requeriría de un estudio por lo que se prevé la formación de una comisión de seguimiento para cada convenio firmado.

El calendario de los acuerdos firmados hasta la fecha, todos ellos por D. Germán López como Presidente de FARPE y FUNDALUCE, ha sido el siguiente:

16 / 11 / 2011: Firma D. Juan Antonio Álvaro de la Parra, Presidente de la Junta Directiva del Instituto de Investigación Sanitaria Fundación Jiménez Díaz (IIS-FJD).



17 / 11 / 2011: Firma D. Ignacio Torres Alemán, Director del Instituto Cajal del Consejo Superior de Investigaciones Científicas.



16 / 01 / 2012: Firma D. Manuel Palomar Sanz, Vicerrector de Investigación, Desarrollo e Innovación, en virtud de delegación de firma de D. Ignacio Jiménez Raneda, Rector de la Universidad de Alicante.



Universitat d'Alacant  
Universidad de Alicante



18 / 11 / 2011: Firma D. Manuel Fresno Escudero, Director del Centro de Biología Molecular Severo Ochoa (CBMSO).



17 / 01 / 2012: Firma D. Francesc Palau Martínez, Director Científico y en representación del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).





SEBBM  
SEBBM

Sociedad Española  
de Bioquímica y  
Biología Molecular



08 / 03 / 2012: Firma D. Miguel Ángel de la Rosa Acosta, Presidente de la Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular (SEBBM).

La intención es que, aunque de forma inmediata no se realice ninguna actividad fruto de los convenios firmados, estos, una vez plasmados sobre el papel, sirvan de legado a próximas legislaturas y estén ahí para que en cualquier momento se tengan como referencia. Por lo tanto, se pretende continuar con esta política, hasta el punto de que en el entorno de la "X Jornada de actualización en genética humana: Genética, especialidad y calidad asistencial. ¿Qué significa ser genetista en los tiempos que corren?", de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), a celebrar el 20 de abril y al que FARPE y FUNDALUCE han sido invitadas como ponentes, es probable que se pueda firmar el convenio con esta asociación.



EUROCANARIAS  
OFTALMOLOGICA  
MEDICINA Y CIRUGIA OCULAR

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

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

# DONATIVOS AÑO 2011

Un año más y una vez hechas las cuentas de los donativos recibidos en FUNDALUCE, no nos queda más que expresar nuestro más sincero agradecimiento a todos aquellos que, pese a la situación por la que atravesamos, siguen creyendo en nuestra labor y lo demuestran aportando, en la medida de sus posibilidades, su donativo.

El lector curioso no tardará en constatar que los donativos han disminuido con respecto a 2010 en los tres apartados en que aquí están divididos. Sin embargo, proporcio-

nalmente, donde menos se nota esta disminución es en los donativos particulares, lo cual, es muy significativo.

Son las propias asociaciones las que en mayor medida están notando las dificultades generales y es esto, algo que nos debe preocupar a todos.

Pero cuando los recursos escasean, hay que poner la mente a trabajar y echarle imaginación y que a nadie quepa duda de que en FUNDALUCE es lo que vamos a hacer.

GRACIAS A TODOS POR VUESTRO APOYO

## ASOCIACIONES

ASOCIACIÓN	DONATIVO
Asociación de Afectados por Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria	1.500,00 €
Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria	300,00 €
Associació d'afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya	6.000,00 €
TOTAL	7.800,00 €

## EMPRESAS

EMPRESA	PROVINCIA	DONATIVO
Centro Médico y de Fisioterapia	Ciudad Real	200,00 €
Eurocanarias Oftalmológica, S.L.	Las Palmas de Gran Canaria	794,00 €
Obra Sociocultural León	León	800,00 €
ONCE	Madrid	197,00 €
Seguronce Mediación, S.A.	Madrid	285,00 €
TOTAL		2.276,00 €

## PARTICULARES

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Almaraz Esteban, M <sup>a</sup> Isabel	Salamanca	100,00 €
Anónimo	Badajoz	50,11 €
Anónimo	Zaragoza	70,00 €
Anónimo		300,00 €
Ballesteros Polo, Juan Bautista	Ciudad Real	60,10 €

NOMBRE	PROVINCIA	DONATIVO
Benavides Llorente, Daniel	Valladolid	200,00 €
Caballol Angrill, Monserrat	Barcelona	300,51 €
Calvo Gil, Fernando	Huesca	150,25 €
Cantón García-Vidal, Rafael	Madrid	30,05 €
Cardellada, As.		1.100,00 €
Castro Madroñal, María Alcazar	Madrid	200,00 €
Criado Ballesteros, Tomás	Oviedo	50,00 €
Cruz Prieto, José	Zamora	200,00 €
De Cabo Fernández, Esperanza	Barcelona	30,00 €
Del Río Álvarez, Miguel	Segovia	50,00 €
Del Río Álvarez, Pilar	Valladolid	200,00 €
Dramas Guiance, M <sup>a</sup> Carmen	Santa Cruz de Tenerife	100,00 €
Duran, Ricardo		30,00 €
Duro Sánchez, Carmen	A Coruña	40,00 €
Escudero Moreno, María Cruz	Almería	240,00 €
Estrada, Rosario		50,00 €
Fernández Alba, J.M.		12,00 €
Fernández de Hurtado, Teresa	Barcelona	100,00 €
Fernández Martínez, José		50,00 €
Fernández Martínez, Mercedes	Sevilla	60,10 €
Ferrando Martínez, Silvia	Barcelona	30,05 €
Fuster Camps, Pilar	Alicante	2.000,00 €
García García, Jorge	Valencia	60,00 €
García Moya, Gerardo	Ciudad Real	100,00 €
García Vera, Pedro	Madrid	30,00 €
Garijo Adiego, Pedro P.	Barcelona	100,00 €
Gimeno Civera, José Manuel	Valencia	30,00 €
González González, M <sup>a</sup> Marina	Asturias	40,00 €
Guillen Guillén, Ignacio	Murcia	20,00 €
Hurtado Soto, Joan	Barcelona	100,00 €
Juanola, Sandra		50,00 €
Llanos Prieto, Victoriano	Valladolid	100,00 €
López López, José	Barcelona	100,00 €
López Martínez, Carmen	Burgos	500,00 €
Marín Martínez, Antonia	Murcia	50,00 €
Maristany, Julia		25,00 €
Marques Iborra, Francisca I	Castellón	100,00 €
Martínez Gallego, Félix	Madrid	180,00 €
Medina Muñoz, Luís Ignacio	Zaragoza	300,00 €
Menéndez Rodríguez, Manuel	Asturias	100,00 €
Moya Martínez, Antonio	Murcia	50,00 €
Muñoz Hermoso, José Antonio	Las Palmas de Gran Canaria	120,00 €
Muñoz, Oscar		15,03 €
Murillo. Elisa		5,00 €
Oyarzabal Barcia, Mercedes	Barcelona	200,00 €
Peña, M.		130,00 €
Pérez-Aradros Arenales, Héctor	La Rioja	10,00 €

Polo, M.		60,00 €
Rego Gay, Guillermo	Madrid	835,00 €
Ripa Medrano, Tomas	Madrid	150,25 €
Rivera Pérez, María Luz	Toledo	150,25 €
Rocha, M <sup>a</sup> Jesús		20,00 €
Rodríguez, F.		100,00 €
Ruiz, J. M.		10,00 €
Sebastian Cazorla, Francisco	Valencia	100,00 €
Serrano, R.		30,00 €
Ulldemolins Llop , Teresa	Tarragona	100,00 €
Ureña Costoso, Francisco	Ciudad Real	200,00 €
Valls Álvarez, Juan Francisco	Valencia	250,00 €
Vendrell Díaz, Emilio	Barcelona	100,00 €
Vicente Mulet, Carlos	Castellón	200,00 €
Vidal Merayo, O.		60,00 €
Vignola, Gianfranco		400,00 €
Villar Rodrigo, José Luís	Madrid	30,00 €
Villarroya Moya, Luís	Zaragoza	1.000,00 €
Zacné Corcobado, Petra	Badajoz	50,00 €
TOTAL		12.163,70 €

### Con tu pequeño donativo, logremos un gran objetivo.

Cuantas razones se desprenden del editorial “Son malos tiempos” publicada en la revista VISIÓN nº 39. Su Director hace especial énfasis en el funcionamiento de las Asociaciones de Retinosis Pigmentaria, ya que estas pueden convertirse en recipientes vacíos si los socios no se implican en ellas, es decir, renovar los equipos de gestión.

Aunque este tema es sumamente importante, creo que para subsistir, al margen de lo personal, necesitamos potenciar la parte material, o sea, la económica.

Son malos tiempos, una inequívoca verdad, pero ante la adversidad, hemos de responder con un gran espíritu de superación y solidaridad.

Los españoles tenemos fama de ser solidarios pues cuando se produce una catástrofe, somos los primeros en ayudar económicamente a los damnificados, por tanto, ¿porqué no nos solidarizamos con nuestra propia enfermedad?. La palabra “recorte” la oímos diariamente y me duele sobremedida cuando se habla de ella en la investigación y es aquí, estimados afectados, donde hemos de demostrar esta solidaridad. No podemos permitir que proyectos de investigación iniciados hace años se vayan al garete por falta de dinero y es ahora, por tanto, cuando solicito vuestra colabo-

ración, para ello, apliquemos la primera parte del eslogan “Con tu pequeño donativo”. Pienso que si somos capaces de ahorrar 1 € al mes, es decir, fumar unos pocos cigarrillos menos, un café o refresco, por poner un ejemplo, aportaremos al año 12 euros, que si los multiplicamos por una media de 4.000 donantes, entre los que cuento afectados, familiares, oftalmólogos, ópticos y empresarios, arroja un total de 48.000 €. Esta cantidad puede aumentarse si los fieles afectados, empresas y asociaciones siguen colaborando con la Fundación de lucha contra la ceguera (FUNDALUCE).

En la revista VISIÓN, que se envía semestralmente, hay un encarte que podéis utilizar para enviar el importe recaudado con vuestro esfuerzo.

Si conseguimos la primera parte, lograremos la segunda, es decir, “un gran objetivo”, que es seguir con las investigaciones, para que todo lo que hemos avanzado en los últimos años no sufra un grave retroceso al no habernos implicado a su debido tiempo.

Si, “Son malos tiempos”, pero ayudemos a la comunidad científica para nuestro bien y el de futuras generaciones, querer es poder y tú puedes, todos podemos, para ello os pido: SOLIDARIDAD CON NUESTRA ENFERMEDAD.

**Albert. Associació Retinosis Catalunya**

# Patología ocular asociada a Retinosis Pigmentaria

Sra. Blanca García Sandoval, Médico jefe asociado en el Servicio de Oftalmología de la Fundación Jiménez Díaz.

En los pacientes afectados de Retinosis pigmentaria (RP) se producen una serie de alteraciones oculares constantes que son "criterios diagnósticos". Por ejemplo la disfunción progresiva de bastones, manifestada como ceguera nocturna, constricción del campo visual periférico o registros escotópicos alterados en el electroretinograma. Otras alteraciones, como la movilización de pigmento en la retina en forma de osteoclastos en las áreas de la retina con máxima densidad de bastones, no son un criterio diagnóstico pero sí una traducción anatómica de la alteración funcional antes mencionada.

Sin embargo, la catarata subcapsular posterior (SCP) sobre todo, o el edema macular quístico (EMQ), son alteraciones que con mucha frecuencia acompañan a los pacientes afectados de RP y que hoy día, todavía no se explica su asociación con el resto de hallazgos en base a las alteraciones funcionales y estructurales que ocasionan las diferentes mutaciones. No todos los afectados de RP tienen catarata SCP, ni en igual grado, ni todos tienen EMQ.

Por otra parte, otras patologías oculares como el queratocono o el glaucoma son más frecuentes en estos pacientes según demuestran algunos estudios.

## CATARATA SUBCAPSULAR POSTERIOR

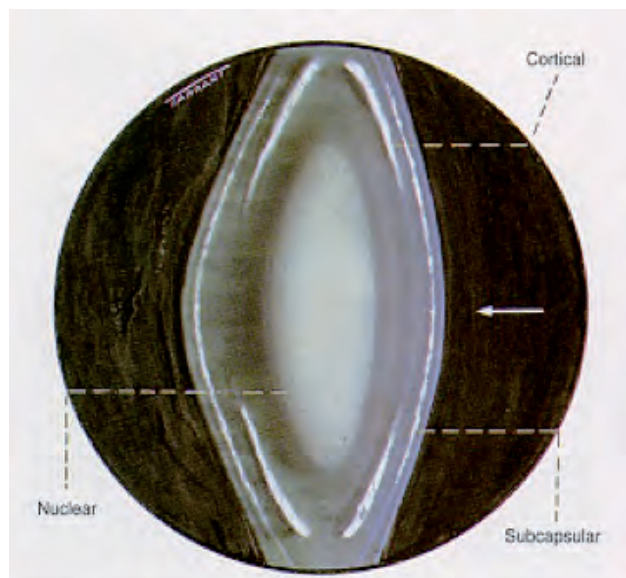
Este tipo de catarata, además de ser característica en la RP, también se asocia a diabetes, tratamiento con corticoides, desprendimiento de retina, radiación, trauma quirúrgico y tratamiento con inhibidores del colesterol. Los hallazgos de microscopía óptica y electrónica parecen ser los mismos independientemente de la etiología.

### Definición:

La catarata SCP es una opacidad del cristalino a nivel de la capsula posterior del mismo.

El cristalino es una lente biconvexa constituida por un núcleo, una corteza y una cápsula ex-

terior. Es similar a una lenteja. En condiciones normales las tres estructuras son transparentes y forman la lente de mayor potencia del ojo, encargada de proyectar la imagen en la retina. En el proceso de acomodación, el cristalino cambia de forma para enfocar la imagen.



Cristalino

La pérdida de transparencia de cualquier parte del cristalino se denomina catarata, aunque la opacidad sea muy pequeña. En muchas ocasiones, para no preocupar al paciente, hablamos de "opacidad del cristalino" cuando el tamaño o densidad es insignificante para alterar la visión o cuando es periférica. Reservamos el término "catarata", cuando es más grande e interfiere con la visión.

A veces, en estadios iniciales, puede ser un tenue cambio que si no se busca al explorar, puede pasar desapercibido.

### Etiología y Patogenia:

La catarata SCP que aparece en la RP podría estar en relación con la toxicidad de los peróxidos.

dos lipídicos formados por degeneración de los segmentos externos de los bastones .

En general, parece que la catarata SCP está formada por una proliferación de fibras cristalinas displásicas que migran hacia el polo posterior donde se agregan. Estas células partirían del meridiano del ecuador y son parecidas a células vesicales anormales o células Weld.

#### Prevalencia:

Según la bibliografía, la prevalencia oscila entre 25% - 56% y parece que el porcentaje es prácticamente igual en todas las formas de herencia, aunque Fishman encontró una mayor prevalencia en RP ligada al sexo y menor en las formas autosómicas dominantes.

La prevalencia depende del grado de evolución de la enfermedad ya que puede no estar presente en estadios iniciales, pero aparece en casi todos los casos en el transcurso de la enfermedad, hasta el punto de ser una ayuda al diagnóstico de RP en los casos atípicos. La incidencia de catarata es mayor cuanto mas evolucionada está la enfermedad.

#### Momento de aparición:

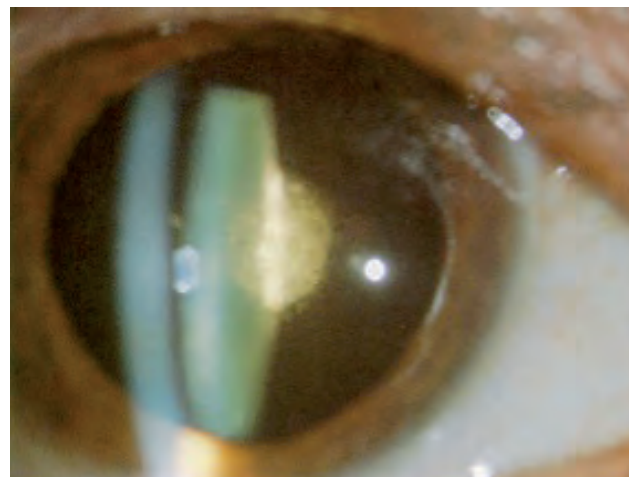
No hay estudios sobre el momento de aparición de la catarata pero según Aurffarth y cols., el tiempo desde la aparición de los síntomas de la enfermedad hasta el momento de la cirugía de catarata es de unos 20 años.

A igualdad de edad, la catarata SCP es más densa cuanto mas precoz es la aparición de la enfermedad. No hay correlación de la catarata con el ERG o con el campo visual. Por tanto, dependiendo del tipo de herencia, varía el momento de aparición de la catarata subcapsular posterior ya que las formas ligadas al sexo y las recesivas son de comienzo más temprano. En los casos de herencia autosómica dominante aparecen mas tarde, puesto que la enfermedad empieza mas tarde. A veces, en estos pacientes es posible encontrar una catarata nuclear y cortical propia de la edad asociada a la catarata subcapsular posterior.

La mayoría de los estudios muestran una edad de la cirugía mucho mas precoz que en el caso de cataratas seniles, p.e. Jackson y cols. describen una media de edad de 47 años y en caso de RP ligada al sexo, 10 años antes.

#### Diagnóstico:

Se realiza explorando el cristalino en la lámpara de hendidura. El haz permite hacer un corte sagital de las diferentes capas del cristalino y se observa la opacidad a nivel de la capsula posterior en forma más o menos estrellada o redondeada. Se diferencian tres tipos, vacuolada, sólida y mixta, siendo el tipo vacuolado más frecuente en RP siendo el tipo que produce mayor disfunción visual.



Catarata SCP

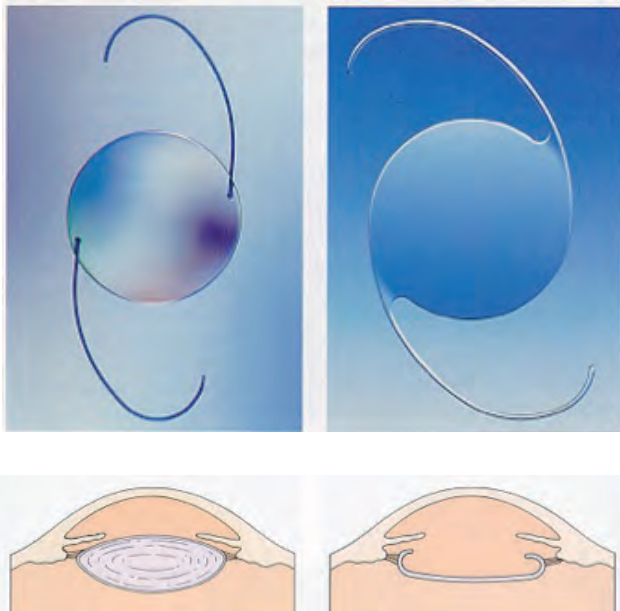
Existe un aparato llamado interferómetro, diseñado para medir el grado de opacidad del cristalino con el fin de evaluar, ante una disminución de visión, en qué porcentaje se debe a la opacidad cristalina y en qué a otras causas, con el fin de predecir que grado de mejoría habría tras la cirugía de catarata y por tanto, si merecería la pena llevarla a cabo. Esto sería especialmente útil en los pacientes afectados de RP, cuya disfunción macular por la afectación de los conos en el transcurso de la enfermedad, no siempre tiene traducción clínica en cuanto a cambios oftalmoscópicos en el fondo de ojo y por tanto, es difícil, en muchas ocasiones, saber hasta que punto es la catarata o es la afectación de la mácula lo que resta visión. Desgraciadamente es un aparato cuyos resultados no han sido los pretendidos y pueden ser erróneos por lo que no se utiliza rutinariamente.

#### Tratamiento:

No existe, hoy día, tratamiento médico para las opacidades de cristalino. Hace años se utilizaron sin éxito algunos fármacos de administración oral.

Hoy día el tratamiento de la catarata de cualquier tipo es quirúrgico.

La técnica actual de extracción del cristalino es la Facoemulsificación, mediante la cual, a través de una pequeña incisión (p.e 2.2 mm) por ultrasonidos, el núcleo y corteza del cristalino es destruido y aspirado. En la cápsula que queda, con forma de saco plano, se introduce una lente plegada que se despliega en el interior del ojo sustituyendo al cristalino.



**LIOS y Esquema Cirugía Catarata**

La edad en la que se realiza la cirugía es un factor a tener en cuenta ya que con la cirugía se pierde la capacidad de acomodación, es decir, si esta se realiza en personas menores de 40 años, los cuales eran capaces de acomodar para ver de cerca, precisarán, en general, del uso de corrección adicional para la visión cercana una vez operados. Esto a la hora de operar pacientes jóvenes de 20-35 años conviene explicarlo.

Existen diferentes tipos de lentes intraoculares que sustituyen al cristalino. Las que se implantan con mayor frecuencia son las lentes monofocales cuya potencia se calcula para una buena visión de lejos y la visión cercana se consigue con gafas. Otro tipo, son las lentes multifocales que permiten al igual que las gafas progresivas una visión tanto de lejos como de cerca y de planos intermedios. No todos los pacientes sin RP son buenos candidatos a este tipo de lentes intraoculares bien por sus características ocu-

lares o su personalidad y ocupación. En los pacientes con RP, técnicamente puede implantarse cualquier tipo de lente intraocular, siguiendo los mismos criterios que un paciente sin RP pero parece que es mejor implantar lentes monofocales dado lo limitado del campo visual.

También existen otro tipo de lentes: bifocales, acomodativas, etc. . . .

A veces es difícil indicar la cirugía al no ser posible diferenciar si la mala visión central se debe al curso natural de la enfermedad o a la catarata.

Los resultados de la cirugía de catarata en pacientes con RP son satisfactorios: 2/3 quedan satisfechos, según algún estudio y hasta el 96% en otro (Jackson y cols.). En términos de agudeza visual, la mejoría tras la cirugía suele ser de unas dos líneas en los optotipos.

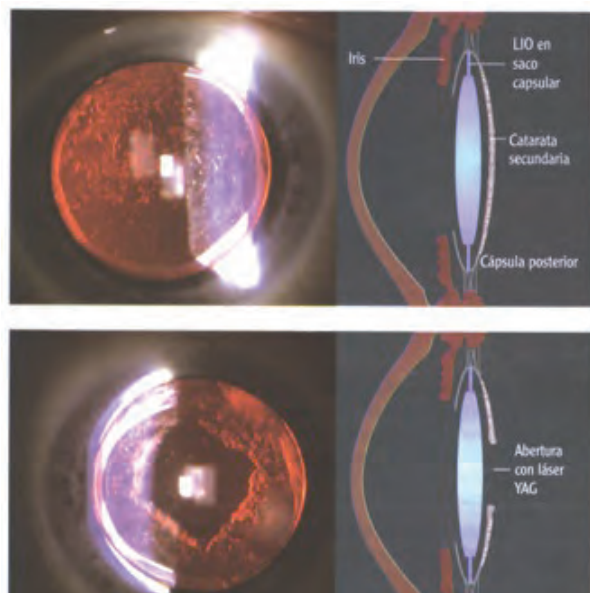
Dado que la opacidad de la catarata SCP se sitúa precisamente en la capsula del cristalino, la cual se deja para sujetar la lente intraocular, con mucha más frecuencia y precocidad que en otros tipos de cataratas, p.e nucleares, es necesario realizar una capsulotomía con láser Yag.

La incidencia de opacidad de capsula posterior (OCP) después de la cirugía en pacientes afectados de RP con catarata SCP es de un 63% (Jackson) o según otro estudio, del 70% al año de la intervención, frente al 40 % de los que no presentaban catarata SCP sino de otro tipo. La intensidad del láser Yag necesaria para realizar la capsulotomía es mayor en estos pacientes y además, con frecuencia hay que repetirla por reproducirse la OCP.

### Complicaciones

Además de opacidad de la capsula posterior, también se produce con mayor frecuencia en los pacientes de RP operados de catarata SCP, una

#### Capsulotomía Yag



opacidad de la capsula anterior y una contracción del saco que puede llevar a la luxación o descentramiento de la lente intraocular dentro del saco o incluso a luxar la lente a cámara anterior. La contracción sacular es mas frecuente y la luxación de la lente mas grave. Jackson describe un 9 % de contracción de capsula anterior y una disminución de la apertura de la capsulorrexis del 45% a los 6 meses de la cirugía frente un 4% en el grupo control.

Por eso, en estos pacientes, deben evitarse las capsulorrexis pequeñas así como evitar lentes intraoculares de silicona.

Cuando la contracción deja una apertura de 10 mm se pueden realizar 4 cortes en cruz en el anillo fibrótico con el laser Yag, generalmente a mayor potencia de lo habitual.

La debilidad zonular es otra de las características descritas en los pacientes afectos de RP y una de las posibles explicaciones de la luxación de la lente intraocular dentro del saco.

También está descrita la luxación de la LIO a vítreo tras realizar la capsulotomía posterior.

El edema macular quístico post cirugía de catarata fue menos frecuente de lo esperado (Jackson)

### Conclusiones

Los pacientes de RP pueden verse beneficiados de la cirugía de catarata en muchos casos.

Opacidades pequeñas pueden comprometer mucho la visión central por lo limitado del campo visual y por la especial dispersión de la luz por el tipo de opacidad.

La indicación quirúrgica debe hacerse en aquellos casos en los que se considere que la opacidad del cristalino es la causa de la visión central pobre y no los cambios en la mácula.

Los pacientes deberían ser intervenidos sin esperar a que la enfermedad esté muy evolucionada ya que se obtienen mejores resultados cuanto menor es el tiempo de evolución.

En cualquier caso debe transmitirse al paciente unas expectativas realistas en cuanto a que la mejoría objetiva suele ser de una o dos líneas de los optotipos.

En el preoperatorio deben examinarse posibles áreas de zonulolisis y realizar OCT macular para evaluar posibles quistes maculares asintomáticos.

En la cirugía deben realizarse capsulorrexis medias o grandes y una hidrodissección cuidada

dosa para evitar provocar o agrandar zonas de diálisis zonular evitando futuras luxaciones o tilts de las lentes intraoculares.

En el postoperatorio será necesario, con mucha frecuencia, realizar capsulotomía post con yag y en algún caso capsulotomías anteriores, así como vigilar mediante OCT la posible aparición de EMQ que no existiese previamente.

## EDEMA MACULAR QUISTICO

### Definición

El EMQ en la RP es consecuencia de la alteración de la barrera hematorretiniana y el epitelio pigmentario de la retina, con aumento de la permeabilidad vascular y extravasación de líquido. La alta prevalencia de anticuerpos anti-retinianos en este tipo de pacientes, indica que juegan un papel los procesos autoinmunes inflamatorios en la patogénesis de estos casos (Heckenlyvely y cols).

### Prevalencia

La prevalencia de anomalías maculares detectadas en RP mediante OCT oscila entre el 7,4% y el 32% (en uno de los dos ojos), o en los dos (18%) según algunos autores, e incluso hasta el 50% según otros, tratándose en la mayoría de los casos de quistes maculares, algunos de los cuales pueden no ser visibles funduscópicamente, ni en angiofluoresceingrafía (AFG).

Parece haber diferencias de prevalencia de EMQ en según que tipo de herencia. La mayor prevalencia la presentan los casos de herencia AD, 40% - 52% en al menos un ojo; prevalencia similar, 35%-39%, en herencia AR; SRP y Usher II y; muy baja en XLRP. Dada esta alta frecuencia, quizás sería conveniente hacer un screening de EMQ con OCT a los pacientes de RP.

### Patogénesis

No está clara. Parece que un defecto en EPR alteraría la barrera hematorretiniana (como ocurre en los procesos inflamatorios). Heckelively sugiere un proceso autoinmune ya que hallaron aumento de anticuerpos anti-retina en sangre periférica.

### Clínica

Disminución de visión y metamorfopsias (imágenes distorsionadas). Se encuentra correlación entre los quistes y la agudeza visual.



Pueden ser asintomáticos.

### Diagnóstico

Exploración del Fondo de ojo, Angiofluoresceingrafía y hoy día, la Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) es de primera elección. Se observan lagunas hiporreflectivas de límites bien definidos.

El parámetro a estudiar en la OCT macular de los pacientes con RP es motivo de controversia. El análisis de la línea IS/OS se ha demostrado útil en RP. Incluso se pueden clasificar los pacientes en 4 grados de IS/OS y aquellos con ausencia de esta línea reflectiva, tienen peores agudeza visual y menor CFT (grosor foveal central).

Así mismo, la medida de la IS/OS en OCT de pacientes con RP es un buen indicativo de la progresión de la enfermedad como demuestran el grupo de Tübingen.

Sin embargo, otros prefieren utilizar el FOS-PET como indicador de pérdida de fotorreceptores porque parece que tiene mayor correlación con la AV que el espesor foveal central.

La OCT es un buen método de monitorización del EMQ en pacientes con RP. En el edema de la RP, el engrosamiento se produce sobre todo en las capas internas y el aumento de espesor no es tan marcado como en la obstrucción de la vena central de la retina y no guarda correlación con la AV como en la retinopatía diabética o en la pseudofaquia.

Existe posibilidad de que haya EMQ en OCT sin que se observe cambios quísticos en el examen del fondo de ojo. Según un trabajo de Fishman y cols., hasta en un 32% - 38% de EMQ unilateral y un 18%- 27% EMQ bilateral.

Así mismo, puede haber quistes en OCT sin extravasación en AFG.

El EMQ podría falsear los datos de mejora de AV en ensayos clínicos si no se tiene en cuenta. Así mismo, en pacientes que no mejoran de visión tras la cirugía de catarata, podría atribuirse a EMQ postquirúrgico si no se tenía esta exploración previamente.

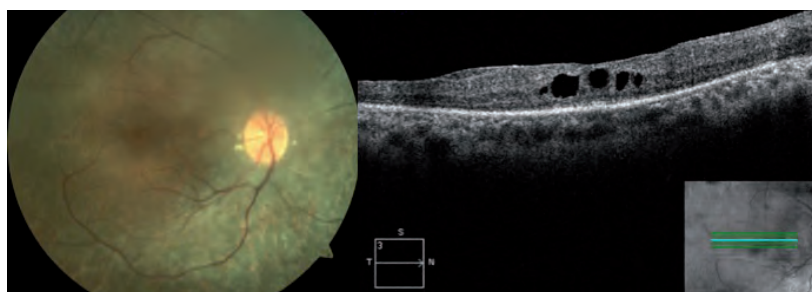
### Tratamiento

Rejilla de Laser Argón, Inhibidores de la anhidrasa carbonica (acetazolamida), corticoides orales y peribulbares o intravítreos.

El EMQ de pacientes con RP mejora con acetazolamida oral en la OCT, pero los resultados so-



Montaje RP1, RP2 y RP3



bre la agudeza visual son variables. También responde a acetazolamida tópica.

Dosis de 0.1 ml de Triamcinolona 4 mg producen una mejoría en la OCT, mejora al mes generalmente pero se produce una recurrencia del EMQ entre 3 meses y 1 año, con mas frecuencia a partir de los 6 meses. Las repeticiones del tratamiento producen nuevas mejorías al mes pero a los 3-6 meses después, ocurre lo mismo.

Puede haber respuesta o no de agudeza visual a pesar de mejora en OCT. Es decir las inyecciones intravítreas de Triamcinolona parecen tener una eficacia limitada en el tiempo. Parece que este tratamiento mejora los hallazgos de OCT pero no la agudeza visual ni el ERG Focal.

La vitrectomía puede ser eficaz en el manejo del edema macular de pacientes con RP como demuestra los resultados de AV y OCT. En esta última se observa una disminución del espesor macular en el 83% de los casos.

### Conclusiones

Los tratamientos del EMQ de los pacientes con RP mejoran la morfología de la OCT pero los resultados sobre la AV final son variables.

Todos aquellos interesados en la bibliografía del presente artículo, pueden solicitarla en farpe@retinosisfarpe.es o al teléfono 915 320 707

# Complejos vitamínicos y antioxidantes: ventajas e inconvenientes

Dr. Juan Donate López, Unidad de patología macular del Hospital Clínico San Carlos de Madrid.



## Introducción:

El origen de las enfermedades de la retina, y en particular las maculares, es multifactorial<sup>1</sup>, es decir, son muchas las posibles causas que llevan a aquellas y posiblemente sea necesaria la combinación de varias circunstancias para el desarrollo de una retinopatía. Básicamente conocemos que ha de existir una predisposición genética, que marcará incluso una tendencia en la respuesta a algunos tratamientos, lo cual sería interesante para optimizar los recursos y para mejorar el manejo de los pacientes con degeneración macular asociada a la edad<sup>2</sup>. Otra de las causas que aumentan la probabilidad de sufrir un proceso degenerativo macular, es la exposición a determinados agentes ambientales, como por ejemplo el tabaco<sup>3</sup>, o la exposición a radiación solar<sup>4</sup>. Asimismo, muchos trabajos apuntan en la dirección de que parece demostrado que en poblaciones con una dieta rica en ácidos omega-3, pescado y vitamina D, existe una menor incidencia de hallazgos relacionados con enfermedades degenerativas de la retina y

cuando estos existen, son de menor tamaño y cuantía<sup>5</sup>. Durante años, las evidencias en estudios epidemiológicos han prestado apoyo a las hipótesis de que el estrés oxidativo sobre los receptores, bien por carencias dietéticas o por sobreexposición a agentes oxidativos, hacen más sensibles a los sujetos a padecer procesos degenerativos maculares. Así aparecieron evidencias de que los grupos en los que la ingesta de vitamina A, fruta y verdura era escasa, tenían más probabilidad de sufrir DMAE.

## De la sospecha a la evidencia

La mayoría de estos trabajos ofrecieron resultados inconsistentes, poco controlados, por lo que el National Eye Institute diseñó un estudio aleatorizado, multicéntrico y controlado con placebo para evaluar el efecto de altas dosis de zinc, vitaminas C y E, y beta-caroteno sobre la incidencia y progresión de la DMAE; el estudio AREDS, cuya característica más llamativa fue el hecho de que fuese prospectivo, utilizando dosis de 5 a 15 veces la ingesta diaria recomendada (RDA), según la tabla adjunta (Tabla I). Los pacientes podían ser incluidos en alguno de los cuatro grupos predefinidos en función de la gravedad de los hallazgos relacionados con la DMAE. Así se concluyó que el zinc solo, antioxidantes solos, o la combinación de ambos im-

TABLA I

Vitamina C	500 mg
Vitamina E	400 UI
Beta Caroteno	15 mg
Ox Zinc	80 mg
Ox Cobre	2 mg

pedía la progresión de la degeneración macular avanzada de las categorías 3 y 4 (más graves). Además, encontraron que la combinación de antioxidantes y zinc fue más efectiva que cualquiera de los grupos solos. En concreto, la formulación de vitaminas redujo el riesgo de DMAE avanzada en un 25% de los participantes con DMAE intermedia. No hubo resultados concluyentes en los grupos de DMAE precoz. Además se encontró una disminución del riesgo de mortalidad sin deficiencias cognitivas a pesar de la supuesta relación del zinc con la enfermedad de Alzheimer. No obstante, la mayoría de resultados se informaron como tendencias, sin significancia estadística y se obviaron muchos datos de los grupos precoces, y, además, en cuanto a los antioxidantes, no se estableció cuáles y cuánto tenían acción protectora. Es decir, los complejos vitamínicos, y antioxidantes, parecen beneficiosos a dosis muy altas, pero sin resultados concluyentes<sup>6</sup>. Esta impresión animó a otros estudios como el Montaña Blue Eye, en el que no se encontró tampoco asociaciones significativas con nutrientes como Zinc, luteína, zeaxantina, vitamina A y C,... hasta 11 micronutrientes.

En contra, si se demostró una fuerte asociación entre el consumo de carotenoides y el riesgo de efectos perjudiciales en fumadores y exfu-

madores, por lo que la comunidad oftalmológica se mostró reticente a su uso.

En este punto, lo que parecía cierto, o al menos probable, era que zinc, luteína y zeaxantina, además de ácidos grasos poliinsaturados omega-3 de cadena larga: AGPICL, ácido docosahexaenoico (DHA) + ácido eicosapentaenoico (EPA), podrían ser beneficiosos y en ese sentido, se diseñó el estudio AREDS II en el que se pretendía determinar la progresión de la DMAE avanzada con la administración de luteína/zeaxantina sin beta-carotenos y/o ácidos omega 3 (DHA y EPA). (tabla II). Además, el AREDS II también plantea la utilidad de la formulación

**TABLA II**

Grupos	Suplemento dietético
1 Progresión a DMAE avanzada; Luteína/zeaxantina vs Placebo	Placebo: (Luteína (10mg)/ + Zeaxantina (2 mg))-DHA-EPA
2 Progresión a DMAE avanzada; DHA-EPA vs Placebo	(Luteína (10mg)/ + Zeaxantina (2 mg))-DHA(350 mg)-EPA(650 mg)-placebo
3 Progresión a DMAE avanzada; Luteína/zeaxantina+DHA-EPA vs Placebo	(Luteína (10mg)/ + Zeaxantina (2 mg))-DHA(350 mg)-EPA(650 mg)



de AREDS pero reduciendo los niveles de Zinc, ya que hay evidencias de que tan solo se puede absorber al día, 25 mg de Zinc. Los Beta-Carotenos se excluyeron de la formulación

Se ha planteado que la situación ideal sería que el aporte fuese por dieta, pero sin embargo, estos resultados se obtienen a dosis mucho más elevadas de las obtenidas en la dieta occidental que contiene de 1,3 mg a 3 mg de Luteína y zeaxantina por lo que se plantea insuficiente si creemos que las tendencias marcadas en el AREDS son correctas. El estudio AREDS II concluyó el reclutamiento en Junio de 2008 y se ha planteado un seguimiento de 6 años

Otros posibles agentes protectores son los antioxidantes, los complejos que nos protegen del estrés oxidativo. Existen trabajos experimentales, tremendamente sugerentes, que nos indican que las vitaminas C y E nos reducen la peroxidación sistémica y retiniana, teniendo una actividad sinérgica cuando actúan en complejos multivitamínicos<sup>7</sup>. En cualquier caso, la recomendación, al igual que en otros compuestos, es válida para los casos de degeneración macular avanzada.

No solo los complejos multivitamínicos son los condicionantes para la protección frente a los procesos degenerativos. Hablábamos de la respuesta terapéutica ligada a los marcadores genéticos. Este concepto se ha puesto en boga los últimos años con el manejo de los antiangiogénicos, pero existen indicios de que los efectos beneficiosos esperados de los suplementos vitamínicos y oligoelementos, pudieran estar condicionados en alguna manera por el factor H del complemento (CFH). Las disfunciones en el CFH tendrían consecuencias en la evolución a formas más graves de degeneración macular y no está claro la función del Zinc como agente antiinflamatorio, que podría interactuar con el Y402H del CFH y en el caso de que se encuentre modificado, su acción podría ser variable<sup>8</sup>. Por lo tanto, una línea a investigar será, también, la idoneidad de prescribir los suplementos o no en función del genotipo del paciente, que si bien aún no estaría justificado para la práctica clínica, el hecho de que la respuesta al tratamiento y a la prevención pudiera estar marcado por el perfil genético, abre una línea de mejora en nuestro manejo de los pacientes.

### En la consulta

Resumiendo, nos encontramos con múltiples evidencias de la bondad de los compuestos con antioxidantes (vitaminas E y C), pigmentos maculares (Luteína/zeaxantina) y ácidos grasos omega 3 (DHA y EPA), basado en primera instancia en estudios transversales y series cortas, además de planteamientos teóricos y experimentales básicos. Cuando fue llevado a la evidencia científica, nos hemos encontrado una confirmación de las teorías, especialmente para las formas más avanzadas, pero no tenemos datos concluyentes en los casos de diagnóstico más precoz, que quizá sean los más interesantes desde el punto de vista socioeconómico. Las preguntas pendientes en el estudio AREDS serán contestadas en la extensión (AREDS II) y/o matizadas en algunos casos. Con este fondo, hemos de tener en cuenta que nuestros pacientes, a menudo, están sometidos a tratamientos complejos, con difíciles pautas de cumplimiento, y el hecho de la no financiación por el sistema público de estos compuestos, hace que su prescripción a menudo se vea condicionada.

Muchas de las evidencias que nos sirven de base para el manejo de los suplementos están basados, por el momento, en diseños con dosis diferentes a las aplicables, por lo que es lógico filtrar la indicación en base a los hallazgos: formas de riesgo moderadas o avanzadas, la expe-



riencia con el ojo contralateral, la posibilidad de complementar la pauta con una dieta rica en vegetales, pigmentos y ácidos grasos poliinsaturados; y aunque no sea factible, por sistema, una determinación del genotipo de los pacientes, si que es realista hacer una buena anamnesis para identificar las formas de evolución en el árbol genealógico.

El oftalmólogo, en su función de médico, ha de detectar los factores de riesgo cardiovascular, que incidirán en el porvenir de la degeneración retiniana y que eventualmente, podrían beneficiarse del tratamiento con suplementos, ya que sabemos que pueden mejorar la supervivencia. El oftalmólogo ha de conocer las dosis empleadas pues, en algunos casos, las proporciones no están de acuerdo con las posibilidades de absorción y no están libres de efectos secundarios, como por ejemplo los carotenoides y la sobredosificación de Zinc. Otra vez, fumar multiplica el riesgo de progresión a formas más avanzadas

Así, las recomendaciones básicas de cara a mejorar el futuro de una degeneración macular podrían ser las que figuran en la tabla III

### Bibliografía

1. Haddad S, Chen C, Susan L. Santangelo and Johanna M. Seddon. The Genetics of Age-Related Macular Degeneration: A Review of

**TABLA III**

Control oftalmológico frecuente. Test de Amsler  
Toma de compuestos con Vit E y C + Zinc + Omega 3  
Protección frente a agentes oxidantes ( Tabaco, Rad Uv)  
Mejora del riesgo cardiovascular  
Conocimiento de la historia familiar

Progress to Date. *Surv Ophthalmol* 51:316--363, 2006

2. Valverde A, Donate J. La influencia en la genética en la degeneración macular asociada a edad. *Rev Esp de Pat Macular*. Vol I; 5: 14-18

3. Johanna M. Seddon, Robyn Reynolds, Heeral R. Shah, Bernard Rosner. Smoking, Dietary Betaine, Methionine, and Vitamin D in Monozygotic Twins with Discordant Macular Degeneration: Epigenetic Implications. *Ophthalmology* Volume 118, Number 7; 1386-1394, July 2011

4. Seddon J, George S, Rosner B. Cigarette smoking, fish consumption, omega-3 fatty acid intake, and associations with age-related macular degeneration: the US twin study of age-related macular degeneration. *Arch Ophthalmol* 2006;124:995-1001.

5. Goldberg J. Flowerdew G, Smith E, et al. Los factores asociados con la degeneración macular relacionada con la edad: un análisis de los datos de la Salud primera Encuesta Nacional de Nutrición *Am J Epidemiol* 1988; 128:700-710...

6. Taylor HR, Tikellis G, Robman LD, et al. Suplementos de vitamina E y la degeneración macular *Br J Ophthalmol* 2002;.. 325; 1-6

7. Sadaba LM, Fernández-Robredo P, Rodríguez JA, García Layana A. Antioxidant effects of vitamins C and E, multivitamin-mineral complex and flavonoids in a model of retinal oxidative stress: The ApoE-deficient mouse. *Experimental Eye Research* 86 (2008) 470e479

8. Klein M, Francis P, Rosner B, Reynolds R, Hamon S, Schultz D, Ott, J, Seddon J. CFH and LOC387715/ARMS2 Genotypes and Treatment with Antioxidants and Zinc for Age-Related Macular Degeneration. *Ophthalmology* 2008; 115:1019-1025



# Bases genéticas de las enfermedades hereditarias

**Autores: Elena Aller, Teresa Jaijo, Gema García García, María José Aparisi, José María Millán**

Grupo de Investigación en Enfermedades Sensoriales IIS-La Fe y CIBERER. Valencia

Con este artículo vamos a tratar de introducir conceptos básicos de genética humana que nos ayuden a comprender mejor los diferentes patrones de herencia que presentan las enfermedades hereditarias, como, por ejemplo, las distrofias hereditarias de retina.

Pero antes de empezar, vamos a dar unas pequeñas pinceladas históricas:

Remontémonos unos años, al siglo XIX (1865), cuando Gregor Mendel, considerado padre de la genética, concibió la idea de gen. Posteriormente, ya en el siglo XX (año 1944), 3 investigadores (Avery, McLeod y McCarthy) demostraron que el ADN es el material hereditario. Y fue en 1953, cuando Watson y Crick describieron la archiconocida estructura en forma de doble hélice que presenta el ADN. Como se puede apreciar, la genética es una ciencia bastante reciente.

## CONCEPTOS BÁSICOS DE LA GENÉTICA HUMANA:

Pasemos ahora a aclarar ciertos conceptos básicos:

**¿Qué es el ADN?** El ADN es la molécula que contiene toda la información para la creación, desarrollo y funcionamiento de los seres vivos. Se encuentra en el núcleo de todas las células de nuestro organismo.

**¿Qué es una PROTEÍNA?** Las PROTEÍNAS son las moléculas responsables de realizar todas las funciones vitales de nuestro cuerpo. (Nos referimos a las proteínas que fabrican nuestras células, no las que ingerimos en la dieta. Estas últimas, las degradamos durante el proceso de digestión y las utilizamos para obtener energía).

Dentro de las proteínas que fabrica nuestro organismo hay muchos tipos distintos. Por ejemplo: la hemoglobina es la proteína que transporta el oxígeno por todo nuestro cuerpo; la

queratina del pelo y las uñas, las hormonas también son proteínas...

En el **PROCESO DE LA VISIÓN** intervienen multitud de proteínas: proteínas implicadas en la fototransducción (como la rodopsina), proteínas implicadas en el metabolismo del ciclo visual, proteínas implicadas en el desarrollo de la retina, proteínas con función estructural...

La información para fabricar todas las proteínas responsables de realizar todas las funciones vitales de nuestro organismo (donde se incluye la función visual) está en el ADN. El ADN es como un libro de recetas para fabricar proteínas. Cada proteína tiene su receta. Cada receta es un gen. Por tanto, un GEN es un fragmento de molécula de ADN que contiene la información para la fabricación de una determinada proteína. Hablaríamos, por tanto, del gen de la hemoglobina, del gen de la queratina o del gen de la rodopsina...

**¿Qué es una MUTACIÓN?** Una MUTACIÓN es un defecto que se produce en un gen. Como consecuencia, la proteína fabricada a partir de ese gen es una proteína anormal que no desarrolla su función correctamente. Ello da lugar a la aparición de una **ENFERMEDAD GENÉTICA**.

En todas las células (excepto los óvulos y los espermatozoides) tenemos 2 copias de cada gen. Tenemos el material genético (el ADN) por duplicado. Los óvulos y espermatozoides sólo tienen una copia de cada gen. Tienen solo una copia de todo el material genético. Cuando se fusionan (en la **FECONDACIÓN**) aportan cada uno su copia de ADN simple, dando lugar a un embrión con dos copias de todo el ADN. Una copia la aporta el óvulo (ADN de la madre) y la otra copia el espermatozoide (ADN del padre). Así se transmite el ADN de padres a hijos, de generación en generación. Por eso hablamos del ADN como del material hereditario. Si el ADN está dañado, es decir, tiene una muta-

ción, ésta podrá ser heredada por la descendencia. Por eso hablamos de **ENFERMEDAD HEREDITARIA**.

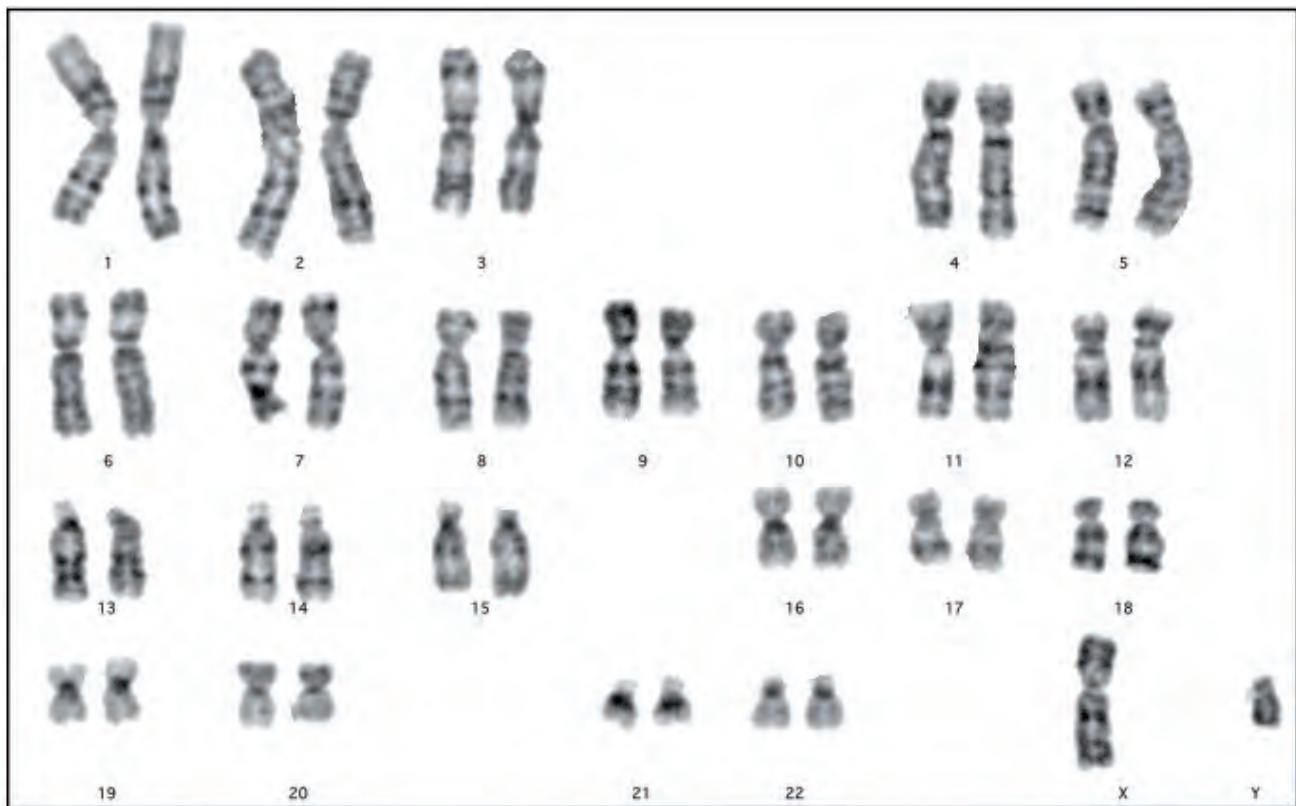
El ADN en el núcleo de las células se organiza en forma de **CROMOSOMAS**. Los seres humanos tienen células con 46 cromosomas: 22 pares de cromosomas no sexuales (autosómicos) y un par de cromosomas sexuales. Los hombres tienen los cromosomas sexuales XY y las mujeres los cromosomas sexuales XX. Cada gen se localiza en un determinado trocito o fragmento de un determinado cromosoma (esta ubicación se denomina **LOCUS**).

Se localiza en alguno de los 22 autosomas (cromosomas NO sexuales).

La llamamos dominante porque la enfermedad se manifiesta cuando una de las dos copias del gen está dañada. La copia mala del gen "domina" sobre la copia buena.

### **ESCENARIO TÍPICO:**

Uno de los padres tiene una copia del gen defectuosa, la otra copia es normal (progenitor afectado por la enfermedad). El otro progenitor es normal (las dos copias del gen son buenas).



Conjunto de cromosomas humanos: 22 pares de autosomas, el cromosoma X y el cromosoma Y

### **PATRONES DE HERENCIA DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS**

Una vez asimilados los conceptos básicos de genética, podremos entender mejor los diferentes patrones de herencia que pueden presentar las enfermedades hereditarias.

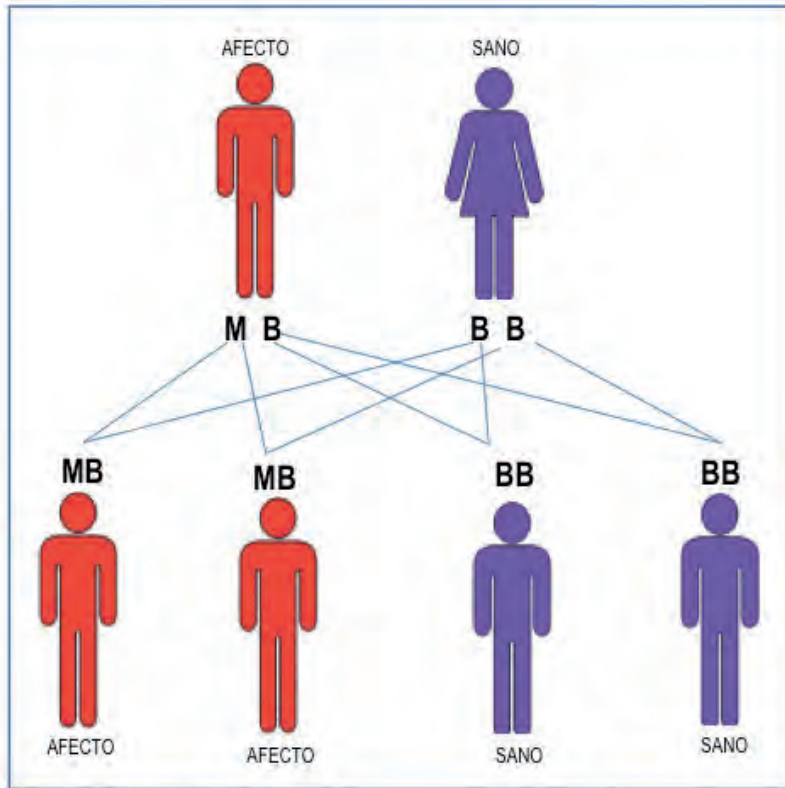
#### **HERENCIA AUTOSÓMICO DOMINANTE:**

Se denomina herencia autosómica porque, en estos casos, el gen responsable de la enferme-

El progenitor afectado puede transmitir a su descendencia la copia buena del gen (50%) o la copia mala (50%). El progenitor sano solo puede transmitir a su descendencia copias buenas. Entonces, cada hijo tiene un 50% de probabilidades de heredar la copia mala del gen y por tanto, de heredar la enfermedad. Por ejemplo, si nacen cuatro niños de una pareja en la cual uno de los padres tiene una copia del gen mala, estadísticamente dos niños heredarán una copia del gen

mala, desarrollando la enfermedad, y dos no lo harán. Los niños que no heredan el gen anormal no desarrollarán ni transmitirán la enfermedad.

mala). Y otro 25% de probabilidad de tener un hijo sano NO portador (hereda la copia buena del padre y la copia buena de la madre).



Herencia autosómico dominante

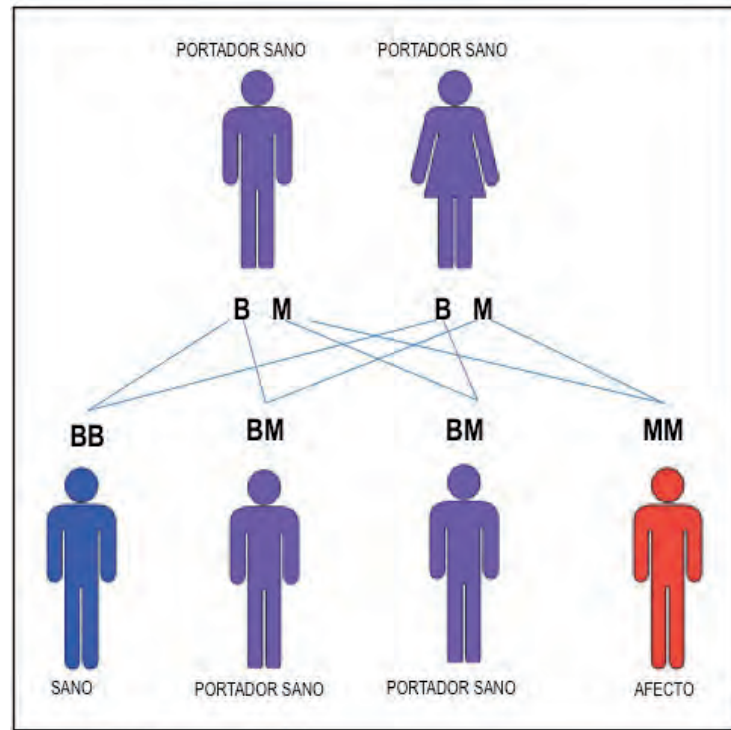
**HERENCIA AUTOSÓMICO RECESIVA:**

Como en el caso anterior, se denomina autosómica porque el gen responsable de la enfermedad se localiza en alguno de los 22 autosomas (cromosomas NO sexuales).

Pero la llamamos recesiva porque la enfermedad se manifiesta cuando las dos copias del gen están dañadas. Las personas con sólo una copia del gen defectuosa y la otra copia normal son portadoras sanas de la enfermedad.

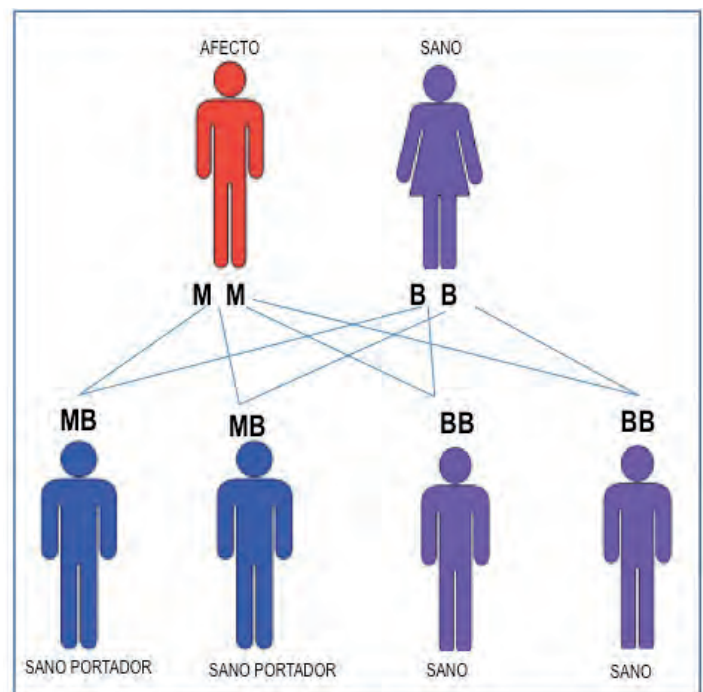
**ESCENARIOS TÍPICOS:**

A) Tanto el hombre como la mujer son portadores sanos de una mutación en el mismo gen. En este caso, ambos progenitores pueden transmitir a su descendencia la copia buena (50%) o la copia mala (50%). Así, en cada embarazo, hay un 25% de probabilidad de tener un hijo afectado por la enfermedad (hereda la copia mala del padre y la copia mala de la madre). Un 50% de probabilidad de tener un hijo portador sano (hereda de uno de los progenitores la copia buena y del otro la copia



Herencia autosómico recesiva: escenario A

B) Uno de los dos miembros de la pareja es afecto (tiene las dos copias del gen defectuosas) y el otro miembro de la pareja es normal (tiene las dos copias del gen buenas). El progenitor afecto solo puede transmitir a su descendencia copias malas, y el progenitor sano solo trasmite a su descendencia copias buenas. Por tanto, todos los hi-



Herencia autosómico recesiva: escenario B



jos serán portadores sanos de la enfermedad (tienen una copia buena y una copia mala).

### HERENCIA LIGADA AL SEXO RECESIVA:

Se denomina ligada al sexo porque el gen defectuoso se localiza en el cromosoma sexual X.

Las enfermedades ligadas al cromosoma X generalmente se presentan en los hombres. Éstos sólo tienen un cromosoma X. El otro cromosoma sexual que tienen los hombres es el cromosoma Y. Éste es un cromosoma muy pequeño que no tiene los mismos genes que el cromosoma X. Por tanto, una mutación en un gen localizado en el cromosoma X, automáticamente causará la enfermedad en un hombre.

Sin embargo, las mujeres tienen dos cromosomas X. Por tanto, tienen 2 copias de cada uno de los genes localizados en el cromosoma X. Así, una mutación recesiva en una de las dos copias de un gen localizado en este cromosoma, hace que esa mujer sea una portadora sana de la enfermedad (tiene una copia buena en un cromosoma X y una copia mala en el otro cromosoma X).

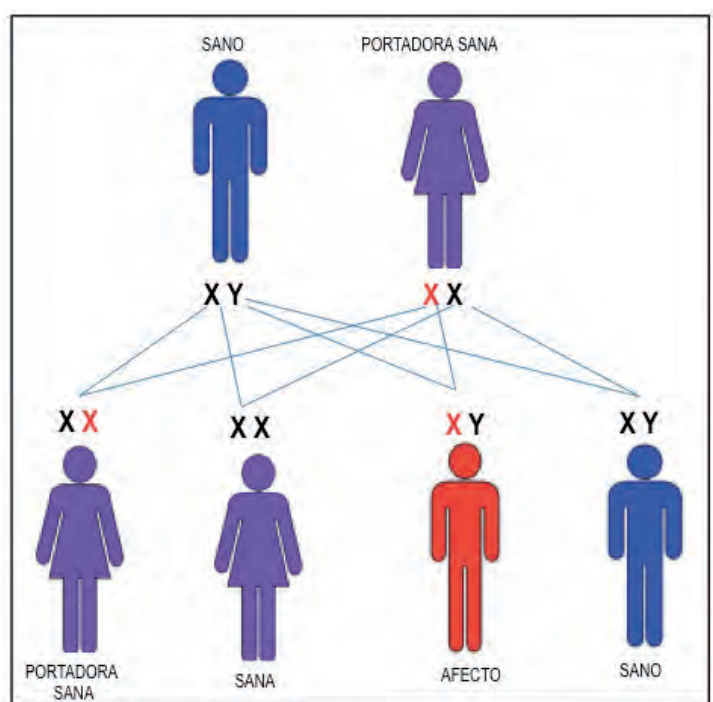
### ESCENARIOS TÍPICOS:

A) Para un nacimiento dado, si la madre es portadora de una mutación en una de las dos copias de un gen localizado en el cromosoma X (tiene un cromosoma X bueno y un cromosoma X malo), y el padre es normal (tiene un cromosoma X bueno y un cromosoma Y), tenemos:

- 25% de probabilidad de un varón normal (hereda el cromosoma Y del padre y el cromosoma X bueno de la madre)
- 25% de probabilidad de un varón con la enfermedad (hereda el cromosoma Y del padre y el cromosoma X malo de la madre)
- 25% de probabilidad de una niña normal (cromosoma X del padre y cromosoma X bueno de la madre)
- 25% de probabilidad de una niña portadora sin la enfermedad (cromosoma X del padre y cromosoma X malo de la madre)

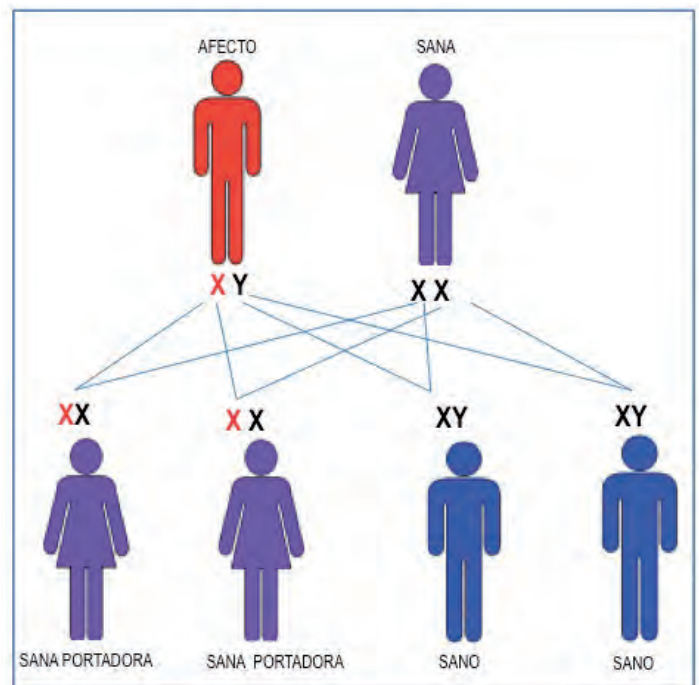
B) Si el padre tiene la enfermedad (tiene un cromosoma X malo y un cromosoma Y) y la madre es normal (tiene dos cromosomas X buenos), entonces:

- 50% de probabilidad de un varón normal (hereda el cromosoma Y del padre y un cromosoma X bueno de la madre)



Herencia ligada al X recesiva: escenario A

- 50% de probabilidad de una niña portadora sana de la enfermedad (hereda el cromosoma X malo del padre y un cromosoma X bueno de la madre).



Herencia ligada al X recesiva: escenario B

### CASOS ESPORÁDICOS:

La mayoría de los casos esporádicos se corresponden con un patrón de herencia autosómico recesivo (aunque es difícil asegurarlo al 100%, ya que no hay ningún afectado más en la familia que nos lo confirme).

El escenario típico sería aquel en el que los padres del afectado son portadores sanos de la enfermedad sin saberlo, y el afectado recibe la copia mala del padre y la copia mala de la madre.

# Actividades de la Asociación de Andalucía



Como se ha hecho en años anteriores, la Asociación organizó el pasado 12 de Noviembre la VII Jornada de información sobre las investigaciones en curso respecto a la retinosis pigmentaria y otras distrofias de la retina, en las cuales, nuestros socios muestran un gran interés. Se celebró en el Centro de Recursos Educativos de la ONCE, en Sevilla, con una numerosa asistencia. Intervinieron el presidente de la Asociación, D. Audifacio Reyes Falder, como presentador del acto y D. Ventura Pazos, presidente del Consejo Territorial de Andalucía, que expuso las actividades de dicho Consejo.

En esta ocasión, el Dr. Nicolás Cuenca, investigador y profesor de la Universidad de Alicante y asesor científico de FARPE, expuso los últimos avances en la investigación sobre las distrofias de la retina con gran claridad para nosotros. Fue muy aplaudido y recibió numerosas consultas por parte de nuestros socios. Después del acto, disfrutamos de una comida de confraternización en el mismo Centro.

El día 4 de Febrero de este año, nos reunimos en Puente Genil (Córdoba) con nuestros socios de esa provincia, así como los de Málaga, Cádiz y Sevilla, para conocer los avances en la investi-

gación que el Dr. José Manuel Rodríguez Ferrer y su equipo están realizando en el Laboratorio de Neurociencia Visual y Cognitiva de la Facultad de Medicina de la Universidad de Granada sobre la retinosis pigmentaria y otras distrofias de la retina. Asistieron numerosos socios y personas interesadas en estas investigaciones. El acto fue presentado por nuestro delegado en Puente Genil, D. José Gálvez Cáceres, con la intervención del Concejal de Servicios Sociales, Mayor y Salud del Exmo. Ayuntamiento de Puente Genil, D. Pablo Alfaro, D. José María Casado, presidente de Retina Navarra y el presidente de la asociación andaluza, D. Audifacio Reyes Falder. Al final de la conferencia del doctor, recibió numerosas consultas sobre su investigación.,

Actualmente y desde el mes de Enero, la afiliada a la ONCE y licenciada en psicología, Doña Maribel Angulo, está impartiendo un curso de autoestima personal, en la ONCE de Sevilla, de forma desinteresada, para un grupo de nuestros afiliados, que lo siguen con entusiasmo. Tenemos la voluntad, tanto por parte de nuestra psicóloga como por la nuestra, de darle continuidad en el tiempo al mismo, por entender que es muy útil para nosotros.

# La Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria (ARPCC), se sumó al día del glaucoma en Canarias.

## ¿Es Canarias una región avanzada respecto al estudio de los genes?

Es precisamente el estudio genético lo que distingue a Canarias del resto de Comunidades Autónomas. Las Islas son pioneras en estas investigaciones, dado que los cuatro grandes hospitales del archipiélago: Hospital Universitario Nuestra Señora de la Candelaria, Hospital Universitario de Canarias, Hospital Universitario Doctor Negrín y el Complejo Materno Infantil; son referentes, cuentan con un protocolo en "Distrofias de Retina" y análisis genético en ciertas enfermedades visuales, como en el caso de los Afectados por Retinosis Pigmentaria, una enfermedad degenerativa muy parecida al glaucoma. El protocolo, que ya ha sido trasladado también al sistema sanitario de Extremadura, consiste en abordar las enfermedades visuales desde un punto de vista multidisciplinar. Para ello, expertos en Genética, Neurología y Oftalmología hacen un estudio pormenorizado del paciente y de sus antecedentes. Tratan con esto de localizar el gen causante de la patología dentro de una misma familia.

## ¿Qué es la retinosis pigmentaria?

La Retinosis Pigmentaria es una de esas enfermedades poco frecuentes pero que también pueden derivar en un glaucoma. En Canarias hay unos 250 casos detectados, aunque pueden existir algunos más, según los datos con los que cuenta la ARPCC, la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE) y la Fundación Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE).

Esta fundación sufraga y subvenciona proyectos de investigación, ya que la Retinosis Pigmentaria carece de tratamiento alguno, al depender el avance de la patología solo del factor genético del que la padece.

## ¿Qué es el glaucoma?

El glaucoma es un grupo de enfermedades que afectan al nervio óptico y que si no es tratado convenientemente ocasiona ceguera. La enfermedad afecta al nervio óptico, que, según el doctor Rodríguez, "poco a poco irá perdiendo fibras nerviosas.

## ¿Qué lo causa?

La principal causa de esta patología es el aumento de la presión intraocular, al no poder desalojarse el líquido del interior del globo ocular. Pero no es lo única razón que la motiva. También se han detectado casos en pacientes que tienen la tensión sistólica por debajo de los índices normales y en personas que padecen algún tipo de enfermedad vascular.

## ¿Por qué es importante el diagnóstico precoz?

La realización de las correspondientes pruebas diagnósticas "es algo imprescindible para detener el avance de la enfermedad, ya que al principio carece de síntomas, por lo que pasa muy desapercibida. La principal característica es la reducción del campo visual. Cuando esto se produce muchas veces no somos conscientes. No

produce malestar ni dolores de cabeza. De hecho, en la mayoría de los casos, cuando el paciente nota que algo no va bien en su vista es que ya es demasiado tarde”.

En España existen un millón de pacientes con glaucoma, “aunque casi la mitad desconoce que lo padece. En el mundo los afectados diagnosticados alcanzan los 60 millones”

#### ¿Cómo se trata?

Su tratamiento, detectado en los primeros estadios, es muy sencillo. “Simplemente con un colirio podemos resolver el problema. Si el primer tratamiento no resulta efectivo y el glaucoma avanza es preciso recurrir a un segundo tipo de colirio. A las personas de más de 45 años que no respondan bien a estos remedios los derivamos a tratamientos con láser”. El doctor explica que en este caso, la Iridotomía estaría indicada para el tratamiento del glaucoma agudo, y la trabeculoplastia, cuando la dolencia es crónica. Si a pesar de todos estos tratamientos, el glaucoma sigue avanzando, siempre queda la posibilidad de aplicar la cirugía convencional a través de la trabeculotomía, la esclerectomía profunda no perforante y la aplicación de sistemas de drenaje. Actualmente las técnicas quirúrgicas son poco invasivas. Esto, unido a que el tratamiento del glaucoma se ha convertido en una especialidad, hace que la cirugía sea altamente eficaz y precisa.

#### ¿Es relevante el factor genético?

En el diagnóstico resulta relevante el aspecto genético. La predisposición familiar es importante. Una tomografía del nervio óptico y un estudio del campo visual son suficientes para saber si se sufre esta patología. Unas pruebas que se realizan en pocos minutos. A partir de los 40 años es necesario que todas las personas acudan a su oftalmólogo para descartar esta patología al menos una vez cada dos años. Sin embargo, si además tiene antecedentes familiares, el control debe hacerse una vez al año.

#### ¿El ciudadano puede autoexplorarse?

La autoexploración, o mejor dicho, el autoexamen visual, también es importante, siempre que sea un Oftalmólogo el que realice el diagnóstico. Podemos, mediante pequeños trucos, controlar nuestro campo visual. Se puede establecer como rutina mirar un punto de una habitación y sin desviar la mirada tratar de detectar los objetos que rodean a ese punto, puede ser un armario, una lámpara u otros elementos decorativos. Cada cierto tiempo tratamos de realizar el mismo ejercicio para controlar que esos objetos que se encuentran en la periferia de nuestra visión, continúan siendo detectables por nuestra mirada. De lo contrario, es posible que estemos perdiendo campo visual y eso ya denota que existe un problema.

D. Germán López (Presidente de FARPE y FUNDALUCE) y Dr. Vicente Rodríguez



# Una nueva situación

**D**esde que asumí la Presidencia de esta Asociación, tenía claro que se debía luchar por el afectado sin matices y aceptar que, dentro de la actuación en pro de los asociados, lo menos importante es el matiz político.

La política en si, trastoca los planteamientos que deben considerarse esenciales, pues estimado lector, le pondremos al tanto con esta breve introducción de por qué ahora el ritmo asociativo ha bajado y cómo los avatares políticos, desgraciadamente, nos han influido.

Desde 1999 contábamos con la subvención de la Consejería de Sanidad, gracias a la cual hemos podido contar con los especialistas mas reputados del ámbito español, con gran repercusión en el campo de la investigación de nuestras patologías visuales.

Anteriormente, desde la fundación de la Asociación en 1994, hasta 1999, contamos con la subvención de Bienestar Social, gracias a la cual podíamos realizar las convivencias regionales que tan buen sabor de boca han dejado en los afectados. En las mismas, contábamos con la ayuda desinteresada de los doctores Zarco y González Del Valle, excelentes profesionales y grandes amigos del Presidente Fundador. Asimismo hemos podido contar con la Dra. Ayuso, gran genetista de la Fundación Jiménez Díaz y la Dra. Elena Camino, de la Facultad de Medicina de Albacete, gran especialista en Retinosis y excelente profesional.

Las urnas dieron un vuelco, no sólo en Castilla-La Mancha, sino también en el territorio nacional, dando por resultado un cambio en la dinámica asociativa por culpa del desajuste económico. Concretamente, a nuestra Asociación se le concedió en Abril de 2011 la subvención para el buen fin del Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria a celebrar en Septiembre de 2011, actividad que se realizó pero de la que aun se está esperando la orden de pago. Contamos en el acto con la colaboración de los concejales de Sanidad y de Educación del Excmo. Ayuntamiento de Albacete, D. Federico Pozuelo y D<sup>a</sup> Carlota Romero Lorite, respectivamente. El Excmo. Consejero de Sanidad nos agradeció el envío del DVD que se pudo grabar en el acto, pero al que aún no conocemos personalmente.

La figura del Delegado Provincial desapareció con el cambio electoral, habiendo tenido ya dos coordinadores de Sanidad, el primero, el Dr. Naharro, al cual no llegamos a conocer y que dimitió por motivos personales y ahora, contamos con D<sup>a</sup> Mari Carmen Navarro, a la cual se le ha pedido hora y día para poder explicarle en persona como trabajamos, nuestras inquietudes y las demandas que les haremos llegar en persona.

Estábamos acostumbrados a que desde la Delegación de Sanidad e incluso desde la Consejería se convocase a todas las asociaciones de ámbito socio-sanitario para acercar posturas con todos los presidentes e informarnos hasta de las últimas novedades que existían, pero ahora mismo, hasta que no tengamos la reunión con la Coordinadora Provincial, no sabremos cómo se reaccionara ante nuestra patología.

Somos conscientes de los problemas económicos, especialmente porque la que suscribe estas líneas, es funcionaria y tengo asimilada la crisis hasta las últimas consecuencias pero consideramos que la discapacidad no debe ser la que "pague el pato" de los desajustes económicos.



# Castilla y León apuesta por la investigación

La asociación de retinosis de Castilla y León participa en los proyectos de investigación que llevan a cabo los profesionales del Instituto IOBA (Instituto de Oftalmología Aplicada), que mediante la presentación en la ONCE, para afectados de retinosis pigmentaria, por la doctora Rosa Coco y los equipos que lo realizan. Baja visión, optometristas etc.; nos dieron a conocer tres proyectos de investigación que tienen en marcha.

Un grupo de afectados por retinosis participa en estos tres proyectos:

## "Evaluación de un dispositivo electrónico montado en la cabeza (hmd) diseñado para pacientes con discapacidad visual"

El sistema HMD proporciona al paciente con discapacidad visual una mayor capacidad para reconocer objetos, tanto estáticos como en movi-

miento, así como para distinguir a qué distancia se encuentran éstos. Esto se consigue mediante un software especialmente diseñado para este fin y un dispositivo que capta imágenes en 3 dimensiones. El sistema proyecta una presentación de los contornos de los objetos con diferentes colores según la distancia a la que estos objetos se encuentran. De manera que un objeto situado a una distancia de un metro se coloreará de un color diferente que un objeto situado a mayor distancia. Todos los parámetros (distancia de los objetos, colores de los contornos y grosor de los contornos) pueden ser modificados a gusto del paciente.

## "Utilización de filtros electrocrómicos como ayudas técnicas en pacientes de baja visión"

"Los filtros electrocrómicos forman parte de unas gafas que permiten filtrar la luz que llega al ojo. A diferencia de los filtros convencionales o los foto-



cromáticos, lo pueden hacer de forma personalizada mediante una señal electrónica. Estos filtros son el resultado de una línea de investigación conjunta entre INDO, CIDETEC, la Universidad Carlos III de Madrid y el IOBA de la Universidad de Valladolid. El siguiente proyecto, en esta línea, pretende evaluar la influencia de los filtros electrocrómicos sobre la función visual."

### **"Lupa electrónica con magnificación no lineal"**

En este estudio de investigación se probará, en pacientes con discapacidad visual, un prototipo piloto de lupa electrónica con magnificación no lineal, diseñada para leer y afrontar con éxito ciertas tareas de la vida cotidiana: leer etiquetas en un

centro comercial, tener acceso a la información de un mapa en una estación de metro, etc.

Según los comentarios de la doctora Rosa Coca, es importante que los afectados demos nuestra opinión sobre estas investigaciones.

### **Representando a FUNDALUCE**

En la última entrega del premio FUNDALUCE, en noviembre de 2011, una de las personas que no pudo acudir al acto fue la doctora Rosa Coco, por ello teníamos pendiente hacerle llegar el obsequio que se hizo entrega por parte de FUNDALUCE al Comité Científico. Este distintivo se lo dimos en su lugar de trabajo, en el IOBA por la Junta Directiva de la Asociación de Retinosis de Castilla y León, en nombre de FUNDALUCE.

# Catalunya al tanto de las últimas novedades sobre distrofias de retina

## **Conferencia de Navidad.**

El pasado 26 de Noviembre de 2011 tuvo lugar la conferencia que nuestra asociación celebra cada año. Los ponentes fueron el Dr. Julián Cerón Madrigal, bioquímico e investigador del Instituto de Investigación Biomédica de Bellvitge. (IDIBELL) y el Dr. José María Millán Salvador, genetista del Hospital Universitario La Fe de Valencia y Subdirector del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

El Dr. Cerón nos habló sobre la utilización del gusano microscópico *C. elegans* como organismo modelo para la investigación de la Retinosis Pigmentaria autosómica dominante, con la finalidad de buscar los mecanismos que inducen a las células a su muerte programada.

El Dr. Millán nos expuso todos los avances que se han producido últimamente en la terapia del Síndrome de Usher, haciendo especial hincapié en el esfuerzo que está realizando su equipo en la búsqueda de nuevos genes involucrados en

esta enfermedad sindrómica.

## **II Jornadas Científicas "Bidons Egara"**

Los días 14 y 15 de marzo de 2012 se celebraron en Terrassa (Barcelona) las II Jornadas Científicas "Retos en el Diagnóstico y Terapia de la Retinosis Pigmentaria", promovidas por la Cátedra de Investigación en Retinosis Pigmentaria Bidons Egara que dirige el Dr. Eduardo Fernández Jover, del Instituto de Bioingeniería de la Universidad Miguel Hernández de Elche.

En las jornadas participaron 21 reconocidos investigadores básicos y clínicos (españoles y extranjeros), así como pacientes y asociaciones de afectados.

Cuatro ponentes extranjeros vinieron desde Estados Unidos, Alemania y Australia, mientras que el resto fueron destacados médicos e investigadores de España. Todos ellos para compartir sus últimas investigaciones en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades de la retina.



De izquierda a derecha: Dr. Cerón, Dr. Millán, Sr. Palá, Sr. Espanyol

Se consiguió tener una visión actualizada de esta patología, desde el punto de vista de expertos clínicos, investigadores básicos y de los afectados y sus familias; introducir los avances más recientes en este campo; y discutir cómo se puede realizar una transferencia eficaz del conocimiento científico a la práctica clínica

Nos gustaría destacar de estas jornadas, el buen ambiente y la cordialidad que reinó en todo momento entre investigadores y pacientes y, recordar que todo ello fue posible gracias al esfuerzo y el compromiso que el Presidente de la Cátedra de Investigación Bidons Egara, Sr. Joaquín López, muestra día tras día en la lucha contra la Retinosis Pigmentaria.

## Desde la asociación se sigue trabajando para que los afectados y sus familias tengan la máxima atención y apoyo.

**E**l 14 de enero de 2012 se celebró en Puerto de Sagunto una jornada que se proponía reunir a familiares y afectados. La finalidad de la misma era reflexionar sobre las emociones que van asociadas a las distintas

etapas por las que pasa el afectado y su familia, de acuerdo con la evolución de la enfermedad y las diferentes fases del curso vital y familiar. Estaba dirigida al grupo familiar y su conjunto.





La Psicóloga de la Asociación, Inmaculada de La Mata, presentó una charla introductoria: "Retinosis pigmentaria: Crisis personal y familiar. Estrategias de afrontamiento."

A continuación se realizaron dos talleres:

- En una sala se reunieron los afectados formando 4 grupos de 11 personas.
- En la otra dependencia se reunieron los familiares formando, a su vez, 5 grupos de 12 personas.

Se plantean diversas preguntas a los grupos acerca de la percepción de la enfermedad y los cambios ocasionados en la propia vida y en la de su familia. Se pone en común lo que se ha discutido en los grupos, entablando un dialo-

go entre estos para explicar las diversas demandas.

La conclusión que se desprende es que todos podemos sobrellevar mejor las dificultades que la retinosis presenta día a día. Se resalta la importancia de una buena comunicación.

Participaron en la Jornada 107 personas. Después de la charla, hubo paella, como no podía ser de otra manera. Todos los asistentes llegaron a la conclusión de que la jornada había sido muy satisfactoria y que se tenía que repetir.

El acto estuvo presidido por Dña. Davinia Bono, Concejala de Bienestar Social del Ayuntamiento de Sagunto.

Por otra parte, se sigue ofreciendo desde la Asociación, el Consejo Genético. El equipo de genética del Dr. Millán viene una vez al mes a

visitar a cuatro familias para poder realizar un consejo genético.

El 2 de Abril, El Prof. Nicolás Cuenca impartirá la charla en el salón de Actos de la ONCE: "Estado actual en el Tratamiento de la Retinosis Pigmentaria".

El grupo de Enfermedades Neurosensoriales del IIS-La Fe, dirigido por el Dr. José María Millán, está llevando a cabo un estudio, en colaboración con el Servicio de Oftalmología, en pacientes con retinosis pigmentaria. El trabajo, dirigido por la Dra. Regina Rodrigo, consiste en la determinación de moléculas relacionadas con el estrés oxidativo en sangre que pueden estar también alteradas en el ojo y afectar a la

función visual. En este estudio participan pacientes con retinosis pigmentaria no sintomática y pacientes con síndrome de Usher. A los participantes se les extrae una muestra de sangre y otra de humor acuoso, en el Servicio de Oftalmología, bajo la supervisión del Dr. David Salom. Para correlacionar los resultados bioquímicos con la función visual se les realizan una serie de pruebas oftalmológicas (campo visual, ERG, etc.). En este estudio participan 56 pacientes.

Queremos agradecer la participación de todas las personas y familias que nos apoyan en las tareas y actividades que venimos desarrollando.

# Volvemos a empezar con ganas e ilusión.



**R**ETIMUR, Asociación de afectados de la Retina de la Región de Murcia nació el año 1990 en Cartagena. Su fundador, el difunto Luis Berrocal, la creó y peleó mucho para difundir entre la sociedad murciana una patología degenerativa de la retina, la retinosis pigmentaria, catalogada como enfermedad rara y que implica la pérdida progresiva de agudeza y campo visual, pudiendo llegar a la ceguera.

Desde entonces, han pasado muchos años y nuestra asociación ha pasado por diversas fases de mayor y menor actividad. Sufriendo periodos de inactividad total. El pasado 9 de noviembre de 2011, asumo la presidencia con ganas e ilusión para tratar de reactivar nuestra asociación y dar respuesta a la demanda de los afectados de enfermedades de retina de disponer de una asociación implicada en informar, difundir y propiciar la investigación en la Región de Murcia.

No soy un ingenuo y sé que va a ser un camino largo y duro. Pero sí me encuentro con fuerzas para emprender el proyecto de reflotar esta asociación. Además, en estos meses estoy conociendo a socios dispuestos a participar en la toma de decisiones, colaborar y dar su opi-

nión y creo, que lo principal es eso: "personas" para llevar adelante este trabajo.

Las actividades que pretendemos llevar a cabo durante este 2012 se podrían dividir en dos bloques:

Uno de promoción de nuestra asociación en los diferentes ámbitos en que debe tener radio de acción, como son: oftalmólogos, investigadores, genetistas y la Universidad de Murcia, con su clínica de baja visión. Y también, darla a conocer a la sociedad en general.

El segundo sería la información para nuestros socios y constaría de dos eventos: el primero, el 30 de Junio, una asamblea general de socios que irá seguida de una conferencia o charla por determinar y una comida de hermanamiento. El segundo, el día 29 de septiembre, coincidiendo con el día de la Retinosis Pigmentaria, que pretendemos conste de una conferencia y alguna mesa redonda. La puesta en

marcha de nuestra página en facebook (<http://www.facebook.com/asociacionretimur>) y la intención de crear una web, completarían este segundo bloque.

Esperamos en el futuro poder contar con el apoyo de las instituciones locales y regionales y seguir sumando socios para lograr una mayor integración de las personas con deficiencias visuales en el entorno de la región murciana. Ahora es también el momento de que los que somos socios de RETIMUR demos un paso al frente y nos unamos para lograr todo lo que hasta el momento son sueños, ilusiones y que deseamos sean realidades.

Muchos retos por delante y la determinación de llevarlos a cabo.

**David Sánchez**  
**Presidente de RETIMUR**

---

## Retina Navarra forma parte activa de su entorno social

**I** De nuevo con vosotros, amigos y amigas de VISIÓN! ¡No podéis imaginaros la ilusión que nos hace compartir otra vez más nuestras inquietudes y acciones! En esta ocasión, en vez de exponeros las más de 50 actividades que hemos realizado en estos meses, nos vamos a centrar en ampliar alguna de ellas. Esperamos os resulten interesantes.

Aunque a lo largo de todo el año tenemos abierto el espacio para el asesoramiento sobre tecnología de uso en la vida diaria, hemos desarrollado en los meses de octubre y noviembre tres talleres de alfabetización digital, dos para iniciación al uso de informática y uno para ir perfeccionando nuestros conocimientos. Estos talleres se pusieron en marcha en Tudela y Pamplona, con la colaboración de sus ayuntamientos y atendieron a 32 personas que, como podéis imaginar, estuvieron muy contentas de tener esta oportunidad de aprender cosas nuevas. Tenemos que agradecer, también, la cesión

por parte de la ONCE, de software para la accesibilidad.

Ya a finales de octubre, tuvimos el Simposio de Retina Navarra, organizado en tres jornadas: una de charlas científicas, otra de temas sociales y una tercera dedicada a la tecnología. Destacamos la charla de la doctora en psiquiatría Ione Aizarne sobre el enfrentamiento positivo ante la discapacidad visual, teniendo como fuente de fuerza el entorno familiar cercano y, mostrando muy claramente que nuestra situación visual es una más de las características de este entorno, a la que le debemos dar la importancia relativa que tiene, sin pretender que sea el centro de la vida de cuantas personas nos rodean.

Otro tema importante del simposio fue la experimentación que hicimos de la tecnología llamada VISTAC, que convierte las imágenes visuales en sensaciones táctiles que podemos percibir mediante un dispositivo que manipulamos con nuestras manos. Resultó muy atractivo poder



distinguir figuras geométricas simples, como cuadrado, círculo, triángulo o flechas hacia todas direcciones. Es un proyecto de la Universidad Complutense de Madrid, coordinado por el doctor Tomás Ortiz. Éste y su equipo se desplazaron a Pamplona para demostrar que psiquiatras, neurólogos e ingenieros, en trabajo de innovación colaborativa, son una mezcla interesante para buscar nuevas fórmulas en la lucha contra la ceguera. Les animamos a seguir investigando, a la vez que nos ofrecemos para experimentar sus hallazgos.

En el mes de febrero del presente año, organizamos el ciclo Escena y Discapacidad, que llega ya a su quinta edición, junto a la Fundación Municipal Teatro Gayarre. Se ofreció a un público entregado la oportunidad de disfrutar de tres obras en las que sus intérpretes fueron personas con discapacidad. El día 15 nos visitó la compañía La Luciérnaga, cuyos miembros son en su mayoría personas con limitaciones visuales de retina. Fue un espectáculo maravilloso, en el que nos reímos muy a gusto. Organizar este ciclo es una actividad que nos permite

relacionarnos directamente con el mundo de la cultura y que nos hace más presentes en la sociedad Navarra.

Por último, en esta selección de nuestras propuestas, queremos hacer referencia a un taller que estamos preparando con la colaboración del Ayuntamiento de Pamplona. Se trata de ir avanzando por el camino de la historia del arte, a través de obras y autores conocidos, con una metodología multisensorial. Ya hemos iniciado esta aventura con una parte del arte egipcio y griego clásicos. En este mes de abril ofertaremos la segunda etapa, con la dirección de Idoia Albéniz, historiadora y miembro de nuestro equipo de gestión.

En este punto de la crónica os vamos a dejar, animándoos a que participéis de las acciones que nos ofrecen en la sociedad en que vivimos y a la que le tenemos que hacer entender que somos parte de ella y que somos parte activa. Un saludo cordial.

**José Mari, Inma, Ainhoa, Idoia y Elvira.  
El Equipo de Gestión de Retina Navarra**

**MARGARITA SALAS FALGUERAS, MARQUESA DE CANERO, BIOQUÍMICA ESPAÑOLA, NACIÓ EL 30 DE NOVIEMBRE DE 1938 EN CANERO (CONCEJO DE VALDÉS), ASTURIAS.**

# Entrevista a Margarita Salas

**L**icenciada en Ciencias Químicas por la Universidad Complutense de Madrid, ha publicado más de 200 trabajos científicos. Fue discípula de Severo Ochoa, con el que trabajó en los Estados Unidos después de hacerlo con Alberto Sols en Madrid. Casada con el también científico Eladio Viñuela, ambos se encargaron de impulsar la investigación española en el campo de la bioquímica y de la biología molecular.

Pertenece a varias de las más prestigiosas sociedades e institutos científicos nacionales e internacionales, colaborando y siendo miembro del consejo editorial de importantes publicaciones científicas. Ha obtenido diferentes galardones, siendo nombrada "Investigadora europea 1999" por la Unesco y recibió el premio Jaime I de investigación en 1994. Fue nombrada directora del Instituto de España (1995-2003), organismo que agrupa a la totalidad de las Reales Academias Españolas.

Es miembro de la Real Academia de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, de la Real Academia Española de la Lengua, de la Academia Europea de Ciencias y Artes, de la American Academy of Microbiology, de la American Academy of Arts and Sciences, entre otras.

Además, ha sido nombrada Doctora Honoris Causa por las universidades Rey Juan Carlos, de Oviedo, de Extremadura, de Murcia, Politécnica de Madrid, de Cádiz, de Málaga, de la UNED y de la Universidad Internacional Menéndez Pelayo. En mayo del 2007 fue nombrada miembro de la Academia Nacional de Ciencias de Estados Unidos, convirtiéndose así en la primera mujer española que entra a formar parte de la institución.

En la actualidad es Profesora Ad Honorem en el Centro de Biología Molecular "Severo Ochoa" centro de investigación mixto del CSIC



y de la Universidad Autónoma de Madrid, donde sigue trabajando con el virus bacteriófago Phi29, el cual infecta una bacteria no patógena, *Bacillus subtilis*, de gran utilidad en la investigación en biotecnología. Además preside la "Fundación Severo Ochoa", y dirige anualmente el curso de la Escuela de Biología Molecular "Eladio Viñuela", dentro de los cursos de verano de la Universidad Internacional Menéndez Pelayo en Santander.

P: El pasado mes de noviembre asistió como anfitriona a la entrega de los Premios FUNDALUCE de Investigación, en el Centro de Biología Molecular Severo Ochoa, ¿Qué le parece que se celebren iniciativas como esta?

R: Este tipo de iniciativas creo que son muy positivas para ambas instituciones, por lo que espero continúen.

P: Una de las cuestiones a las que se hizo referencia en esa jornada fue las dificultades a las que se enfrenta en la actualidad el sector de la Investigación debido a la actual situación económica y los recortes que están presentes en todos los aspectos de la vida. ¿Cómo se aprecia esta situación en el día a día de su trabajo?

R: Afortunadamente, mi trabajo no ha sufrido la situación económica. Sin embargo, me consta que está influyendo negativamente, en especial en el caso de investigadores jóvenes.

P: ¿Qué les diría a todas las personas jóvenes que quieren iniciarse en el mundo de la investigación y que observan con temor el futuro?

R: Yo creo que las personas que tienen entusiasmo por la investigación van a salir adelante por lo que les diría que no se desanimen y que trabajen intensamente pues al final, obtendrán la recompensa a su dedicación y esfuerzo.

P: Usted ha recibido, a lo largo de toda su trayectoria, muchos galardones y reconocimientos, al echar la vista atrás, ¿Qué recuerda con mayor emoción de sus comienzos en la investigación?

R: De mis comienzos en la investigación recuerdo con especial emoción un descubrimiento que hice cuando trabajaba en Nueva York en el laboratorio de Severo Ochoa. Encontré por primera vez dos proteínas en la bacteria "*Escherichia coli*" que se requieren para la iniciación de

la síntesis de proteínas y que posteriormente se han encontrado en otros organismos.

P: En una entrevista, comentó que se sintió menospreciada por el profesor que dirigía su tesis, ya que, en conversaciones con su marido y con usted, sólo dirigía la mirada hacia su esposo. ¿Sigue existiendo esa discriminación actualmente hacia la mujer en la Ciencia o en este campo ha conseguido romper el techo de cristal?

R: Yo creo que la discriminación hacia la mujer en la Ciencia se ha superado. En la actualidad hay más mujeres que hombres realizando la Tesis Doctoral en los laboratorios de investigación, por lo que pienso que en un futuro no muy lejano, la mujer ocupará en la Ciencia el puesto que le corresponda de acuerdo con su capacidad y su trabajo.

P: ¿Cómo fue trabajar con Severo Ochoa?

R: Trabajar con Severo Ochoa fue un lujo. El nos enseñó a mi marido, Eladio Viñuela, y a mi, no solo la Biología Molecular que después pudimos desarrollar y enseñar en España, sino también su rigor experimental, su entusiasmo y su dedicación a la investigación.

P: FUNDALUCE es una entidad que trabaja en la atención a personas con retinosis pigmentaria. Aunque este no sea su campo de investigación, ¿qué valoración hace de los avances que se han producido en los últimos años en la búsqueda de factores genéticos determinantes para el desarrollo de esta enfermedad?

R: Los avances que se han producido en la búsqueda de factores genéticos determinantes en la retinosis pigmentaria son esenciales para un posterior tratamiento y/o prevención de la enfermedad. Como decía Severo Ochoa: "Hay que hacer investigación básica de calidad pues de ella surgirán aplicaciones que no son previsibles a priori y que redundarán en beneficio de la Sociedad". Yo estoy totalmente de acuerdo con este pensamiento de Severo Ochoa.

P: Finalmente, Un mensaje para los miembros de FARPE y FUNDALUCE.

R: El mensaje para los miembros de FARPE y FUNDALUCE es que se seguirá haciendo investigación en lo que se denomina "Investigación trasnacional", es decir, de la "Investigación básica a la clínica".

# Las distrofias retinianas hereditarias más frecuentes

**María Romina Zanetti Llisa.** Med. Residente del Serv. de Oftalmología del H. Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.  
**Miguel Ángel Reyes Rodríguez.** Adjunto del Serv. de Oftalmología del H. Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.  
 Departamento de Retina de la Clínica Eurocanarias Oftalmológica.

**P**odemos definir la distrofia como el trastorno de la nutrición y del crecimiento de un órgano o de una parte anatómica con las consecuentes lesiones. A continuación repasaremos las dos distrofias retinianas hereditarias más frecuentes observadas en la práctica oftalmológica.

## Retinosis pigmentaria

La Retinosis Pigmentaria (RP) es la causa de degeneración hereditaria más frecuente de la retina y, aunque fue diagnosticada por primera vez a fines del siglo XIX, sigue siendo una gran desconocida dentro de la medicina. En España, el número de pacientes afectados supera las 15.000 personas, estimándose en 500.000 las personas portadoras de los genes defectuosos y por tanto, posibles transmisores de esta enfermedad.

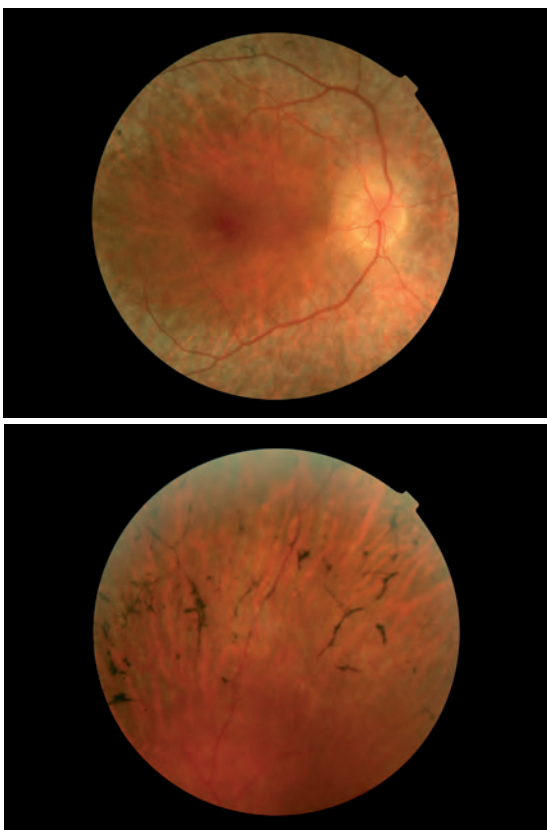
Aunque se nace con la enfermedad, es raro que ésta se manifieste antes de la adolescencia. Por tan-

to, la persona afectada no es consciente de su enfermedad hasta que ésta se encuentra en fases avanzadas, por lo que es preciso potenciar el conocimiento de la enfermedad y su diagnóstico precoz. La RP no es una única enfermedad sino un grupo de enfermedades degenerativas que afectan al ojo y se caracterizan por una pérdida lenta y progresiva de la visión, que afecta, al menos en sus etapas iniciales, a la visión nocturna periférica y que en algunos casos conduce a la ceguera.

La RP es una distrofia retiniana difusa que afecta predominantemente a las células fotorreceptoras, los bastones, con la posterior degeneración de los conos<sup>1</sup>. Existen varios tipos de herencia, entre ellas, la autosómica dominante (AD) es la más frecuente y posee buen pronóstico; le sigue en frecuencia la forma autosómica recesiva (AR), que tiene un pronóstico intermedio; y la menor en frecuencia es la ligada al X (XL), que muestra el peor pronóstico, aunque la enfermedad esporádica aislada es la más frecuente entre todas ellas y no posee herencia familiar.

Esta patología se presenta generalmente durante la tercera década de la vida con nictalopía (mala visión nocturna). Los criterios diagnósticos de la RP son la afectación bilateral, la pérdida de visión periférica y la pérdida progresiva de la función de las fotorreceptores, principalmente de los bastones<sup>2</sup>, como ya comentamos anteriormente. Podemos encontrar en la funduscopia, una tríada clásica basada en la atenuación arteriolar, la pigmentación retiniana en espícula ósea y la palidez cérea de la papila. La mácula puede estar comprometida en forma de atrofia, membrana de celofán o edema macular quístico.

Entre la batería de pruebas complementarias a realizar se encuentran la electroretinografía (ERG), que mostraría en fases iniciales una disminución en las respuestas escotópicas (en la oscuridad) de bas-



tones y combinadas, en la que los cambios en fondo de ojo son mínimos (como estrechamiento arteriolar y cambios pigmentarios leves), mientras que en fases más avanzadas existiría una disminución de las respuestas fotópicas (en la claridad) hasta el punto en el que el ERG llega a extinguirse. La electrooculografía (EOG) muestra un patrón inferior a la normalidad. La visión de los colores está conservada y la adaptometría a la oscuridad (AO) resulta prolongada y puede ser útil en casos precoces en los que el diagnóstico es incierto<sup>III</sup>. El campo visual (CV) expresa típicamente un escotoma anular en media periferia que se expande periférica y centralmente hasta llegar a la visión en "cañón de escopeta." Este es un método útil para monitorizar la progresión de la enfermedad. La angiofluoresceingrafía (AGF) presenta una hiperfluorescencia difusa debido al efecto ventana y una hipofluorescencia focal debido al enmascaramiento del pigmento. La tomografía óptica de coherencia (OCT) muestra una alta prevalencia de edema macular cistoide (38%)<sup>IV</sup>.

Se ha visto que estos pacientes presentan ciertas asociaciones con otras patologías oculares, entre las más frecuentes se encontrarían las cataratas subcapsulares posteriores, la miopía, ciertas alteraciones vítreas como el desprendimiento de vítreo posterior y las uveítis intermedias, las drusas del nervio óptico, el glaucoma de ángulo abierto y menos frecuente sería su asociación con el queratocono.

Hay que recordar que existen formas atípicas, entre ellas la retinosis punctata albescens, la retinosis pigmentaria sectorial, la retinosis pigmentaria pericéntrica, la RP con vasculopatía exudativa, la RP sin pigmento, la RP inversa o distrofia de conos y bastones y la amaurosis congénita de Leber entre otras.

El pronóstico a largo plazo de esta enfermedad es malo, con posible pérdida de la visión central por afectación directa de la fovea por la propia RP o por maculopatía. Si hablamos de un pronóstico global, alrededor del 25% de los pacientes mantienen una buena agudeza visual, a pesar de un ERG no registrable y un campo central de 2-3°. En los menores de 20 años de edad, la mayoría tienen una agudeza visual (AV) superior de 1/10, en cambio, ésta es menor en los pacientes mayores de 50 años de edad.

En relación al manejo de estos pacientes, deberíamos realizar principalmente un diagnóstico acertado, además de ofrecer consejo social y genético. No hay que olvidar el manejo médico correcto de las complicaciones oculares asociadas<sup>V</sup> y en las familias con RP ligada al X, sería conveniente

ofrecer consejo genético prenatal apoyado por los genetistas clínicos.

Hasta la actualidad no existe tratamiento curativo. Algunos autores afirman, aunque falten pruebas claras de eficacia, que la administración diaria de vitamina A (15.000 UI) podría retrasar la progresión de la patología y tener un efecto beneficioso manteniendo los registros del ERG, pero no así del CV. Existe una propuesta que adopta que el ácido docosahexaenoico o DHA, un ácido omega 3, en dosis de 1.200 mg/día, podría retrasar el proceso de degeneración de los fotorreceptores ya que se hallan deficiencias de éste en la RP. En general todos los antioxidantes son beneficiosos porque también se encuentran disminuidos en los fotorreceptores. Sin olvidar que podemos acudir a las ayudas de baja visión como los filtros de absorción selectiva para el control del deslumbramiento que sufren estos pacientes.

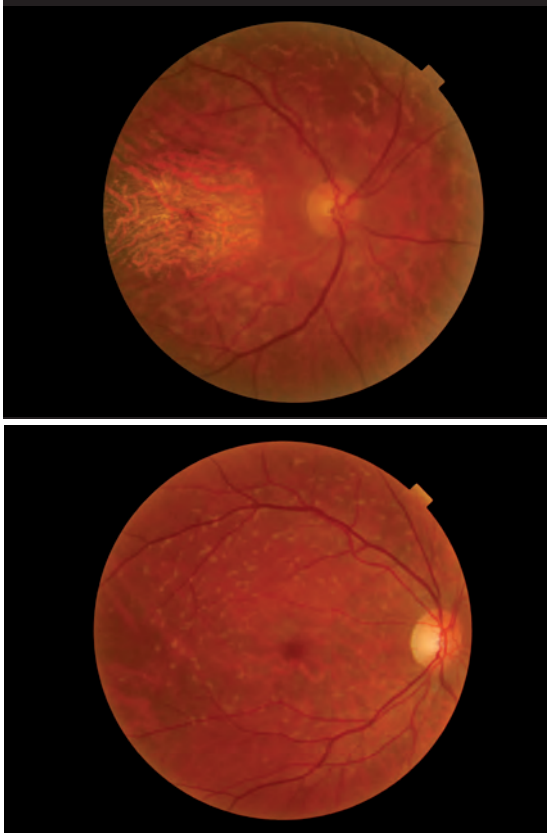
En un artículo recientemente publicado se informa sobre el descubrimiento de nuevos genes implicados en el desarrollo de la RP no hallados hasta el momento (entre ellos RHO, RDS/peripherin, PRPF31, RP31, PROM1, RPGR, RP25) y la necesidad de seguir realizando estudios genéticos relacionados con la prevención de la degeneración de la retina y con la restauración de la retina ya degenerada para continuar con los avances en el tratamiento de esta patología. Se han realizado tratamientos exitosos en animales mediante terapia genética sobre el gen deficiente en la Amaurosis Congénita de Leber, el gen RPE65, con cierta mejoría en las respuestas del ERG, por lo que actualmente se encuentra en fase de ensayo clínico en humanos<sup>VI</sup>.

### Enfermedad de Stargardt y Fundus Flavimaculatus

La Enfermedad de Stargardt (también llamada "Distrofia Macular Juvenil") y el Fundus Flavimaculatus son variantes del mismo trastorno que se presentan en diferentes momentos de la vida y se heredan con patrón AR. Están ocasionados por la mutación del gen ABCA4 que codifica una proteína de la membrana del disco de los segmentos externos de los fotorreceptores<sup>VII</sup>.

La Enfermedad de Stargardt es la más frecuente y se sabe que aparece entre la primera y segunda década de la vida, con afectación bilateral y gradual de la visión central que resulta en principio desproporcionada a los cambios maculares, por lo que ciertas veces se cree que el niño está simulando. Comienza con un moteado inespecífico en el





fondo de ojo para luego aparecer una lesión foveal y ovalada en aspecto en “baba de caracol” o en “bronce golpeado” rodeada de un punteado blanco amarillento (en inglés llamados flecks<sup>4</sup>). Puede llegar a una atrofia geográfica en “ojo de buey”.

En relación a las pruebas complementarias, apreciamos una disminución de las respuestas fotópicas, mientras que las escotópicas se mantienen conservadas, en el ERG. El EOG es inferior en casos avanzados y en la AGF se constata una ausencia de fluorescencia coroidea de base que se ve potenciada por los depósitos de lipofusina dentro del epitelio pigmentario retiniano. En los pacientes que muestran atrofia geográfica aparece la típica hiperfluorescencia macular por efecto ventana.

El pronóstico en estos pacientes, lamentablemente es malo y una vez que la AV cae por debajo de 5/10 tiende a disminuir rápidamente hasta que se estabiliza alrededor de 1/10.

El Fundus Flavimaculatus se presenta en la vida adulta hacia la tercera y cuarta décadas y puede ser asintomático si no existe afectación macular. En la funduscopia se observan lesiones retinianas mal delimitadas, de formas variadas, bilaterales, profundas y blanco-amarillentas en el polo posterior y en media periferia. Es típico el color rojo carmín del fondo de ojo que se encuentra en el 50% de los casos aproximadamente y que se vayan formando nuevas lesiones a medida que se reabsorben las antiguas.

El ERG, EOG y AGF son similares al Stargardt aunque en el Fundus Flavimaculatus las lesiones retinianas recientes presentan un bloqueo precoz y una tinción tardía en la angiofluoresceingrafía, mientras que las manchas antiguas expresan un defecto ventana del EPR. También debemos hacer

referencia a que puede observarse en ciertos casos autofluorescencia del fondo de ojo.

En contraposición con la enfermedad de Stargardt, esta variante tiene un pronóstico relativamente bueno mientras no se ve afectada la foveola ni se produzca atrofia geográfica.

Hoy en día se dispone en la Comunidad Europea, puntualmente en Estonia, de un chip automatizado para el diagnóstico genético que puede llegar a detectar el ADN de las 501 mutaciones del gen ABCA4 implicado en ambas patologías con un 98% de fiabilidad.

Estos pacientes se beneficiarían con técnicas de rehabilitación visual y con la utilización de ayudas visuales como también de los filtros de absorción selectiva. Es importante recordar que en estos casos está contraindicado el uso de b-carotenos (provitamina A) y retinol (vitamina A) que generaría acumulo del A-2E que es tóxico para el epitelio pigmentario de la retina. Se están observando resultados esperanzadores en terapia génica que reducen dicho residuo tóxico A-2E en animales de experimentación.

## BIBLIOGRAFIA

- I. Bird AC. Retinal photoreceptor dystrophies; Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 1995; 119: 543-562.
- II. Kanski JJ. *Oftalmología clínica*. Editorial Elsevier. 6ª Edición. 2009; 651-681.
- III. Hansen RM, Eklund SE, Benador IY et al. Retinal degeneration in children: dark adapted visual threshold and arteriolar diameter. *Vision Res* 2008; 48: 325-31.
- IV. Witkin AJ, Ko TH, Fujimoto JG, Chan et al. Ultra-high resolution optical coherence tomography assessment of photoreceptors in retinitis pigmentosa and related diseases. *Am J Ophthalmol* 2006; 142: 945-952.
- V. Coco Martín RM, Navarro Alemany R. Guía clínica para el diagnóstico diferencial y el manejo de las enfermedades hereditarias de la retina y la coroides. *Guías de Práctica Clínica de la SERV*; 2009. Sociedad Española de Retina y Vítreo. Disponible en [www.serv.es](http://www.serv.es)
- VI. Goodwin P. Hereditary retinal disease. *Curr Opin Ophthalmol*. 2008; 19(3): 255-62.
- VII. Allikmets R, Singh N, Shroyen SH, et al. A photoreceptor cell-specific ATP-binding transporter gene (ABCR) is mutated in recessive Stargardt macular Dystrophy. *Nat Genet* 1997; 15: 236-246.



**FARPE: Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España**

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid. Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118  
E-mail: [farpe@retinosisfarpe.es](mailto:farpe@retinosisfarpe.es) Web: [www.retinosisfarpe.es](http://www.retinosisfarpe.es)  
Presidente: Germán López Fuentes



**Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera**

C/ Montera, 24 - 4ºJ 28013 Madrid Tel. 915 320 707- Fax: 915 222 118  
E-mail: [fundaluce@retinosisfarpe.es](mailto:fundaluce@retinosisfarpe.es) Web: [www.retinosisfarpe.es](http://www.retinosisfarpe.es)  
Presidente: Germán López Fuentes



**Retina International**

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



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

Resolana, 30 (Edif. ONCE) 41009 Sevilla  
Tel.: 954 901 616 - Ext. 351 - Directo 954 370 042  
E-mail: [asociación@retinaandalucia.org](mailto:asociación@retinaandalucia.org) Web: [www.retinaandalucia.org](http://www.retinaandalucia.org)  
Presidente: Audifacio Reyes Fálder



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

Paseo de Echegaray y Caballero, 76 (Edif. ONCE) 50003 Zaragoza  
Tel.: 976 282 477 - Ext. 262 2 E-mail: [retinosisaragon@gmail.com](mailto:retinosisaragon@gmail.com)  
Presidente: José Luis Catalán Sanz



**Asociación Retina Asturias**

Hospital Central de Asturias C/ Julián Clavería, s/n  
33006 Oviedo–Asturias Tel.: 985 106 100 - Ext. 36508 - Fax: 984193765  
E-mail: [asturias@retinosis.org](mailto:asturias@retinosis.org) Web: [www.retinosis.org](http://www.retinosis.org)  
Presidente: Andrés Mayor Lorenzo



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

Avda. Primero de Mayo, 10 (Edif. ONCE)  
35002 Las Palmas de Gran Canaria  
Tel.: 928 431 411 - Ext. 287 - Fax: 928 364 918  
E-mail: [rpcanarias@hotmail.com](mailto:rpcanarias@hotmail.com) y [german@canariasretinosis.org](mailto:german@canariasretinosis.org)  
Web: [www.canariasretinosis.org](http://www.canariasretinosis.org)  
Presidente: Germán López Fuentes



**Asociación Cántabra de Afectados por Retinosis Pigmentaria (A.C.A.R.P.)**

Mies de Millajo, 1  
39002 Santander - Cantabria  
Tel. / Fax: 942 320223  
E-mail: [retinacantabria@ono.com](mailto:retinacantabria@ono.com)  
Presidente: Inocencio González Demetrio



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

Centro Municipal de Asociaciones. C/ Doctor Fleming 12-2º  
02004 Albacete Tel.: 967 221 540  
E-mail: [manchega81@hotmail.com](mailto:manchega81@hotmail.com)  
Presidenta: Concepción Gómez Sáez

## Asociación Castellano Leonesa de Afectados por Retinosis Pigmentaria (ACLARP)

C/ Dos de Mayo, 16, Pasaje de la Marquesina (Edif. ONCE)  
47004 Valladolid Tel.: 983 394 088 - Ext. 3125 - Fax: 983 218 047  
E-mail: [frbarcenilla@terra.es](mailto:frbarcenilla@terra.es)  
Presidente: Félix Román Barcenilla



## Associació d afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC)

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



## Asociación Extremeña de Retinosis Pigmentaria (AERP)

C/ Alhucemas, 44, 06360 Fuente del Maestre - Badajoz  
Tel.: 924 531 084  
Presidenta: Purificación Zambrano Gómez  
E-mail: [retinosisextremadura@hotmail.com](mailto:retinosisextremadura@hotmail.com)



## Asociación Gallega de Afectados por Retinosis Pigmentaria (AGARP)

C.M.A. "Domingo García Sabell" Pl. Esteban Lareo, bloque 17 - sótano 2ª fase  
Polígono de Elviña 15008 A Coruña  
Tel.: 981 240 875 E-mail: [galicia@retinosis.org](mailto:galicia@retinosis.org) Web: [www.agarp.org](http://www.agarp.org)  
Presidenta: Rocío Barral



## Asociación de Murcia de Retinosis Pigmentaria

David Sánchez González  
C/ Huerta, 3Bj. 30110 Churra (Murcia) Tel.: 659 602 286 E-mail: [murcia@retinosisp.org](mailto:murcia@retinosisp.org)  
Presidente: Juan Antonio Carreño González



## Retina Navarra (ARPN.)

Luis Morondo, 13 - Bajo 31006 Pamplona - Navarra  
Tel.: 948 203 322 Fax: 948 206 312 Teléfono móvil: 618 97 37 01  
E-mail: [info@retinanavarra.org](mailto:info@retinanavarra.org) Web: [www.retinanavarra.org](http://www.retinanavarra.org)  
Presidente: José María Casado Aguilera



## Retina Comunidad Valenciana

Avda. Barón de Cárcer, 48 - 7º-J, 46001 Valencia  
Tel.: 963 511 735 - Fax: 963 382 215  
E-mail: [valenciarp@terra.es](mailto:valenciarp@terra.es) Web: [www.retinacv.es](http://www.retinacv.es)  
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio



## Otras asociaciones

### BEGISARE. Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Guipuzkoa

Etxaide, 14, 6ª Planta (Edificio de la ONCE) 20005 Donostia - San Sebastián/Gipuzkoa  
Tel. 943 42 43 85 Fax: 943 424 385 Teléfono Móvil 676 89 41 57  
E-mail: [info@begisare.org](mailto:info@begisare.org) Web: [www.begisare.org](http://www.begisare.org)  
Presidenta: Itziar González Lorenzo



## Asociaciones en Latinoamérica

### Fundación Argentina de Retinosis Pigmentaria

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





**Fundaluce**

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA



**Abre tus ojos.  
La investigación  
es la llave**