

RESUMEN SESIONES DEL CONGRESO MUNDIAL DE RETINA INTERNACIONAL

Desarrollado los días 14 y 15 de julio de 2012 en el Hotel Grand Elisée en Hamburgo, Alemania.

Las conferencias del Congreso se dividen en dos grupos:

- Sesiones para científicos
- Sesiones para pacientes.

A continuación se desarrollan algunas de las sesiones llevadas a cabo para los pacientes.

CEREMONIA DE APERTURA

Tras la bienvenida por parte de Claus Gehrig, miembro de Pro retina Alemania y de Christina Fasser, Miembro de Retina Internacional, Zurich, Suiza, se llevaron a cabo dos lecturas claves.

Lectura 1: **“Éxito de la terapia de Reemplazo del gen RPE65: ¿ Cómo hemos podido llegar ahí?,”** *Andreas Gal, Hamburgo, Alemania*

Lectura 2: **Interdisciplinariedad: claves para progresar en el tratamiento de la degeneración de la retina.** *Prof. Dr. Eberhart Zrenner, Center for Ophthalmology, Institute for Ophthalmic Research, University of Tuebingen, Germany*

Hizo referencia al largo camino que se recorre desde que se tiene una idea sobre una posible nueva estrategia terapéutica hasta que se desarrolla un producto que pueda ser utilizado por pacientes. Haciendo hincapié en la importancia de equipos interdisciplinarios que trabajen en colaboración para que el proceso sea más rápido, puso algunos ejemplos de interdisciplinariedad:



- **Terapia genética:** Especialistas en vectores de virus, bioquímicos, biólogos moleculares y genetistas tienen que trabajar juntos para conseguir transportar el código genético a una célula que no funciona correctamente. Los modelos animales, creados por biólogos e investigados por fisiólogos para la seguridad y la eficacia son necesarios para la prueba de conceptos. Los cirujanos de la retina tienen que desarrollar procedimientos óptimos para aplicarlos en seres humanos y los psicofísicos tienen que ver sus efectos, además están todos los especialistas que se ocupan de cuestiones jurídicas y reglamentarias que forman parte en este tipo de terapias. Los pacientes como socios del grupo de científicos y médicos tienen que unirse y asumir algún riesgo para crear posibles beneficios. Este tipo de asociaciones es indispensable y un prerrequisito válido para el éxito en investigación, mostrando seguridad y eficacia.
- **Estudios de implante de retina:** en implantes de retina electrónicos, los ingenieros especialistas y científicos así como físicos y químicos tienen que trabajar junto con fisiólogos de la retina para crear un dispositivo capaz de procesar imágenes y transportarlas a las neuronas de la retina. La bioestabilidad y biocompatibilidad de los dispositivos tienen que ser sólida y se tienen que desarrollar nuevas técnicas quirúrgicas para las aplicaciones para permitir una aplicación segura. Los estudios llevados a cabo en animales requieren veterinarios especialistas y el desarrollo de pruebas de rutina. Nuevas técnicas para la visión artificial que evalúan formas inusuales de ver tienen que ser desarrollados incluyendo a especialistas de baja visión, quienes son capaces de cuantificar el aumento de la movilidad y la calidad de vida de estos dispositivos.
- **Electroestimulación:** ha sido demostrado en varios animales que la electroestimulación libera diversos factores de crecimiento endógenos. Para traducir esto a los estudios clínicos, es necesaria la estrecha colaboración de bioquímicos y farmacólogos, por un lado, y de ingenieros electrónicos y fisiólogos, por otro. Una vez más, los pacientes pioneros, tienen que formar parte del equipo para permitir que

el desarrollo de este tipo de terapias novedosas sean evaluadas en los estudios clínicos.

Muchos mas ejemplos pueden mostrar que la colaboración entre disciplinas y entre los investigadores, pacientes y organizaciones de pacientes, son indispensables para la consecución de pequeños progresos hasta que el objetivos final es alcanzado

La conciencia de científicos de varias disciplinas así como la de pacientes, de que este nuevos tipo de enfoques terapéuticos requieren una colaboración cercana, se ha incrementado en los últimos años, y a menudo investigadores y pacientes presentan los resultados de los estudios clínicos juntos, lo que era muy inusual en el pasado durante el desarrollo de nuevos fármacos o dispositivos.

SESION PLENARIA 1 PARA PACIENTES: BASES CLÍNICAS DE LA DEGENERACION HEREDITARIA DE LA RETINA

El diagnósticos y la pruebas,

Prof. Dr. Alan Bird, Institute of Ophthalmology, Moorfields Eye Hospital, University of London, UK

El Prof Alan Bird, habla sobre la importancia de establecer un diagnostico preciso y el posible impacto de la enfermedad en la vida y la familia.

Aunque en algunos casos, el dianóstico preciso puede ser evidente en el examen clínico y la herencia pueda ser clara en la investigacion, puede que sea necesario examinar a los miembros de la familia. El reconocmineto familiar puede tambien indicar el comportamiento de la enfermedad respecto a la progresion y el patron de pérdida visual. Igualmente, las

pruebas funcionales como la agudeza visual y la determinación del campo visual registran la magnitud de la pérdida visual. Además, la electrofisiología es llevada a cabo en la mayor parte de los casos. Las pruebas genéticas son llevadas a cabo en familias seleccionadas.

Por las características de la enfermedad de la retina, el consejo genético preciso puede ser llevado a cabo determinando una idea de la naturaleza y la progresión de la pérdida de visión.

Enfermedades sindrómicas

Klaus Ruther, Berlin, Alemania

Síndrome de Usher,

Prof. Dr. Hélène Dollfus, Inserm-University of Strasbourg, Faculty of Medicine, Strasbourg, France

El síndrome de Usher puede ser definido como la asociación de la sordera neurosensorial con una progresiva degeneración de la retina. El síndrome de Usher se presenta en uno de cada 10 niños sordos (5% de los casos de sordera congénita) y, de este modo también es el más frecuente de los síndromes de la sordera hereditaria y también, el más común de los síndromes entre los pacientes sordo-ciegos. Es clasificado clínicamente en 3 subgrupos: Usher 1, Usher 2 y Usher 3, cada uno de los cuales genéticamente heterogéneos.

Usher tipo 1 y Usher tipo 2 son normalmente diagnosticados en la temprana o todavía infancia respectivamente, pero pueden ser diagnosticados más tarde ya que la discapacidad visual puede ser pasada por alto en un niño sordo, por ello es importante enfatizar en la importancia del seguimiento oftalmológico de esta población. Cada tipo de síndrome Usher es heredado de manera autosómica recesiva. Recientes estudios moleculares han mostrado superposición clínica entre los tipos clásicos de Usher 1 y 2. Por otra parte, algunos genes Usher pueden estar implicados en ambas; en la sordera aislada y en la retinosis pigmentaria aislada. El

implante coclear es altamente recomendado para este tipo de niños, especialmente para casos con Usher 1.

- Síndrome de Usher tipo 1 (USH1) es la forma más grave y genéticamente heterogéneo, con los siguientes genes responsables: MYO7A, USH1C, CDH23, PCDH15, USH1G.
- El síndrome Usher II se caracteriza por una de leve a grave pérdida auditiva neurosensorial (con un deterioro importante para los sonidos de alta frecuencia), una función vestibular. Los siguientes genes son responsables: USH2A GPR 98 y DFNB31.
- El síndrome de Usher tipo 3 es de inicio más tardío y formas variables con mutaciones en el gen USH-A.

Importantes avances en la comprensión del síndrome de usher han iluminado la patogénesis de esta discapacidad multisensorial que afecta a los estereocilios del oído interno así como a las células fotorreceptoras de la retina, afectando al desarrollo y funcionamiento de esas células.

Maculopatias

Peter Charbel – Issa, Alemania

Características y otros síntomas inespecíficos de la degeneración de la retina.

Ullrich Kellner

SIMPOSIO PARA PACIENTES 1B: DEGENERACION MACULAR ASOCIADA A LA EDAD

Causas y actuales opciones de tratamiento

Hendrik Scholl, Baltimore, USA

Terapias para la Degeneración Macular Asociada- ¿que es seguro y que no lo es?

Ulrich Kellner, Siegburg, Alemania

Futuras opciones terapéuticas

Frank G. Holz, Bonn, Alemania

Baja visión y rehabilitación,

Betina Von Livonius , Alemania

La pérdida severa de agudeza visual o una significativa reducción del campo interfiere con la capacidad de realizar actividades cotidianas. El limitación más importante para las personas con discapacidad visual es la pérdida de la alfabetización como, en un mundo que se centra predominantemente en la visualidad, la pérdida de la alfabetización viene junto con una pérdida de la autonomía (por ejemplo, estados de cuenta, facturas). Por lo tanto, el principal objetivo es una adaptación de ayudas de baja visión para restaurar la alfabetización del paciente. Antes de la adaptación, es necesario un diálogo en profundidad para evaluar la situación física, mental y social del paciente. Se hace una investigación detallada para saber en qué áreas el paciente requiere de ayudas de baja visión. A partir de entonces, se determina la refracción mejor posible y ampliación óptica.

Sobre la base de la ampliación, es posible encontrar las ayudas de baja visión más adecuados para mejorar la visión de cada paciente. Las ayudas de baja visión disponible son ayudas de baja visión para larga distancia, ayuda para baja visión para corta distancia, sistema de Galileo y de Kepler, ayudas electrónicas y otras.

- Las ayudas de baja visión para larga distancia: son: gafas, lentes de contacto optimizado, catalejos,

- Ayudas de baja visión para corta distancia: lupas de bolsillo, lupas iluminadas de mano, lupas iluminadas de soporte, lupas de campo claro, lupas de pie.
- Telescopios: Galilei-telescopios, Kepler-telescopios.
- Amplificadores de video.
- Otras ayudas de baja visión: lámparas, gafas de protección, puestos de lectura,

Finalmente, es muy importante medir el paciente de manera integral. Por lo tanto, el centro de la salud de baja visión da, además de la adaptación de las ayudas de baja visión, asesoramiento en otras áreas. Aparte de asistencia psicológica, se da asesoramiento sobre entidades competentes para educación, profesionales de rehabilitación, asesoramiento social y jurídico, asociaciones de personas ciegas y deficientes visuales, capacitación para obtener la movilidad y orientación, técnicas de comunicación, habilidades para la vida práctica y actividades recreativas. De este modo, el paciente debe tener la posibilidad de recuperar la calidad de vida aunque tenga un deterioro visual.

Viviendo con Degeneración Macular,

Heribert Meffert, Münster, Alemania

Aproximadamente 4 millones de personas en Alemania sufren de degeneración macular relacionada con la edad (DMAE), una enfermedad oftálmica que afecta a la vista en el campo central de visión. Dependiendo de su grado, la enfermedad puede afectar significativamente a la calidad de vida de los pacientes. La DMAE sobre todo limita las capacidades de los pacientes en la vida diaria, pero también tiene impacto negativo en los aspectos psicológicos y sociales.

Un análisis por etapas de la enfermedad pone de manifiesto la importancia del seguimiento médico de los pacientes después del diagnóstico y la terapia proporcionada por los servicios sociales, como grupos de autoayuda o la rehabilitación. Esto puede ayudar a los pacientes en la gestión independiente de su vida diaria.

Una tesina bajo la supervisión del Prof. Dr. Dr. h. c. mult. Heribert Meffert analizaro que factores influyen la calidad de vida de los pacientes; sobre todo dos factores tienen un impacto negativo en la calidad de vida: la gravedad de la enfermedad y el hecho de que un paciente viva solo. En contraste, el uso de los servicios sociales y la satisfacción con el médico, aumenta la calidad de vida. En general, la investigación muestra que en función del entorno de los pacientes y del medio personal, hay información diferente y la provision de cuidados es necesaria para alcanzar un aumento subjetivo de la calidad de vida, además de un éxito médico objetivamente medible. Un enfoque de atención integral al igual que la red de AMD aspira a ayudar a alcanzar este objetivo.

SIMPOSIO PARA PACIENTES 2A: DIAGNÓSTICO GENÉTICO

Patrones de Hernecia

PD Dr. Hanno J. Bolz, Center of Human Genetics Bioscientia, Ingelheim, Alemania

Habló sobre diferentes rasgos y métodos que pueden ayudar el reconocimiento de constelaciones complejas.

Mutaciones y métodos de detección,

Stephen P. Daiger, Houston, USA

Análisis de las secuencias de altos rendimiento en distrofias de la : pros y contras

Frans P. M. Cremers, Nijmegen, The Netherlands

¿Por qué el diagnóstico genético?

Christina Fasser, Alemania

SIMPOSIO PARA PACIENTES 2B: ENFERMEDADES DE LA RETINA ADQUIRIDAS

Retinopatía diabética

Dr. Arnd Bunse , Oftalmólogo, Alemania

La retinopatía diabética es una complicación común de la diabetes. El Dr. da su punto de vista sobre la enfermedad a pacientes y familiares. Describe el desarrollo de diferentes procesos en la retina que conducen a un deterioro visual y formas actuales de tratamiento, comenzando con la terapia láser y finalizando con la cirugía de retina y las inyecciones intravítreas.

Infartos en el ojo

Dr. Arnd Bunse , Oftalmólogo, Alemania

El infarto de venas y arterias de la retina es una enfermedad común de la retina. El Dr. habla dando una visión general sobre diferentes formas que conducen a la obstrucción de los vasos de la retina y sobre opciones de tratamiento actuales. El diagnóstico y el tratamiento de enfermedades de medicina interna como la hipertensión y la arritmia cardíaca desempeñan un papel importante en el infarto de la retina. La terapia oftalmológica, incluye el tratamiento láser, inyecciones intravítreas y propuestas quirúrgicas.

Miopía patológica,

Lars Wagenfeld, Alemania

Enfermedades raras con edema macular,

Arnd Bunse, Alemania

SIMPOSIO PARA PACIENTES 3A : ACTUALES Y FUTUROS TRATAMIENTOS

Programa de Terapia genética en el Hospital de Moorfields

Robin Ali, London, UK

Nos acerca a los trasplantes de fotorreceptores.

Tratamientos farmacéuticos para degeneración de la retina,

Robert Koenekoop, Montreal, Canada

Estimulación trascorneal eléctrica,

Florian Gekeler, Alemania

SIMPOSIO PARA PACIENTES 3B: AYUDAS ÓPTICAS

Consejos Ópticos,

Von Livonius Bettina, Alemania

E- books y dispositivos móviles: aumentados el acceso a la alfabetización

Dr. Thomas Kahlisch

Demuestra como los dispositivos móviles pueden ser usados por personas ciegas. Comenzando con la traducción de un texto en braille y con los libros de audio, las posibilidades de los ebook son mostradas. Principalmente el formato DAISY permite leer a personas con discapacidad visual

Orientacion y movilidad.

Knut Junge, Alemania



FARPE
Federación de Asociaciones
de Retinosis Pigmentaria de España

Federacion de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España
C/ Montera, 24 – 4º - J, Madrid 28013
Tel.: 915 320 707
Fax: 915 222 118
E-mail: farpe@retinosisfarpe.es
Web: www.retinosisfarpe.es

Habilidades para el hogar y la vida,

Kirsten Hüser-Nuß, Germany