

VISIÓN

Nº 56 1^{er} SEMESTRE 2020

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

NOTICIAS



- La ruta solidaria de la lectora ciega

FARPE CUMPLE 30 AÑOS

- Último adiós a Joan Claramunt



- Registro de Patentes de Enfermedades Raras Oculares

VIÑETA

- La Rendija, de Pedro Sabiote



Investigación es salud

Fundaluce ha destinado 600.000 € a proyectos científicos

El COVID-19 y la visión



Sumario

VISIÓN

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

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid

Tel: 915320707 Fax: 915222118

e-mail: farpe@retinosisfarpe.org

DIRECTOR

Andrés Torres

DIRECTOR CIENTÍFICO

Salvador Pastor Idoate, MD, PhD, FEBO

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

FOTO DE PORTADA

©: Felipe García Pagan

La imagen muestra el rostro de una joven con una mascarilla sobre la que luce impreso el siguiente titular: 'Investigación es salud'.

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

Alfredo Toribio y Albert Español

Paqui Ayllón

Almudena Amaya Rubio

Manuel Posada, Verónica Alonso, Isabel Hermosilla, Greta

Arias -Merino y Eva Bermejo

José Martín Nieto

Pedro Sabiote Conesa

Eduardo Aya Ramos

DISEÑO Y PRODUCCIÓN

Tpi Edita S.L.

C/ Avda. de la Industria, 6, 1ª Planta, 28108 Madrid, Alcobendas

Tel.: 913 396 563

enol.alvarez@grupotpi.es

Tirada: 3.500 ejemplares. Distribución gratuita.

Depósito Legal: M-6-192

ISBN 84-604-1293-B

ISSN 2172-5586

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

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



1. EDITORIAL

1. Todo va a salir bien

2. ACTUALIDAD FARPE

2. Fundaluce: nuestro pequeño gran tesoro

5. Excelente año de donaciones

6. La ruta solidaria de la lectora ciega

10. Farpe cumple 30 años

11. La presidenta dice. Medir el bienestar

12. Último adiós a Joan Claramunt

14. ARTÍCULOS

14. El COVID-19 y la visión

16. Registro de pacientes de enfermedades raras oculares

22. Presente y futuro de las distrofias hereditarias de retina

25. Avances recientes sobre la enfermedad de Stargardt

28. VIÑETA

28. La Rendija, de Pedro Sabiote

29. ASOCIACIONES

29. Catalunya

30. Comunidad de Madrid

32. Andalucía

33. Región de Murcia

34. Canarias

34. Aragón

35. Comunitat Valenciana

36. Castilla-La Mancha

37. Castilla y León

39. Extremadura

40 DIRECTORIO

Todo va a salir bien

El coronavirus lo ha 'infectado' todo y ha alterado hasta lo más insignificante de nuestras vidas. Nos ha obligado a centrarnos en lo esencial: nuestra salud, la de todos. Muchos consideraban que era una conquista conseguida, un fortín infranqueable de fuertes cimientos, una barrera impenetrable. Incluso ha habido quienes han hablado de vivir eternamente, de inmortalidad.

La pandemia del Covid-19 vuelve a colocarnos en la realidad de nuestra pequeñez, de nuestra debilidad ante un ser microscópico, de nuestra insignificancia cuando contamos las muertes por miles y somos capaces de consolarnos cuando los fallecidos descienden unas decenas.

Este virus nos ha dado una vuelta de tuerca en todos los ámbitos de nuestra sociedad, en todos los aspectos de nuestra vida. Nos ha llevado a reflexionar sobre nuestras prioridades, pero también sobre nuestras mezquindades. Ha restringido nuestras libertades a la par que nos ha hecho más conscientes de la necesidad de una libertad que creíamos superada.

Este bicho canalla ha revolucionado nuestro mundo tal y como lo conocíamos y ha puesto sobre la mesa multitud de debates que parecían zanjados. Pero lo que ha destapado del todo, sin posibilidad de discusión, sin dejar argumentos posibles para rebatirlo es que esa salud que muchos

daban por alcanzada se puede desplomar a la más mínima, que debemos estar preparados y, sobre todo, que nuestra mejor arma para reconquistarla y mantenerla en niveles de excelencia es, sin duda, la investigación.

Es vital que, de una vez por todas, nos percatemos de que los investigadores y sus equipos son fundamentales para el ser humano. Esa es la principal lec-

**Es vital que,
de una vez
por todas, nos
percatemos
de que los
investigadores
son claves para
la salud del
ser humano**

ción de esta crisis y hemos de corresponder dotándolos de todo lo posible para que desarrollen su labor sin cortapisas, apreturas, minucias ni estrecheces.

Este número de la revista Visión ya iba a centrarse en la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluca) y su importancia para fomentar y colaborar con la investigación sobre las distrofias

hereditarias de retina antes de que el coronavirus irrumpiera en nuestras rutinas. Esa intención inicial cobra y refuerza su sentido con la pandemia, que pone de relieve que nuestro futuro está en la investigación. En realidad, ya lo estaba, porque ya antes del Covid-19, había millones de personas con enfermedades raras, con dolencias crónicas y patologías incurables que depositaban toda su esperanza en los mismos laboratorios hacia los que ahora mira todo el mundo.

Los colectivos de pacientes llevamos años reclamando que se ponga el foco para la cura de enfermedades en la investigación. Nosotros, en particular, iniciamos esa reivindicación hace tres décadas y nunca hemos dejado de insistir en esta necesidad de nutrir a nuestros científicos de medios y financiación. Incluso hemos aportado nuestro grano de arena, en función de nuestras posibilidades, con las becas a la investigación. No nos hemos rendido, aunque casi siempre nuestras proclamas sonaban como una voz en el desierto. Y no nos vamos a rendir, porque seguiremos en la lucha para acabar con la oscuridad de nuestras patologías.

Seamos capaces de acordarnos de que, después del coronavirus, cuando todo esto acabe, quedarán aún infinidad de pacientes que seguirán aferrados a la investigación para hacer realidad el lema con el que nos motivan los niños estos días: "Todo va a salir bien".

Actualidad

de Farpe

Fundaluce: nuestro pequeño gran tesoro

La Fundación de Lucha contra la Ceguera, creada por Farpe, ha destinado más de 600.000 euros a proyectos para la investigación

Alfredo Toribio y Albert Español

La Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE), creada en el seno de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), colabora con la investigación española desde hace tres décadas.

Durante estos años, el Fondo de Investigación de FUNDALUCE ha recibido más de 600.000 euros y, gracias a este fondo, ha sido posible otorgar año tras año, una ayuda a un proyecto de investigación.

FUNDALUCE está declarada de Utilidad Pública, es por ello que todas las donaciones aportadas, sean de personas físicas o jurídicas, pueden beneficiarse de una desgravación fiscal. Los donativos de hasta 150€ tienen una deducción

DONANDO	TE DESGRAVAS	SOLO TE CUESTA
120€ al año	90€	30€
180€ al año	121,5€	58,5€
240€ al año	139,5€	100,5€

Tabla con ejemplos de desgravación por los donativos a Fundaluce

del 75%. De esa cantidad en adelante, la deducción pasa a ser del 30%, y del 35% para los donativos recurrentes. Para personas jurídicas esta deducción es del 35% en todas las donaciones, o del 40% si la donación es recurrente.

Por este motivo, FUNDALUCE está sujeta a unos riguro-

sos controles contables por parte de la Administración Pública.

LAS AYUDAS A PROYECTOS DE INVESTIGACIÓN DE FUNDALUCE

La selección de estas ayudas se otorga de la forma más transpa-

rente posible, según se detalla seguidamente:

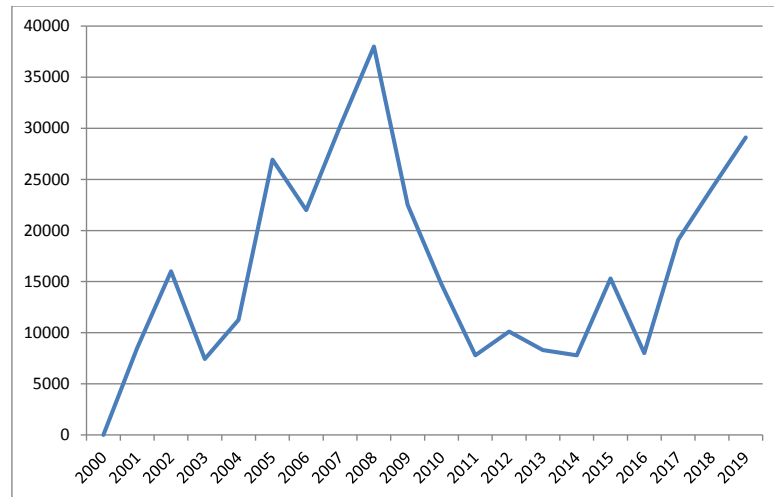
1) Concurso público. La Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) convoca el concurso público anual de las bases de esta ayuda a través de su web, con el fin de atender a la financiación de un proyecto de investigación sobre posibles estrategias terapéuticas concretas, en el campo de las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR), por un período de dos años y por un importe de 30.000 euros y a un solo proyecto.

2) La Agencia Española de Investigación (AEI). La Agencia Estatal de Investigación es un organismo de carácter oficial, siendo un instrumento para la gestión y financiación de los fondos públicos destinados a actividades de I+D+I (Real Decreto 1067/2015 de 27 de Noviembre). Una vez recibidos los proyectos de investigación y verificada toda la documentación en la sede social de FARPE, son enviados para su evaluación a la AEI.

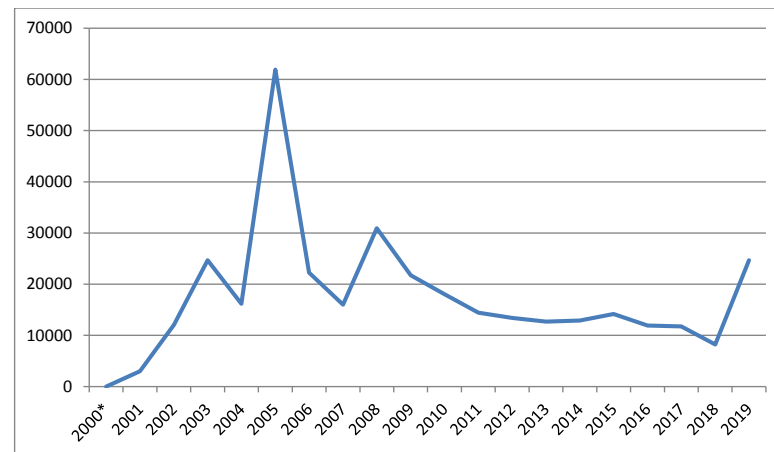
3) Comité Asesor de Expertos (CAE). Cuando los Proyectos de Investigación han sido evaluados por la AEI, son enviados a FUNDALUCE, que a su vez los envía al CAE para analizar sus evaluaciones. Este órgano está compuesto por especialistas relacionados con las Distrofias Hereditarias de Retina, en campos tan diversos como la biología molecular y celular, genética, farmacología, oftalmología, etc...

GRÁFICAS DONACIONES HISTÓRICAS:

ASOCIACIONES:



EMPRESAS PRIVADAS Y PARTICULARES:



Gráficos de evolución de los donativos a Fundaluce

Composición del CAE:

- Presidente: Dra. Carmen Ayuso García
- Secretaria: Dra. Rosa María Coco Martín
- Vocal: Prof. Nicolás Cuenca Navarro
- Vocal: Prof. Dr. Francesc Palau Martínez
- Vocal: Dr. José María Millán Salvador
- Vocal: Prof. María Concepción Lillo Delgado
- Asesora: Dra. Elvira Martín Hernández

4) Patronos Fundaluce. Evaluados y analizados los proyectos de investigación por la AEI y el CAE, es la presidenta del CAE quien asesora a los patronos de FUNDALUCE del proyecto mejor evaluado por la AEI. La presidenta de FARPE y FUNDALUCE informará a la junta directiva de los acuerdos tomados en la reunión, siendo este órgano el que ratifique el proyecto de investigación ganador. Composición de Patronos de FUNDALUCE:

Año	Investigador	Proyecto
2015	Carmen Ayuso	Implicación del Gen USH2A en la patogénesis de la A.R.R.P. y el UHS2. Papel de la mutación p.C759F"
2016	Pau Gorostiza	"Fotoconmutadores covalentes para el control remoto de receptores endógenos"
2017	Alejandro Barriga	"Mimicking neural encoding in visual prosthesis"
2018	Nicolas Cuenca	"Terapia de la Distrofia Coroidea Areolar Central mediante la generación y estudio de un modelo animal humanizado"

Tabla de los últimos proyectos ganadores del premio Fundaluce

- Presidenta: Almudena Amaya Rubio.
- Vicepresidente: David Sánchez González.
- Secretario: Mario del Val Martín.
- Tesorero: Alfredo Toribio García.

5) La ayuda. Aunque tradicionalmente la ayuda suele ser una cantidad constante, en función del proyecto y de la dotación del Fondo Económico de FUNDALUCE, este importe puede variar. Es por ello que, este año la junta directiva, aprobó

por unanimidad que, a partir del año 2020, la ayuda ascenderá a la cantidad de 30.000 €

6) El proyecto ganador. Sabido cuál es el Proyecto ganador, desde la sede de FARPE, se confecciona un estricto convenio. Este documento es firmado por la Entidad que representa al Proyecto Ganador, la Presidenta de FUNDALUCE y el propio Investigador Principal. Cada año, el proyecto es difundido en diferentes medios de comunicación.

Nuestro buque insignia para la investigación

La Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE) es el buque insignia de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE). Nuestra principal razón de ser es contribuir a la investigación para hallar la cura de nuestras patologías. Por eso, queremos poner en valor la labor de FUNDALUCE. Nuestra revista VISIÓN es un extraordinario medio para ello y, a partir de este número y en los siguientes le reservaremos un espacio protagonista, con una sección fija en la que recuperaremos los proyectos científicos premiados en las últimas tres décadas y daremos cuenta de la actualidad relacionada con nuestra fundación.



Fundaluce

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Tú también puedes luchar contra la ceguera

DONATIVOS

CC: ES89 0049 1892 652010380027
(Banco Santander)

Excelente año de donaciones en 2019

Las ayudas que recibió Fundaluce el año pasado recuperan las cifras anteriores a la crisis de 2008

El año 2019 no fue un año récord de donaciones, pero sí de los mejores en cuanto a ayudas recibidas por nuestra Fundación de Lucha Contra la Ceguera (Fundaluce). Se recuperaron las cifras anteriores a la crisis económica y financiera de 2008, al recopilar un total de 53.661€. Tanto las aportaciones de las asociaciones, como las de los particulares y de las empresas ascendieron respecto al año anterior. Las asociaciones de Farpe se han concienciado de la necesidad de contribuir a este importante fondo para la investigación y han incrementado sus aportaciones. También lo han hecho las empresas y siempre es muy de agradecer la solidaridad de los donantes particulares. Gracias a todos.

PARTICULARES	DONATIVO
Alfonso Carrascal García	150,00 €
Angel Cantos	240,00 €
Anónimo	686,56 €
Antonio Hernández Mayopr	60,10 €
Antonio Morillo Gil	50,00 €
Antonio Moya Martínez	50,00 €
Benito Caldes Lluch	150,00 €
Félix Martínez Gallego	180,00 €
Fernando Carlos	50,00 €
Francisca María Ayllón García	2.366,00 €
Francisco Javier Arca Muniz	700,00 €
Francisco Javier Galvez Baena	150,00 €
Gerardo Garcia Moya	50,00 €
Gianfranco Vignola Rossi	400,00 €
Ignacio Guillen Guillen	20,00 €
Jacinta Pecero Zambrano	100,00 €
Jesús Garcia Iglesias	20,00 €
Joaquín Ramos Maestre	30,00 €
Jorge Garcia Garcia	150,00 €
Jose Cruz Prieto	200,00 €
Jose Luis Marcos Escudero	35,00 €
Jose Maria Jiménez Martínez	150,00 €
Juan Francisco Valls	300,00 €
María del Alcazar Castro Madroñal	200,00 €
Maria Jesus Quesada Guijarro	40,00 €
María Pilar Fuster Camps	4.000,00 €
Maria Sola Albacete	10,00 €
Mercedes Fernández Martínez	60,10 €
Miguel Polo Ordovas	60,00 €
Montserrat Caballol Angrill	300,51 €
Pedro Garijo Adiego	100,00 €
Pilar Navarro	300,00 €
Sandra Juanola Becerra	100,00 €
Silvia Ferrando Martínez	30,05 €
Teresa Fernández Gallardo	100,00 €
Teresa Ulldemolins Llop	50,00 €
Tomas Muñoz Muñoz	50,00 €
Tomas Ripa Medrano	150,25 €
Vicente Campoy	200,00 €
Victor Manuel Llanos	50,00 €
Violeta Batuecas Jiménez	250,00 €
Zayra Abascal Mugica	613,50 €
TOTAL	12.952,07 €

EMPRESAS	DONATIVO
BIDONS EGARA	500,00 €
FIDELITY CONSULTORIA	350,00 €
HANS E. RUTH S.A.	1.000,00 €
INSTITUTO DE MICROCIROGIA OCULAR DOS S.L	350,00 €
LA CAIXA	5.000,00 €
TRIVAGO	4.409,00 €
TOTAL	11.609,00 €

ASOCIACIONES	DONATIVO
Asociación Retina Murcia	3.000,00 €
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Canarias	1.500,00 €
Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña	1.000,00 €
Asociación Retina Castilla y León	2.500,00 €
Asociación Retina Comunidad Valenciana	7.500,00 €
Associació Retina Catalunya	6.400,00 €
FARPE	2.200,00 €
Fundacion Retina España	5.000,00 €
TOTAL	29.100,00 €

La ruta solidaria de la lectora ciega

La escritora Paqui Ayllón dona a Fundaluce la recaudación de su libro

Paqui Ayllón

Ha pasado algo más de un año desde aquella tarde del 13 de marzo de 2019, cuando me encontraba en la sede de ONCE de la calle Prim de Madrid junto a Meadow, mi inseparable perra-guía. Asistíamos con mucha ilusión a la presentación del libro 'La lectora ciega' y teníamos el honor de contar con la presencia de la escritora Elvira Lindo, autora del prólogo. José María Rigodón, como presidente de Retina Madrid, así como el resto de trabajadores y colaboradores de esta asociación se habían implicado tanto junto a Alberto Gil Pardo del Servicio Bibliográfico de ONCE en su organización, que disfrutamos de un acto multitudinario a la par que muy emotivo.

Todo comenzó con una llamada de teléfono a la presidenta de FARPE-FUNDALUCE, Almudena Amaya, para comunicarle mi intención de donar los derechos de autor devengados de la venta del libro a algún proyecto de investigación de los premios FUNDALUCE. Cuando informé a Almudena de que la autora del prólogo no era otra que la célebre escritora Elvira Lindo, que



Portada de 'La lectora ciega'

además también donaba sus derechos de autor, el agradecimiento se tornó en entusiasmo por compartir la noticia con todas las asociaciones de distrofias hereditarias de retina del país. ¡No olvidaré tampoco ese día! Era septiembre de 2018 y la editorial La esfera de los Libros me acababa de anunciar que el manuscrito que yo había trabajado con paciencia y la ayuda del lector de pantallas de mi ordenador, entraba en imprenta y que en el plazo de un mes esta-

ría en distribución y a la venta en todas las librerías de España.

La primera presentación no podía ser en otro lugar que en el Colegio Luis Braille de Sevilla junto a Rafael Bascón, presidente de la asociación de Andalucía a la que pertenezco desde hace veintisiete años. Pero es justo también recordar que la primera persona que contactó conmigo telefónicamente para interesarse por el libro fue Alfredo Toribio, quien quería comprar ejemplares para regalar a los oftalmólogos colaboradores de su asociación, en Castilla y León.

Esa llamada tuvo lugar en el intermedio de una de mis actividades de voluntariado -en los pasillos de un hospital entre el ruido de carros de medicación y camillas con pacientes- lo que dio pie a una confusión por mi parte guardando el contacto de Alfredo como el presidente de otra Comunidad autónoma.

El gazapo provocó que los ejemplares que recibieron en Castilla y León firmados y dedicados no sirvieran; a cambio me ofreció la oportunidad de acudir personalmente a Valladolid a subsanar

el error (he de decir que no lo hice adrede). De este modo, iniciaba en la ciudad del Pisuerga una ruta literaria-gastronómica-solidaria que desde noviembre de 2018 a noviembre de 2019 nos obligó a desplazarnos en trenes, aviones y autobuses por toda la geografía nacional.

Para Meadow y para mí no supuso ningún esfuerzo, todo lo contrario, fue todo un placer que ambas aprovechamos como una gran oportunidad para conocer lugares, sus gentes y la gastronomía de este país. Formábamos un gran dúo viajero adaptándonos a los distintos horarios y alojamientos, conociendo a personas maravillosas, que nos atendían con cariño en todas y cada una de las sedes de asociaciones de retina que visitamos y nos llevó a vivir un sinfín de anécdotas y momentos emocionantes, que quedarán para siempre en nuestra memoria.

Así, por ejemplo, en Valencia tuvimos el honor de ser presentadas por el escritor y periodista Fernando Delgado que pronunció un precioso discurso titulado 'Se defienden los ojos'; en Murcia nos esperaban David Sánchez y su equipo en la Facultad de Letras de la Universidad para que fuésemos recibidas y presentadas por el Decano, Ignacio Lerma; en Zaragoza y Barcelona tanto Maribel, de la Asociación de Aragón, como Jordi, Albert y Alfons de la asociación de Cataluña, movilizaron a gran

cantidad de personas que asistieron como público a la Casa del Libro, a pesar de la lluvia que caía esas dos tardes del mes de abril.

Transcurrían los meses y no cesaban las peticiones para que asistiéramos a presentar el libro en clubs de lectura como el de Alicante, galas benéficas en Almería

Más allá de la colaboración en pro de la recaudación para proyectos, la amistad surgida en encuentros a los que he asistido permanece y lo percibo cada vez que contacto con la gran familia de FARPE

o asambleas de socios como en el caso de Extremadura, invitada por su presidenta Purificación Zambrano que se ha convertido en amiga, al igual que el resto de presidentes de las asociaciones que hemos visitado. La amistad es algo intangible pero que se siente a pesar del tiempo transcurrido y la distancia en kilómetros.

Más allá de la colaboración en pro de la recaudación económica para proyectos de FUNDALUCE, algo que nos interesa a todas las

personas afectadas de Retinosis Pigmentaria y otras distrofias hereditarias, la amistad surgida en esos encuentros, eventos y actos a los que he asistido para la presentación de 'La lectora ciega' permanece y lo percibo cada vez que surge la oportunidad de volver a contactar con la gran familia de FARPE. Así fue por ejemplo, en el mes de junio, cuando la editorial me invitó a la Feria del Libro de Madrid que se celebra en el Retiro y tuve la suerte de estar acompañada de José María y otros miembros de Retina Madrid y disfrutar de una soleada mañana. También pude comprobar de nuevo la cordialidad y el buen hacer de la Asociación Retimur al volver a la ciudad de Murcia con ocasión de la celebración de su Congreso anual. De igual modo, me sentí como parte de la familia en Almería junto a Andrés Sánchez, delegado de la AARP, durante la celebración de la Gala Benéfica para recaudar fondos

para la asociación de Andalucía. Y también fui acogida como si nos conociéramos de toda la vida, en Mérida por Puri Zambrano y su familia durante mi participación en la asamblea anual que celebraron el pasado mes de noviembre.

El final del año 2019 nos tenía preparada una grata sorpresa: el proyecto 'La lectora ciega' fue seleccionado como finalista para los prestigiosos Premios al Voluntariado que otorga la Fundación Telefónica, en la categoría

de voluntariado inspirador. Por si lo ganaba, debía designarse una entidad u organización beneficiaria de la dotación económica del premio y como no podía ser de otra manera, la escogida en mi caso fue FARPE-FUNDALUCE. Y de nuevo, durante unas semanas compartí esa ilusión con todos los componentes de FARPE.

El evento se celebró el 4 de diciembre en el Espacio Fundación Telefónica de Madrid y constituyó una gran experiencia que vivimos junto a la delegación que se desplazó desde Valencia (Almudena y Mayte) y el apoyo y la presencia también de Retina Madrid. Tuvimos que competir con más de 435 proyectos solidarios de toda España, todos muy destacados y, finalmente, no obtuvimos el primer premio con esa dotación económica de 5.000 euros. Pero vivimos la emoción de haber sido seleccionados entre tantos proyectos, compartimos nervios en el momento en que se presentaba la candidatura de 'La lectora ciega', conocimos a muchas personas y organizaciones que se dedican a labores de voluntariado y son solidarios con ancianos, migrantes, personas con discapacidad, etc, y trabajan para mejorar sus condiciones de vida. En definitiva, fue una experiencia inolvidable y conseguimos dar notoriedad a la labor que realizan las asociaciones de afectados por estas raras enfermedades, las distrofias hereditarias de retina.

Finalizaba 2019 y la editorial La Esfera de los Libros liquidó los derechos de autor del libro. Mi compromiso con FARPE-FUNDALUCE era ingresar en la cuenta corriente del Premio FUNDALUCE a la investigación la totalidad de la cuantía percibida antes del 31 de

No me cabe duda ninguna de la solidaridad que derrocha la ciudadanía y que en estos días sale a la luz, porque he sido testigo durante un año de la solidaridad de tantas personas que se han volcado con el proyecto 'La lectora ciega'

diciembre. La cantidad resultante, 2.366 euros, no es mucha si la comparamos con lo que se llega a recaudar en un solo día, con una carrera solidaria o una gala benéfica, pero si se tiene en cuenta que por cada libro vendido la cantidad que recibe el autor en concepto de derechos es tan solo un diez por ciento, una vez descontados del importe los impuestos, esa cantidad corresponde a casi 3.000 ejemplares del libro. Libros

vendidos uno a uno por toda España en librerías, plataformas de venta online y en las presentaciones. No quisiera quedarme en la cuantía económica, pues durante este tiempo se ha realizado un incesante trabajo de comunicación, dando a conocer, desde el inicio,

las características de las enfermedades hereditarias de la retina que conducen a la ceguera, explicando por qué son consideradas enfermedades raras y por tanto, necesitadas de fondos para la investigación. Ha sido una presencia continuada a lo largo de un año, en multitud de medios de comunicación que se iban haciendo eco de la noticia de la publicación y de todas y cada una de las distintas presentaciones en todas y cada una de las ciudades visitadas.

Reportajes sobre el libro, la retinosis y la labor de voluntariado en medios audiovisuales, radiofónicos, prensa a nivel local, regional y nacional (Canal Sur, Televisión de Castilla y León, El Mundo, COPE, Onda Cero, la SER, RNE, las nueve cabeceras del Grupo Joly, El Correo, El Diario Montañés, ...). Una promoción impagable, por lo que desde estas líneas aprovecho para dar las gracias a la persona que desinteresadamente ha realizado esa labor de conexión con los medios de comunicación, coordinando las agendas y atendiendo sus necesidades informativas.

El pasado mes de diciembre cuando acudí de nuevo a Valladolid, invitada por el Servicio de

Biblioteca de la UVA, realizamos un sencillo acto de entrega de ese cheque a Alfredo Toribio, como Tesorero de FUNDALUCE. Un cheque simbólico, de gran tamaño, como reflejo de todos los esfuerzos y horas de trabajo que durante un año las juntas directivas de las asociaciones de FARPE han realizado para que el libro 'La lectora ciega' llegara a toda España. A Meadow y a mi nos han quedado pendientes tan solo dos sedes de asociaciones de retina por visitar: la de Castilla-La Mancha en Ciudad Real y la de Canarias. No descarto retomar esta actividad viajera cuando sea posible...

Ahora no es tiempo de viajar, sino de confinamiento. Estamos en abril de 2020, en plena pandemia por la crisis del coronavirus, reclusos en casa y realizando únicamente las actividades imprescindibles de primera necesidad. A veces, pienso la suerte que he tenido de que este virus no llegara a Europa hasta 2020. A veces, reflexiono sobre el azar y la casualidad de que el libro fuese publicado a finales de 2018 y se me liquidaran los derechos de autor a finales de 2019. Si el COVID-19 hubiese llegado a nuestras vidas unos meses antes, no habría tenido la posibilidad de viajar y conocer el trabajo de las asociaciones de FARPE-FUNDALUCE.

Me habría perdido momentos fantásticos de risas, emoción, convivencia, almuerzos, conversaciones, etc con las personas socias de las distintas asociaciones. En estos días de aislamiento, mi mente viaja de nuevo a Valladolid, Valencia, Murcia, Sevilla, Almería, Madrid, Alicante, Zaragoza, Barcelona o



Paqui Ayllón en el acto de entrega del cheque de la recaudación de su libro

Mérida y sonrió al recordar los gratificantes momentos vividos.

De la misma manera que los humanos poseemos la capacidad de leer para abrir nuestra mente al mundo exterior, también es privilegio de los humanos la capacidad de emocionarse con los buenos recuerdos.

Quién sabe si Meadow, que ahora solo sale a dar un breve paseo una vez al día, también recuerda sus largos viajes del pasado año, las ciudades y personas a las que conoció y que tanto le gustaron, las veces que bajo la mesa solicitaba le dieran un trocito de pan a cualquiera de los compañeros con los que compartíamos almuerzo.

Seguro que ella, de vez en cuando, también recuerda esos momentos y sonrío pidiendo a sus dioses que esta pandemia pase pronto, que cesen las víctimas y que el país vaya recuperando su actividad, tan necesaria para seguir adelante...

No me cabe duda ninguna de la solidaridad que derrocha la ciudadanía y que en estos días sale a la luz, porque he sido tes-

tigo durante un año de la solidaridad de tantas personas que se han volcado con el proyecto "La lectora ciega".

Estoy convencida de que remaremos todos en la misma dirección para recuperar la salud y la economía del país, de la misma manera que todas y cada una de las asociaciones que componen FARPE trabajan independientes, pero unidas con el mismo objetivo: la lucha contra las enfermedades distróficas hereditarias de retina. Ahora, nuestra misión es quedarnos en casa pero llegará ese día en que se retomen las actividades de recaudación de fondos para que continúe la investigación de estas enfermedades de la misma manera que retomaremos los abrazos al reencontrarnos las personas qformamos este colectivo de afectados, sus familiares, trabajadores y colaboradores.

Volveremos a organizar carreras solidarias y galas benéficas, congresos y jornadas y si es necesario, Meadow y yo volveremos a viajar por toda España solicitando la solidaridad para con esta y otras causas. ¡Ánimo a todos!



Los expresidentes de Farpe. De izquierda a derecha y de arriba a abajo, Antonio Cebollada, Concepción Miguel, Vi-centa Gallart, Joan Claramunt, José Mª Casado y Germán López

Farpe cumple 30 años

Almudena Amaya Rubio

Gracias, muchas gracias a ti, a todos y cada uno de los que aparecéis en las fotos. Son ya treinta años de andadura. Un buen día en unas circunstancias difíciles de soledad, incertidumbre, elegisteis uniros, entrar en contacto con personas de diferentes ciudades a las que se les había diagnosticado unas enfermedades incurables, cuyo desenlace es la ceguera, la cual va llegando con más o menos rapidez... Ni siquiera los oftalmólogos sabían describirlo.

A lo largo de estos treinta años y únicamente por vues-

tro empeño en llamar a todas las puertas de especialistas, de convencer a investigadores de la necesidad de investigar en estas enfermedades, hemos ido avanzando, subiendo peldaños. Parecía impensable reivindicar una serie de derechos que nos correspondían. Y a pesar de todo, a ninguno os frenó nada para seguir adelante. Nada da más fuerza que creer en lo que se hace y ratificar día a día que nos hallamos en el camino correcto.

Gracias a vosotros hoy tenemos grupos de investiga-

ción que han puesto "nombre y apellidos" a estas Distrofias Hereditarias de Retina (D.H.R.) para conocerlas y progresar. Gracias a vosotros tenemos una excelente relación con especialistas de los diferentes ámbitos de la visión, tenemos acceso a decisiones, los investigadores nos piden nuestro apoyo en sus solicitudes a convocatorias de carácter nacional e internacional. También hemos logrado la coordinación entre profesionales dado el carácter multidisciplinar de estas patologías.



La actual presidenta, Almudena Amaya

Gracias a vosotros tenemos una Fundación que goza de gran prestigio, ya que desde hace 21 años otorga unos premios anuales de carácter científico avalados por la Agencia Española de Investigación (AEI) y ratificados por nuestro Comité de Asesor de Expertos. Gracias a vosotros contamos con nuestra revista Visión, donde se publican artículos de gran talla científica.

Y cómo no: tenemos unión. Los afectados y familias de toda España (se estima que hay entre 1,8 y 2 millones de personas afectadas) hemos encontrado espacios comunes, donde debatir, aunar posturas, con el fin de seguir poniendo ladrillos sobre ese cimiento tan sólido que todos y cada uno de vosotros fuisteis fortaleciendo con generosidad, pasión, solidaridad. No hay palabras que recojan tanto agradecimiento a esta gran labor, que sigue viva, dinámica, y creciendo día a día. Vuestro empeño sigue dando frutos y vuestra expe-

riencia transmitida sirve para los que hemos ido llegando ir tomando decisiones, afrontando retos, cada vez más exigentes por el empoderamiento que gracias a la lucha de todos, se nos dota a los afectados.

Vaya nuestra admiración, reconocimiento y cariño por vuestro trabajo a lo largo de tantos años.

LA PRESIDENTA DICE

MEDIR EL BIENESTAR

Almudena Amaya

Escuchaba a Martin Seligman (experto en Psicología positiva) y entre los temas que abordó explicaba cómo medían el estado de bienestar/malestar de una población por el tipo de palabras que aparecían de forma reiterada en las redes sociales. ¿Os imagináis qué términos han aparecido en nuestras redes sociales estas semanas? ¿Cómo es nuestro estado en estos momentos? Quizás no sea el mejor, pero a través de todas esas reflexiones que hemos tenido tiempo de convivir hemos llegado (o no) a conclusiones a nivel individual y colectivo. No todas estas palabras son negativas. Han aparecido términos como "ciencia", "curación", "investigación". Todas con proyección de futuro y gran carácter reivindicativo.

Telefono de
la visión
900809482

www.SEEBV.com



Nace el teléfono de la visión

La Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión (SEEBV) ha creado una línea de teléfono exclusiva para consultas de pacientes con baja visión y familiares. Es un número gratuito, 900 809 482, y estará contestado por profesionales. El horario de atención telefónica será de lunes a viernes de 10.30 a 13.30 y de 17.30 a 19.30 horas.

Aplazado el viaje a Teruel y Cuenca

La Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) ha decidido, junto con el IMSERSO, posponer nuestro viaje anual que estaba programado para el próximo mes de mayo a Teruel y Cuenca. La nueva fecha de realización del viaje será: Ida: Domingo 27 de septiembre. Y vuelta el viernes 2 de octubre.

Último adiós a un presidente comprometido que abrió camino

Fallece Joan Claramunt, que estuvo al frente de FARPE de 1999 a 2005 e impulsó la publicación del libro 'La retinosis pigmentaria en España'

Revista Visión

El patrimonio humano es lo más valioso en un colectivo y, en especial, en federaciones y asociaciones que, como las nuestras, salen adelante y perviven por la dedicación, el esfuerzo y la entrega desinteresada de personas que trabajan para los demás con la única pero reconfortante satisfacción de dar pasos adelante hacia una cura que, probablemente, no llegará para ellos, pero sí para las generaciones futuras. Y eso no tiene precio.

Joan Claramunt Pedreny merece un lugar de honor en la composición del patrimonio humano que ha luchado con empeño contra el avance de la ceguera en los pacientes con retinosis pigmentaria y con otras distrofias de la retina. No hace falta conocer personalmente a alguien para saber cómo era. A veces, basta con revisar su legado, la herencia que nos ha dejado y que nos marca el camino a seguir, a continuar a partir de las huellas de sus pasos.

Joan Claramunt falleció el pasado 7 de abril en Sitges (Barcelona) cuando le quedaban 21 días para cumplir 78 años.

Su viuda, sus hijos y sus nietos deben saber que su cuerpo se ha apagado, pero que su alma sigue iluminando la labor de quienes tomamos su relevo.

El currículum de Joan Claramunt refleja que era un hombre aplicado, que se licenció en Ciencias Químicas por la Universidad de Barcelona y llegó a ser Jefe de Laboratorio de Análisis Clínicos y Control de Calidad de distintas empresas privadas y públicas.

Padecía retinosis pigmentaria y su pérdida progresiva de visión le impidió continuar desarrollando su profesión como químico. Fue nombrado presidente de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de España (FARPE), entonces llamada Federación de Asociaciones de Afectados de Retinosis Pigmentaria del Estado Español, en febrero del año 1999. En ese momento, ostentaba la Dirección de la Agencia Administrativa en Vila Nova i la Geltrú de la ONCE, institución para la que ya había sido Jefe de Personal de la Delegación Territorial ONCE Cataluña. También

era entonces presidente de la Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya, actualmente Retina Catalunya, que ocupó entre 1993 y 2003. Y también dejó la presidencia de Farpe en marzo de 2005, tras dos prósperos mandatos.

Nunca lo conocí, pero lo primero que se adivina en un detenido repaso a su trayectoria es su discreción y su humildad. Le gustaba trabajar sin los focos sobre él, como lo demuestra la dificultad para encontrar imágenes suyas en los números de esta revista VISIÓN que se publicaron bajo su presidencia.

Los objetivos que se marcó pasaron fundamentalmente por lograr una mayor divulgación de la retinosis pigmentaria y otras patologías de la retina, así como la de fomentar la investigación y el apoyo a los investigadores desde las organizaciones de pacientes como la nuestra.

Apenas dos años después de que llegara a la presidencia de FARPE, se publicó el libro 'La retinosis pigmentaria en España: Estudio clínico y Genético', una amplia recopilación sobre

la enfermedad impulsada por él y su directiva.

Tampoco hay que ser ningún lince para destacar que era un hombre comprometido. Incluso llegó a ser director de esta publicación. Tras la marcha del que había sido su director durante varios años, Claramunt no dudó en hacerse con las riendas de la revista y dirigir los dos números siguientes. Además, siguió vinculada a ella como asesor de investigación durante varias ediciones más, para apoyar al presidente que le sucedió al frente de FARPE.

Joan Claramunt nació en 1942, en un mundo difícil de posguerra e inmerso en el mayor conflicto internacional de la historia. Y se ha ido en 2020, en pleno estallido de la mayor crisis sanitaria que se recuerda. Quizá por eso fue un hombre curtido, entregado y valiente para avanzar en la complicada lucha contra la ceguera.

Y tenía muy claro cuál era el camino a seguir, el camino que ahora todos vemos tan claro. Lo dejó por escrito en la última frase de las dos editoriales que escribió compaginando los cargos de presidente de FARPE y director de la revista Visión. La reproduzco para terminar este escrito que le dedicamos como último adiós, para darle las gracias por todo, para que apendamos de su legado, como si fuera su epitafio, su última lección: "En la investigación está nuestra esperanza, pero ¿cómo investigar sin recursos? ¿Cómo tener ESPERANZA sin investigación?"



Foto 1.

Imagen de 1999, cuando fue nombrado presidente de Farpe.

Foto 2.

En la asamblea de Retina Internacional de 2004.

Foto 3.

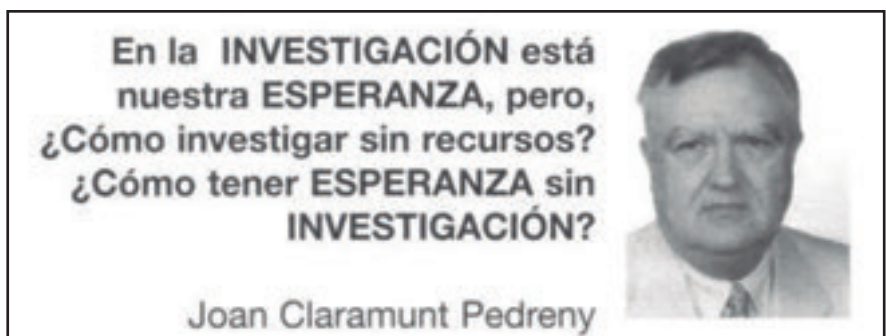
Segundo por la derecha, recoge un reconocimiento en Navarra.

Foto 4

Firma del primer editorial que escribió en la revista Visión.



BAJO LA PRESIDENCIA DE CRISTINA FASSER, SE ABRE LA ASAMBLEA EL DÍA 1 DE JULIO DE 2004 A LAS 9 HORAS. ESPAÑA ESTÁ REPRESENTADA POR JOAN CLARAMUNT, PRESIDENTE DE LA FAARPEE, MIEMBRO DE PLENO DERECHO.



ARTÍCULOS

El Covid-19 y la visión

Revista Visión

Las sedes de las asociaciones de pacientes con distrofias de retina han cerrado, los servicios de Oftalmología de los hospitales han suspendido todas las consultas no urgentes, las clínicas oftalmológicas apenas tienen actividad, pero el cuidado de la visión sigue siendo tan fundamental como siempre y, poco a poco, se va normalizando la asistencia sanitaria ante este desconcertante virus que nos ha afectado en todos los ámbitos. Pero, ¿qué relación existe entre el COVID-19 y la visión?

La pregunta cobra más valor ante la controversia que ha surgido a raíz del uso de medicamentos como posibles tratamientos para combatir la infección por coronavirus. Se trata de la hidroxicloroquina/cloroquina, cuya utilización ha llevado a emitir un comunicado al Comité Científico y Médico de Retina Internacional. El escrito señala que este tratamiento se utiliza para combatir la malaria, el lupus o la artritis reumatoide, entre otras enfermedades. Añade que los estudios que se desarrollan para aplicarlo contra el coronavirus son muy incipientes y que no está, por tanto, demostrada su idoneidad.

Retina Internacional indica que altas dosis de hidroxicloroquina/cloroquina o su uso continuado durante años pueden llevar a un daño irreversible de la retina y a la pérdida de la visión. Los pacientes con una enfermedad de retina previa pueden tener un riesgo mayor de toxicidad. El Comité Científico y Médico de Retina Internacional recomienda encarecidamente que aquellas personas afectadas de distrofias de retina subyacentes, como la Reti-

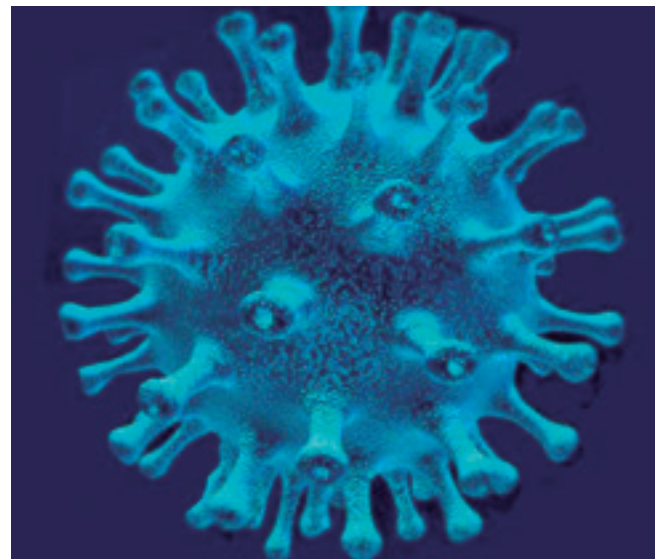


Imagen del coronavirus a través del microscopio.

nosis Pigmentaria, no se automediquen con cloroquina/hidroxicloroquina, y que consulten siempre con su médico antes de su uso.

Los expertos exponen ante este particular que las dosis estándar de cloroquina usadas para el tratamiento de la malaria y otras enfermedades sistémicas tienen pocos efectos secundarios. Sin embargo, puede haber toxicidad al inyectar altas dosis en el torrente sanguíneo, o al tomarlas como pastillas en dosis regulares a lo largo de años. Las complicaciones más serias de la cloroquina son la retinopatía, la cardiomiopatía, la neuromiopatía y la miopatía.

Los dos efectos adversos en los ojos típicos son la queratopatía (enfermedad corneal derivada de

la aparición de calcio en el centro de la córnea) y la retinopatía. La retinopatía causada por el uso prolongado de cloroquina o análogos es un problema clínico mucho más serio y puede llevar a un daño irreversible de la retina y a la pérdida de visión. Los pacientes con una enfermedad de retina previa pueden tener un riesgo mayor de toxicidad por cloroquina.

El doctor José Carlos Pastor, catedrático de Oftalmología en la Universidad de Valladolid, Jefe del Servicio de Oftalmología en el Hospital Clínico de Valladolid y fundador del Instituto de Oftalmobiología Aplicada de Valladolid (IOBA) aborda esta cuestión en la entrevista publicada en Canal Retina (www.canalretina.org) y sostiene que la cloroquina y la hidroxicloroquina son muy utilizadas en reumatología y son fármacos con los que tienen una enorme experiencia prácticamente todos los oftalmólogos. En el año 2016, la Academia Americana de Oftalmología lanzó una guía de recomendaciones, porque se sabe que puede afectar al epitelio pigmentario de la retina. Esta guía deja muy clara que una posible afectación está vinculada a la cantidad del fármaco que se administre y a la duración del tratamiento. El doctor Pastor advierte de que la gente no debe tratarse de forma masiva con nada y "el riesgo de tener que elegir entre tu salud visual o tu vida es más teórico que real". Este experto vislumbra un cambio de paradigma en las consultas de Oftalmología que, hasta ahora, eran masivas. Prevé una mayor implantación de la telemedicina. "Creo que va a haber un antes y un después de la infección del coronavirus en cuanto a la atención de los pacientes de Oftalmología, casi con toda seguridad. Se van a priorizar los pacientes, se va a intentar que sean atendidos de forma no cercana al hospital, porque es imposible meter a trescientas personas en una sala de espera, cosa que hemos vivido casi todos los hospitales públicos de este país. Eso no volverá a pasar en mucho tiempo. Estamos trabajando muy duramente por buscar alternativas," subraya el doctor, quien considera que el estrés y la ansiedad que genera el confinamiento se dejará notar en los pacientes con distrofias de retina.

Un estudio para analizar el impacto social y emocional

El Grupo de Investigación Reconocido Ciencias Sociales Aplicadas de la Universidad de Valladolid solicita tu participación en el estudio 'COVID-19 e impacto socioemocional en las personas afectadas por distrofias hereditarias en la retina y otras patologías con baja prevalencia que afectan a la visión'. El confinamiento es uno de los hechos sociales con mayor impacto en nuestras vidas. El COVID-19 está cambiando drásticamente las relaciones entre las personas. También está generando gran incertidumbre acerca de nuestro futuro en los ámbitos personal, emocional, laboral, relacional, económico y social. Este grupo de investigación pretende centrarse en el estudio de las consecuencias de la pandemia, en el grupo social de Afectados por Distrofias hereditarias de Retina y otros afectados por otras patologías que afectan a la visión con baja prevalencia. Con un doble objetivo, conocer las diferencias del impacto socio-emocional de la pandemia del grupo social respecto de la población total y visibilizar la problemática específica de dicho grupo. Solicitamos su participación en la investigación consistente en rellenar un cuestionario on line que pueden encontrar en el siguiente enlace: <https://forms.office.com/Pages/ResponsePage.aspx?id=3x8qX1W330CNI1yNGUVTdSEJN-vvgOCJKuCdUamWnF-xUMUpLTzRHSzRSQj-JFODMwN1VRRkFGWIBMSi4u> Y en contestar telefónicamente a una entrevista realizada por un miembro del grupo de investigación. Para la entrevista puede contactar mediante correo electrónico con la Dra. M^a Teresa del Álamo Martín, (mariateresa.alamo@uva.es), doctora en ciencias de la visión del Departamento de Sociología y Trabajo Social de la Universidad de Valladolid y un miembro del grupo le llamará por teléfono.

Registro de pacientes con enfermedades raras oculares



Manuel Posada, Verónica Alonso, Isabel Hermosilla, Greta Arias – Merino y Eva Bermejo Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III. (Madrid)

Las Enfermedades Raras (ER) han sido definidas en el marco de las políticas de salud de la Comisión Europea (CE) en el año 1999 con la publicación de su primer plan de acción de enfermedades raras. Dicho plan contemplaba la definición de qué se entiende por enfermedad rara y lo hacía en paralelo a la publicación del reglamento de medicamentos huérfanos. Dicha definición, aún vigente, define una enfermedad rara cuando su prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes en el conjunto de los países de la Unión Europea.

Esta definición entraña una complejidad técnica importante (1), si bien en la práctica la prevalencia se está usando como una simple frecuencia, y lo que podría ser una prevalencia a lo largo de la vida (periodo) se ha convertido en la mayoría de las ocasiones en un uso coloquial que supone que del 6% al 8% de la población europea estaría afectada por una enfermedad rara en un punto determinado del tiempo. Este hecho se ha visto

favorecido además por la necesidad de transmitir, desde diversos ámbitos vinculados a los pacientes y también desde los medios de comunicación, la importancia de las ER al resto de la sociedad, dando así idea del aspecto cuantitativo global (o particular) de las mismas.

La concienciación social acerca de los problemas que afrontan los pacientes afectados por las ER y sus familias ha ido en aumento en estos últimos años, gracias a la acción de las asociaciones y federaciones de enfermedades raras, así como de estudios relevantes como el estudio ENSERIO (2) de FEDER, donde se ponen de relieve las dificultades y problemas que viven estas personas y sus familias.

Los investigadores no están libres de problemas cuando tratan de acercarse al estudio de estas enfermedades. Falta general de conocimiento sobre la mayoría de ellas, falta de recursos para poder estudiar cada una de las más de 6.000 ER descritas, nuevas enfermedades descritas a partir de la información genómica, escasez de datos de pacientes para investigación, y un panorama en constante cambio y evolución, con incorporación continua de nuevos elementos a su estudio que dejan obsoletos los anteriores, entre otras muchas dificultades, convierten a las ER en un desafío para todos y en especial para el conocimiento de la historia natural de la enfermedad y la búsqueda de tratamientos para todas.

En el campo de las enfermedades oculares también existe un amplio grupo de enfermedades cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 habitantes. Ello se ha visto propiciado en

parte por la mejora en los métodos diagnósticos y su uso más generalizado, lo que ha permitido la identificación de problemas que antes resultaban invisibles en los sistemas sanitarios, quedando englobadas bajo términos generales como 'ceguera' o 'alteraciones de la visión', cuando la problemática que conllevan las diferentes enfermedades puede ser tan diversa. Éstas abarcan desde enfermedades que afectan a la parte posterior del ojo, como las distrofias de retina y coroides, las que afectan a la parte anterior como las cataratas congénitas o la aniridia, las que afectan a los anejos del globo ocular como la xerostomía, y el gran grupo de las enfermedades sistémicas donde el ojo forma parte del fenotipo completo de la enfermedad (ej: malformaciones congénitas; enfermedades metabólicas, etc).

Conocimiento de la distribución de las enfermedades raras

El estudio de las enfermedades raras de manera global no suele ser la tónica por la cual los investigadores estudian este tipo de enfermedades. Lo habitual es que un grupo de investigación se dedique a una enfermedad concreta o a un grupo relacionado de ellas. Es por eso por lo que los datos globales escasean y cuando se afronta un estudio global para todas ellas, los datos que se aportan, aunque sean importantes, suelen tener insuficiencias metodológicas difíciles de solucionar en ausencia de registros de pacientes donde se recoja toda la información de manera sistemática y continuada. Existen algunos datos proporcionados por el Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras, conocido por sus siglas IRDiRC (ver <http://www.irdirc.org>) que ponen en evidencia estas afirmaciones, como el hecho de que la mayoría de los proyectos de investigación se concentran en pocas enfermedades, otras cuantas solo tienen un proyecto en vigor y la gran mayoría de las ER no cuentan con proyectos de investigación. Lo mismo ocurre en relación a los tratamientos. A pesar del esfuerzo realizado por agencias de diferentes países, como la FDA (Food and Drug Administration), y de la propia EMA (Agencia Europea del Medicamento) de la Comisión Europea, todavía a día de hoy existen pocos tratamientos curativos,

y se da la paradoja de que hay varios tratamientos para algunas enfermedades y ninguno para la gran mayoría de ellas. Por todo ello, este consorcio IRDiRC ha planteado como objetivos estratégicos para el periodo 2020-2027 los siguientes:

- Mejorar y acelerar el diagnóstico, reduciéndolo a menos de un año, y cuando esto no sea posible, compartir al máximo la información para favorecer ese objetivo.
- Conseguir tener tratamientos para 1.000 nuevas enfermedades.
- Describir métodos que permitan evaluar el impacto de las acciones emprendidas.

Sistemas de información y clasificaciones de Enfermedades Raras

Los actuales sistemas de información sanitarios basados en las nuevas tecnologías de la información y la comunicación (TIC) permiten recoger gran cantidad de información de distintas procedencias y también conseguir datos sobre la evolución clínica de los pacientes. Para que toda esta información sea manejable, es necesario utilizar sistemas de clasificación de enfermedades estandarizados, como la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) y la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), desarrolladas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y de implantación universal.

Otras terminologías toman como fundamento los datos clínicos y no tanto los diagnósticos, y de ahí que su utilidad para definir los cuadros clínicos sea de un alto interés. La base de datos Orphanet (<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?Ing=ES>), apoyada por la CE y diversos países, y la denomina GARD (Genetic and Rare Diseases Information Center - <https://rarediseases.info.nih.gov/>), desarrollada por los Institutos Nacionales de la Salud de los EEUU de Norte América son las dos clasificaciones actuales de mayor uso y que monográficamente se han desarrollado para ayudar a entender las enfermedades raras. Por lo general, estas clasificaciones utilizan códigos que permiten reducir y simplificar toda la información que deba ser archivada. Al disponer de información de diversas procedencias, el uso de códigos compartidos



Figura 1. Sistemas de información sanitarios (eHealth)

facilita, además de la comparabilidad de los datos en distintos ámbitos, especialmente, la interoperabilidad de los distintos sistemas y, por lo tanto, el intercambio de datos entre investigadores para múltiples fines y objetivos (Figura 1).

Registros de Enfermedades Raras

Las clasificaciones son importantes en el desarrollo de un registro, pero no es el único factor importante en su construcción. Los registros son sistemas de información que usan métodos de observación basados en la captura y vigilancia de los datos de los pacientes, para incorporarlos a un sistema de recogida de datos estandarizado. Estos sistemas no son hojas Excel ni aplicaciones desarrolladas en plan casero, aunque hay que reconocer que estas formas de almacenamiento han servido en el pasado para recopilar información sobre los pacientes que tiene un extraordinario valor, y que sus deficiencias han puesto de manifiesto la necesidad de contar con plataformas de registro que apor-

tan un gobierno estable, conocido y un soporte de protección de datos de las personas robusto, que responda al nuevo Reglamento Europeo de Protección de Datos Tradicionalmente, los registros se dividen en aquellos que tratan de recoger información básica y limitada, pero a cambio de conseguir incorporar a todos los casos afectados por esa enfermedad concreta en un determinado límite geográfico y temporal. Este tipo de registros se denominan “de base poblacional” y en España desde hace años las Comunidades Autónomas y el Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social vienen trabajando en uno de estos registros, que se conoce oficialmente como el REER (Registro Estatal de Enfermedades Raras).

De otro lado, existe un desarrollo muy amplio en otro tipo de registros que se denominan Registros de Pacientes Orientados a Resultados en Salud. Este tipo de registros difieren radicalmente de los de base poblacional en cuanto a sus características y objetivos: Recogen muchos datos

del cuadro clínico y pruebas asociadas, recogen información sobre la evolución de los pacientes a lo largo del tiempo y pueden recoger efectos del tratamiento, en aquellos casos en los que la enfermedad que se registra cuenta con un tratamiento. En general, son capaces de recoger mucha más información, al ser más reducido el número de pacientes que registran y al proceder éstos de entornos más específicamente enfocados a patologías concretas o grupos de ellas. Los registros de pacientes tienen varios problemas:

1. Suelen tener información de los enfermos de peor evolución o más graves.
2. No todos tienen una información completamente estandarizada.
3. Los criterios de calidad se controlan dependiendo de los recursos del grupo responsable del registro(s).
4. Por lo general, la gobernanza no suele estar regulada, sino que depende de los criterios del investigador que lo gestiona, que actúa como el "dueño" único o en red de los datos.
5. Están limitados para controlar los casos que han fallecido porque la información no es completamente accesible para los centros sanitarios.
6. El paciente firma un consentimiento a la entrada del registro en el mejor de los casos, pero es poco frecuente que el paciente sea requerido para re-consentir en caso de actuaciones no comprometidas en el consentimiento original.

Si bien todas estas limitaciones, de sobra conocidas, parecerían muy negativas para el desarrollo de estos registros, la situación no es tan desventajosa. Por supuesto, hay que dejar constancia de estos problemas, porque existen algunos de estos registros en manos de profesionales, con buena intención, pero que no alcanzan los estándares mínimos que deben exigirse a los registros de pacientes. Sin embargo, los registros de pacientes bien organizados, son necesarios y proporcionan una información muy valiosa para el desarrollo de nuevos conocimientos sobre la enfermedad y su tratamiento.

Registro de Pacientes de ER del ISCIII

El Registro de Pacientes de Enfermedades Raras (REPER – <https://registoraras.isciii.es>) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), fue desarrollado por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), también del ISCIII en el año 2008. En el año 2011, esta iniciativa fue impulsada en el marco de la colaboración en el consorcio IRDiRC, con la aprobación del proyecto de investigación denominado SpainRDR (Red Española de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación <https://spainrdr.isciii.es>). Esta red trabajó en colaboración con comunidades autónomas, ministerio, sociedades científicas y redes de investigación en el desarrollo de criterios de estandarización de este tipo de sistemas de información. Esta amplia colaboración facilitó que en el año 2015 se publicará el Real Decreto del REER, mientras el registro de pacientes (REPER) continuaba su labor de manera separada y con los mismos objetivos que en la red original SpainRDR. En este tiempo, se impulsaron los siguientes registros de pacientes: Enfermedades pulmonares intersticiales pediátricas; Linfangiomiomatosis; Proteinosis alveolar; Déficit de alfa-1-antitripsina; Estenosis traqueal; Sarcoidosis; Histiocitosis pulmonar; Epidermolisis bullosa; Trastornos de la diferenciación sexual; Hiperplasia suprarrenal congénita; Angioedema mediado por bradiquinina; Síndrome de Wolfram; Cistinosis; Anemias congénitas; Ataxias hereditarias; y Paraparesia espástica familiar, si bien el desarrollo de todos ellos está siendo muy desigual.

Más recientemente se han incorporado registros como: Enfermedades del Timo; Inmunodeficiencias; Casos sin diagnóstico; Nutrición Parenteral y Enteral; Xeroderma pigmentoso y el que nos ocupa, el Registro de Enfermedades Raras Oculares (ONERO).

Registro de Enfermedades

Raras Oculares (ONERO) Este registro promovido inicialmente desde la Red de Investigación de Enfermedades Oculares - OFTARED ISCIII- www.oftared.com). Gracias al impulso de su director, el Profesor José Carlos Pastor Jimeno, que implicó al IIER en su desarrollo e impulsó el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares –

Ficha Onero
Ficha de recogida de datos ONERO para pacientes

ESTADO: PENDIENTE
Fecha de Seguimiento: 28/03/2020

[Nuevo Cuestionario de Seguimiento](#)

Información Paciente Inf. Especializada

Datos Enfermedad

Nombre de la Enfermedad Edad de los primeros síntomas Edad al momento del diagnóstico

Mes del diagnóstico Año del Diagnóstico

Datos Familia

¿Existen otros familiares afectados por la enfermedad? En caso afirmativo, ¿cuantos?

Sí No

Parentesco de los familiares afectados

Abuela Materna Abuelo Materno Abuela Paterna Abuelo Paterno Madre

Padre Tios/as Maternos/as Tios/as Paternos/as Primos/as Maternos/as Primos/as Paternos/as

Hermanos/as Hijos/as

Datos Sociales

Certificación Discapacidad Sí No Fecha Discapacidad

Grado de discapacidad (%) Comunidad Autónoma que reconoce Grado de Discapacidad

Incapacidad Laboral Sí No Fecha Incapacidad Laboral

Tipo Incapacidad Seleccione Comunidad Autónoma

Dependencia Sí No Fecha Dependencia

Grado de dependencia Seleccione Comunidad Autónoma

Figura 2: Imagen parcial del formulario de incorporación al registro, con las dos pestañas señaladas por flechas en color rojo. La primera de ellas corresponde a los datos que rellenan los pacientes y la segunda será completada por un profesional contratado por ONERO

ONERO. Juntos la red, ONERO y el IIER firmaron un convenio de colaboración que establece las bases legales de funcionamiento y gobierno del registro de enfermedades raras oculares. Este registro ha venido desarrollando sus reglas y datos a recoger con la colaboración de expertos, investigadores y la participación de los propios pacientes a través de ONERO. En total se han seleccionado 186 enfermedades raras oculares para ser incluidas en el registro.

En el momento actual, ya se ha programado la información que deberán facilitar los pacien-

tes a partir de los datos que ellos tienen en los informes clínicos, oftalmológicos y genéticos, y contarán con una información añadida que será facilitada por un profesional contratado por ONERO, con la colaboración de Novartis, y entrenado por el IIER (ver figura 2). En los próximos meses, se desarrollará la fase de preparación de aquellos datos que deberán rellenan los profesionales del área de la oftalmología implicados en OFTARED.

Se ha desarrollado un manual de ayuda para los pacientes y el IIER va a apoyar a las asociaciones

para que promuevan la inclusión en el registro y añadan la información que estas organizaciones han consensuado como óptimas para el desarrollo de un registro de pacientes de enfermedades raras oculares, respetuoso con el reglamento y legislación de protección de datos y con la información consensuada para permitir construir un sistema de información adecuado a las necesidades de todos los pacientes e investigadores.

Implicación de las asociaciones

La implicación de las asociaciones que constituyen ONERO ha sido, es y seguirá siendo fundamental en la constitución y desarrollo del registro. A través de ellas, los pacientes pueden recibir el apoyo necesario para su inscripción en el registro y facilitar los informes necesarios que contienen la información que se ha decidido incluir como básica para la construcción de este registro. ONERO y el IIER están colaborando para poder adaptar las necesidades de cada asocia-

ción en particular a los requerimientos del registro. Por todo ello, es necesario que las asociaciones, en

continua comunicación con el IIER, establezcan sus propios protocolos de funcionamiento y gestionen cómo solventar posibles problemas en el manejo de la información de sus socios.

Sin duda, el éxito de esta colaboración redundará en el desarrollo de un registro estable y duradero en el tiempo, de manera que sepamos cuántos casos existen de cada enfermedad y sus características, así como el efecto de las posibles terapias que puedan surgir en el futuro.

Es esencial contar con toda esa información y esa colaboración para facilitar que se creen sinergias entre todas las partes implicadas en la investigación sobre las enfermedades raras oculares (como sobre el resto de enfermedades raras) y para crear un ecosistema común que lo haga posible.

Artículo patrocinado por Novartis

Es necesario que las asociaciones colaboren con los investigadores, establezcan protocolos de funcionamiento y gestionen cómo solventar posibles problemas en el manejo de la información sobre sus socios

BIBLIOGRAFÍA

1. Enfermedades Raras (2016). Manuel Posada, Verónica Alonso, Eva Bermejo. Ed: Editorial Catarata y el Instituto de salud Carlos III. Madrid. ISBN (ISCIII) 978-84-9097-224-3

2. Estudio Enserio (2018). Federación Española de Enfermedades Raras. Ed: FEDER. Madrid. ISBN: 978-84-09-01971-7.

Presente y futuro de las distrofias hereditarias de la retina

El Workshop para definir acciones de colaboración entre las entidades de pacientes, los científicos y los profesionales sanitarios para mejorar el conocimiento de las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR) tuvo lugar el pasado 22 de enero en el Hotel Nacional, en el marco de la Jornada 'Distrofias Hereditarias de Retina, presente con futuro', organizada por Novartis. A la jornada asistieron un total de 21 pacientes representantes de 13 organizaciones de pacientes (OP).

El taller se desarrolló siguiendo el método de moderación grupal metaplan, por el que se dividió a los pacientes en dos mesas de trabajo en las que, por separado, trabajaron un brainstorming de ideas sobre acciones a desarrollar para la mejora de dos conceptos que se definieron al principio:

- Grupo 1. Mejorar el conocimiento de las DHR
- Grupo 2. Mejorar la atención de las DHR

Esta metodología utilizada garantiza la contribución equilibrada y activa de todos los participantes, ya que las ideas se van recolectando a través de tarjetones que aportan un gran componente visual y nos permite visualizar las ideas de forma mucho más esquematizada y fácil de compartir con ambos grupos. Este método busca el máximo consenso entre los participantes.

MEJORAR EL CONOCIMIENTO DE LAS DHR

1. Resumen de propuestas

- ACTIVIDADES A NIVEL INTERNO: Aquellas acciones dirigidas a los públicos internos integrados dentro de las propias Organizaciones de Pacientes:

- Fomentar la formación de los pacientes: Es necesario aumentar el conocimiento de los pacientes sobre las DHR.

- Establecer un protocolo de actuación común entre todas las entidades: Diseñar unas pautas comunes, protocolos de gestión de consultas e información que puedan servir de guía para las distintas entidades. Ej: Documento de Q&A para responder según qué consultas por e-mail o vía teléfono.

- Definir objetivos del Observatorio Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares Oculares (ONERO): Establecer una hoja de ruta común definiendo cuáles van a ser los objetivos de la nueva Entidad a corto, medio y largo plazo.

- Crear un listado-base de datos de expertos desde ONERO: Que mediante la colaboración y la experiencia de todas las entidades se pueda configurar una base de datos con distintos especialistas, clasificada por especialidades y CCAA. De esta manera se podrá redirigir a los pacientes según la especialidad que necesiten y según su residencia.

- Diseñar acciones para fomentar la visibilidad de ONERO: Realizar acciones tanto a nivel de comunicación, como a nivel institucional o interno, entre las organizaciones, para aumentar su posicionamiento, notoriedad y reputación.

- ACTIVIDADES A NIVEL EXTERNO: Aquellas acciones dirigidas a los públicos externos a las OP con los que colabora, se relaciona e interactúa, pero no forman parte de la Entidad.

- Crear un canal de Youtube como canal multimedia de divulgación de información sobre las

DHR, que sirva de concienciación sobre la importancia del pronto diagnóstico de estas patologías, dirigido tanto a profesionales sanitarios como a otros pacientes o población general. Por ejemplo: mini-píldoras de entrevistas realizadas a expertos y pacientes en las que se explique en qué consiste la enfermedad.

- Fomentar la formación dirigida a especialistas: propiciar la formación sobre las distintas patologías que afectan a la retina dirigidas a especialistas, tanto a médicos de familia como a los oftalmólogos, remarcando la importancia del diagnóstico precoz para minimizar los efectos de la enfermedad.

- Aumentar el contacto y las alianzas con las Sociedades Científicas: crear sinergias entre sociedades científicas. Trabajar conjuntamente las vías clínicas para facilitar un diagnóstico precoz de las DHR.

- Realizar acciones de incidencia política: Planificar reuniones con los distintos grupos parlamentarios (a nivel autonómico y nacional) para exponerles la problemática general en relación a las DHR y en participar sobre el acceso desigual al análisis genético.

2. Prioridades

Al terminar el grupo focal se compartieron las ideas con el resto de pacientes y, de la discusión posterior, se establecieron como prioridades las dos siguientes acciones:

- DEFINIR LOS OBJETIVOS DE ONERO. Establecer una hoja de ruta común que incluya la unificación de criterios para el registro de pacientes, la definición de la estrategia y desarrollo de acciones para la captación de fondos y sostenibilidad de la entidad, etc...

- UN REGISTRO DE ESPECIALISTAS. Elaborar un registro común de especialistas según especialidad y Comunidad Autónoma, y que todas las entidades tengan acceso a él.

MEJORAR LA ATENCIÓN DE LAS DHR

1. Resumen de propuestas

Las propuestas de mejora de atención de las DHR se plantearon y organizaron en los distintos ámbitos de la atención: la sanitaria, la social y la que ofrecen las organizaciones de pacientes.

ÁMBITO SANITARIO:

- Realizar formación en Atención Primaria: Es necesario formar a médicos de atención primaria en las enfermedades de retina para fomentar el diagnóstico precoz.

- Profundizar en el conocimiento de los circuitos diagnósticos: Se evidencian diferencias entre Comunidades Autónomas (CCAA) en los circuitos establecidos que dificultan la derivación del paciente al especialista y que provoca un retraso diagnóstico.

- Fomentar la prescripción por parte de los profesionales sanitarios de las asociaciones de pacientes: es necesario que los médicos conozcan la misión y los servicios que ofrecen las organizaciones de pacientes para que éstos puedan recomendar a los pacientes que vayan a las organizaciones. En este sentido, las organizaciones deben trabajar para acercar a los profesionales a sus centros, por ejemplo, invitándoles a dar conferencias.

- Fomentar la creación de centros de Baja Visión: Es necesario disponer de centros de especialización en la atención a la baja visión, donde el paciente pueda tener una atención multidisciplinar, aunque el ideal sería disponer de centros de referencia (CSUR) para las DHR.

ÁMBITO SOCIOSANITARIO

- Facilitar la atención social: hay que atender a la persona desde un punto de vista integral, atendiendo las necesidades sociales del paciente y de la familia, no solo la enfermedad. Es necesario fomentar la derivación y coordinación con servicios sociales.

- Elaborar un catálogo de recursos: la elaboración de este recurso permitiría que los profesionales sanitarios pudieran disponer de un material con información actualizada sobre ayudas, técnicas, recursos sociales, asociaciones de pacientes para poder informar a los pacientes en función de sus necesidades.

- Elaborar una guía de organizaciones de pacientes: en ausencia de un catálogo de recursos, se considera importante que los profesionales puedan disponer de una guía sobre entidades de pacientes para que los pacientes puedan ser derivados en función de su zona de residencia.



Imagen del encuentro de los representantes de organizaciones de pacientes organizado por Novartis.

ÁMBITO EDUCATIVO

- Facilitar información sobre las DHR en las escuelas: facilitar el conocimiento de la infancia y la integración social y educativa del menor afectado de una patología.

ÁMBITO ASOCIATIVO

- Unificar criterios asociaciones: es básico que las asociaciones trabajen una hoja de ruta común para luego poder emprender proyectos de incidencia política o elaborar un registro de pacientes común (ONERO es la plataforma para que esto se lleve a cabo).

- Diseñar un documento de acogida unificado de las asociaciones de pacientes: elaborar un documento común y un protocolo útil para todas las asociaciones miembro de ONERO, integrado, por ejemplo, en el Servicio de Información y Orientación (SIO). Establecer cómo dar la bienvenida a un nuevo miembro, cómo responder a según qué tipo de emails, etc...

- Fomentar la investigación: establecer alianzas con otros agentes sanitarios que compartan el mismo objetivo. Para ello, se propone definir y desarrollar campañas de fundraising y acciones para potenciar el interés de los investigadores en las DHR.

2. Prioridades

Al terminar el grupo focal, se compartieron las ideas con el resto de pacientes y de la discusión posterior se establecieron como prioridades las siguientes dos acciones.

1. PROFUNDIZAR EL CONOCIMIENTO DE LOS CIRCUITOS DIAGNÓSTICOS. Esto permitiría identificar procesos que mejorar y definirlos teniendo en cuenta la experiencia del paciente.
2. FORMAR A LOS PROFESIONALES DE ATENCIÓN PRIMARIA. Sobre las enfermedades que afectan a la retina. Resulta una acción prioritaria para la correcta derivación al especialista de retina del área de referencia.

Avances recientes en la investigación sobre la enfermedad Stargardt

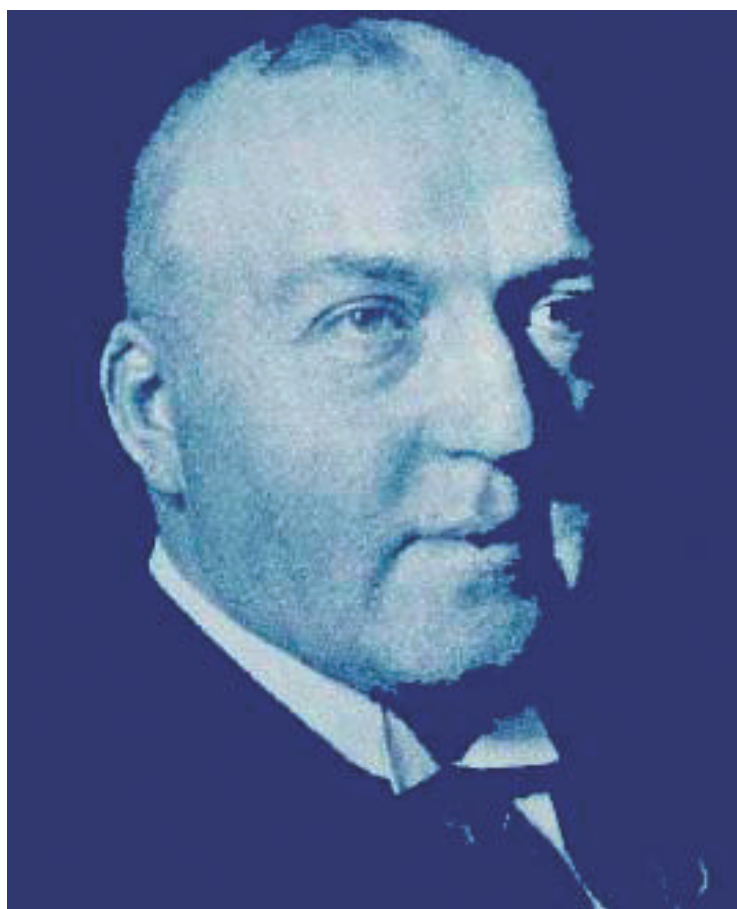
Reseña original publicada el 21 de Mayo de 2019 en la página web de la Foundation Fighting Blindness (FFB, Estados Unidos)

Titulada: Stargardt Disease Research Advances. Recent developments in research on Stargardt disease (<https://www.fightingblindness.org/research/stargardt-disease-research-advances-6>)

Traducido y actualizado por: **José Martín Nieto, Universidad de Alicante**

ENSAYO CLÍNICO DE TERAPIA GÉNICA EN PROGRAMA DE TERAPIA GÉNICA PARA LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

Está ya en marcha el primer ensayo clínico de terapia génica en la historia para la enfermedad de Stargardt (STGD), en los Estados Unidos y Francia. El tratamiento, llamado StarGen, pretende sustituir los alelos mutantes del gen ABCA4 por su versión normal (silvestre) utilizando como vector un lentivirus de tipo EIIV, y está siendo desarrollado por la compañía farmacéutica Sanofi. La Foundation Fighting Blindness (FFB) de Estados Unidos ha financiado muchos de los estudios fundamentales de laboratorio que están haciendo posible la Fase 1/2 del ensayo clínico de terapia génica para la STGD. No obstante, el ensayo fue suspendido en Septiembre de 2019, no por razones de seguridad, sino porque se requería una revisión de los planes y prioridades de su desarrollo clínico. Ello, sin detrimento de que los pacientes tratados hasta la fecha seguirán evaluándose durante los próximos 15 años.



ALKEUS LANZA UN ENSAYO CLÍNICO PARA UN FÁRMACO DISEÑADO PARA REDUCIR LAS TOXINAS DE LA RETINA

La compañía biotecnológica Alkeus está llevando a cabo un ensayo clínico multicéntrico en Fase 2 para un medicamento (ALK-001, o C20-D3-retinil acetato) cuya diana es la acumulación de compuestos tóxicos en la retina que se cree causa su degeneración y la pérdida de visión. Esta terapia emergente utiliza una forma modificada de la vitamina A, que cuando se metaboliza en la retina origina muchos menos desechos. Los científicos han desarrollado el ALK-001 sustituyendo los átomos de hidrógeno unidos al átomo de carbono nº 20 de la molécula de vitamina A por deuterio. Conocida como vitamina A deuterada, "se quema de forma más limpia" que la forma natural. El deuterio es una forma segura, natural y estable del hidrógeno, que está presente en el cuerpo humano.

UN GRUPO DE INVESTIGACIÓN ESTÁ CREANDO UN PARCHE DERIVADO DE CÉLULAS MADRE PARA RESTAURAR LA VISIÓN

El Dr. David Gamm, de la Universidad de Wisconsin-Madison, está dirigiendo un equipo de expertos que desarrollará un parche compuesto de células retinianas derivadas de células madre, como terapia de recuperación de la visión para personas afectadas por distrofias maculares, como es el caso de la STGD. La compañía Opsi Therapeutics se ha fundado recientemente para hacer avanzar la terapia hacia, y a lo largo de, un ensayo clínico para los pacientes que la necesitan. El parche está compuesto por dos capas. La primera servirá como precursora de los fotorreceptores que permiten la visión. Una vez trasplantadas, las células madre de esta capa se convertirán en fotorreceptores. La segunda capa estará compuesta por células del epitelio pigmentario de la retina (EPR) maduras, que se encargarán de la eliminación de desechos y la nutrición de los fotorreceptores. Una película delgada de plástico servirá como soporte estructural para el parche y un gel biodegradable protegerá

las células y mantendrá las dos capas juntas. La FFB financia actualmente el proyecto y ha proporcionado fondos al Dr. Gamm durante más de una década para avanzar en este enfoque terapéutico.

UN ESTUDIO DE HISTORIA NATURAL DE LA ENFERMEDAD DE STARGARDT CONTRIBUIRÁ AL DISEÑO DE FUTUROS ENSAYOS CLÍNICOS

El Instituto de Investigación Clínica de la FFB está llevando a cabo un estudio de historia natural en personas afectadas por STGD con un presupuesto de 6 millones de dólares. Conocido como ProgSTAR, el estudio tiene tres objetivos principales:

- 1) Determinar las mejores mediciones de resultados de cara a acelerar la evaluación de tratamientos emergentes en ensayos clínicos.
- 2) Comprender mejor la progresión de la enfermedad para seleccionar futuros participantes en ensayos clínicos.
- 3) Identificar potenciales participantes para los próximos ensayos clínicos. El estudio ha analizado hasta la fecha a 510 pacientes en 10 centros clínicos de Estados Unidos y Europa.

ACUCELA LANZA EL ENSAYO CLÍNICO DE UN FÁRMACO PARA LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

El Emixustat, un fármaco oral originalmente dirigido a la forma seca de la degeneración macular asociada a la edad (DMAE), se ha trasladado ya a un ensayo clínico en Fase 3 para la STGD, encontrándose actualmente la compañía Acucela reclutando pacientes con este propósito. Si bien el medicamento no alcanzó los resultados deseados en el ensayo clínico para la DMAE, los expertos creen que puede funcionar bien en personas con STGD. Desarrollado por Acucela, el fármaco funciona disminuyendo la acumulación de productos tóxicos de desecho que conducen a la degeneración de la retina en una serie de trastornos, entre ellos la STGD.

TRATAMIENTO FARMACÉUTICO EMERGEN- TE PARA LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

La vitamina A, que se metaboliza en la retina, es esencial para la visión. Muchos investigadores creen que la STGD, que es una forma hereditaria de degeneración macular, está causada por la acumulación de subproductos tóxicos que se originan en este proceso metabólico. El Dr. Konstantin Petrukhin, un investigador financiado por la FFB del Centro Médico de la Universidad de Columbia (Nueva York), está desarrollando un compuesto que bloquea una proteína conocida como proteína 4 de unión a retinal (RBP4) y, con ello, reduce la acumulación de subproductos tóxicos de la vitamina A. Ha demostrado que dicho compuesto reduce las toxinas en un ratón modelo de STGD, y lo está optimizando para su evaluación en nuevos estudios preclínicos.

ESCRUTINIO A GRAN ESCALA DE MOLÉCULAS PEQUEÑAS QUE PROTEGEN LAS CÉLULAS DE LA RETINA

El Dr. Shigemi Matsuyama, un investigador financiado por la FFB de la Universidad Case Western Reserve (Cleveland, Ohio), ha utilizado técnicas de cribado a gran escala para identificar una molécula pequeña que puede inhibir la muerte de las células de la retina. Actualmente está dirigiendo un programa de química médica para mejorar las características de esta molécula y desarrollar un compuesto farmacéuticamente aceptable.

Si tiene éxito, su fármaco podría ser aplicable a numerosas formas de enfermedades de la retina, independientemente de la mutación genética subyacente.

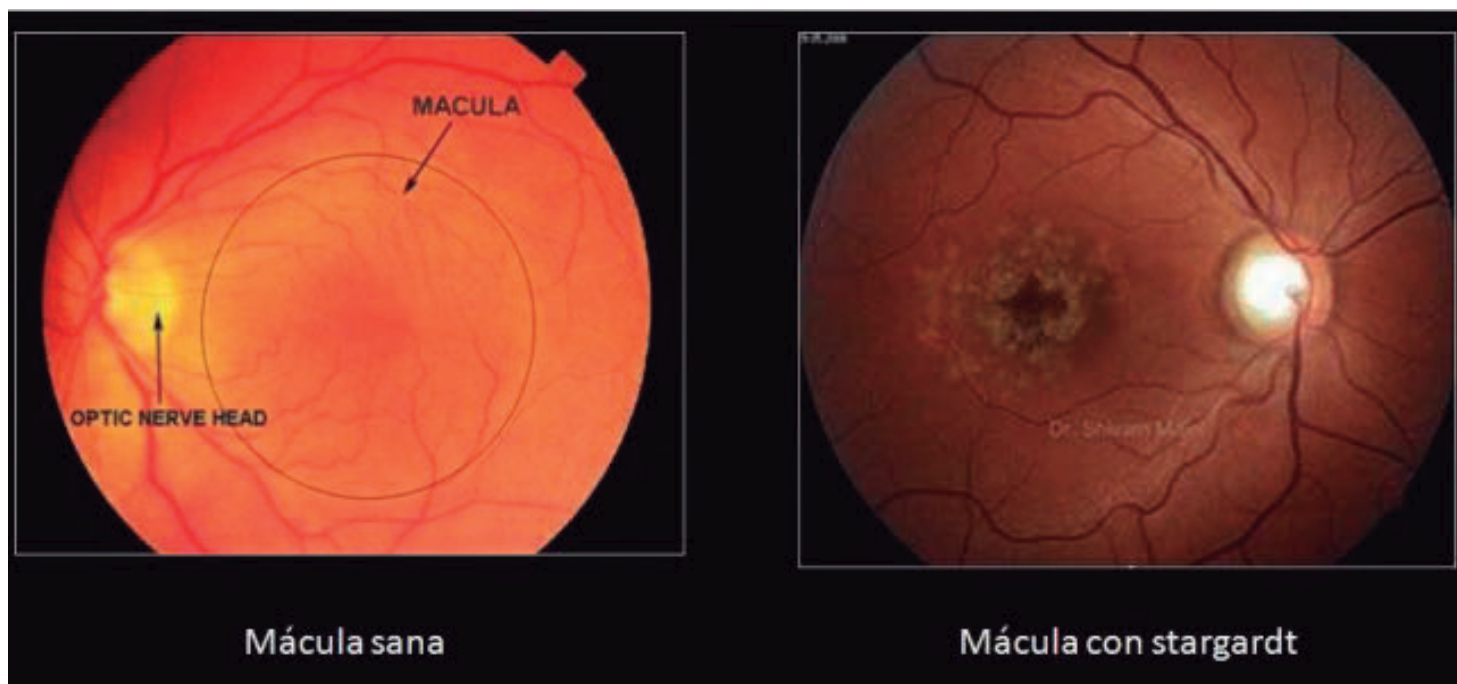


Imagen de dos máculas, una sana y otra con Stargardt



ASOCIACIONES

Retina Catalunya cierra su despacho hasta el mes de septiembre



Associació Retina Catalunya

La Associació Retina Catalunya envió una carta a sus socios en la que empezaba deseando que todos estuvieran bien, así como sus familiares y amigos cercanos. Les animaba a ser positivos y pensar que esto se acabará pronto, a la vez que recordaba que responsabilidad de todos y de cada uno de nosotros colaborar para superar esta situación. Retina Catalunya muestra su convencimiento de que superaremos la pandemia por COVID-19 y se acabará el confinamiento, pero considera que la recuperación de la actividad normal será lenta y paulatina para evitar rebrotes. "Seguirá siendo responsabilidad de todos y todas evitar que se produzcan rebrotes y es por ello que tendremos que aplicar medidas de prevención en muchos aspectos de nuestras", advierte el colectivo. La asociación catalana quiere colaborar protegiendo en lo posible la salud de los socios, colaboradores y voluntarios, por lo que adoptó diferentes medidas, como son:

1. Los miembros de la junta directiva seguirán atendiendo las necesidades administrativas y de gestión de la asociación desde sus hogares, dentro de lo posible y con las limitaciones lógicas que ello conlleva.
2. La atención al público presencial en el despacho de la asociación cedido por la ONCE no se retomará hasta el mes de septiembre de 2020, siempre que las autoridades lo autoricen.
3. Hasta entonces se pone a vuestra disposición dos números de atención telefónica para atender todas vuestras consultas: 625906675 y el 645916839 (también whatsapp) El horario de atención telefónica será de lunes a viernes de 10.00 a 13.00 horas.
4. Podéis seguir haciéndonos llegar vuestras consultas también por correo electrónico a info@retinacat.org
5. Evidentemente hay actividades que realiza la asociación que quedarán aplazadas hasta que la situación permita realizarlas, por lo que os pedimos disculpas y apelamos a vuestra comprensión.

¿Quién me ha robado el mes de abril? Lo guardaba...



Asociación Retina Madrid (ARM)

La Asociación Retina Madrid (ARM) y Retina España (FRE) dedica la mayor parte de sus recursos técnicos, económicos y humanos al Servicio de Información y Orientación, destinado a ayudar a las personas con deficiencias visuales, en todos los ámbitos a los que tenemos acceso. Debido a la situación acontecida a causa de la pandemia del Covid-19 y siguiendo las recomendaciones de las autoridades sanitarias, la ARM y la FRE han tenido que adaptar sus servicios ante las nuevas circunstancias, suspendiendo todo tipo de actividades presenciales.

En esta situación, se han reforzado las atenciones telefónicas y por correo electrónico en el horario habitual, por lo que el Servicio de Información y Orientación ha seguido activo para todas aquellas personas que lo requieran. Debido a que entre los asociados se encuentran personas que forman parte de los colectivos más vulnerables, se ha realizado un incremento en el seguimiento personalizado a aquellas personas que viven solas y/o son mayores de 65 años, con la finalidad de conocer las dificultades a las que se enfrentan, e intentar ayudar informando sobre los recursos sociales existentes para sobrellevar la actual situación.

De manera complementaria a esto, el servicio de orientación psicológica se ha volcado con el tra-

bajo de psicóloga voluntaria de ARM y FRE, poniéndose en marcha un servicio de apoyo psicológico individual telefónico para aquellos que tengan dificultades de afrontar la situación, se encuentren solos lidiando con la realidad y/o requieran de herramientas para emplear el tiempo libre de forma efectiva.

La buena acogida de estas acciones nos anima a continuar en la misma línea, poniendo de manifiesto la importancia que tiene la proximidad y el trato personalizado en nuestro colectivo.

Para aquellas personas que no sientan la necesidad de ponerse en contacto directo, la psicóloga ha elaborado textos y audios con diferentes recomendaciones para sobrellevar el confinamiento. Este hecho, pone de relieve la importancia que tiene el voluntariado dentro de ARM y FRE.

En otro tipo de actividades, haciendo uso de las herramientas de telecomunicaciones, se ha podido continuar con la operatividad de las trabajadoras sociales y la realización de algunas actividades como el club de lectura, clases de accesibilidad a las nuevas tecnologías y reuniones de junta directiva.

Para finalizar, no podemos dejar pasar la ocasión que estas líneas nos brindan para manifestar nuestro más sincero pésame a todas las familias y amigos que han perdido a alguno de sus seres queridos, y rendir homenaje a todos aquellos profesionales de la sanidad, cuerpos de seguridad y resto de profesionales que están haciendo posible superar esta situación.



La ciudad de Madrid ha sido la más afectada por el coronavirus en España y sus calles han estado desiertas

I Jornadas Tecnocientíficas-médicas Andalucía para la Baja Visión en Málaga

“Un afectado formado e informado es un paciente y colaborador activo”

La AARP y la SEEBV organizan un evento de ponencias médicas y talleres prácticos con las últimas novedades tecnológicas a nivel mundial para pacientes con baja visión y ceguera al que asistieron más de 250 personas

- Gafas que leen, reconocen caras y billetes, proyectores para magnificar cualquier documento, dispositivos para describir imágenes y objetos o un bastón inteligente, entre las novedades que se presentaron



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

La Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP) y la Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión y Rehabilitación Visual (SEEBV) organizaron los días 21 y 22 de febrero en Málaga las I Jornadas Andalucía ‘tecnocientíficas-médicas’ en el que fue el primer acto a nivel nacional donde las personas con baja visión y ceguera pudieron conocer de primera mano todas las ayudas visuales que hay a su disposición. Con la

sede del Colegio de Médicos de Málaga como escenario, las jornadas se desarrollaron en dos partes en paralelo, una con ponencias médicas y otra con los talleres de cada uno de los dispositivos.

La tarde del viernes 21, las jornadas estuvieron íntegramente dedicadas a limitaciones visuales severas y ceguera. Las empresas participantes expusieron cada uno de sus dispositivos y posteriormente los pacientes pudieron comprobar de primera mano los resultados que pueden obtenerse de los aparatos electrónicos y de inteligencia artificial. Se probaron los dispositivos de Acesight, Retiplus, Deskomunal, Ablecenter, Jordy, Fonda, Bastón WeWalk, Bastón Egara y Ganto guía háptico.

La noche del viernes 21 también se llevó a cabo una cena benéfica donde los afectados, familiares,

así como profesionales pudieron disfrutar de una velada muy distendida.

La jornada del sábado estuvo dedicada a ponencias científicas y médicas, donde los afectados y familiares pudieron escuchar y participar con los profesionales de la importancia de un buen diagnóstico y la complejidad del mismo, lo vital de un test genético, así como las líneas de investigación en terapia farmacológica, génica y tecnológica. En estas jornadas estuvieron presentes los principales actores del sector, que buscan como fin último mejorar las condiciones de vida de los pacientes con baja visión. Una persona con baja visión necesita soluciones visuales que le ayuden a sacar partido de su resto visual y las ayudas tecnológicas son parte de esa solución. El contacto permanente con los pacientes esos dos días en Málaga ha sido muy



Imagen de las jornadas de la asociación andaluza

enriquecedor también para los profesionales, que han podido comprobar en primera persona no solo cuáles son las necesidades de los pacientes con diferentes patologías, sino también qué soluciones ofrecen las principales empresas del sector.

Desde la AARP y la SEEBV queremos agradecer a todas aquellas personas que han hecho posible un evento tan importante para afectados y familiares.

Nace Retimur News



**Asociación Retina
Murcia (RETIMUR)**

La Asociación Retina Murcia (RETIMUR) está convencida de que la divulgación y la información sobre las distrofias hereditarias de retina es fundamental para concienciar a la sociedad y, sobre todo, para conseguir mayores esfuerzos en investigación para la consecución de tratamientos de estas patologías.

Por esta razón, la oferta comunicativa de la asociación de la Región de Murcia se refuerza. RETIMUR ya contaba con una página web actualizada y es muy activa en la difusión de información en redes sociales. Además, en mayo del año pasado, puso en marcha el proyecto Canal Retina, del que ya se han publicado doce episodios que se pueden volver a ver y escuchar en las plataformas Ivoox, Apple Po-

cast y Spotify, así como en Youtube. También se puede acceder directamente a ellos a través de la web www.canalretina.org. Los episodios de Canal Retina han abordado desde la relación entre el Covid-19 y la visión, hasta algunas de las patologías más comunes de la retina. También ha hablado con varios investigadores y oftalmólogos sobre la situación actual de las distrofias hereditarias de retina y sus posibles tratamientos. Incluso, ha contado como invitado con uno de los promotores de un grupo de Whatsapp en el que los usuarios se ayudan para el manejo de las nuevas tecnologías ante sus limitaciones visuales.

Y a esta ya de por sí nutrida oferta informativa, se le suma ahora la nueva revista Retimur News. Se trata de una publicación de periodicidad trimestral de la que ya se han editado dos números que se han colgado en formato pdf y también en audio en la web de la asociación, www.retimur.org. La publicación recoge la actividad del colectivo en toda la Región, así como varias secciones fijas donde se le da la palabra a los socios y donde se explica lo que hacen otras entida-



des relacionadas con Retimur. También incluye varias páginas dedicadas a Canal Retina, donde se recoge un resumen de los podcast que se emiten cada trimestre.

Por último, la asociación cumple este año su 30 aniversario y está preparando un evento para finales de 2020 en Cartagena, ciudad donde dio sus primeros pasos de la mano de Luis Berrocal, cuya viuda e hijos siguen estrechamente vinculados a la asociación en la actualidad.

La situación excepcional que atravesamos por la irrupción del coronavirus mantiene todo en el aire, pero las trabajadoras sociales de Retimur y su junta directiva están poniendo todo su empeño para estar al servicio de los afectados y sus familias.

Elecciones en suspenso



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

La irrupción del coronavirus ha obligado a cerrar las sedes de todas las asociaciones y a suspender o aplazar las actividades programadas, entre ellas, las asambleas generales de socios. En el caso de la asociación de Canarias, además, ha supuesto dejar

en suspensión la elección de los cargos de la junta directiva, que se iba a desarrollar en la asamblea del mes de mayo y que han tenido que aplazar, aunque confían en celebrarla lo antes posible.

Como también confían en poder celebrar su gran evento social, la comida benéfica que tiene lugar todos los años entre los meses de septiembre y octubre y en el que han llegado a congregarse a unas trescientas personas.

La directiva confía en la cita, que sirve para recaudar fondos para la investigación y para fomentar la vida entre los socios del colectivo, se pueda desarrollar, aunque con garantías de seguridad.

Cordialidad y ayuda mutua



Asociación Aragonesa Retinosis Pigmentaria (AARP)

Fomentar entre los miembros de la asociación un espíritu de cordialidad y ayuda mutua. Este objetivo aparece entre los que se marca la asociación aragonesa, pero, en estos momentos tan complicados, se lo ha marcado como el primero y principal, dado que la necesidad de atención

y compañía que se requiere en estos momentos, como consecuencia de la pandemia.

El colectivo mantiene y mantendrá sus objetivos de propiciar la investigación para la cura de las distrofias hereditarias de retina y de conseguir una mayor implicación y coordinación de la sanidad pública en la atención a los pacientes afectados por estas patologías. Pero la crisis sanitaria ha puesto de manifiesto que, además de la salud, la relación con las personas con las que compartes inquietudes ha ganado posiciones en las prioridades de todos.

Servicios para el afectado en la Comunidad Valenciana



Asociación Retina Comunidad Valenciana

La Asociación Retina CV realiza una serie de actividades a lo largo del año, todas ellas encaminadas a ofrecer una atención integral a la persona afectada. Para ello se abarcan los diferentes ámbitos en los que la persona con D.H.R se ve afectada: el social, económico, laboral, médico, etc. Entre las actividades destacan las siguientes:

- Acogida de la persona afectada. Procurando en primera visita un grado de sensibilidad máximo. Se realizan entrevistas personalizadas, por parte de las trabajadoras sociales, atendiendo la parte de intervención, informando, asesorando y derivando a los distintos recursos. No siempre esta primera visita por parte de la persona se produce recién diagnosticada, ya que ante el impacto del diagnóstico, muchas personas deciden darse un tiempo antes de conocernos.
- Soporte para promover la inserción social y refuerzo emocional. Mediante los grupos GAM y Terapia psicológica individualizada. Gracias a los esfuerzos de esta asociación se ha podido contratar una psicóloga, la cual aborda los casos que requieren atención particular. Esta atención forma parte del protocolo de acogida: la entrevista y esta intervención individualizada, y a veces de varias sesiones. Nuestro objetivo es dotar a las personas asociadas de una serie de herramientas de afrontamiento.
- Asesoramiento jurídico. Dado el alto grado de discapacidad que generan las D.H.R., desde hace bastantes años, contamos con el asesora-

miento y gestión jurídica, ya que la mayoría de los afectados se encuentran en una situación laboral que requiere una solución lo más favorable posible, y por ello se tramitan minusvalías, incapacidades, PNCs, etc.

- Seguimiento y control médico. En coordinación directa con los equipos médicos de las diferentes unidades hospitalarias con las que trabajamos de forma interdisciplinaria, proporcionando las citas médicas directamente a los pacientes. Se tramitan alrededor de unas 25 al mes.
- Colaboración con el equipo científico. Apoyando en la medida de nuestras posibilidades, mediante becas y subvenciones, la participación en congresos. También se organizan de forma conjunta charlas médico-científicas, para mantener informado a las personas afectadas de los avances científicos o temas de interés relacionados con la investigación.
- Realización de diversos encuentros lúdicos. A lo largo del año: excursiones, comidas o distintos eventos. Se intenta así promover la participación y evitar el aislamiento social.
- Consejo genético una vez al mes. Consiste en ofrecer la información médica y científica disponible a aquellas personas afectadas por una enfermedad o con riesgo de padecer o transmitir una determinada patología a su descendencia, incluyendo las posibles medidas para tratar o retrasar los síntomas de la enfermedad si las hubiese; así como los adelantos en cuanto al tratamiento y las posibilidades de evitar la transmisión de la misma.
- Relaciones con las Administraciones Públicas. Ya sea para defender, instaurar o promocionar los derechos de nuestros usuarios.
- Captación de fondos: subvenciones, loterías, merchandising, donaciones en eventos solidarios...

Viento en popa a toda vela



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

Una vez más, tenemos que posponer nuestro Día Mundial para acoplarlo a una fecha en la que podamos tener público. Este año, ONCE, celebra su día Regional de Castilla-La Mancha el día 26 de septiembre por lo que tenemos que fijarlo ya con seguridad para el sábado 3 de octubre. Es evidente, para todos los manchegos, que en la Feria de Albacete todo está supeditado a ésta, del 7 al 17 de Septiembre los medios sólo se centran en ella, y fijar el día 19 nos limitaría la difusión del acto y no podríamos contar con especialistas de reconocido prestigio. Asimismo podemos fijar con exactitud que el acto se celebrará en nuestro hotel de referencia el "San Antonio", uno de los mejores de Albacete.

Este año sorprenderemos al público, no damos pistas pero desde aquí os aseguro que será del agrado de todos y mantendremos el listón tan elevado como el que pusimos el año anterior. Reconocemos el apoyo proporcionado por la Facultad de Medicina de Albacete tanto de la Dra Rosario Sabariegos como de nuestra Dra Elena Caminos, alma mater de la Asociación y a quien le debemos nuestro esplendor. Somos afortunados hasta en la ubicación de nuestras sedes. El lector no primerizo sabrá que desde 2007 ocupamos un "despachín" en el Centro de Asociaciones en la calle Dr. Fleming de Albacete. Hemos soportado una gran presión durante el año 2019 dado que el contrato del Edificio se cumplía en Mayo de ese año y el dueño del edificio su única obsesión es venderlo. Ya en abril, ante la Convocatoria de Casa Carretas, centro de Asociaciones que depende del Área de Participación del Excmo Ayuntamiento de Albacete, nos

decidimos a solicitar un despacho para no quedarnos en la calle. Al final nos concedieron el uso del despacho en el mes de octubre del año anterior por dos años junto con otras tres Asociaciones. Solicitamos sólo el uso del despacho una hora os miércoles y nos concedieron toda la tarde del mismo. Tenemos muchísimas comodidades hasta wifi y eso sí estamos con ALUEX, asociación de alumnos de la Universidad de la Experiencia de Albacete compartiendo el despacho esa tarde. No hemos dejado la utilización de Dr. Fleming al que atendemos los Martes (nuestra voluntaria, mi Charete, a la que tendría que hacerle un monumento) y los Jueves que voy yo. Este sitio es sólo para nosotros por la tarde y allí realizamos las entrevistas individuales que gracias a Dios nos van demandando, dado que en Carretas arecemos de intimidad para que el paciente pueda expresar sus sentimientos. Es más trabajo, sólo hasta Diciembre del 2020, fecha en la que el dueño ya no quiere ningún trato con Asociaciones. Es una pena, porque es un logro que consiguió nuestro Presidente Fundador, pero la vida sigue y no hay más remedio que seguir el ritmo que te marcan.

Se nos apoya institucionalmente al cien por cien. En Toledo está la Unidad de Enfermedades Raras, la cual recientemente nos ha requerido una revisión de las patologías de nuestros pacientes, única y exclusivamente a nivel estadístico. Destacamos su excelente labor y la coordinación que tienen con las Asociaciones. Es importante no sentirse sólo, saber que instituciones e incluso medios de Comunicación nos apoyan y difunden las Distrofias de Retina. En febrero, a una de nuestras afectadas de Hellín (Albacete), nuestra MariPepa, la emisora Sólo Radio le dedicó una extensa entrevista en la que se nos dio a conocer y en la que animaron a los oyentes a que recurran a nosotros y nunca se sientan solos. De hecho es crucial que el afectado sepa que no está solo y que puede contar SIEMPRE CON NOSOTROS.



Iván y sus guías practicando deporte en la montaña

Correr con “ángeles”



Retina Castilla y León (RECYL)

Hola amigos! Me llamo Iván David y soy socio de RECYL desde hace más de 20 años. Actualmente, padezco una distrofia hereditaria de retina y, prácticamente, se puede considerar que soy ciego total. Tengo que confesar que cuando era niño

no me gustaba nada el deporte, y eso que a mis tres hermanas las encantaba el atletismo y entrenaban a diario. Un poco más adelante, cuando rondaba los 9 o 10 años, ya me animé y más o menos a los 14 fue cuando comencé a correr con una de mis hermanas en El Pinar. Ese fue el momento clave en el cual me enganché al ejercicio rutinario. ¡Y de qué manera! Me encantaba y me sigue apasionando correr, la montaña, el ciclismo...

Al mismo tiempo y de forma progresiva, yo iba perdiendo visión hasta que en torno al año 2004 tuve que colgar la bici y empezar a hacer deporte adaptado. Al principio, es muy complicado, no por

el hecho de tener que acostumbrarse a las circunstancias, sino más bien por la dificultad de encontrar 'ese guía', esa persona que se hace indispensable para esos momentos de ocio. Al principio, practicaba mucho ciclotandem, tanto con bici de carretera como de montaña, e incluso a nivel competitivo. Siempre que podía también hacía rutas de senderismo o de media montaña, y un poco más tarde empecé con lo eso que a día de hoy está tan de mod: el "running". En todo ello, los guías pasan a ser parte fundamental de mi vida. Pasan de ser personas extrañas a formar parte de mi día a día. Tiene que existir mucha compenetración, mucha complicidad y también mucha paciencia jajajaja. Para mi es vital, es una manera de despejar cuerpo y mente, de relacionarte con los demás, de superar mis propios límites... Sin lugar a duda es algo que se lo recomiendo a todas las personas con discapacidad, que se encuentren en esta misma situación, ya que a través del deporte adaptado puedes alcanzar retos que ni te imaginabas, y te ayuda a sentirte mucho mejor, tanto física y como mentalmente. Es más, hace ya unos años que me propusieron participar en las carreras populares, y me dije: "¿y por que no lo voy a poder hacer?" y así, con la tontería empecé, y a día de hoy he hecho medias maratones e incluyo carreras de montaña. Además de suponer un reto personal también me gustar dar visibilidad al deporte adaptado. Me gustaría animar a todas aquellas personas que se encuentren en una situación similar a que porbaran a retarse a sí mismas. Desde luego estoy muy agradecido con mis guías, ya que he aprendido mucho de ellos, cosas que luego aplico a diario para superar las barreras que van surgiendo por el camino.

A continuación, podéis leer el otro punto vista, es decir las experiencias y sensaciones de un guía, en este caso de Jose Antonio Pelaez:

"¿Por qué me puse al otro lado de la cuerda llevando de "la mano" a un invidente? Llevo muchos años haciendo deporte, corriendo maratones, medias maratones, participando en duatlones, triatlones... siempre que alguien me propone algo nuevo, ahí estoy yo diciendo que sí. ¿te animas con un trail? Me dijeron, y mira que no me llamaba la atención, pero ahí que fui, hay que probar de todo... de hecho nunca he dicho que no a ninguna de las

propuestas que me han llegado. Mi forma de ser, de colaboración, de ayuda, de trabajo en equipo... son valores que me han ido inculcando durante toda mi vida y al final pues te va guiando en las decisiones que se toman.

Por circunstancias, empiezo con el equipo Farma Runners, que precisamente arrancan con un proyecto solidario. Hablamos de de la relación que tienen con Martín Fiz, el cual a su vez tiene un proyecto denominado "Comparte tu energía" y ahí es donde aparece Iván. Empezamos a colaborar un día, otro día, otro día... y bueno pues en uno de los entrenamientos en los que coincidimos, pues me ofrece la cuerda. Y me dije: "¿y por qué no? ¿por qué no ayudar a alguien que lo necesita?". A parte de mis convicciones, pues ¿por qué no se puede ayudar a quien lo requiere si yo puedo hacerlo? La verdad es que siempre que alguien me pide ayuda, si está mi mano, nunca digo que no.

Guiar a un invidente fue un reto, lo tengo que reconocer. Es un reto más que te pones como deportista y que desde luego, sacas bastante más provecho de lo que aportas, por lo menos desde mi punto de vista: los valores, lo afortunado que te sientes, en este caso en comparación con un invidente, por tener un sentido del que él carece... te hace pensar y decir: "bueno, tenemos que dejar de de quejarnos tanto de las cosas y empezar a valorar más todo aquello que tenemos". Y mañana si tengo que ayudar a otra persona bajo cualquier otra circunstancia, pues lo hago. Al final, mi metodología de vida es ayudar al que lo necesita, si está mi mano, ahí estaré yo.

Y así fue como empecé al "otro lado de la cuerda". De momento totalmente agradecido porque realmente lo que he aprendido y he descubierto pues es una enseñanza que nunca imaginé que el atletismo me pudiera dar".

Para finalizar este artículo me gustaría dar las gracias a todos y cada uno de los guías que he tenido, que tengo y que tendré. Gracias infinitas por su apoyo incondicional a mi persona, por hacerme un hueco en sus vidas. Gracias por permitirme disfrutar del mundo del deporte y de las carreras que tanto me gustan. Saludos

Iván David del Río

Intensa jornada en Extremadura



Asociación Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

El hotel Ilunion Las Lomas de Mérida acogió la Jornada Arpex el pasado 9 de noviembre, así como la Asamblea General Ordinaria de nuestra asociación. Contamos con la presencia de socios, familiares y amigos, resaltando el mérito que tiene tanta afluencia de asistentes (más de un centenar), con lo dispersados que estamos en Extremadura y la dificultad que tenemos con los medios de transporte públicos. Agradecemos a familiares y amigos la disposición que tienen para facilitar el desplazamiento a Mérida, ya que los pacientes no podemos conducir y dependemos de ellos.

Los profesionales que nos acompañaron en la Mesa-Coloquio fueron; el Dr. Miguel Fernández Burriel. Genetista del Hospital de Mérida; el Dr. Máximo Vicente Guillén, Neurofisiólogo del Hospital Universitario de Badajoz; D. Lorenzo Pérez Presidente del Gabinete Jurídico FIDELITY de Madrid; D. Asier Olabari Consejero del Gabinete Jurídico FIDELITY de Madrid; D^a. M^a Victoria Hernández Ventura, Vicepresidenta Cáceres. Referente Mayor del Consejo Territorial ONCE Extremadura; D. Modesto Díez Solís. Presidente del CERMI y Delegado de FEDER en Extremadura; y D^a. Paqui Ayllón Autora del libro La Lectora Ciega.

El Dr. Fernández Burriel expuso los últimos estudios y avancen en la Retinosis Pigmentaria y otras Distrofias de la Retina. (Ver R.V. nº 55). El Gabinete Jurídico FIDELITY nos expuso su línea de trabajo y las ayudas que puede prestarnos en todos los aspectos jurídicos que necesitemos. Los



Imagen de la jornada celebrada en Extremadura

representantes de ONCE expusieron la labor de la Organización y las ayudas que pueden ofrecer en los distintos departamentos.

Modesto Díez Solís como Presidente del CERMI y delegado de FEDER, presentó la labor de ambas organizaciones. Y Paqui Ayllón nos presentó su libro 'La Lectora Ciega', del que dona los derechos de autor a FUNDALUCE, da un ejemplo de vida para afrontar la Retinosis Pigmentaria, con su "travesía por la vida" como ella la llama y su apoyo en la lectura "leyendo en voz alta para la terapia del alma" y su acción de voluntariado en Instituciones.

En la Charla-Coloquio, contamos con una mesa redonda muy activa y participativa donde los asistentes hicieron preguntas muy interesantes a los profesionales que nos acompañaron. Todos ellos, supieron despertar nuestro interés, aunque por imperativo de tiempo, resultaron cortas y muchos temas, preguntas e inquietudes "se quedaron en el tintero". La Comida – Convivencia es una actividad de interrelaciones muy importante que realizamos en las Jornadas ARPEX, donde socios, familiares, amigos, profesionales y pacientes intercambiamos impresiones.



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

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



Fundaluce: Fundación Lucha Contra la Ceguera

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



Retina International

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



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)

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



Asociación Aragonesa de Retinosis Pigmentaria

Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta
Teléfono: 976 282477. Ext. 112057
E-mail: mtmelero@gmail.com
Presidente: José LuíS Catalán Sanz



Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Canarias (AARPCC)

Avenida Primero de Mayo, 10 - 4º Edif. ONCE).
35002 Las Palmas de Gran Canaria
Tel.: 928 932 552/
E-mail: asociacion@canariasretinosis.org - Web: www.canariasretinosis.org
Presidente: Germán López Fuentes



Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria

Centro Municipal de Asociaciones. C/ Doctor Fleming 12-2º
02004 Albacete Tel.: 967 221 540
E-mail: manchega@gmail.com
Presidenta: Concepción Gómez Sáez



Asociación Retina Madrid

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

Asociación Retina Castilla y León (RECyL)

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



ASSOCIACIÓ RETINA CATALUNYA (AARC)

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



Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña (ARPEX)

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



RETIMUR - Asociación Retina Murcia

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



Retina Comunidad Valenciana

Avda. del Oeste, 45 - 7º-J, 46001 Valencia
Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624
E-mail: info@retinacv.es Web: www.retinacv.es
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio



Asociaciones en Latinoamérica

Alianza Retinosis Pigmentaria Argentina

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





**“Nuestro punto de mira
es la investigación”**