

VISIÓN

Nº 61 2º SEMESTRE 2022

LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Directo

al corazón

Más de cincuenta personas publican 'Emociones a la vista', un libro, audiolibro y una canción para conseguir fondos para luchar contra la ceguera

**Unidos en Retina
Iberoamérica
para luchar
contra las
mismas barreras**

ENTREVISTA



MARINA LEITE
Pta. del Consejo
de la Juventud de
Retina Internacional
"Los jóvenes
miramos a las

terapias del futuro pero
queremos vivir hoy y ahora"

**La presidenta dice
IBEROAMERICA**



**Lucy busca el
libro perfecto**



Sumario

VISIÓN

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

Montera 24, 4º J - 28013 Madrid

Tel: 915320707 Fax: 915222118

e-mail: farpe@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

La imagen muestra a los protagonistas de la presentación del proyecto 'Emociones a la vista' en Cartagena

COLABORAN EN ESTE NÚMERO

Almudena Amaya Rubio

Nicolás Cuenca

Salvador Pastor Idoate

Pablo Palazón Riquelme

Pedro Sabiote Conesa

Eduardo Aya Ramos

DISEÑO Y PRODUCCIÓN

Anzos S.L.U.

CL. LA ZARZUELA, 15, 28942 FUENLABRADA

Tel.: 91 607 17 11 CIF/NIF: B28785772

E-mail: alvarezsantanaenol@gmail.com

Tirada: 3.500 ejemplares. Distribución gratuita.

Depósito Legal: M-6-192

ISBN 84-604-1293-B

ISSN 2172-5586

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

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



EDITORIAL

3. Lo que nos ciega

4. La presidenta dice

ACTUALIDAD FARPE

5. Fundaluze apoya un nuevo intento de frenar la retinosis.

6. Tarde de preemios, reencuentros y de reivindicaciones.

7. Entrevista a las ganadoras del premio Fundaluze.

8. Una lengua como 'arma' contra las mismas barreras.

10. Entrevista a Marina Leite, presidenta del Consejo de la Juventud de Retina Internacional.

14. Los síntomas del corazón: Presentación del proyecto 'Emociones a la vista'

16. Miles de millones de euros por el envejecimiento de los ojos.

17. La retina de los vertebrados, de Santiago Ramón y Cajal.

20. Lucy y su punto de vista.

ARTÍCULOS

21. Nivel de cortisol en el cabello como biomarcador molecular en pacientes con retinosis pigmentaria

27. OJO CON LA CIENCIA. Ojo por ojo

ASOCIACIONES

31. Aragón

32. Castilla-La Mancha

33. Extremadura

34. Comunidad Valenciana

35. Madrid

36. Región de Murcia

37. Canarias

39. Castilla y León

40. Andalucía

41. Catalunya

DIRECTORIO

Publicación realizada con la colaboración de Novartis

Lo que nos ciega

La Red Europea del Ojo, el Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares y el Congreso Mundial de Retina Internacional. Buena parte de las páginas del ejemplar que está leyendo versan sobre estas organizaciones, cuyo denominador común pasa por aunar esfuerzos y voluntades, con el fin de mejorar la calidad de vida de las personas ciegas o con una discapacidad visual grave y de sus familias.

Especialistas y pacientes confluimos en instituciones como las citadas para intercambiar información y experiencias y para apoyar la investigación en pos del hallazgo de tratamientos para las distrofias de retina y otras patologías retinianas poco frecuentes. Organizamos encuentros y eventos de todo tipo, donde coincidimos, nos felicitamos por esta unión y nos vanagloriamos de lo bien que lo hacemos y de lo que hemos logrado.

El halago debilita, la autoadulación y el engreimiento son lo que nos ciega realmente ante los tremendos obstáculos, las enormes dificultades y las cuantiosas barreras que aún nos quedan por superar. Optimismo todo el del mundo ante las grandes expectativas que vislumbran los avances en la investigación, en especial, terapia génica. Aunque ese entusiasmo debemos refrenarlo, controlar que no se vuelva en nuestra

contra y, cómo llevamos haciendo más de treinta años, manejar

Debemos analizar si nuestros pasos siguen por el buen camino o nos estamos desviando, si nos estamos despistando hipnotizados por la siempre recurrente burocracia y por el boato de encuentros de etiqueta, donde nos guiamos más por las formas que por el fondo

las esperanzas con la cautela y prudencia debidas.

Porque lo que debe imperar en nuestro camino es el realismo, lo que pasa por no autoengañarnos ni caer en la

autocomplacencia. ¿De verdad estamos unidos? ¿O solo jugamos a un paripé tras el que ocultamos nuestras disputas e intereses particulares? ¿De verdad lo hacemos tan bien? ¿O solo cumplimos con un expediente víctima de la actividad marcada por lo rutinario y lo políticamente correcto? ¿De verdad hemos logrado y avanzado tanto? ¿O estamos tan inconscientemente atascados que tras décadas luchando nos conformamos con migajas y con las mismas excusas de siempre de falta de recursos y de que la investigación es lenta? Para avanzar y seguir caminando, demos empezar por ser sinceros con nosotros mismos y analizar si nuestros pasos siguen por el buen camino o nos estamos desviando, si nos estamos despistando hipnotizados por la siempre recurrente burocracia y por el boato de encuentros de etiqueta, donde nos guiamos más por las formas que por el fondo.

No ha sido, no es y no será fácil. El camino recorrido ha sido largo y tortuoso, pero, probablemente, lo es más lo que nos queda por andar. Necesitamos el mismo ímpetu, el mismo interés y tal vez la misma inocencia que los que iniciaron y nos mostraron el camino. Y, sobre todo, hemos de esmerarnos, empeñarnos y ser generosos para que el dicho de que la unión hace la fuerza, en el caso de quienes luchamos en este mundo de la retina, no sea una simple y mera frase hecha.



La presidenta dice **IBEROAMÉRICA**

Almudena Amaya Rubio
Presidenta de FARPE y FUNDALUCE

Hace ya algunos años, no muchos, un grupo de personas, pocas, afectadas por unas enfermedades de carácter minoritario, que abocan en ceguera, sin tratamiento y de diferentes países de América del Sur, junto con un afectado de España, eligieron unirse para afrontar el reto de encontrar solución a este tipo de patologías, que provocan una gran discapacidad como es la ceguera.

Todos los comienzos son arduos y complicados, más si tenemos en cuenta las tremendas distancias que existen entre estos países, la escasez de recursos y una larga lista de dificultades. No obstante, su decisión era firme. También contaban con la trayectoria y la experiencia de España y sabían que unirse era una de las mejores maneras de comenzar esta aventura, porque la realidad es que no deja de ser una aventura que nos lleva a otra y a otra. Había que llamar a muchas puertas: ámbito sanitario, científico, legal, bienestar social, baja visión, periodístico...hacer

atractiva la propuesta, implicar, comprometer. Un reto sin duda atractivo y un gran desafío.

Este tipo de empresas requieren ingredientes básicos, uno de ellos es la pasión, la fe en lo que se hace y éstos sobran. Desde 2017, se ha producido un avance sin precedentes. Se han ido uniendo países con sus correspondientes agrupaciones, la mayoría de ellas de muy reciente creación. Se han creado Fundaciones que ya están en condiciones de proporcionar perros-guía, formación en cuanto a la baja visión, proyectos de investigación...y todo ello en apenas cinco años. Y en apenas cinco años, se han organizado dos Congresos: Retina Iberoamericana Unida.

En el primero, se establecieron las bases de lo que iba a ser y la forma en la que Retina Iberoamérica sería el paraguas de todos los países que quisieran unirse a esta gran aventura.

En el segundo congreso, esta entidad ha conseguido aglutinar a más de quince países, incluida España: cuya Fe-

deración (FARPE) y Fundación (FUNDALUCE) en las figuras de su presidente y vicepresidente han aportado su experiencia y han compartido maneras de trabajar en cuanto a la investigación y el abordaje integral de las Distrofias Hereditarias de Retina (DHR).

Ha sido una gran experiencia a todos los niveles, ya que las ponencias de carácter científico, social o baja visión contaron con alto nivel, con ponentes de gran relevancia.

Desde aquí, lo único que puedo hacer es transmitir mi admiración por el gran trabajo realizado, por el trato recibido, por la unidad, por la sintonía, por el inmenso cariño que han demostrado hacia nuestra Federación y Fundación. Ha sido un encuentro, difícil de olvidar. Estoy segura de que Retina Iberoamérica va a ocupar un espacio importante en todos los ámbitos que abarcan las DHR. Por todo ello vaya el mayor de los afectos para esas personas maravillosas que han logrado un fantástico 2º Congreso Retina Iberoamérica Unida.

Actualidad

de Farpe

Fundaluce **apoya** un nuevo intento de frenar la **retinosis**

Un equipo liderado por dos investigadoras comparte la ayuda para el estudio de nuevos medicamentos que prolonguen la función visual

Revista visión

Las doctoras Ana Méndez Zunzunegui y Alicia Rodríguez Gascón lideran el grupo de investigación que ha obtenido el Premio Fundaluce 2021. 'Nuevos medicamentos basados en ácidos nucleicos para tratar las distrofias de retina asociadas a mutaciones en PDE6A, PDE6B, PDE6G, AIPL1 y IMPDH1' es el título de su proyecto, que nos resumen las propias doctoras:

En base a resultados del grupo, en este proyecto proponemos obtener la prueba de concepto de que el silenciamiento del gen IMPDH1 mediante inyección intravítrea de un shRNA de Impdh1 encapsulado en nanopartículas lipídicas sólidas tendría el efecto de retrasar la degeneración retinal y prolongar la función visual en las distrofias hereditarias de retina causadas por mutaciones en los genes IMPDH1, PDE6A, PDE6B, PDE6G y AIPL1. Mutacio-

nes en estos genes afectan a un número considerable de familias con varios miembros afectados en España. La mayoría de estas mutaciones comprometen la función de los fotorreceptores bastón, causando inicialmente una ceguera nocturna que se manifiesta en la infancia o la adolescencia. A medida que avanza gradualmente la muerte de los bastones, la pérdida de visión periférica conlleva a la "visión túnel", que se alcanza en torno a la mediana edad. En este punto, a pesar de la dependencia del bastón para el manejo en el entorno, los afectados retienen todavía la función macular y visión central y forman imágenes visuales escaneando las escenas con la fovea. Sin embargo, en el momento en que se alcanza la muerte de la mayoría de los bastones se desencadena la muerte de los conos por falta de factores tróficos y el afectado avanza hacia la ceguera total. Estas enfermedades son

muy discapacitantes y es triste que la fase de mayor deterioro (cuando la muerte de los conos compromete la visión central) suele ocurrir en la década de los treinta o los cuarenta, en la cima del desarrollo profesional. Las opciones de tratamiento de estas enfermedades son muy limitadas. Tras un diagnóstico de retinosis pigmentaria (RP), los pacientes se integran a estudios clínicos para caracterizar la progresión natural de la enfermedad, pero no suelen recibir tratamiento, porque las opciones son muy limitadas, restringidas a RP causadas por mutaciones en genes muy concretos. Las retinosis pigmentarias en su conjunto representan una necesidad médica por resolver. Las formas de RP causadas por mutaciones en los genes IMPDH1, PDE6A, PDE6B, PDE6G y AIPL1 comparten una característica común. Estas mutaciones convergen en afectar al metabolismo de cGMP

en bastones, conduciendo a niveles anormalmente elevados de cGMP que causan toxicidad. Los niveles anormalmente altos de cGMP causan la muerte de los bastones, constituyendo la base de la fisiopatología en estas RP.

En las dos últimas décadas, nuestro laboratorio se ha centrado en los mecanismos enzimáticos que determinan los niveles de cGMP en cono y bastón in vivo, en condiciones de luz y de oscuridad y en contextos fisiológicos y patológicos. Recientemente, hemos demostrado que in vivo hay un acoplamiento funcional entre la síntesis de cGMP y la síntesis de novo de GTP en los fotorreceptores bastón (Plana-Bonamaisó et al. eLife 2020)¹. Este acoplamiento tiene una gran relevancia fisiológica en la adaptación de la función de los bastones a las condiciones de luz y de oscuridad y contribuye a entender cómo funcionan estas células. Este acoplamiento in vivo tiene también gran relevancia clínica, al abrir la posibilidad terapéutica -novedosa- de limitar la producción de cGMP in vivo mediante la inhibición de la síntesis de novo de GTP por silenciamiento del gen IMPDH1. Proponemos realizar estudios preclínicos en modelos de ratón de estas RP para demostrar que la inyección intravítrea de un shRNA de IMPDH1 encapsulado en partículas nanolipídicas sólidas puede ser usado para transfectar de forma uniforme las células de la retina y rescatar el fenotipo. Un desarrollo de esta terapia de forma eficiente en modelos de ratón sería posteriormente trasladable con facilidad a los pacientes.



De izda. a dcha., Antonio Espejo, Fede Torralba, Jordi Palá, Pedro Herrero, David Sánchez, Alfredo Toribio, Rafa Bascón, Ana Méndez, Alicia Rodríguez, Almudena Amaya, Mario del Val y Albert Español



Asistentes a la entrega del Premio Fundaluce en Barcelona

Tarde de premios, de reencuentros y de reivindicaciones

Las XXIV Jornadas de Investigación de Farpe-Fundaluce recuperan la presencialidad

Fue una tarde de premios, los entregados a las ganadoras de la ayuda de

Fundaluce de este año, pero también el reconocimiento a su antecesor, el doctor José María

Millán, al exponer el proyecto que le valió el galardón del año anterior. Y se entregó una distinción a la Universidad de Barcelona, recogida por su vicerrector

Jordi García. También fue una tarde de reencuentros, porque las Jornadas de Investigación Farpe-Fundaluce recuperaban la normalidad, tras dos años suspendidas por la pandemia del Covid. El evento reunió en la sede de la ONCE en Barcelona a los dirigentes de las diferentes regiones que integran Farpe y a muchos amigos, como el doctor Frances Palau o representantes de la ONCE, como Ana Belén Morejón o Enric Botí. Hasta la doctora Carmen Ayuso no se lo quiso perder e intervino con un vídeo que envió para la ocasión. Una vez más quedó patente que para avanzar hacia la cura de las distrofias hereditarias de retina es clave la cercanía entre investigadores y pacientes.

Y, como ocurre en cualquier acto de Farpe-Fundaluce, no estuvo exenta de reivindicaciones, encaminadas a solicitar un mayor apoyo de las instituciones, las empresas y los propios colectivos de pacientes para conseguir más medios para avanzar en investigación, porque como rezaba el lema del encuentro, "una investigación que avanza nos da esperanza".

ALICIA RODRÍGUEZ GASCÓN - ANA MÉNDEZ ZUNZUNEGUI

Catedrática de la Facultad de Farmacia de la Universidad del País Vasco - Profesora de la Universidad de Barcelona

"Es un aliciente ponerle cara a una enfermedad que solo sueles ver sobre el papel"

David Sánchez

¿Qué supone para un investigador que Fundaluce valore y premie su labor?

Ana Méndez: Significa mucho, porque es una motivación especial, al poder conocer a los afectados directamente y compartir con ellos cómo es su vida cuando han perdido o están perdiendo la visión. Vemos la angustia que experimentan y la urgencia de ayudas terapéuticas que funcionen.

¿Cómo veis la investigación en distrofias de retina en España y en el mundo?

A. M.: Creo que en España hay mucho capital humano y menos medios que en otros lugares. A nivel global, veo un gran boom tanto en estrategias genéticas, como en diseño de moléculas o de elucidación de mecanismos de fisiopatología que van a servir para identificar nuevas dianas terapéuticas. También en la optogenética y el desarrollo de retinas artificiales.

Para nosotros es una novedad otorgar un premio a dos investigadoras que



Las doctoras Rodríguez y Méndez

colaboran y nos parece muy interesante. ¿Cómo surge esa colaboración?

ALICIA RODRÍGUEZ: La investigación debe ser multidisciplinar y nuestras áreas son diferentes, pero complementarias. Ana contactó conmigo y me hizo mucha ilusión, porque nosotros damos soporte a su investigación, a su idea y su proyecto..

¿Cómo valora recibir esta ayuda de pacientes?

A. R.: Mucho, porque estamos acostumbrados a ver la enfermedad sobre el papel, pero casi

Una lengua como 'arma' contra las mismas barreras

David Sánchez durante su intervención en el congreso en representación de Retina Internacional



El 2º Congreso Retina Iberoamérica supone una inyección de ilusión y optimismo para afianzar los incipientes lazos surgidos entre colectivos, pero también evidencia el realismo de las desigualdades que existen entre los afectados según el país o la región en la que residan

Los cerca de once mil kilómetros que separan España de Chile no son una barrera para entendernos. La distancia se convierte en un obstáculo nimio y fácil de superar cuando hablamos la misma lengua, aunque, no siempre que contamos con una sintáxis y una gramática común hablamos el mismo idioma y no somos conscientes de que disponer de un lenguaje úni-

co debe empujarnos a unirnos para afrontar otras barreras con las que nos tropezamos en el camino de la vida, mucho más complejas y dolosas que las del habla o el espacio.

El 2º Congreso Retina Iberoamérica, en el que han estado representados un total de 15 países, ha supuesto una inyección de ilusión y de optimismo para afianzar los incipientes lazos que han surgido

entre colectivos de pacientes afectados por enfermedades raras oculares del continente americano y su estrecha relación con España, como uno de los beneficios que han surgido a raíz de la pandemia, que ha propiciado una mayor interacción a través de Internet. Sin embargo, el encuentro también ha mostrado la realidad de lo mucho que queda por avanzar en esa unión.

Ese camino debe andarse de forma paralela a la incorporación de más países y colectivos de pacientes, incluso de naciones en las que el movimiento asociativo es casi inexistente o nulo. Además, los esfuerzos también deben encaminarse a que los países que más han avanzado en servicios y en derechos para la atención de las personas con discapacidad visual se extiendan y se igualen de forma progresiva con aquellos que actualmente carecen de posibilidades para hacerlo, sorteando, además, las dificultades de lidiar en estados con sistemas y legislaciones muy dispares.

Mediante esa unión y ese camino hacia una atención universal igualitaria será más simple superar otras barreras que no entienden de idiomas, pero que son comunes, como la mejora de los medios para un diagnóstico precoz, tanto clínico como genético, el acceso a tratamientos cuando están disponibles, el apoyo a la formación de nuevos profesionales en los ámbitos de la Oftalmología, la Biología, la Genética o la Electrofisiología y la dotación de más recursos para afrontar la pérdida de visión hoy y para avanzar en investigación y hacia una ralentización o cura de las patologías retinianas mañana, ha destacado el presidente de Retina Iberoamérica, el español Andrés Mayor.

El dirigente ha resaltado el seminario científico en colabo-



Mayor, Sánchez y Amaya

ración con el grupo de investigación panamericano de las enfermedades hereditarias de la retina, liderado por el doctor Carlos Mendoza, desde el Bascom Palmore Palmer de Miami. "Pudimos ponernos al día de todo lo relacionado con los ensayos clínicos y las próximas terapias ya a la vista para todas estas patologías, así como otras terapias relacionadas con la degeneración macular asociada a la edad y el edema macular diabético", ha subrayado.

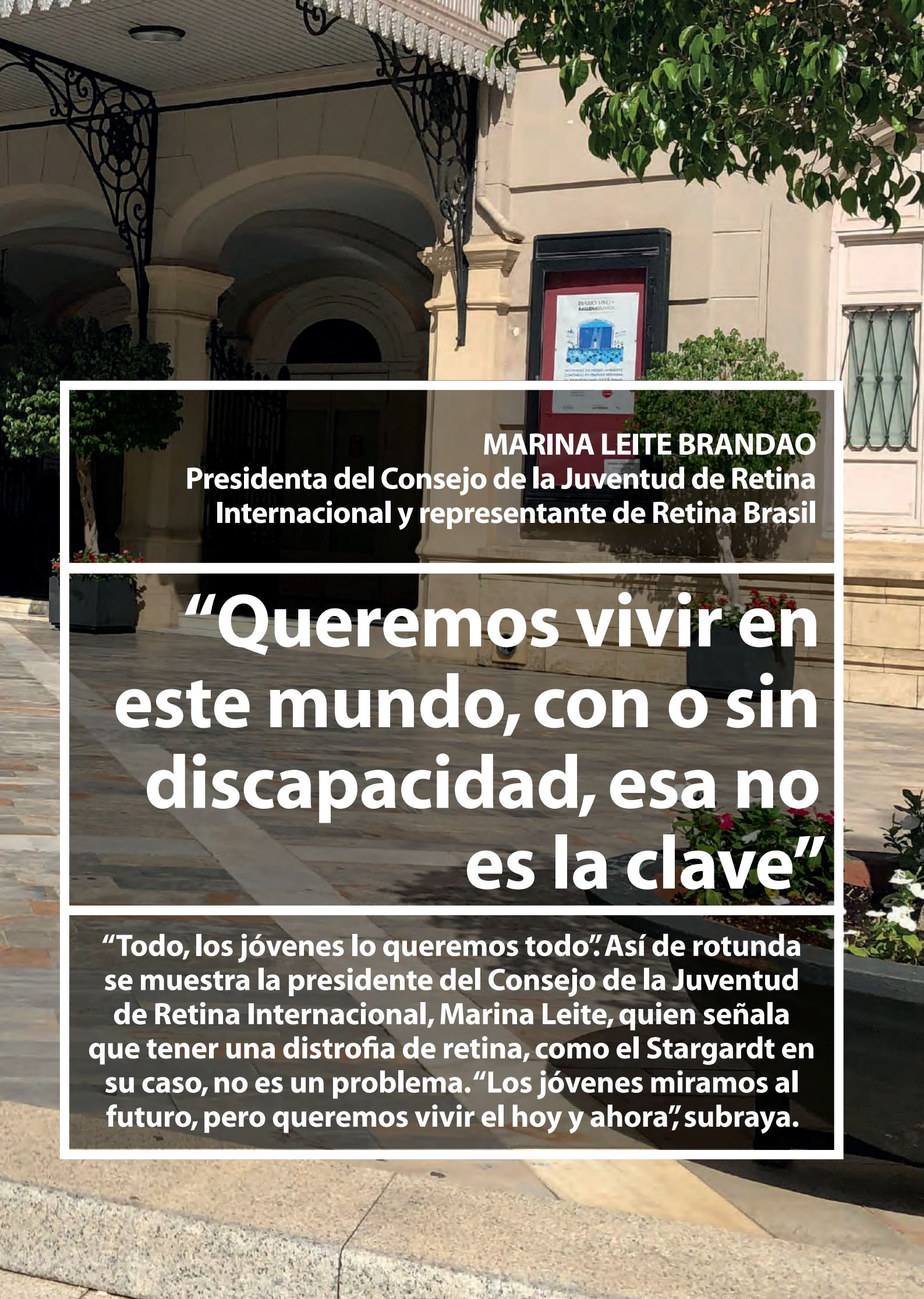
Asimismo, Mayor ha incidido en que hubo un momento para la formación en capacitación de los líderes de las asociaciones en relación a las tecnologías de la información y la comunicación, la comunicación de las necesidades y las búsquedas de nuevos colaboradores.

También se pusieron encima de la mesa los nuevos retos para los próximos años para Retina iberoamericana. "Hemos de ampliar y conseguir que haya grupos de pacientes de asociaciones en todos los países del ámbito iberoamericano, incluyendo en Europa a Portugal y en Latinoamérica a países como Costa Rica Nicaragua Venezuela El Salvador", ha comentado. Chile, país anfitrión de este segundo congreso es, precisamente, un ejemplo para todos, con la organización de un evento en el que la atención y asistencia a las personas con discapacidad visual ha sido exquisita, tanto durante las

sesiones de trabajo y las charlas científicas, como en los servicios y alojamiento de los asistentes. Ha quedado patente el amplio bagaje de la Fundación de Lucha contra la Retinitis Pigmentosa de este país (Fundalup) y de su presidente, Gustavo Serrano, en la labor de años informando, asesorando y ayudando a pacientes y familiares. Han sido testigos de ello la presidenta de Farpe, Almudena Amaya; su vicepresidente David Sánchez, quien intervino en representación de Retina Internacional.

Ellos dos y Andrés Mayor han ejercido la representación española en este relevante encuentro internacional y han comprobado la verdad del dicho de que "hablando se entiende la gente". Ahora nos toca hacer que sea una realidad.





MARINA LEITE BRANDAO
Presidenta del Consejo de la Juventud de Retina Internacional y representante de Retina Brasil

“Queremos vivir en este mundo, con o sin discapacidad, esa no es la clave”

“Todo, los jóvenes lo queremos todo”. Así de rotunda se muestra la presidente del Consejo de la Juventud de Retina Internacional, Marina Leite, quien señala que tener una distrofia de retina, como el Stargardt en su caso, no es un problema. “Los jóvenes miramos al futuro, pero queremos vivir el hoy y ahora”, subraya.

Tiene energía más que de sobra para presidir el Consejo de la Juventud de Retina Internacional, del que habla con entusiasmo. La brasileña Marina Leite Brandao nos explica el papel que pueden desarrollar los jóvenes en el presente y en el futuro de la lucha contra las distrofias de retina.

¿Qué es el Consejo de la Juventud de Retina Internacional?

Es un consejo de jóvenes que representan a las asociaciones que forman parte de Retina Internacional. Cada asociación puede tener dos representantes jóvenes. El consejo está para escuchar lo que los jóvenes queremos para el futuro y hacer un trabajo que tenga sentido para nosotros. Al mismo tiempo, está para educar e informar y fomentar la participación, con el fin de pensar en futuros liderazgos. Nuestra función es apoyar a Retina Internacional en su conjunto y escuchar a los jóvenes para prepararnos de cara al futuro, además de hacer algo que tenga sentido para los jóvenes también en este momento.

¿Quiénes forman actualmente el Consejo de la Juventud de Retina Internacional?

Tenemos once países representados: Brasil, Chile, Estados Unidos, Canadá, Nueva Zelanda, Sudáfrica, Suiza, Alemania, Bulgaria, Finlandia y Australia. Y espero que en breve, también Reino Unido y España.

¿Qué deben hacer los demás países para integrarse en el Consejo de la juventud de Retina Internacional?

Es muy fácil formar parte del Consejo de la Juventud de Retina Internacional. Primero, debes ser miembro de una asociación integrada en Retina Internacional. Los miembros del Consejo de la Juventud han de tener entre 18 y

Los miembros de este consejo joven nos hemos hecho muy amigos. A veces, cuando se colabora en una asociación, se enfoca todo tanto en el trabajo, que se cuida poco la parte social

35 años y hablar inglés. También deben ser afectados por una enfermedad de la retina o bien un familiar o un amigo, deben tener alguna relación con las enfermedades de la retina. Para apuntar a un joven al Consejo de la Juventud, su asociación debe hacer la

nominación oficial enviando un e-mail con la recomendación del representante de Retina Internacional en su país. Seguidamente, el candidato debe enviar una carta explicando sus motivaciones y su situación. También debe incluir un currículum. Es súper simple.

¿Crees que los jóvenes están implicados y trabajan en las asociaciones o se dejan llevar?

Hay un poco de las dos cosas. Hay gente que recibe el diagnóstico y, al principio, está un poco perdida. Primero, debe recibir un apoyo para después animarse a trabajar por la asociación. Hay jóvenes muy implicados que trabajan mucho y con grandes ideas. Participar en el consejo joven es súper bueno. Es verdad que hay una parte burocrática en la que hacemos lo que podemos, porque somos voluntarios y si no se tiene tiempo ahora no pasa nada. Pero hay una parte muy bonita, porque se crean lazos de amistad. Nos hemos hecho muy amigos los unos de los otros. A veces, cuando colaboras en una asociación, se enfoca todo tanto en el trabajo, que no se cuida la parte social.

Estáis preparando un plan estratégico. ¿Nos puedes avanzar algo de lo que se va a recoger en este documento?

Nosotros tenemos la obligación con Retina Internacional de hacer un evento cada año. Un año es on

line y, al siguiente, es presencial, antes de su congreso mundial. Creemos que es poca actividad para el Consejo de la Juventud, queremos hacer más. Ahora, es un momento muy bueno para unirse a nosotros, porque estamos preparando un plan estratégico para los próximos dos años, que presentaremos en el próximo congreso internacional en Dublín en 2024. Tenemos algunas ideas sobre cómo podemos ayudar los jóvenes a los médicos en sus revisiones. A veces, cuando acudimos a la consulta nos mostramos ansiosos, no sabemos cómo proceder y salimos con más dudas que cuando llegamos. Esta cuestión la marcamos como relevante en el último congreso es Islandia. Vamos a trabajar en cómo podemos empoderar más a los jóvenes y escucharlos más. También trataremos cómo lograr que los jóvenes sean más activos. Hay que ver lo que quieren, cómo implicarse en la investigación. Tenemos muchos asuntos que ver y tratar, pero lo importante es que en nuestro Consejo todo lo hacemos de una forma colaborativa y democrática.

¿Cómo valoráis lo que se ha hecho ya por parte de las asociaciones durante las últimas décadas?

Sabemos que el trabajo que han hecho los mayores es muy importante, pero los jóvenes echamos en falta que las soluciones se enfoquen más al presente. Queremos saber mucho más sobre tecnología, de cómo vivir desde ahora y durante los próximos diez años. Creo que, en el pasado, se ponía mucho el foco en el fu-



Marina Leite, camina por la calle

turo y en la consecución de tratamientos a largo plazo. Los jóvenes continuamos con este mismo empeño y, por supuesto, queremos avances científicos, pero también queremos vivir ahora. Queremos saber qué tecnologías existen, cuáles son los recursos disponibles, desarrollarnos en una profesión y una carrera. Queremos ser activos en la sociedad. Creo que esta es la diferencia con nuestros mayores. Queremos centrarnos en vivir ahora.

Hablas del ahora y el presente se presenta muy prometedor. Ya existe una terapia génica para un gen y muchas otras que pueden llegar pronto. Esto antes era un sueño y, ahora, es una realidad. ¿Confáis en que lleguen para vosotros estos tratamientos?

Sí, creemos que sí. Confiamos en que en pocos años estén disponibles. Pero también es impor-

tante entender para los jóvenes lo que podemos esperar de esas terapias. A veces, pienso que ponemos muchas esperanzas en volver a ver como alguien que no tiene una distrofia de retina. Y claro que es posible que eso pase, pero también es válido un tratamiento que mejore nuestra calidad de vida, porque, por ejemplo, detiene el avance de la enfermedad. Lo importante es que abordemos con claridad lo que podemos esperar para ahora y lo que esperamos para el futuro. Si ahora se puede paralizar la enfermedad, está genial, porque después podemos dar el próximo paso de recuperar totalmente la visión. Tenemos mucha esperanza en el desarrollo científico, porque es súper importante. Los jóvenes lo queremos todo al mismo tiempo: la tecnología, el desarrollo científico... Los jóvenes percibimos la pérdida de visión o la discapacidad de forma distinta, con otra mentalidad más integradora.

¿Qué podéis aportar los jóvenes con una discapacidad visual a la sociedad?

Por ejemplo, el lenguaje. Nosotros no decimos problemas, porque conlleva un aspecto negativo. Nos gusta decir que somos como somos, no somos un problema. Tenemos una enfermedad de la retina, pero queremos mejorar, no ese lenguaje negativo. Nosotros somos como somos y queremos vivir en el mundo, con discapacidad o sin discapacidad, eso no importa. Defendemos y peleamos por la accesibilidad y por nuestros derechos.

La presidenta de Fundaluce, Almudena Amaya, y la vicepresidenta de la Región de Murcia, Isabel Franco, en la presentación de 'Emociones a la vista'

Los síntomas del corazón

El libro 'Emociones a la vista' pone a los lectores en la piel de una persona con discapacidad visual y recauda fondos para Fundaluce

Muchas veces explicamos una enfermedad comentando los síntomas que provoca, qué es lo que la origina desde un punto de vista médico y científico, pero nos olvidamos de que las enfermedades no tienen vida por sí mismas, sino que las padecemos personas con nombres y apellidos, con situaciones personales a las que nos enfrentamos cada día. 'Emociones a la vista' te pone en la piel de una persona con discapacidad visual y va directo al corazón. Te traslada sus vivencias, sus sensaciones, sus sentimientos y sus emociones, sin más afán que el de ser una llamada a la empatía, de derribar el muro de la incompreensión y también de recaudar ayudas para el fondo de investigación de la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce).

'Emociones a la vista' es un proyecto que se lee, que se escucha,

que se observa y se contempla, que se narra y se canta. Hasta se baila. Se aprende y se enseña. Se disfruta, se siente, se ríe y se llora. Que te enfada y te agrada. 'Emociones a la vista' es un proyecto que emociona. Emociones a la vista es emoción.

Es un ambicioso proyecto de divulgación y sensibilización sobre las distrofias hereditarias de retina (DHR), las enfermedades raras oculares (ERO) y la baja visión. Diseñado y desarrollado por la Asociación Retina Murcia, el proyecto cuenta con el respaldo de la Consejería de Política Social del Gobierno regional de Murcia, que ha hecho suya esta iniciativa y la ha incluido su presentación en su programa de actos con motivo del Día Internacional de las Personas con Discapacidad. También tiene el apoyo del ayuntamiento de Cartagena, cuya alcaldesa ha prestado su voz para uno de los

relatos del audiolibro. Y se han implicado asimismo en el proyecto la farmacéutica Pfizer y la Autoridad Portuaria de Cartagena.

Diecisiete relatos

'Emociones a la vista' parte de un libro con 17 relatos, que trasladan al lector a las sensaciones, impresiones y sentimientos de una persona con discapacidad visual. Los textos narran de forma amena y entretenida situaciones cotidianas y anécdotas de un afectado de Retinosis Pigmentaria. Son como pequeñas escenas ocasionadas por los síntomas que provoca esta patología de la retina: ceguera nocturna, pérdida progresiva de la agudeza visual, reducción de campo visual...

El vocal de Comunicación de la Asociación Retina Murcia, Andrés Torres, es el impulsor y coordinador de esta iniciativa, en la que se

ha implicado de lleno toda la junta directiva y las trabajadoras. Suyos son los 16 primeros relatos, a los que se suma el epílogo escrito por la trabajadora social, Carmen María Gómez Navarro. Además, el presidente de Retina Murcia, David Sánchez, hace la presentación y Lucía Torres, hermana de Andrés, le dedica el prólogo.

Trece ilustradores

Los textos se acompañan de 19 dibujos de hasta 13 ilustradores de diversos medios nacionales y regionales. Capitaneados y reclutados por Puebla y por Pedro Sabiote, los dibujantes plasman en sus obras el mensaje de cada relato. Cabe resaltar que la portada del libro es la primera obra conjunta de Puebla y Sabiote.

Audiolibro con 19 voces

'Emociones a la vista' es un proyecto inclusivo, por lo que se ha elaborado un audiolibro muy especial. Quince periodistas de las televisiones y las emisoras de radio de la Región de Murcia, una actriz, un amigo del autor y dos familiares de afectados han prestado sus voces para la lectura de los textos, con un resultado fantástico y emocionante y que aporta al proyecto una nueva experiencia. El audiolibro se incluye en el libro de papel a

través de un código QR que dará acceso a las grabaciones.

Un himno a la superación

La música no podía faltar en 'Emociones a la vista'. Inspirado en los relatos, el músico murciano Enrique Invierno ha compuesto una canción con el título del proyecto. El resultado ha sido un animado himno a la superación, que rebosa optimismo. Es vibrante y emocionante. El tema se incluye en los audios a los que se accede a través del QR que va en el libro.

Edición atractiva

La edición de la obra en papel corre a cargo de Ediciones Doku-sou, que ha escogido un formato sencillo, manejable y atractivo, para dar mayor realce a los dibujos, y una tipografía grande y limpia para facilitar la lectura de los textos a las personas con dificultades lectoras y/o baja visión.

Más música

La edición, montaje y presentación del audiolibro ha sido obra de Elena Esteban Hidalgo y Jesús Gómez Muñoz y Martín Peirano. Además, Jesús ha compuesto la música que acompaña a los relatos de fondo y ha incluido también una composición de Raúl Mora. También

han colaborado en la edición y presentación prestando su voz Carmen Contreras Catalán y Doria Peñalver García.

Una web propia

'Emociones a la vista' cuenta con una web propia diseñada por Martín Peirano a la que se puede acceder a través del código QR impreso en el libro. En ella, se podrá encontrar toda la información relativa a esta iniciativa solidaria y escuchar el libro en formato audio y video, mediante Ivoox y Youtube.

Más de 50 personas

Medio centenar de personas, se han involucrado de forma directa y completamente altruista en este proyecto solidario, cuyos beneficios irán destinados íntegramente a los proyectos de investigación de la Fundación de Lucha contra la Ceguera (Fundaluce).

Un proyecto con corazón

El proyecto cuenta con una imagen propia, por medio de un logotipo diseñado por Juan Laureano Ros y con la aportación tipográfica de las hermanas Laura y Sara Torres Contreras. Este proyecto solidario trata de remover corazones y conciencias, aunque para lograrlo tenga que dejar sus 'Emociones a la vista'.



Miles de millones de euros por el envejecimiento de los ojos

Retina Internacional exige programas para detección precoz de la DMAE y atender mejor a los mayores que pierden la visión

Retina Internacional lanzó el 13 de octubre un informe con motivo del Día Mundial de la Visión 2022. Se trata de un estudio sobre el impacto socioeconómico de la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE) en Bulgaria, Alemania y Estados Unidos..

El estudio proporciona una visión de la carga económica de la enfermedad para los pacientes y cuidadores que viven con estas enfermedades, así como para la sociedad en general. Se seleccionaron tres países para que representaran una serie de costes y experiencias diferentes. Estados Unidos tiene la mayor población de individuos afectados por una forma de DMAE en fase tardía, mientras que Alemania y Bulgaria representan economías desarrolladas y en desarrollo dentro de la UE, respectivamente.

La DMAE es una enfermedad ocular que causa un deterioro gradual de la visión central y en etapas avanzadas puede afectar la capacidad de una persona para realizar actividades de la vida diaria como la lectura, la conducción y el reconocimiento facial. La DMAE avanzada o en etapa avanzada es una de las principales causas de ceguera irreversible y discapacidad visual en el mundo.

El estudio estimó el impactos relacionados con los costes médicos directos, los indirectos, la productividad y el bienestar. Los datos principales de este estudio estiman que: En Estados Unidos ascienden a 43.000 millones de euros. En Alemania, se calcula que son de 7.600 millones de euros. Y en Bulgaria unos 449 millones de euros.

Además del impacto económico, este estudio destacó la experiencia vivida y los desafíos de

los pacientes y cuidadores que viven con DMAE. De todos los pacientes que participaron en el estudio, el 44% experimentó ansiedad y el 41% experimentó depresión.

En relación con la productividad, el 26% de los encuestados que viven con DMAE en etapa tardía reportaron pérdida de empleo y 55% reducción de empleo debido a su enfermedad. Además, el 15 % de los cuidadores redujeron sus horas de trabajo debido a las responsabilidades de cuidado.

Estos datos resaltan brechas críticas en el apoyo y la atención a las personas que viven con DMAE en etapa tardía y sus cuidadores.

Llamada a la acción

Para garantizar que las personas mayores con problemas de retina reciban atención que prevenga la ceguera evitable y para reducir el impacto negativo asociado de la DMAE tanto en los afectados como en sus cuidadores, Retina Internacional pide a los gobiernos que:

- Desarrollar e implementar programas de detección temprana para la DMAE.
- Promover acciones que eliminen la discriminación relacionada con la edad.
- Priorice atención ocular accesible y asequible y recursos de apoyo a los mayores.
- Promover la inclusión y el bienestar de las personas mayores con pérdida de visión por problemas en la retina.

La retina de los vertebrados: Santiago Ramón y Cajal

La traducción y reedición de esta obra quiere poner en valor lo que significó la retina para Ramón y Cajal, que comenta en sus memorias que “siempre ha sido generosa conmigo” y que es “el más antiguo y pertinaz de los amores de laboratorio”



Isabel Ortuño Lizarán. Universidad de Alicante.
Xavier Sánchez Sáez. Universidad de Alicante.
Agustina Noailles Gil. Universidad de Alicante.
Pedro de la Villa. Universidad de Alcalá de Henares
Nicolás Cuenca. Universidad de Alicante.

Santiago Ramón y Cajal publica en 1892 la monografía titulada ‘La rétine des vertébrés’ en la revista belga ‘La Cellule’. Cajal publica en francés una recopilación de algunos de sus trabajos publicados sobre la retina. Según Cajal, la retina ofrece a los anatomistas y neurólogos una gran oportunidad para entender la morfología general de las células nerviosas y de la estructura de los centros nerviosos. Sus hallazgos sobre la retina de diversas especies de animales son de gran interés e importancia para zoólogos. Por último, las ingeniosas hipótesis sobre el funcionamiento y fisiología de

los diversos tipos celulares de la retina son de gran interés para los fisiólogos. La principal motivación de Cajal para escribir este volumen fue que muchos investigadores no tenían acceso a sus publicaciones o no eran capaces de leerlas en castellano. Debido al gran éxito de esta publicación, Richard Greeff publica, dos años más tarde, una revisión de este trabajo. Greeff quiere llamar la atención no solo a los oftalmólogos, sino también a un amplio círculo científico acerca de los fascinantes descubrimientos de Cajal. Para realizar esta revisión, Cajal envía al Dr. Greeff diversos artículos en francés y castellano

para su traducción e inclusión (Di retina der Wirbeltiere, 1894).

Las razones que el Dr. Greef da para publicar el trabajo de Cajal en alemán son que es importante hacer accesible el magnífico trabajo de Cajal (ya que su artículo aparecido en 'La Cellule' no es ampliamente accesible en su país), que muchos de los términos no tienen equivalencia en alemán y la dificultad de leer la literatura extranjera.

En 1933, Cajal publica un libro con una revisión actualizada también en francés a la que se añaden a la versión original capítulos sobre la retina de las aves, el desarrollo de la retina, la fovea centralis y las fibras centrifugas. (La rétine des vertébrés Trav. d. labor. d. Rech. biol. d. L'Univ. d. Madrid 1933). Con motivo del XIV Concilium Ophthalmologicum Hispania, celebrado en Madrid, Ramón y Cajal publica este libro 'La rétine des vertébrés', repartido a los asistentes al congreso conjuntamente con un trabajo inédito, 'Los problemas histofisiológicos de la retina', en castellano y en francés, donde se describen sus hipótesis sobre la función de los principales tipos celulares de la retina. Cajal comenta en esta edición: 'El Comité Organizador del XIV Congreso Internacional de Oftalmología ha tenido la generosidad, de la que estoy profundamente agradecido, de imprimir este antiguo trabajo casi olvidado' (Nota: Dr. Ramón y Cajal).

Finalmente, en 1972 se publica una nueva versión en inglés del trabajo de Cajal 'The structure of the retina', compilado y traducido por Sylvia Thorpe y Michell Glickstein de la versión alemana, donde se actualizan algunos términos. Robert Rodieck, por su parte, traduce al inglés la versión original en francés

y la incluye como un capítulo de su libro 'The vertebrate retina' (1974).

Todas estas traducciones y reediciones publicadas a lo largo de los años ponen de manifiesto la importancia internacional de las investigaciones de Santiago Ramón y Cajal en el mundo de la retina.

A pesar de ello, casi 130 años después de su publicación original, aún no se contaba con una versión traducida al castellano de la que fue una de sus obras más destacadas. En 2021, un grupo de investigadores de la Universidad de Alicante y de la Universidad de Alcalá de Henares hemos traducido al castellano la versión original actualizada que Cajal publicó en francés en 1933. Además, junto con la versión traducida al español, hemos incluido los prólogos traducidos al castellano de las versiones en alemán y en inglés y la reedición de la 'Histofisiología de la retina', presente en la misma versión de 1933. Pensamos que la publicación de 'La retina de los vertebrados' en castellano salda una deuda histórica contraída con Santiago Ramón y Cajal desde hace años.

Con esta traducción, pretendemos poner en valor la gran labor de investigación que realizó sobre la retina y facilitar que, 130 años más tarde, su obra se difunda en su lengua materna y todos los hispanohablantes tengamos el placer de disfrutarla. En este sentido, hemos contado con la colaboración de la editorial CSIC para su publicación y distribución.

Cabe destacar el gran alcance y la diversidad de destinatarios que esta obra puede tener. En primer lugar, es obvia su importancia para la investigación en Neurociencias y Oftalmología. Este texto establece las bases de la organización, estructura, tipos

**Destaca el gran
alcance y diversidad
de destinatarios de
esta obra. Es obvia
su importancia
para investigar
Neurociencias
y también
Oftalmología. Este
texto establece
las bases de la
organización,
estructura, tipos
celulares y fisiología
de la retina y aún
están vigentes**

celulares y fisiología de la retina, bases que siguen vigentes en la actualidad. De hecho, ha sido ampliamente citado en la literatura científica en francés, alemán e inglés, y con esta nueva edición abrimos la posibilidad a que sea citada también en castellano.

Por otro lado, dada la importancia de la figura de Santiago Ramón y Cajal, esta publicación también será de utilidad para aquellas personas interesadas en su obra en particular o en la historia de la ciencia y la medicina en general. Además, no hay que olvidar la parte artística de su trabajo, también recogida en nuestra publicación. Esta edición en castellano cuenta con siete planchas con dibujos de diferentes células y estructuras de la retina realizadas por Cajal para ilustrar sus observaciones que son verdaderas obras de arte, tal y como se publicaron en la versión original. Además, en el libro hemos incluido otras imágenes cedidas por el Instituto Cajal y fotografías inéditas de neuronas retinianas obtenidas de las preparaciones originales que realizó Cajal con el método de Golgi, aún preservadas. También hemos añadido fotografías de la retina obtenidas usando los métodos de tinción y microscopía actuales, realizadas en nuestro laboratorio.

Con la traducción y reedición de esta obra también queremos poner en valor lo que significó la retina para Santiago Ramón y Cajal. Él mismo comenta en sus memorias que “la retina siempre ha sido generosa conmigo”, que es “el más antiguo y pertinaz de los amores de laboratorio” y se refiere a ‘La rétine des vertébrés’ como “una de las obras más importantes brotadas de mi pluma”. Así, este tejido fue para él una fuente de inspiración, donde confirmó la teoría neuronal por la que recibiría el premio Nobel en 1906.

Por eso, este texto en sus diferentes versiones y traducciones ha sido también fuente de inspiración para científicos de todo el mundo en el estudio de la retina. Con nuestra traducción al castellano, pretendemos divulgar a la comunidad científica biomédica esta obra casi olvidada y esperamos que las nuevas generaciones de jóvenes investigadores de nuestro país puedan acceder a esta obra e inspirarse también con el gran legado que nos transmite.

**Este texto ha
inspirado a
científicos de todo el
mundo en el estudio
de la retina.
Esperamos
que jóvenes
investigadores
de nuestro país
accedan a esta obra
y se inspiren con el
gran legado que nos
transmite**

Para la traducción del texto al español, hemos intentado ser lo más fieles posible al estilo discursivo de Santiago Ramón y Cajal y de su época. Por eso, durante la lectura de esta obra no se va a apreciar solamente la labor de Cajal como científico o artista, sino también como literato, con sus cuidadas descripciones de los tipos celulares, como si de paisajes neuronales se tratara. Incluso se verá reflejado su carácter, pues no duda en alabar investigaciones de algunos de sus coetáneos, o en criticar ácidamente a aquellos científicos que hacen interpretaciones erróneas que van en contra de su teoría neuronal.

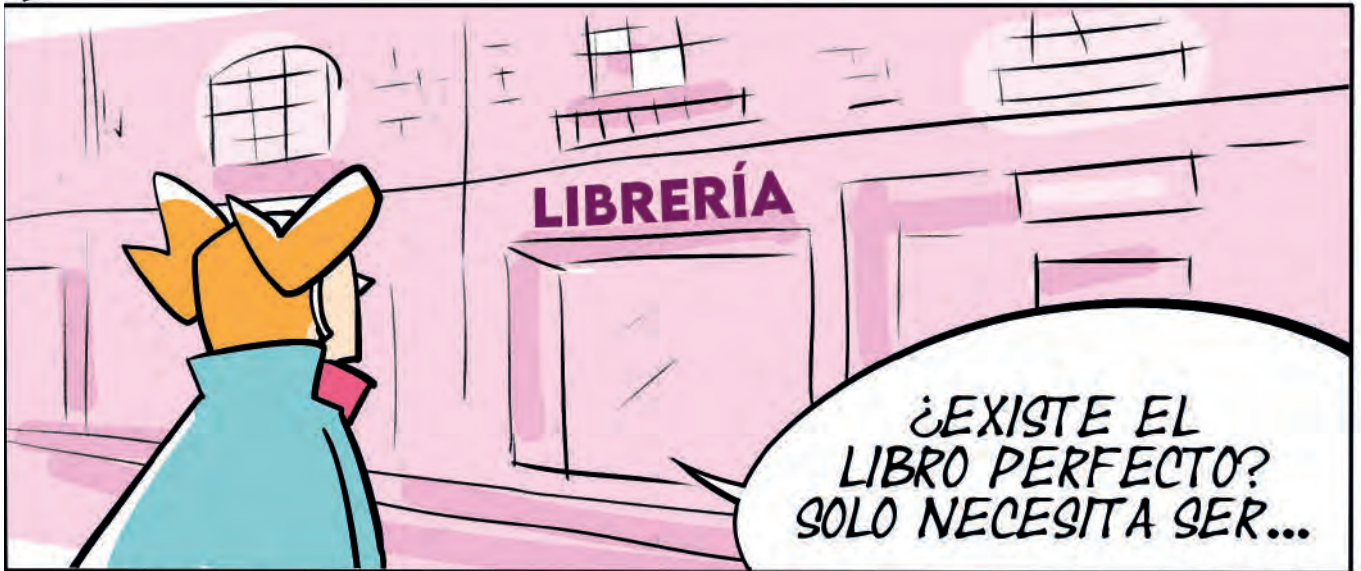
El inmenso trabajo de Cajal en el sistema nervioso es ampliamente reconocido por todo el mundo en Neurociencias. ‘La rétine des vertébrés, La Cellule, 1892’ es una pieza maestra en la literatura de la

retina ampliamente citada en artículos científicos, incluso en la actualidad. Con esta traducción, queremos poner en valor, ahora en castellano, la gran labor de investigación de Cajal de la retina. Creemos que la traducción y difusión en castellano de esta obra clásica, escrita en francés por Cajal y traducida al alemán e inglés, es una obligación histórica que debemos a Cajal.

Solicitar el libro en: http://libros.csic.es/product_info.php?products_id=1509

LUCY

...Y SU PUNTO DE VISTA



EMOCIONANTE,
DIDÁCTICO Y
DIVERTIDO...
A LA VEZ!



CON DIBUJOS
CHULÍSIMOS



...QUE SE PUEDA ESCUCHAR
TAMBIÉN COMO AUDIO-LIBRO



¡ANDA, PERO SI YA
EXISTE Y ENCIMA ES
BENÉFICO Y TAMBIÉN
LLEVA UNA CANCIÓN
DE REGALO...
...Y LO HA
ESCRITO ANDRÉS
TORRES!



ARTÍCULOS

Nivel de **cortisol** en el cabello como biomarcador molecular en pacientes con **retinosis** pigmentaria

M Mateos-Olivares (1), E M Sobas (2), K Puertas-Neyra (2), M I Peralta-Ramírez (3), R González-Pérez (4), J Martín-Vallejo (5), C García-Vázquez (2), R M Coco^{2,6}, J C Pastor (2,6), S Pastor-Idoate (1,2,6), R Usategui-Martín (7)

1. Servicio de Oftalmología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid. 2. Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA), Universidad de Valladolid. 3. Centro de Investigación Mente, Cerebro y Comportamiento (CIMCYC), Facultad de Psicología, Universidad de Granada. 4. Departamento de Farmacología, CIBERehd, Facultad de Farmacia, Insitituto de Investigación Biosanitaria ibs, Universidad de Granada. 5. Departamento de Estadística, Universidad de Salamanca. 6. Red de Cooperativa de Salud para la Investigación en Oftalmología (Ofalred), Instituto Nacional de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid. 7. Departamento de Biología Celular, Histología y Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid.

RESUMEN DEL PROYECTO

Estado actual del tema

La retinitis pigmentosa (RP) es un grupo de trastornos hereditarios retinianos degenerativos en los que la disminución progresiva de los fotorreceptores provoca una discapacidad visual grave y una ceguera irreversible. A pesar de ser considerada como una enfermedad rara, es la distrofia hereditaria de retina más común, que afecta aproximadamente a 1 de cada 4.000 personas en todo el mundo, aproximadamente 20.000 pacientes en España.

La mayoría de los pacientes se enfrentan a una pérdida de visión lentamente progresiva para la que, actualmente, no existe una cura disponible. Esto puede derivar en una amenaza para su independencia y autonomía, lo que puede conducir al desarrollo de estados psicológicos negativos (ej.: estrés, insomnio, depresión, ansiedad, ...). En especial aquellos pacientes con diagnóstico en fases tempranas de la vida son los candidatos

para padecer altos niveles de estrés, ya que a medida que progresa la enfermedad además de perder visión, los pacientes pueden desarrollar otras características, como deficiencias en la visión del color, fluctuaciones diarias en la visión y fotofobia, que pueden afectar gravemente a la calidad de vida del paciente y a su capacidad para realizar las actividades diarias, lo que aumenta el riesgo de padecer altos niveles de estrés y ansiedad.

¿Cómo se puede evaluar el estrés además de los cuestionarios específicos?

El estrés agudo se puede evaluar principalmente, utilizando catecolaminas como biomarcadores, mientras que el estrés subagudo y crónico se puede evaluar midiendo la actividad del eje HPA a través de la liberación de cortisol. El cortisol, considerado un componente clave de la respuesta fisiológica al estrés, es el biomarcador de estrés más utilizado actualmente. Sus niveles se pueden medir en muestras de saliva, sangre, orina y heces, pero estas muestras revelan una alta tasa de varia-

bilidad en las concentraciones, ya que pueden estar influenciadas por numerosos factores, que brindan información menos fiable sobre la exposición a glucocorticoides a largo plazo, debido a la activación crónica de HPA.

Por el contrario, estudios recientes han validado el análisis de las concentraciones de cortisol en el cabello (HCC) como un biomarcador de estrés sistemático a largo plazo. HCC proporciona una “ventana al pasado” en términos de niveles de cortisol. Teniendo en cuenta que el cortisol bioactivo se acumula en el cabello en crecimiento y que el crecimiento promedio de cabello por mes es de 1 cm, se acepta que el HCC refleja la secreción de cortisol durante un período de 3 meses. Además, el HCC determinado a partir del cabello es una metodología no invasiva e indolora.

El uso de HCC como biomarcador en enfermedades oculares ya se ha utilizado previamente en estudios recientes (Lenk et al., 2017, 2019; van Haalen et al., 2020). En pacientes con coriorretinopatía serosa central activa (CSC) o queratocono, el análisis de HCC reveló valores elevados, lo que respalda la idea de que el cortisol puede ser una herramienta útil para monitorizar la actividad o progresión de la enfermedad (Lenk et al., 2017, 2019). Sin embargo, hasta donde sabemos, el HCC no se ha estudiado previamente en pacientes con RP.

¿Por qué es importante este estudio?

Los pacientes con RP a menudo describen variaciones o fluctuaciones en la visión tras episodios de estrés o enfermedad. Estudios previos ya han demostrado que la visión en pacientes con RP mejora parcialmente cuando se alivia el estrés psicológico (Kiser y Dagnelie, 2008).

En el estudio actual, se investiga si el cortisol

El uso de las concentraciones de cortisol en el cabello (HCC) como biomarcador en enfermedades oculares ya se ha utilizado previamente, pero no en pacientes con retinosis pigmentaria hasta ahora

en cabello puede ser un biomarcador fiable para identificar a los pacientes con altos niveles de estrés y con mayor riesgo de fluctuaciones o pérdida de visión. Los autores evaluaron el HCC en una cohorte de pacientes con RP, comparando sus valores con un grupo de control. Además, investigamos la sospecha de relación entre los valores de cortisol, el grado de estado de ansiedad-estrés y los grados de severidad de la RP.

MATERIALES Y MÉTODOS

Diseño del estudio y participantes

Estudio observacional, donde se reclutaron pacientes con diagnóstico de RP de RECYL (Asociación de pacientes con RP de Castilla y León, España). Se formaron dos grupos. Uno con pacientes RP (n = 78) y otro con controles sanos (n = 148). Los participantes fueron examinados entre

enero de 2019 y junio de 2021 en el Departamento de Oftalmología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid e Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA, Eye Institute) de la Universidad de Valladolid, España.

Los HCC se determinaron a partir de muestras de cabello de 3 cm recolectadas cerca del cuero cabelludo de pacientes con RP y controles sanos. Además, los pacientes con RP se clasificaron en grupos de gravedad de la enfermedad según la clasificación Smith et al., 2013 y su estado de ansiedad-estrés se analizó mediante el cuestionario del Inventario de Ansiedad Estado-Rasgo (STAI).

RESULTADOS

Características basales, estado de estrés y estado de ansiedad

Se incluyeron 78 pacientes con RP (47 (60,3%)

varones) y 148 controles sanos (70 (47,29%) varones). Los pacientes con RP tenían una media de $51,59 \pm 13,40$ años, y la edad de los participantes del grupo sano de $41,29 \pm 5,14$ años, siendo los pacientes con RP mayores que los controles ($p = 0,001$). En el momento de la evaluación, 52 (67%) de los pacientes tenían un RP severo (33 (63,5% hombres) y 19 (36,5%) mujeres) con una edad media de $53,83 \pm 13,17$ años, y 26 (33%) una grado leve-moderado (14 (53,8%) hombres) y 12 (46,2%) mujeres) con una edad media de $47,12 \pm 12,94$ años. Los pacientes con mayor grado de severidad de RP tendieron a ser de mayor edad ($p = 0,036$) lo cual concuerda con la literatura debido a la cronicidad de la enfermedad. La edad media en el grupo leve-moderado fue de $47,1 \pm 12,9$ y en el grupo grave de $53,8 \pm 13,1$ ($p = 0,036$). El 23,1% de los pacientes con RP ($n = 18$) mostró estado de ansiedad alta ("STAI-status 29-39"), 58 pacientes (74,35%) estado de ansiedad severa ("STAI-status >40"), y solo el 2,55% ($n = 2$) tuvo puntuación normal. Los pacientes con RP severo y leve-moderado ($n = 38$ y 20 , respectivamente) no mostraron diferencias significativas cuando se compararon sus puntajes de ansiedad percibida.

Características clínicas basales de los pacientes con RP

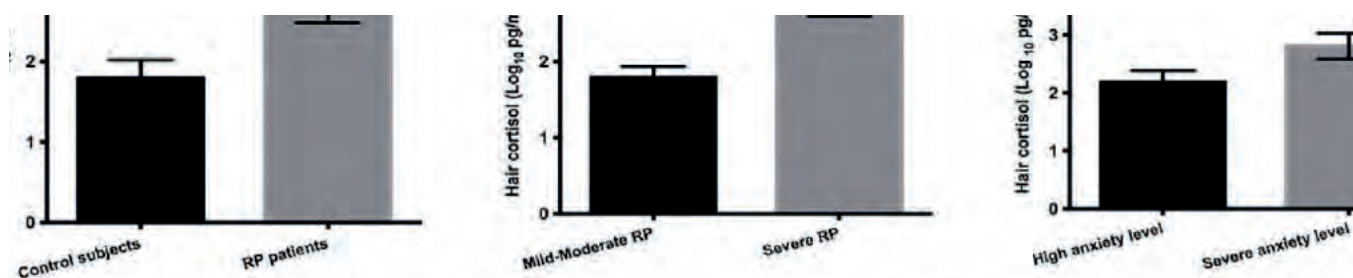
La agudeza visual media en la unidad LogMAR fue de 1,3 (rango 0,22-NLP) en pacientes con RP grave y de 0,29 (rango - 0,08-1,12) en pacientes con RP leve-moderada ($p < 0,001$). Se registraron campos visuales Humphrey SITA fast 24-2 en 73 de 78 pacientes. La perimetría no pudo ser completada por 14 sujetos con visión PL, que no pudieron identificar ningún estímulo. La DM media en pacientes con RP grave fue de 30,07 dB (rango 33,44 a 22,52 dB) y 23,14 dB (rango de 31,31 a 5,0 dB) en pacientes con RP leve a moderada ($p < 0,001$). Se realizaron exploraciones de OCT en 70 pacientes que revelaron un grosor medio de la retina completa en la fovea de 223,87 μm (rango 95,6–287,5 μm) y un ORT medio en la fovea de 150,7 μm (rango 65,9–197,3 μm) en pacientes con RP grave y 179,4 μm (rango 87,5–246,5 μm) en pacientes con RP leve-moderada ($p < 0,001$). No se pudieron realizar exploraciones OCT en 8 sujetos

con visión PL y nistagmo. Hubo una buena correlación entre el aspecto clínico (graduado de leve a grave en una escala de 0 a 4 puntos) y cada una de las medidas cuantitativas de la gravedad de la enfermedad; BCVA (0,54, $p < 0,001$), MD (0,63, $p = 0,001$) y ORT (0,70, $p = 0,04$).

Concentraciones de cortisol en el cabello (HCC)

La recolección de cabello del cuero cabelludo se logró en 70 pacientes. Dado que hubo una diferencia de edad significativa entre los dos grupos (pacientes RP y controles), el estudio HCC se ajustó por edad. Antes del ajuste por edad, los resultados de HCC fueron $2,42 \pm 0,12$ en pacientes con RP y $1,79 \pm 0,21$ en controles ($p < 0,001$); $2,91 \pm 0,19$ en pacientes con RP grave y $2,23 \pm 1,11$ en leve moderado ($p < 0,001$); y $2,74 \pm 0,27$ en pacientes muy estresados vs. $2,39 \pm 0,21$ en pacientes muy estresados ($p < 0,001$). Como se mencionó, HCC no se distribuyó normalmente, por lo que se realizó una transformación logarítmica en todos los valores para los análisis estadísticos. La media $\pm$ DS en HCC fue de $2,62 \pm 0,14$ Log10 pg/mg en pacientes y $1,99 \pm 0,23$ Log10 pg/mg en controles ($p < 0,001$) y varió de 2,56 a 2,68 Log10 pg/mg en pacientes con RP y de 1,93 a 2,06 Log10 pg/mg en controles sanos.

El HCC también fue mayor en pacientes con RP en estadio avanzado, $2,71 \pm 0,12$ Log10 pg/mg, que en pacientes con grado moderado leve $2,43 \pm 1,17$ Log10 pg/mg ($p < 0,011$). La media de HCC en pacientes con RP y estrés-ansiedad grave fue de $2,70 \pm 0,24$ Log10 pg/mg y de $2,49 \pm 0,19$ Log10 pg/mg en el grupo de RP leve-moderada ($p = 0,001$). Asimismo, la media de HCC-log en pacientes masculinos con RP fue de $2,67 \pm 0,26$ Log10 pg/mg y de $2,58 \pm 0,21$ Log10 pg/mg en pacientes femeninas. Además, después de la corrección por edad, no se encontraron diferencias significativas en HCC entre pacientes masculinos y femeninos con RP ($p = 0,163$). Además, no se encontró una asociación lineal entre la edad y el registro de HCC en nuestro grupo de muestra de pacientes con RP ($p = 0,401$; $r = 0,096$). No se encontraron diferencias en los factores de confusión relacionados con el estilo de vida (tabaquismo, situación laboral o



Media $\pm$ DE Log-transformed HCC y diferencias entre grupos. A) El HCC fue significativamente mayor en pacientes con RP $2,62 \pm 0,14$ Log₁₀ pg/mg que en los controles $1,99$ ng ($p < 0,001$). B) Los pacientes con RP con un grado de enfermedad grave también tenían concentraciones superiores que los de grado leve-moderado (RP grave: $2,71 \pm 1,17$ pg/mg; RP leve-moderada: $2,43 \pm 1,17$ Log₁₀ pg/mg; $p = 0,011$). C) También existieron diferencias estadísticas y clínicas entre los niveles de ansiedad, el grupo grave obtuvo $2,71 \pm 0,19$ Log₁₀ pg/mg vs. $2,49 \pm 0,19$ Log₁₀ pg/mg del grupo de ansiedad alta ($p = 0,001$).

ejercicio físico) entre los grupos ($p > 0,05$).

DISCUSIÓN Y POSIBLES HIPÓTESIS

Este estudio tuvo como objetivo evaluar la relación entre el estrés crónico, la ansiedad y los niveles de cortisol y reveló que los HCC en pacientes con RP eran significativamente diferentes en comparación con los controles sanos. Además, se encontraron diferencias en HCC en pacientes con RP en relación con sus diferentes grados de severidad y estado de ansiedad. Por lo tanto, sugerimos que HCC puede ser útil para monitorizar la ansiedad y el estrés y podría ser una herramienta sensible para identificar pacientes con mayor riesgo de estrés y, por lo tanto, más riesgo de sufrir fluctuaciones en su visión. Hasta donde sabemos, este es el primer estudio que evalúa el HCC, el estado de ansiedad y el grado de gravedad de la enfermedad en una cohorte de pacientes con RP. Las fluctuaciones de la función visual en pacientes con RP se han investigado previamente, enfocándose en una o múltiples medidas de su BCVA, campo visual y/o pruebas electrofisiológicas, y cómo varían con el tiempo (Ava K Bittner et al., 2011; Holopigian et al. 1996). Dentro de los pacientes con RP, la visión tiende a empeorar a medida que avanza la enfermedad y se espera que la gravedad de la RP sea mayor en los pacientes mayores, debido a la naturaleza crónica de la enfermedad. Sin embargo, se ha demostrado una alta variabilidad de la visión en la RP en comparación con otras enfermedades que amenazan la visión, con grandes diferencias en la tasa de cambio de las medidas (Ava K Bittner et al., 2011; Holopigian et al., 1996).

Aunque la razón de estas fluctuaciones aún no se ha desvelado por completo, el estrés percibido podría estar involucrado en su patogenia. La pérdida progresiva de la visión en la RP no solo contribuye a la ansiedad, el estrés y los estados psicológicos negativos, sino que la incertidumbre asociada con las fluctuaciones diarias de la visión también puede agravar la situación y no debe descartarse.

Los pacientes con RP han reportado en otros estudios que el estrés empeora su visión e incluso han descrito episodios de pérdida aguda de la visión relacionados con el estrés (Heckenlively et al., 1988). Además, una mayor frecuencia de síntomas desagradables como la fotopsia, que parece ocurrir con mayor frecuencia en casos avanzados, también se ha relacionado con el estado de ansiedad en pacientes con RP (Bittner et al., 2012). Además, se ha informado que las variaciones en la visión mejoran parcialmente cuando se alivia el estrés (Ava K. Bittner et al., 2011).

La relevancia para medir el estrés y la ansiedad en los pacientes con RP radica en la hipótesis de que podrían estar, al menos en parte, implicados en las fluctuaciones de la función visual que padecen, basándose, principalmente, en dos consideraciones. En primer lugar, en los pacientes con RP, se ha publicado que su disminución de la visión puede ocurrir en un momento de estrés mental alto o prolongado (o poco tiempo después de eso). De hecho, el estrés psicosomático ya se ha relacionado con otras condiciones de pérdida de visión, como el glaucoma, la degeneración macular relacionada con la edad (AMD) o la miopía (Sabel et al., 2018). Además, investigaciones previas han suge-

rido que el aumento de los estados psicosociales negativos puede resultar en un estado cognitivo atencional ineficiente, lo que conduce a una capacidad más reducida para procesar y reaccionar a la información visual y, por lo tanto, una mayor variabilidad en las pruebas de visión (Ava K. Bittner et al. 2011; Rowe et al., 2007).

La creciente dificultad en las tareas de la vida diaria asociada a la naturaleza incapacitante de la RP y la falta de una terapia eficaz puede conducir a un continuo malestar psicológico en los pacientes a lo largo de su vida, muchos de los cuales son jóvenes cuando son diagnosticados, y coinciden con estas dificultades (O'Neal y Luther, 2021; Verbakel et al., 2018). Esto concuerda con los resultados de nuestro estudio, ya que aquellos pacientes con enfermedad más grave obtuvieron puntuaciones más altas de ansiedad y estrés.

En segundo lugar, las respuestas biológicas al estrés consisten en una cadena sostenida de liberación de hormonas como el cortisol durante períodos de meses. Si bien la RP es un trastorno retiniano hereditario vinculado a mutaciones genéticas, es posible que factores adicionales, como el estrés o la ansiedad, puedan influir en su manifestación (Weleber y Gregory-Evans, 2005; Yang et al., 2018). En este contexto, se han estudiado clínica y experimentalmente otros biomarcadores sistémicos de estrés en pacientes con RP, como oxidantes

La pérdida progresiva de la visión en la RP no solo contribuye a la ansiedad, el estrés y los estados psicológicos negativos, sino que la incertidumbre asociada con las fluctuaciones diarias de la visión también puede agravar la situación y no debe descartarse

séricos y moléculas antioxidantes (Ishizu et al., 2019) y marcadores inflamatorios (Murakami et al., 2018; Noailles et al. 2018; Okita et al., 2020). En consecuencia, el aumento de los niveles de la hormona del estrés a nivel tisular podría conducir a alteraciones específicas en la coroides y la retina secundaria a problemas de autorregulación vascular (como reducción del flujo sanguíneo ocular (OBF)), aumento de la contractilidad vascular, inhibición de la angiogénesis y aumento de la activación plaquetaria con consecuencias a nivel bioquímico y fisiológico (Sabel et al., 2018). Por ejemplo, en condiciones de estrés y en casos de defectos de barrera, la endotelina-1 (ET-1), al igual que en otros tejidos, podría acceder a los vasos de la retina y la coroides provocando una vasoconstricción y una cierta reducción de la OBF (Dallinger et al., 2000; Flammer et al., 2001, 2013; Konieczka et al., 2014; Strenn et al., 1998). Aunque en pacientes con RP, la OBF ya está reducida en el tejido atrófico, debido a una menor demanda de aporte y remodelación vascular (Cuenca et al., 2014; Jones et al., 2016), un estado

de estrés sostenido podría mejorar la reducción de la OBF contribuyendo a la degeneración de la retina (Konieczka et al., 2012, 2016).

Aunque el mecanismo patológico exacto que subyace a esta asociación debe investigarse más a fondo, estos hallazgos indican que el estrés bio-

lógico crónico, medido por el HCC, podría estar relacionado con las fluctuaciones visuales en los pacientes con RP. El HCC es una técnica no invasiva e indolora que ofrece ventajas no solo para los pacientes, sino también para los investigadores. Además, las muestras de cabello hacen posible estudiar un período deseado mediante el análisis de la porción coincidente de la muestra de cabello sin visitas repetidas a los pacientes.

La edad y el sexo se han presentado como cofundadores en el análisis de HCC debido a las diferencias entre sexos y la secreción inconstante de cortisol durante toda la vida (Stalder et al., 2012; Staufenbiel et al., 2013). Además, se ha propuesto que el HCC podría verse influido por ciertos factores de confusión relacionados con el estilo de vida (tabaquismo, índice de masa corporal, situación laboral, tintes para el cabello o ejercicio físico), aunque los resultados bibliográficos son mixtos y contradictorios (Dettenborn et al., 2012; Stalder et al., 2012). No obstante, se realizó un análisis post-hoc para estudiar si influyeron o no en nuestros resultados y ninguno de ellos influyó positivamente. Los anticonceptivos orales también han mostrado alteraciones del HCC en algunos estudios, para evitar este efecto se consideró su uso como criterio de exclusión (Manenschijn et al., 2013; Stalder et al., 2012).

Las limitaciones de este estudio incluyen el pequeño tamaño de la muestra (la prevalencia de RP es baja, es una enfermedad rara) y el carácter observacional, lo que no permite sacar conclusiones absolutas sobre ninguna relación causal.

Dado que nuestra población de pacientes consistía principalmente en pacientes con RP avanzada, los pacientes con RP leve están subrepresentados. Otra limitación fue que faltaban los datos de IMC y tintes para el cabello del grupo control, sin embargo, esto no tuvo efecto en la interpretación de los resultados en el grupo RP. Además, según la literatura, no existe acuerdo sobre si el IMC es un predictor de una mayor concentración de cortisol en el cabello o sobre la influencia de los tintes para el cabello en los resultados del HCC (Abdulateef, 2021; Kristensen et al., 2017). Una limitación general en los estudios que aplican el método HCC es que las personas con una longitud de cabello

insuficiente se excluyen del análisis. Esta limitación podría tener algún impacto en los pacientes con RP calvos. La RP es genéticamente heterogénea, lo que conduce a una gran heterogeneidad de fenotipo, edad de inicio, progresión y gravedad de la enfermedad. Esto pone de manifiesto una limitación de nuestros hallazgos. Se requieren estudios con mayor número de pacientes.

Colaboración con RCYL

Es importante señalar que este estudio se realizó en colaboración con RECYL, una asociación para pacientes con baja visión. Consideramos que el trabajo conjunto de científicos biomédicos y asociaciones de pacientes es crucial para el éxito de la investigación y la mejora de la calidad de vida de los pacientes, especialmente en enfermedades raras como la RP.

En conclusión, según los resultados de este estudio, el HCC como medida clínica para la exposición al cortisol a largo plazo en pacientes con RP está elevado en comparación con los controles. Además, se encontraron diferencias entre diferentes grados de enfermedad de RP y estados de ansiedad. Podemos plantear la hipótesis de que el HCC parece ser una nueva herramienta prometedora para identificar a los pacientes con RP en riesgo de pérdida de visión. Se requiere más investigación para desentrañar el papel del eje del estrés y los niveles de cortisol en las fluctuaciones de la visión y la progresión de la enfermedad de RP.

Financiación

Este estudio ha sido financiado por subvenciones de la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León (GRS, 1932/ España A/19) (PID2020-114585RA- y del Ministerio de Ciencia I00). e Innovación del Gobierno de España.

Agradecimientos

Agradecemos a los pacientes de RECYL y sujetos sanos por su participación en el estudio y a ERN-EYE por su apoyo.

Los datos complementarios de este artículo se pueden encontrar en el siguiente link <https://doi.org/10.1016/j.exer.2022.109019>.

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



ojo con la CIENCIA

@ojocolaciencia

Ojo por ojo

El trasplante de riñón o de hígado salva la vida a miles de personas en España cada año. Hay otros trasplantes más complicados y menos comunes: pulmón, corazón, intestino, páncreas o piel. Pero ¿y el ojo?

Un reflejo casi instantáneo cuando alguien recibe la noticia de que una parte de su cuerpo no está funcionando todo lo bien que debería es explorar opciones para suplir de manera duradera lo que “está roto”. Algo así como lo que hacemos en nuestro día a día “Si la

tele no funciona, ¡habrá que cambiarla! Porque sin tele no podemos estar”. ¡Ojalá fuese tan fácil! Si nuestro riñón deja de servirnos, se nos puede trasplantar el riñón de otra persona.

También sabemos reemplazar el hígado. El trasplante de estos dos órganos salva la vida

a miles de personas en España cada año. Otros trasplantes son más complicados de realizar y menos comunes, aunque quizás hayas oído hablar de personas que tienen un pulmón o un corazón que antes le servía a otra persona, o incluso trasplantes de piel, intestino o de páncreas. Pero ¿y el ojo? ¿Si no veo bien, puedo pedir que me pongan el ojo de otra persona para ver mejor?

Lamentablemente (aún) no podemos hacer estos trasplantes, pero hablaremos de cuándo nos dimos cuenta de que usar partes de una persona en otra no era una locura y también sobre el ojo: lo que lo hace especial y qué parte sí podemos aprovechar de él.

Reemplazar la pieza defectuosa: La leyenda de la pierna del moro

Aunque el primer trasplante, como veremos más adelante, no se produjo hasta hace relativamente poco, casi 2.000 años antes se describió el primer trasplante realizado, de acuerdo a este milagro, con éxito. Cuenta la leyenda que el diácono de la basílica de los santos en Roma se hallaba al borde de la muerte. Era común en la época, debido a la falta de controles de calidad en la alimentación y a que no sabían qué era la higiene, auto-envenenarse accidentalmente mientras comían alimentos en mal estado. En este caso, se cree que el diácono se había envenenado y había desarrollado ergotismo, provocándole una falta de riego mortal en una de sus piernas.

Hoy en día hay muchas opciones a tu disposición para atajar un problema como este, pero en el siglo III d.C, había poca cosa que hacer más que recurrir a la medicina tradicional: aplicar ungüentos que no servían para nada y darte alguna infusión de hierbas exóticas que tampoco te iban a ayudar, pero al menos estaban buenas. El diácono iba a morir a no ser que ocurriese un milagro, para el que rezaba y rezaba. Una noche, tras su rezo implorando ayuda, se quedó durmiendo y recibió la visita de San Cosme y San Damián. Éstos no venían simplemente de visita, sino que venían preparados para la acción. Portaban un cuchillo, ciertos ungüentos y llevaban puesta una túnica roja. Empezaron a cortar la pierna (sin anestesia y sin esterilización de materiales, que



San Cosme y San Damián en plena operación.

todavía tardaron varios cientos de años en aparecer) y decidieron reemplazar esta pierna amputada por una pierna de un soldado que había sido enterrado horas antes en un cementerio. Según la leyenda, el diácono despertó de su sueño sintiéndose mucho mejor y, al levantar las sábanas, se encontró que en lugar de su pierna enferma estaba enganchada a él “la pierna de un moro”. ¡Milagro! Gracias a esta historia, podemos aprender dos cosas: primero podemos entender por qué San Cosme y San Damián son los patronos de los cirujanos y, segundo, que el interés por reemplazar partes defectuosas de nuestro cuerpo viene de hace muchos siglos.

Primer trasplante sin milagros

Hubo que esperar más de 1.500 años y muchos intentos fallidos para que los científicos y médicos diesen con las claves para que este tipo de operaciones funcionase. En estos 1.500 años que transcurrieron entre ambos acontecimientos, se descubrió la anestesia para poder operar sin dolor, se descubrieron los gérmenes y cómo protegerse de ellos, se descubrió qué determina la compatibilidad o el rechazo entre dos personas y se encontraron fármacos que podrían reducir la actividad del sistema inmune de las personas.



Imagen de los felices gemelos, donante y receptor del primer trasplante exitoso de la historia.

Todo eso, y lo aprendido en muchos intentos anteriores que, como mucho, habían podido proporcionar al trasplantado unas pocas semanas de vida, culminó el 23 de diciembre de 1954. Ese día, un equipo de un hospital de Boston, en Estados Unidos, obró el milagro navideño. Consiguieron trasplantar un riñón a un chico que lo necesitaba desesperadamente, dándole ocho largos años de vida adicionales. Este trasplante se había podido dar porque el donante era su gemelo idéntico, por lo que los médicos sabían que no había incompatibilidad entre ellos, lo cual había hecho fallar todos los intentos anteriores. Desde ese año, se ha progresado mucho en reducir el rechazo de órganos.

¿Por qué rechazamos un órgano?

El sistema inmunitario, del que hemos hablado muchas veces en esta revista, se encarga de defendernos contra los agentes externos o dañinos. Tiene que ser capaz de realizar esta tarea sin afectar al funcionamiento normal de nuestro cuerpo por lo que nuestras células inmunes se vuelven expertas en distinguir lo que es nuestro de lo que no lo es. No es para menos, ya que nuestro sistema inmune también tiene la difícil tarea

de detectar y eliminar nuestras propias células cuando estas funcionan bien. Este balance entre atacar lo que no es nuestro (o lo que funciona mal) y dejar intacto lo que sí lo es, se denomina tolerancia inmunológica.

Para que esto pueda ocurrir, todas y cada una de nuestras células está recubierta con pequeños carteles o etiquetas que las células inmunes van a leer para decidir qué hacer con ellas. Las etiquetas más famosas son las que conocemos como grupos sanguíneos. Imaginemos que tu sangre es O+ y, por error, se intenta hacerte una transfusión con sangre del grupo B+. Tu cuerpo reconocerá el antígeno "B" presente en esta sangre como algo extraño y lo atacará muy fuertemente, pudiendo causar incluso la muerte. Por eso una persona del grupo O, sólo puede recibir sangre del grupo O.

Esto que pasa con los grupos sanguíneos y con lo que estamos muy familiarizados, se produce también con los órganos, pero entran en juego otros muchos "carteles" mucho menos conocidos que los de los grupos sanguíneos. La etiqueta más conocida (después de los que conocemos por la sangre) se llama HLA, también llamada complejo mayor de histocompatibilidad, pero hay decenas de etiquetas o carteles presentes en estas células que son usados para determinar si tus células inmunes acaban o no con las células injertadas. Para que un trasplante se pueda producir, tienen que coincidir entre donante y receptor cuantos más carteles de este tipo mejor. Esto hace que encontrar un donante no sea tarea sencilla y que, a veces, sea imposible encontrar un donante lo suficientemente compatible. Como, a no ser que tengas un gemelo idéntico, es imposible encontrar un órgano de alguien que sea exactamente igual que tú, se requiere una cantidad mínima de similitudes genéticas a partir de la cual merece la pena intentar el trasplante. Además, las personas trasplantadas deberán tomar medicación que reduzca la actividad de su sistema inmune para intentar evitar este rechazo.

Bueno, ¿y el ¿ojo? ¿por qué no?

Un trasplante de órgano no es sencillo, por eso, hubo que esperar casi hasta el siglo XXI para con-

ARTÍCULOS

Nivel de **cortisol** en el cabello como biomarcador molecular en pacientes con **retinosis** pigmentaria

M Mateos-Olivares (1), E M Sobas (2), K Puertas-Neyra (2), M I Peralta-Ramírez (3), R González-Pérez (4), J Martín-Vallejo (5), C García-Vázquez (2), R M Coco^{2,6}, J C Pastor (2,6), S Pastor-Idoate (1,2,6), R Usategui-Martín (7)

1. Servicio de Oftalmología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid. 2. Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA), Universidad de Valladolid. 3. Centro de Investigación Mente, Cerebro y Comportamiento (CIMCYC), Facultad de Psicología, Universidad de Granada. 4. Departamento de Farmacología, CIBERehd, Facultad de Farmacia, Insitituto de Investigación Biosanitaria ibs, Universidad de Granada. 5. Departamento de Estadística, Universidad de Salamanca. 6. Red de Cooperativa de Salud para la Investigación en Oftalmología (Ofalred), Instituto Nacional de Salud Carlos III (ISCIII), Madrid. 7. Departamento de Biología Celular, Histología y Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad de Valladolid.

RESUMEN DEL PROYECTO

Estado actual del tema

La retinitis pigmentosa (RP) es un grupo de trastornos hereditarios retinianos degenerativos en los que la disminución progresiva de los fotorreceptores provoca una discapacidad visual grave y una ceguera irreversible. A pesar de ser considerada como una enfermedad rara, es la distrofia hereditaria de retina más común, que afecta aproximadamente a 1 de cada 4.000 personas en todo el mundo, aproximadamente 20.000 pacientes en España.

La mayoría de los pacientes se enfrentan a una pérdida de visión lentamente progresiva para la que, actualmente, no existe una cura disponible. Esto puede derivar en una amenaza para su independencia y autonomía, lo que puede conducir al desarrollo de estados psicológicos negativos (ej.: estrés, insomnio, depresión, ansiedad, ...). En especial aquellos pacientes con diagnóstico en fases tempranas de la vida son los candidatos

para padecer altos niveles de estrés, ya que a medida que progresa la enfermedad además de perder visión, los pacientes pueden desarrollar otras características, como deficiencias en la visión del color, fluctuaciones diarias en la visión y fotofobia, que pueden afectar gravemente a la calidad de vida del paciente y a su capacidad para realizar las actividades diarias, lo que aumenta el riesgo de padecer altos niveles de estrés y ansiedad.

¿Cómo se puede evaluar el estrés además de los cuestionarios específicos?

El estrés agudo se puede evaluar principalmente, utilizando catecolaminas como biomarcadores, mientras que el estrés subagudo y crónico se puede evaluar midiendo la actividad del eje HPA a través de la liberación de cortisol. El cortisol, considerado un componente clave de la respuesta fisiológica al estrés, es el biomarcador de estrés más utilizado actualmente. Sus niveles se pueden medir en muestras de saliva, sangre, orina y heces, pero estas muestras revelan una alta tasa de varia-

bilidad en las concentraciones, ya que pueden estar influenciadas por numerosos factores, que brindan información menos fiable sobre la exposición a glucocorticoides a largo plazo, debido a la activación crónica de HPA.

Por el contrario, estudios recientes han validado el análisis de las concentraciones de cortisol en el cabello (HCC) como un biomarcador de estrés sistemático a largo plazo. HCC proporciona una “ventana al pasado” en términos de niveles de cortisol. Teniendo en cuenta que el cortisol bioactivo se acumula en el cabello en crecimiento y que el crecimiento promedio de cabello por mes es de 1 cm, se acepta que el HCC refleja la secreción de cortisol durante un período de 3 meses. Además, el HCC determinado a partir del cabello es una metodología no invasiva e indolora.

El uso de HCC como biomarcador en enfermedades oculares ya se ha utilizado previamente en estudios recientes (Lenk et al., 2017, 2019; van Haalen et al., 2020). En pacientes con coriorretinopatía serosa central activa (CSC) o queratocono, el análisis de HCC reveló valores elevados, lo que respalda la idea de que el cortisol puede ser una herramienta útil para monitorizar la actividad o progresión de la enfermedad (Lenk et al., 2017, 2019). Sin embargo, hasta donde sabemos, el HCC no se ha estudiado previamente en pacientes con RP.

¿Por qué es importante este estudio?

Los pacientes con RP a menudo describen variaciones o fluctuaciones en la visión tras episodios de estrés o enfermedad. Estudios previos ya han demostrado que la visión en pacientes con RP mejora parcialmente cuando se alivia el estrés psicológico (Kiser y Dagnelie, 2008).

En el estudio actual, se investiga si el cortisol

El uso de las concentraciones de cortisol en el cabello (HCC) como biomarcador en enfermedades oculares ya se ha utilizado previamente, pero no en pacientes con retinosis pigmentaria hasta ahora

en cabello puede ser un biomarcador fiable para identificar a los pacientes con altos niveles de estrés y con mayor riesgo de fluctuaciones o pérdida de visión. Los autores evaluaron el HCC en una cohorte de pacientes con RP, comparando sus valores con un grupo de control. Además, investigamos la sospecha de relación entre los valores de cortisol, el grado de estado de ansiedad-estrés y los grados de severidad de la RP.

MATERIALES Y MÉTODOS

Diseño del estudio y participantes

Estudio observacional, donde se reclutaron pacientes con diagnóstico de RP de RECYL (Asociación de pacientes con RP de Castilla y León, España). Se formaron dos grupos. Uno con pacientes RP (n = 78) y otro con controles sanos (n = 148). Los participantes fueron examinados entre

enero de 2019 y junio de 2021 en el Departamento de Oftalmología del Hospital Clínico Universitario de Valladolid e Instituto de Oftalmobiología Aplicada (IOBA, Eye Institute) de la Universidad de Valladolid, España.

Los HCC se determinaron a partir de muestras de cabello de 3 cm recolectadas cerca del cuero cabelludo de pacientes con RP y controles sanos. Además, los pacientes con RP se clasificaron en grupos de gravedad de la enfermedad según la clasificación Smith et al., 2013 y su estado de ansiedad-estrés se analizó mediante el cuestionario del Inventario de Ansiedad Estado-Rasgo (STAI).

RESULTADOS

Características basales, estado de estrés y estado de ansiedad

Se incluyeron 78 pacientes con RP (47 (60,3%)

varones) y 148 controles sanos (70 (47,29%) varones). Los pacientes con RP tenían una media de $51,59 \pm 13,40$ años, y la edad de los participantes del grupo sano de $41,29 \pm 5,14$ años, siendo los pacientes con RP mayores que los controles ($p = 0,001$). En el momento de la evaluación, 52 (67%) de los pacientes tenían un RP severo (33 (63,5% hombres) y 19 (36,5%) mujeres) con una edad media de $53,83 \pm 13,17$ años, y 26 (33%) una grado leve-moderado (14 (53,8%) hombres) y 12 (46,2%) mujeres) con una edad media de $47,12 \pm 12,94$ años. Los pacientes con mayor grado de severidad de RP tendieron a ser de mayor edad ($p = 0,036$) lo cual concuerda con la literatura debido a la cronicidad de la enfermedad. La edad media en el grupo leve-moderado fue de $47,1 \pm 12,9$ y en el grupo grave de $53,8 \pm 13,1$ ($p = 0,036$). El 23,1% de los pacientes con RP ($n = 18$) mostró estado de ansiedad alta ("STAI-status 29-39"), 58 pacientes (74,35%) estado de ansiedad severa ("STAI-status >40"), y solo el 2,55% ($n = 2$) tuvo puntuación normal. Los pacientes con RP severo y leve-moderado ($n = 38$ y 20 , respectivamente) no mostraron diferencias significativas cuando se compararon sus puntajes de ansiedad percibida.

Características clínicas basales de los pacientes con RP

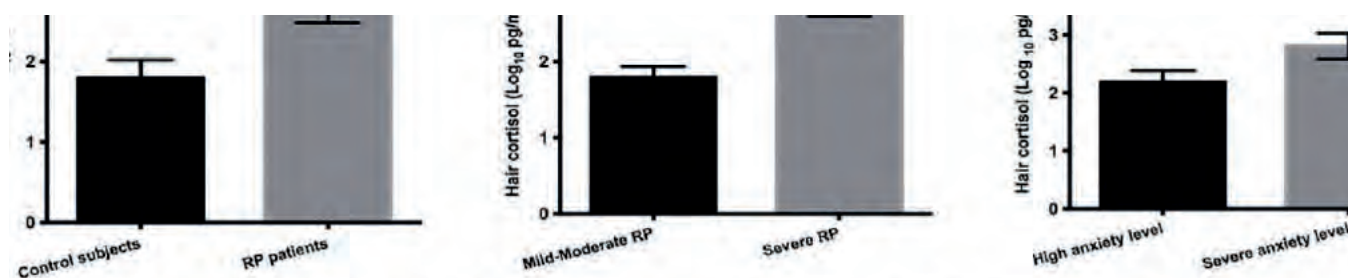
La agudeza visual media en la unidad LogMAR fue de 1,3 (rango 0,22-NLP) en pacientes con RP grave y de 0,29 (rango - 0,08-1,12) en pacientes con RP leve-moderada ($p < 0,001$). Se registraron campos visuales Humphrey SITA fast 24-2 en 73 de 78 pacientes. La perimetría no pudo ser completada por 14 sujetos con visión PL, que no pudieron identificar ningún estímulo. La DM media en pacientes con RP grave fue de 30,07 dB (rango 33,44 a 22,52 dB) y 23,14 dB (rango de 31,31 a 5,0 dB) en pacientes con RP leve a moderada ($p < 0,001$). Se realizaron exploraciones de OCT en 70 pacientes que revelaron un grosor medio de la retina completa en la fóvea de 223,87 μm (rango 95,6–287,5 μm) y un ORT medio en la fóvea de 150,7 μm (rango 65,9–197,3 μm) en pacientes con RP grave y 179,4 μm (rango 87,5–246,5 μm) en pacientes con RP leve-moderada ($p < 0,001$). No se pudieron realizar exploraciones OCT en 8 sujetos

con visión PL y nistagmo. Hubo una buena correlación entre el aspecto clínico (graduado de leve a grave en una escala de 0 a 4 puntos) y cada una de las medidas cuantitativas de la gravedad de la enfermedad; BCVA (0,54, $p < 0,001$), MD (0,63, $p = 0,001$) y ORT (0,70, $p = 0,04$).

Concentraciones de cortisol en el cabello (HCC)

La recolección de cabello del cuero cabelludo se logró en 70 pacientes. Dado que hubo una diferencia de edad significativa entre los dos grupos (pacientes RP y controles), el estudio HCC se ajustó por edad. Antes del ajuste por edad, los resultados de HCC fueron $2,42 \pm 0,12$ en pacientes con RP y $1,79 \pm 0,21$ en controles ($p < 0,001$); $2,91 \pm 0,19$ en pacientes con RP grave y $2,23 \pm 1,11$ en leve moderado ($p < 0,001$); y $2,74 \pm 0,27$ en pacientes muy estresados vs. $2,39 \pm 0,21$ en pacientes muy estresados ($p < 0,001$). Como se mencionó, HCC no se distribuyó normalmente, por lo que se realizó una transformación logarítmica en todos los valores para los análisis estadísticos. La media $\pm$ DS en HCC fue de $2,62 \pm 0,14$ Log10 pg/mg en pacientes y $1,99 \pm 0,23$ Log10 pg/mg en controles ($p < 0,001$) y varió de 2,56 a 2,68 Log10 pg/mg en pacientes con RP y de 1,93 a 2,06 Log10 pg/mg en controles sanos.

El HCC también fue mayor en pacientes con RP en estadio avanzado, $2,71 \pm 0,12$ Log10 pg/mg, que en pacientes con grado moderado leve $2,43 \pm 1,17$ Log10 pg/mg ($p < 0,011$). La media de HCC en pacientes con RP y estrés-ansiedad grave fue de $2,70 \pm 0,24$ Log10 pg/mg y de $2,49 \pm 0,19$ Log10 pg/mg en el grupo de RP leve-moderada ($p = 0,001$). Asimismo, la media de HCC-log en pacientes masculinos con RP fue de $2,67 \pm 0,26$ Log10 pg/mg y de $2,58 \pm 0,21$ Log10 pg/mg en pacientes femeninas. Además, después de la corrección por edad, no se encontraron diferencias significativas en HCC entre pacientes masculinos y femeninos con RP ($p = 0,163$). Además, no se encontró una asociación lineal entre la edad y el registro de HCC en nuestro grupo de muestra de pacientes con RP ($p = 0,401$; $r = 0,096$). No se encontraron diferencias en los factores de confusión relacionados con el estilo de vida (tabaquismo, situación laboral o



Media $\pm$ DE Log-transformed HCC y diferencias entre grupos. A) El HCC fue significativamente mayor en pacientes con RP $2,62 \pm 0,14$ Log₁₀ pg/mg que en los controles $1,99$ ng ($p < 0,001$). B) Los pacientes con RP con un grado de enfermedad grave también tenían concentraciones superiores que los de grado leve-moderado (RP grave: $2,71 \pm 1,17$ pg/mg; RP leve-moderada: $2,43 \pm 1,17$ Log₁₀ pg/mg; $p = 0,011$). C) También existieron diferencias estadísticas y clínicas entre los niveles de ansiedad, el grupo grave obtuvo $2,71 \pm 0,19$ Log₁₀ pg/mg vs. $2,49 \pm 0,19$ Log₁₀ pg/mg del grupo de ansiedad alta ($p = 0,001$).

ejercicio físico) entre los grupos ($p > 0,05$).

DISCUSIÓN Y POSIBLES HIPÓTESIS

Este estudio tuvo como objetivo evaluar la relación entre el estrés crónico, la ansiedad y los niveles de cortisol y reveló que los HCC en pacientes con RP eran significativamente diferentes en comparación con los controles sanos. Además, se encontraron diferencias en HCC en pacientes con RP en relación con sus diferentes grados de severidad y estado de ansiedad. Por lo tanto, sugerimos que HCC puede ser útil para monitorizar la ansiedad y el estrés y podría ser una herramienta sensible para identificar pacientes con mayor riesgo de estrés y, por lo tanto, más riesgo de sufrir fluctuaciones en su visión. Hasta donde sabemos, este es el primer estudio que evalúa el HCC, el estado de ansiedad y el grado de gravedad de la enfermedad en una cohorte de pacientes con RP. Las fluctuaciones de la función visual en pacientes con RP se han investigado previamente, enfocándose en una o múltiples medidas de su BCVA, campo visual y/o pruebas electrofisiológicas, y cómo varían con el tiempo (Ava K Bittner et al., 2011; Holopigian et al. 1996). Dentro de los pacientes con RP, la visión tiende a empeorar a medida que avanza la enfermedad y se espera que la gravedad de la RP sea mayor en los pacientes mayores, debido a la naturaleza crónica de la enfermedad. Sin embargo, se ha demostrado una alta variabilidad de la visión en la RP en comparación con otras enfermedades que amenazan la visión, con grandes diferencias en la tasa de cambio de las medidas (Ava K Bittner et al., 2011; Holopigian et al., 1996).

Aunque la razón de estas fluctuaciones aún no se ha desvelado por completo, el estrés percibido podría estar involucrado en su patogenia. La pérdida progresiva de la visión en la RP no solo contribuye a la ansiedad, el estrés y los estados psicológicos negativos, sino que la incertidumbre asociada con las fluctuaciones diarias de la visión también puede agravar la situación y no debe descartarse.

Los pacientes con RP han reportado en otros estudios que el estrés empeora su visión e incluso han descrito episodios de pérdida aguda de la visión relacionados con el estrés (Heckenlively et al., 1988). Además, una mayor frecuencia de síntomas desagradables como la fotopsia, que parece ocurrir con mayor frecuencia en casos avanzados, también se ha relacionado con el estado de ansiedad en pacientes con RP (Bittner et al., 2012). Además, se ha informado que las variaciones en la visión mejoran parcialmente cuando se alivia el estrés (Ava K. Bittner et al., 2011).

La relevancia para medir el estrés y la ansiedad en los pacientes con RP radica en la hipótesis de que podrían estar, al menos en parte, implicados en las fluctuaciones de la función visual que padecen, basándose, principalmente, en dos consideraciones. En primer lugar, en los pacientes con RP, se ha publicado que su disminución de la visión puede ocurrir en un momento de estrés mental alto o prolongado (o poco tiempo después de eso). De hecho, el estrés psicosomático ya se ha relacionado con otras condiciones de pérdida de visión, como el glaucoma, la degeneración macular relacionada con la edad (AMD) o la miopía (Sabel et al., 2018). Además, investigaciones previas han suge-

rido que el aumento de los estados psicosociales negativos puede resultar en un estado cognitivo atencional ineficiente, lo que conduce a una capacidad más reducida para procesar y reaccionar a la información visual y, por lo tanto, una mayor variabilidad en las pruebas de visión (Ava K. Bittner et al. 2011; Rowe et al., 2007).

La creciente dificultad en las tareas de la vida diaria asociada a la naturaleza incapacitante de la RP y la falta de una terapia eficaz puede conducir a un continuo malestar psicológico en los pacientes a lo largo de su vida, muchos de los cuales son jóvenes cuando son diagnosticados, y coinciden con estas dificultades (O'Neal y Luther, 2021; Verbakel et al., 2018). Esto concuerda con los resultados de nuestro estudio, ya que aquellos pacientes con enfermedad más grave obtuvieron puntuaciones más altas de ansiedad y estrés.

En segundo lugar, las respuestas biológicas al estrés consisten en una cadena sostenida de liberación de hormonas como el cortisol durante períodos de meses. Si bien la RP es un trastorno retiniano hereditario vinculado a mutaciones genéticas, es posible que factores adicionales, como el estrés o la ansiedad, puedan influir en su manifestación (Weleber y Gregory-Evans, 2005; Yang et al., 2018). En este contexto, se han estudiado clínica y experimentalmente otros biomarcadores sistémicos de estrés en pacientes con RP, como oxidantes

La pérdida progresiva de la visión en la RP no solo contribuye a la ansiedad, el estrés y los estados psicológicos negativos, sino que la incertidumbre asociada con las fluctuaciones diarias de la visión también puede agravar la situación y no debe descartarse

séricos y moléculas antioxidantes (Ishizu et al., 2019) y marcadores inflamatorios (Murakami et al., 2018; Noailles et al. 2018; Okita et al., 2020). En consecuencia, el aumento de los niveles de la hormona del estrés a nivel tisular podría conducir a alteraciones específicas en la coroides y la retina secundaria a problemas de autorregulación vascular (como reducción del flujo sanguíneo ocular (OBF)), aumento de la contractilidad vascular, inhibición de la angiogénesis y aumento de la activación plaquetaria con consecuencias a nivel bioquímico y fisiológico (Sabel et al., 2018). Por ejemplo, en condiciones de estrés y en casos de defectos de barrera, la endotelina-1 (ET-1), al igual que en otros tejidos, podría acceder a los vasos de la retina y la coroides provocando una vasoconstricción y una cierta reducción de la OBF (Dallinger et al., 2000; Flammer et al., 2001, 2013; Konieczka et al., 2014; Strenn et al., 1998). Aunque en pacientes con RP, la OBF ya está reducida en el tejido atrófico, debido a una menor demanda de aporte y remodelación vascular (Cuenca et al., 2014; Jones et al., 2016), un estado

de estrés sostenido podría mejorar la reducción de la OBF contribuyendo a la degeneración de la retina (Konieczka et al., 2012, 2016).

Aunque el mecanismo patológico exacto que subyace a esta asociación debe investigarse más a fondo, estos hallazgos indican que el estrés bio-

lógico crónico, medido por el HCC, podría estar relacionado con las fluctuaciones visuales en los pacientes con RP. El HCC es una técnica no invasiva e indolora que ofrece ventajas no solo para los pacientes, sino también para los investigadores. Además, las muestras de cabello hacen posible estudiar un período deseado mediante el análisis de la porción coincidente de la muestra de cabello sin visitas repetidas a los pacientes.

La edad y el sexo se han presentado como cofundadores en el análisis de HCC debido a las diferencias entre sexos y la secreción inconstante de cortisol durante toda la vida (Stalder et al., 2012; Staufenbiel et al., 2013). Además, se ha propuesto que el HCC podría verse influido por ciertos factores de confusión relacionados con el estilo de vida (tabaquismo, índice de masa corporal, situación laboral, tintes para el cabello o ejercicio físico), aunque los resultados bibliográficos son mixtos y contradictorios (Dettenborn et al., 2012; Stalder et al., 2012). No obstante, se realizó un análisis post-hoc para estudiar si influyeron o no en nuestros resultados y ninguno de ellos influyó positivamente. Los anticonceptivos orales también han mostrado alteraciones del HCC en algunos estudios, para evitar este efecto se consideró su uso como criterio de exclusión (Manenschijn et al., 2013; Stalder et al., 2012).

Las limitaciones de este estudio incluyen el pequeño tamaño de la muestra (la prevalencia de RP es baja, es una enfermedad rara) y el carácter observacional, lo que no permite sacar conclusiones absolutas sobre ninguna relación causal.

Dado que nuestra población de pacientes consistía principalmente en pacientes con RP avanzada, los pacientes con RP leve están subrepresentados. Otra limitación fue que faltaban los datos de IMC y tintes para el cabello del grupo control, sin embargo, esto no tuvo efecto en la interpretación de los resultados en el grupo RP. Además, según la literatura, no existe acuerdo sobre si el IMC es un predictor de una mayor concentración de cortisol en el cabello o sobre la influencia de los tintes para el cabello en los resultados del HCC (Abdulateef, 2021; Kristensen et al., 2017). Una limitación general en los estudios que aplican el método HCC es que las personas con una longitud de cabello

insuficiente se excluyen del análisis. Esta limitación podría tener algún impacto en los pacientes con RP calvos. La RP es genéticamente heterogénea, lo que conduce a una gran heterogeneidad de fenotipo, edad de inicio, progresión y gravedad de la enfermedad. Esto pone de manifiesto una limitación de nuestros hallazgos. Se requieren estudios con mayor número de pacientes.

Colaboración con RCYL

Es importante señalar que este estudio se realizó en colaboración con RECYL, una asociación para pacientes con baja visión. Consideramos que el trabajo conjunto de científicos biomédicos y asociaciones de pacientes es crucial para el éxito de la investigación y la mejora de la calidad de vida de los pacientes, especialmente en enfermedades raras como la RP.

En conclusión, según los resultados de este estudio, el HCC como medida clínica para la exposición al cortisol a largo plazo en pacientes con RP está elevado en comparación con los controles. Además, se encontraron diferencias entre diferentes grados de enfermedad de RP y estados de ansiedad. Podemos plantear la hipótesis de que el HCC parece ser una nueva herramienta prometedora para identificar a los pacientes con RP en riesgo de pérdida de visión. Se requiere más investigación para desentrañar el papel del eje del estrés y los niveles de cortisol en las fluctuaciones de la visión y la progresión de la enfermedad de RP.

Financiación

Este estudio ha sido financiado por subvenciones de la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León (GRS, 1932/ España A/19) (PID2020-114585RA- y del Ministerio de Ciencia I00). e Innovación del Gobierno de España.

Agradecimientos

Agradecemos a los pacientes de RECYL y sujetos sanos por su participación en el estudio y a ERN-EYE por su apoyo.

Los datos complementarios de este artículo se pueden encontrar en el siguiente link <https://doi.org/10.1016/j.exer.2022.109019>.

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



oj con la CIENCIA

Ojo por ojo

El trasplante de riñón o de hígado salva la vida a miles de personas en España cada año. Hay otros trasplantes más complicados y menos comunes: pulmón, corazón, intestino, páncreas o piel. Pero ¿y el ojo?

Un reflejo casi instantáneo cuando alguien recibe la noticia de que una parte de su cuerpo no está funcionando todo lo bien que debería es explorar opciones para suplir de manera duradera lo que “está roto”. Algo así como lo que hacemos en nuestro día a día “Si la

tele no funciona, ¡habrá que cambiarla! Porque sin tele no podemos estar”. ¡Ojalá fuese tan fácil! Si nuestro riñón deja de servirnos, se nos puede trasplantar el riñón de otra persona.

También sabemos reemplazar el hígado. El trasplante de estos dos órganos salva la vida

a miles de personas en España cada año. Otros trasplantes son más complicados de realizar y menos comunes, aunque quizás hayas oído hablar de personas que tienen un pulmón o un corazón que antes le servía a otra persona, o incluso trasplantes de piel, intestino o de páncreas. Pero ¿y el ojo? ¿Si no veo bien, puedo pedir que me pongan el ojo de otra persona para ver mejor?

Lamentablemente (aún) no podemos hacer estos trasplantes, pero hablaremos de cuándo nos dimos cuenta de que usar partes de una persona en otra no era una locura y también sobre el ojo: lo que lo hace especial y qué parte sí podemos aprovechar de él.

Reemplazar la pieza defectuosa: La leyenda de la pierna del moro

Aunque el primer trasplante, como veremos más adelante, no se produjo hasta hace relativamente poco, casi 2.000 años antes se describió el primer trasplante realizado, de acuerdo a este milagro, con éxito. Cuenta la leyenda que el diácono de la basílica de los santos en Roma se hallaba al borde de la muerte. Era común en la época, debido a la falta de controles de calidad en la alimentación y a que no sabían qué era la higiene, auto-envenenarse accidentalmente mientras comían alimentos en mal estado. En este caso, se cree que el diácono se había envenenado y había desarrollado ergotismo, provocándole una falta de riego mortal en una de sus piernas.

Hoy en día hay muchas opciones a tu disposición para atajar un problema como este, pero en el siglo III d.C, había poca cosa que hacer más que recurrir a la medicina tradicional: aplicar ungüentos que no servían para nada y darte alguna infusión de hierbas exóticas que tampoco te iban a ayudar, pero al menos estaban buenas. El diácono iba a morir a no ser que ocurriese un milagro, para el que rezaba y rezaba. Una noche, tras su rezo implorando ayuda, se quedó durmiendo y recibió la visita de San Cosme y San Damián. Éstos no venían simplemente de visita, sino que venían preparados para la acción. Portaban un cuchillo, ciertos ungüentos y llevaban puesta una túnica roja. Empezaron a cortar la pierna (sin anestesia y sin esterilización de materiales, que



San Cosme y San Damián en plena operación.

todavía tardaron varios cientos de años en aparecer) y decidieron reemplazar esta pierna amputada por una pierna de un soldado que había sido enterrado horas antes en un cementerio. Según la leyenda, el diácono despertó de su sueño sintiéndose mucho mejor y, al levantar las sábanas, se encontró que en lugar de su pierna enferma estaba enganchada a él “la pierna de un moro”. ¡Milagro! Gracias a esta historia, podemos aprender dos cosas: primero podemos entender por qué San Cosme y San Damián son los patrones de los cirujanos y, segundo, que el interés por reemplazar partes defectuosas de nuestro cuerpo viene de hace muchos siglos.

Primer trasplante sin milagros

Hubo que esperar más de 1.500 años y muchos intentos fallidos para que los científicos y médicos diesen con las claves para que este tipo de operaciones funcionase. En estos 1.500 años que transcurrieron entre ambos acontecimientos, se descubrió la anestesia para poder operar sin dolor, se descubrieron los gérmenes y cómo protegerse de ellos, se descubrió qué determina la compatibilidad o el rechazo entre dos personas y se encontraron fármacos que podrían reducir la actividad del sistema inmune de las personas.



Imagen de los felices gemelos, donante y receptor del primer trasplante exitoso de la historia.

Todo eso, y lo aprendido en muchos intentos anteriores que, como mucho, habían podido proporcionar al trasplantado unas pocas semanas de vida, culminó el 23 de diciembre de 1954. Ese día, un equipo de un hospital de Boston, en Estados Unidos, obró el milagro navideño. Consiguieron trasplantar un riñón a un chico que lo necesitaba desesperadamente, dándole ocho largos años de vida adicionales. Este trasplante se había podido dar porque el donante era su gemelo idéntico, por lo que los médicos sabían que no había incompatibilidad entre ellos, lo cual había hecho fallar todos los intentos anteriores. Desde ese año, se ha progresado mucho en reducir el rechazo de órganos.

¿Por qué rechazamos un órgano?

El sistema inmunitario, del que hemos hablado muchas veces en esta revista, se encarga de defendernos contra los agentes externos o dañinos. Tiene que ser capaz de realizar esta tarea sin afectar al funcionamiento normal de nuestro cuerpo por lo que nuestras células inmunes se vuelven expertas en distinguir lo que es nuestro de lo que no lo es. No es para menos, ya que nuestro sistema inmune también tiene la difícil tarea

de detectar y eliminar nuestras propias células cuando estas funcionan bien. Este balance entre atacar lo que no es nuestro (o lo que funciona mal) y dejar intacto lo que sí lo es, se denomina tolerancia inmunológica.

Para que esto pueda ocurrir, todas y cada una de nuestras células está recubierta con pequeños carteles o etiquetas que las células inmunes van a leer para decidir qué hacer con ellas. Las etiquetas más famosas son las que conocemos como grupos sanguíneos. Imaginemos que tu sangre es O+ y, por error, se intenta hacerte una transfusión con sangre del grupo B+. Tu cuerpo reconocerá el antígeno "B" presente en esta sangre como algo extraño y lo atacará muy fuertemente, pudiendo causar incluso la muerte. Por eso una persona del grupo O, sólo puede recibir sangre del grupo O.

Esto que pasa con los grupos sanguíneos y con lo que estamos muy familiarizados, se produce también con los órganos, pero entran en juego otros muchos "carteles" mucho menos conocidos que los de los grupos sanguíneos. La etiqueta más conocida (después de los que conocemos por la sangre) se llama HLA, también llamada complejo mayor de histocompatibilidad, pero hay decenas de etiquetas o carteles presentes en estas células que son usados para determinar si tus células inmunes acaban o no con las células injertadas. Para que un trasplante se pueda producir, tienen que coincidir entre donante y receptor cuantos más carteles de este tipo mejor. Esto hace que encontrar un donante no sea tarea sencilla y que, a veces, sea imposible encontrar un donante lo suficientemente compatible. Como, a no ser que tengas un gemelo idéntico, es imposible encontrar un órgano de alguien que sea exactamente igual que tú, se requiere una cantidad mínima de similitudes genéticas a partir de la cual merece la pena intentar el trasplante. Además, las personas trasplantadas deberán tomar medicación que reduzca la actividad de su sistema inmune para intentar evitar este rechazo.

Bueno, ¿y el ¿ojo? ¿por qué no?

Un trasplante de órgano no es sencillo, por eso, hubo que esperar casi hasta el siglo XXI para con-



El sistema inmune patrulla nuestro cuerpo localizando todo lo que nos es ajeno. Su capacidad para saber contra qué reaccionar y contra qué no, determina nuestra salud y nuestra capacidad o no de recibir un órgano.

seguirlos hacer de manera relativamente rutinaria, pero hay órganos.... y órganos. El ojo es un órgano extremadamente complejo y que tiene muchos componentes muy importantes para su función. En la retina, se encuentran los conos y los bastones, que permiten captar la información visual, y muchas enfermedades suelen afectar o bien a los conos o a los bastones (o los dos a la vez). Pero tan importante es poder recabar esta información mediante conos y bastones cómo transmitirla.

El ojo está conectado al cerebro por una gran red de cableado nervioso llamado nervio óptico. Por este nervio óptico viaja toda la información que nuestras células de la retina capturan y que nos permiten ver. Sin este nervio, la captura de información visual no sirve para nada, ya que no hay visión. Y aquí viene el verdadero problema de los trasplantes de ojo. Somos muy buenos conectando flujo sanguíneo, pero no tenemos (todavía) la capacidad de reconectar nerviosamente el ojo al cerebro, por lo que un trasplante sería totalmente inútil. Es decir, una vez que cortas el cable, ya no puedes hacer nada, aunque se pudiera implantar el ojo en la órbita, el ojo no podría enviar señales al cerebro, sería meramente decorativo.

¡Ojo! Sí hay una parte trasplantable

Que todavía no se pueda trasplantar el ojo entero de una persona a otra no significa que no se pueda reemplazar ningún elemento. Conductos lagrimales, pestañas o párpados se han podido reemplazar en casos muy precisos.

Otro ejemplo de tejido trasplantable en el ojo es la córnea. La córnea es la parte transparente que recubre el ojo, lo protege y ayuda a enfocar objetos. Es algo así como una ventana, y por lo tanto es muy importante que sea transparente para permitir una buena visión. Cuando la córnea pierde esa capacidad de dejar pasar la luz, ya sea por cicatrices u otro tipo de problemas, existe la posibilidad de trasplantarla desde un donante que generosamente la puso a disposición del que la necesitase. Sería algo así como si las ventanas de tu casa fuesen opacas o tuviesen los cristales agrietados y decidieses cambiarlas.

¿Y en el futuro?

Si algo hemos aprendido con la medicina es que cada vez que hablamos de que algo no se puede hacer, se debe añadir la coletilla de "todavía". En la época de nuestros bisabuelos, un trasplante de riñón era casi ciencia ficción y ahora es un procedimiento muy accesible. El trabajo constante y lento pero seguro está llevándonos poco a poco a completar los plazos que podrían hacer esto posible. No os voy a mentir, trasplantar un ojo completo sigue siendo un objetivo bastante remoto, pero los avances en el campo de la regeneración nerviosa son cada vez más impresionantes.

Cada vez que leas una noticia que dice que se ha conseguido que ratones vuelvan a andar tras un accidente medular, cada vez que veas que se ha trasplantado un rostro completo a una persona y cada vez que leas que se ha conseguido regenerar nervios tras algún tipo de accidente, el trasplante de ojo estará un pasito más cerca. ¿Llegaremos a verlo nosotros?

ASOCIACIONES

Unidades de referencia y primeros tratamientos

La doctora Silvia Méndez explicó la colaboración existente entre los centros médicos, en beneficio de los pacientes de distrofias hereditarias de retina, permitiendo el control de los mismos, sea cual sea su lugar de procedencia



Asociación Aragonesa de Retina (AAR)

La Asociación Aragonesa de Retina ((AAR) organizó el pasado 1 de julio, en el Salón de Actos de CaixaFórum de Zaragoza, una charla impartida por el doctor Jaume Catalá Mora, adscrito al Hospital Sant Joan de Deu, de Barcelona y la doctora Silvia Méndez, del Hospital Universitario Miguel Sevet, de Zaragoza..

Sus exposiciones giraron, por un lado, en torno a la intervención quirúrgica realizada por el doctor y los resultados obtenidos con la innovadora terapia génica y que ha posibilitado una recuperación de visión de Noa, una niña de 14 años, que padece retinosis pigmentaria, siendo éste el primer caso en España.

Por otro lado, la doctora explicó la colaboración existente entre los dos centros médicos, en beneficio de los pacientes de distrofias hereditarias de retina, permitiendo el control de los mismos, sea cual sea su lugar de procedencia. Estos resulta-



Imagen de la charla sobre nuevas terapias.

dos abren las puertas a futuros avances en la lucha contra las distrofias hereditarias de retina. Asimismo, la paciente y su madre compartieron con las 150 personas asistentes su experiencia y sensaciones, al pasar de una importante pérdida de visión, a percibir obstáculos, como pueden ser los bordillos de las aceras y determinados objetos y niveles de letras, con las ayudas ópticas oportunas.

El acto finalizó con un interesantísimo turno de preguntas por parte de los asistentes. Hemos querido, con esta charla, dar a conocer, tanto los avances realizados, como el grado de cooperación entre centros y la esperanza y la importancia que supone apostar por la investigación en el ámbito que nos ocupa.

La vida en Casa Carretas

No sólo son los distintos espacios donde nos ubicamos las asociaciones municipales, sino el sentir de ser uno de los componentes de una gran familia



**Asociación
Aragonesa de
Retina (AAR)**

Adía de hoy, estamos integrados en la vida diaria de Casa Carretas. El lector se preguntará qué es Casa Carretas, pues bien, no sólo son los distintos espacios donde nos ubicamos las asociaciones municipales, sino el sentir de ser uno de los componentes de una gran familia. Es tal nuestra incorporación, que declinamos la invitación de nuestro Consistorio para ocupar un despacho en un nuevo centro habilitado también para asociaciones, ubicado en la Fiesta del Árbol, muy lejos de nuestros domicilios personales..

En este sitio estaríamos los antiguos integrantes del Centro de Asociaciones de Dr. Fleming, ubicado en un sitio privilegiado pero que tuvimos que abandonar, con gran pesar, al terminarse el acuerdo entre la Junta de Comunidades y el dueño.

En este nuevo enclave, la Casa Carretas, nuestros compañeros nos han abierto las puertas a la celebración de sus actividades, prueba de ello, resaltamos la invitación y posterior asistencia a la conferencia con motivo del programa del Día Mundial de la Diabetes, convocado por la Asociación de familias diabéticas de Albacete (ASFADI) en el salón de actos de Casa Carretas a las 18.00 horas, el pasado 8 de noviembre, impartida por el Dr. D. Juan Solera, médico de Atención Primaria, demostrándose con ello la excelente disposición del Coordinador del Centro, Presidente de ASFADI con respecto a nuestra asociación.

Asimismo, destacamos la excelente colaboración con el Excmo Ayuntamiento de Albacete, el cual en la figura de su alcalde, nos invitó al Foro de participación del 22 de noviembre a las 17.30, en la planta baja del Museo Municipal de Albacete, centrado en las políticas culturales en la ciudad y en el que debatimos con el Alcalde y los concejales, contándose con nuestra opinión y valorándose nuestra participación en la ciudad de Albacete.

Nuestra actividad es frenética y más al no poder contar con ayuda. Somos una asociación con escasos recursos, de ahí que no podamos contar con personal contratado. Desde que nos comunicaron que nuestro certificado digital caducaba, no hemos parado con los trámites. De hecho, lo solventamos el 18 de noviembre, última cita con Hacienda en el día del descanso ("Día de la Enseñanza") en el que nuestra Presidente dedicará una mañana a la asociación.

Un Ayuntamiento que se mueve

El Ayuntamiento de Albacete, a nivel asociativo, se mueve y prueba de ello es la nueva convocatoria el 4 de noviembre a las 18.00 horas, en Casa Carretas, sobre la Formación Gratuita en Protección de Datos, dirigida a todas las asociaciones municipales y organizado por la escuela de Participación del Ayuntamiento de Albacete y dirigida por el negociado técnico de Participación ciudadana.

Y como colofón del semestre, dando fe que nos movemos, destacamos el convenio realizado con el centro Vista Óptica Albacete, sito en Plaza Mayor 8 de nuestra capital, en el que se ofrece a asociados y familiares de primer grado unas condiciones especiales de compra. Esperamos que nuestros afectados y familias puedan encontrar allí condiciones ventajosas para su bolsillo, con una calidad excelente.

Luz azul y verde para visibilizar la Retinosis Pigmentaria

Nos gustaría que esta iniciativa se extendiera a todas las comunidades y a nivel internacional. Es necesario ponernos de acuerdo y elegir un color o colores para homogeneizar



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

La Asociación de Retinosis Pigmentaria Extremeña quiso celebrar el Día Mundial de la Retinosis Pigmentaria, el pasado 25 de septiembre, iluminando la fachada de Fuente del Maestre, donde se encuentra la sede de nuestro colectivo, de los colores azul y verde.

Nuestra patología no tiene un color en común para identificarla, nosotros decidimos estos colores de esperanza para dar visibilidad a este día. Para ello, mandamos una nota al alcalde de la ciudad para que nos tuviera en cuenta e iluminara la fachada del Ayuntamiento de estos colores. Agradecemos la iluminación y, además, tuvo el detalle de hacernos un escrito apoyándonos y dando a conocer nuestra patología.

Suena, interesa e importa

Fue una experiencia muy satisfactoria, porque lo difundimos por las redes, nos entrevistaron en emisoras de radio y fue una manera de hacer más visible la RP. Es verdad que entre tantos "Días de...", el Día de la RP y otras DHR, no es de los que más suena, interesa ni importa. En nuestra mano está que cada uno desde su situación haga todo lo posible para que suene, uniendo nuestras voces,



Fachada de Fuente de Maestre, iluminada de azul y verde

interese a los que lo necesitamos e importe, para que puedan ayudarnos.

Nos gustaría que esta iniciativa se hiciera extensiva no solo a nivel de donde se encuentra nuestra sede, sino a todas las comunidades, e incluso a nivel internacional. Para ello, sería necesario ponernos de acuerdo y elegir un color o colores para homogeneizar y así hacernos ver cada vez mejor.

Somos conscientes de que la celebración no se queda en un día determinado, debemos reivindicar y darnos a conocer todos los días del año.

INVESTIGAR, OBJETIVO PRINCIPAL

Nuestro objetivo principal es la investigación. Por ello, tenemos que pedir a autoridades sanitarias, establecimientos públicos y privados, administraciones, sociedad, etc... que aunque sea una patología minoritaria (enfermedad rara), existimos y necesitamos investigación, para que esta enfermedad tenga solución en un futuro no muy lejano.

La familia, lugar de apoyo

Una familia unida y con una buena gestión de las emociones podrá reconducir mejor la situación tras el diagnóstico



**Asociación Retina
Comunidad
Valenciana**

La familia, ese lugar seguro que puedo tener o esa pesadilla, cada familia es un mundo, un maravilloso mundo lleno de matices. En cada familia, existen distintos patrones de relación, algunos más saludables y otros más rígidos o inflexibles. Si estoy en una familia muy aglutinada en la que no hay espacio para lo individual, la vivencia de un diagnóstico como la Retinosis Pigmentaria será vivido con mucha angustia por todos sus miembros. A diferencia de una familia más desligada o distante, en la cual alguno de los familiares directos puede tomarlo incluso con cierta frialdad o despreocupación, dicho diagnóstico.

Todo ello, va a afectar a cómo la persona vive su proceso de enfermedad, así como la adaptación de una nueva situación de discapacidad visual. Existen familias muy acogedoras y normalizadoras, en las que la persona podrá manifestar sus miedos y preocupaciones. En cambio, en las familias que lo viven con mucha intensidad, la persona afectada puede incluso optar por no hablarlo, ya que se siente abrumada por tanto sufrimiento (es cuando la persona piensa “No quiero que se preocupen tanto por mí”).

Evidentemente, afecta mucho el ciclo vital en el que se encuentre la persona a la hora de su diagnóstico. No es lo mismo en un niño o en un adolescente, en una persona en edad laboral, o en el momento vital de ser padres, o en la jubilación. Al igual que lo supone para la persona, para



Dos personas se comunican con otras dos mediante señales en las manos

su familia se trata de un golpe significativo en la dinámica familiar, en las proyecciones futuras y en la propia percepción de la persona que la padece. Tanto el apoyo cualitativo (calidad de apoyo percibido) como el cuantitativo (cantidad de apoyo recibido), se encuentran relacionados con mejores niveles de bienestar y menor sintomatología depresiva.

Por tanto, podemos predecir que una familia unida y con una buena gestión de las emociones podrá reconducir mejor la situación familiar tras el diagnóstico, dando el apoyo necesario a la persona afectada, pero respetando sus tiempos y sin sobreproteger, escuchando las necesidades de la persona con baja visión.

**Esther López.
Psicóloga de Retina CV.
Provincia Alicante
Terapeuta Familiar Sistémica**

Redes de referencia para pacientes comprometidos

El presidente de Retina Madrid y Onero reclama una mayor implicación de pacientes, profesionales y Administraciones para avanzar hacia futuros tratamientos para las patologías raras oculares



Asociación Retina Madrid (ARM) y Fundación Retina España

Madrid albergó el I Foro Social de la Discapacidad Visual el pasado mes de octubre, organizado por un grupo promotor de varias entidades y donde fue protagonista el presidente de la Fundación Retina España y Retina Madrid, Raúl Gualbert.

El evento se desarrolló en dos jornadas. La primera tuvo lugar en la sala 'Clara Campoamor' del Congreso de los Diputados. La segunda sesión fue en la Casa de Asturias.

El presidente de Retina Madrid prácticamente estrenaba en público su condición de nuevo presidente del Observatorio Nacional de Enfermedades Raras (Onero) y lanzó dos mensajes claros en su ponencia.

Por un lado, resaltó que los pacientes afectados por distrofias hereditarias de retina y otras patologías de la visión tienen un papel protagonista en el camino de la investigación hacia futuros tratamientos. En este sentido, reclamó un mayor compromiso por parte de los afectados, quienes con poco, pueden contribuir a importantes avances científicos y sociales. Basta con que se inscriban y aporten los datos de sus enfermedades en el

Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III de la capital. Lo pueden tramitar a través de Onero. "Necesitamos pacientes comprometidos y sin miedo", resaltó Gualbert.

De este modo, mediante la recopilación de datos se puede aportar a los científicos una visión más amplia y global de estas patologías, así como incrementar de manera notable la oferta de pacientes susceptibles de participar en ensayos clínicos de ámbito nacional e internacional.

Precisamente, en este aspecto se centró la segunda reivindicación de Raúl Gilabert, quien reclamó de las Administraciones un mayor esfuerzo y compromiso en la extensión de la red de referencia europea del ojo, mediante la creación e incorporación de más Centros, Servicios y Unidades de Referencia de nuestro país. El presidente de Retina Madrid considera que en España hay más complejos sanitarios con investigadores y especialistas de primer nivel que podrían integrarse perfectamente en esta red, lo que supondría un gran beneficio para los propios profesionales, mediante el intercambio de información, experiencias y resultados, pero sobre todo para los pacientes, dado que favorecería el avance de las investigaciones y una atención más cercana y especializada para los afectados.

Para Gilabert es clave esta suma de esfuerzos entre colectivos de pacientes, profesionales y Administración para avanzar hacia un mejor diagnóstico y pronóstico de estas enfermedades raras oculares y, en especial, hacia futuros tratamientos.



Foto de la clausura del I Congreso Internacional Retina Murcia

Pacientes de peso

Los afectados reclaman más protagonismo en decisiones sobre investigación de las enfermedades raras oculares durante el Congreso Retina Murcia



Asociación Retina Murcia

La Región de Murcia impulsa el conocimiento de las nuevas terapias para las enfermedades raras oculares, gracias a eventos como el I Congreso Internacional Retina Murcia, celebrado el pasado mes de octubre. Así lo destacaron las autoridades que intervinieron en la inauguración del evento, entre los que estuvieron el director del Hospital Morales Meseguer, Andrés Carrillo; la vicerrectora de la UMU, Paloma Sobrado; la concejala de Salud del Ayuntamiento de Murcia, Esther Nevado; y el director general de Planificación de la consejería de Salud, Jesús Cañavate. El representante de la Comunidad añadió que también somos líderes en la Región en el diagnóstico de estas patologías de la retina, así como del resto de enfermedades raras. La ponencia que abrió el Congreso fue la del profesor de Ciencias Oftalmológicas y de la Visión de la Universidad de Alberta en Canadá, Ian McDonald. Tras la inauguración, se desarrolló la primera mesa del congreso, que abordó la situación de las alianzas internacionales. La primera persona en intervenir fue la CEO de Retina Internacional, Avril Daily.

Por su parte, el presidente de Retina Internacional, Franz Badura, indicó que las distrofias de retina no son cosa de un solo gen. "Hay 300 y queda mucho por hacer", subrayó. También intervino la presidenta del Consejo de la Juventud de Retina Internacional, Marina Leite. La segunda mesa trató sobre el abordaje de los problemas del ojo y la inauguró el presidente de la fundación de lucha contra la ceguera de Estados Unidos, Jason Menzo. Seguidamente, Helene Dollfus, responsable de la red europea del ojo destacó que en Europa hay 60 hospitales que trabajan en esta red de los que siete son españoles. El doctor Gregory Gauvain, del Instituto de la Visión de París habló de una terapia gracias a la cual han conseguido una agudeza visual superior a lo que se considera como ceguera legal. Por último, la doctora Mariya Moosajee animó a todos aquellos que aún no dispongan de un estudio genético a que se lo hagan lo antes posible.

La segunda jornada del Congreso Retina Murcia se centró en reivindicar el papel de los pacientes, tanto en las decisiones sobre las investigaciones, como en la creación de registros de afectados. La representante del Instituto de Salud Carlos III, Eva Bermejo, fue la encargada de inaugurar la sesión y explicó el funcionamiento del registro de pacientes de esta institución. El doctor Marcos Timón, de la Agencia Española del Medicamento, coincidió en que la opinión de los pa-

cientes debe tenerse en cuenta a la hora de facilitar los accesos en los tratamientos.

“Nada sobre nosotros sin nosotros”

La segunda mesa abordó la actualidad de la retina en Iberoamérica. La doctora Marcela Ciccioli, de Argentina, remarcó que los pacientes y sus familias tienen que ser parte de las decisiones en investigación. A este respecto, la doctora Marta Lucía Tamayo, genetista de Colombia, agregó que las personas con discapacidad visual deben conocer sus derechos, mejorar su autoestima y liderar su vida. “Nada sobre nosotros sin nosotros. Que cuenten con la opinión de la población en aquello que nos afecta”, apuntó. El doctor Miguel Flores Bellvet, del Departamento de Oftalmología de la Facultad de Medicina de la Universidad de Colorado en Estados Unidos, habló de las investigaciones sobre Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

Esta segunda jornada prosiguió con la exposición de la labor que hacen las asociaciones en países iberoamericanos. La joven Marina Leite, representó a Brasil, mientras que Joana de Melo acudió en nombre de Portugal y Andrés Mayor habló como presidente de Retina Iberoamérica. Todos reclamaron más recursos para los investigadores. Y se cerró con la presentación del libro ‘La retina de los vertebrados, de Santiago Ramón y Cajal’ reeditado en español por el catedrático de la Universidad de Alicante, Nicolás Cuenca.

La tercera y última jornada cerró el congreso con los prometedores avances en los ensayos clínicos de distintos equipos de investigación en España, como el de la doctora Regina Rodrigo, en el Centro Príncipe

Felipe de Valencia; el del doctor Diego García Ayuso, en la Universidad de Murcia; o el catedrático de la Universidad de Castilla-La Mancha, José María Ruiz Moreno. Los testimonios de esperanza de tres pacientes cerraron el evento. Juan José Rodríguez explicó su experiencia tras ser tratado de su Neuropatía Óptica de Leber con un nuevo fármaco que aún no se ha autorizado en España. Yolanda García comentó cómo le va con sus gafas Retiplus. El momento más emotivo fue cuando Uxo Eusebio y su hermana Nekane narraron cómo se vivió en su familia la pérdida de visión de Uxo y, la recuperación después de ser tratada de su Amaurosis Congénita de Leber con Luxturna.

Las farmacéuticas Novartis, Alexion, Gensight, Roche y Pfizer y el Colegio Oficial de Ópticos-Optometristas de la Región de Murcia han apostado y hecho posible el I Congreso Internacional Retina Murcia. También acudieron al evento la directora general de Personas con Discapacidad, Conchita Ruiz Caballero; la presidenta del Colegio de Ópticos, Ester Mainar; la presidenta del Colegio de Farmacéuticos, Paula Paya; el presidente de FEDER y del Colegio de Trabajo Social, Juan Carrión; el representante de la Clínica Universitaria de Visión Integral de la UMU, Joaquín Sánchez Onteniente; y el jefe de servicio del hospital Morales Meseguer, José Javier García Medina, entre otros. También nos acompañó e responsable del Grupo de Investigación de Biomedicina Molecular, Celular y Genómica del Instituto La Fe de Valencia, José María Millán. Y durante el evento, también se presentó el complemento nutricional Retiprotek, así como el funcionamiento del sistema Retiplus.

Mirando al presente y al futuro

Canarias celebra su 30 aniversario con una jornada sobre la actualidad de las DHR



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

Paraninfo de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria acogió el pasado 15 de diciembre la Jornada: ‘Distrofias hereditarias de la retina: presente y futuro’ coincidiendo con



Lluís Serra, el doctor Masías y Germán López.

la celebración del 30 aniversario de la Asociación de afectados por retinosis pigmentaria de la Comunidad Canaria(AARPCC). (Este proyecto ha sido financiado a cargo de los fondos para las estrategias 2022 del Ministerio de Sanidad). La inauguración de la Jornada corrió a cargo del Rector de la Universidad de las Palmas de Gran Canaria(ULPGC), Lluís Serra; José Antonio López, Delegado territorial de la ONCE en Canarias (que excusó su asistencia) ;, Bernardo Macías, Director del Área de Salud de Gran Canaria del Servicio Canario de Salud y Germán López; presidente de la AARPCC. Para abrir la jornada y antes de comenzar con las ponencias previstas en el programa, se emitió un video donde se hacía un resumen de las actividades más destacadas del trabajo llevado a cabo durante los 30 años de la creación de la asociación.

Las cuatro ponencias elegidas querían dar a conocer la situación actual y futura de las distrofias hereditarias de la retina. La primera cursó sobre el protocolo diagnóstico-terapéutico de las distrofias hereditarias de la retina, a cargo del Dr. Francisco Cabrera López, jefe del Servicio de Oftalmología del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria (CHUIMI) y profesor asociado de la ULPGC. Expuso el gran trabajo multidisciplinar llevado a cabo por oftalmólogos, médicos de atención primaria, pediatras, genetistas, trabajadores sociales, representantes de los pacientes, en el desarrollo del

protocolo de distrofias hereditarias de la retina y cuyo objetivo es mejorar la calidad de vida de los afectados y cuya implementación se prevé para el 2023. A continuación, el Dr. Jaume Catalá-Mora, médico adjunto del Servicio de Oftalmología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, expuso el presente y futuro del CSUR en las distrofias hereditarias de la retina y la importancia de estos centros referentes para el estudio y tratamiento de aquellos pacientes que requieran ser atendidos de terapias específicas en cualquier parte del territorio español.

La Dra. Loida García Cruz, Facultativa especialista de la Unidad Genética y del Servicio de Neonatología del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria(CHUIMI), ofreció la ponencia 'Nuevas aproximaciones terapéuticas en patologías oftalmológicas, terapia génica versus terapia celular'. La última ponencia corrió a cargo de la Dra. Jaqueline Expósito Hernández, facultativa especialista del Área de la Unidad de Neurofisiología del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria (CHUIMI), cuyo título fue 'Importancia de las pruebas electrofisiológicas en el diagnóstico de las distrofias hereditarias de la retina'. Después, se emitió un video titulado 'De la vulnerabilidad a la fortaleza' sobre el impacto del diagnóstico de DHR en los pacientes, que exponen un emotivo relato de su vivencia diaria con la enfermedad y lanzan una reflexión a la sociedad para visualizar sus patologías. La exposición corrió a cargo de Gloria Magdalena Santana Miranda, vicepresidenta de la Asociación de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad Canaria y trabajadora de la ONCE.

Antes de finalizar con la Mesa redonda, moderada por la Dra. Ana María Claudia Wägner directora del Instituto Universitario de Investigaciones Biomédicas y Sanitarias de la ULPGC en donde se debatieron y expusieron las conclusiones de la Jornada; la Coral Cantata del Real Club Victoria ECCA, nos deleitó con algunos temas de su repertorio navideño.

Agradecemos a todos los colaboradores que hicieron posible la celebración de esta jornada que ayudará a visualizar estas patologías.

Treinta años de entusiasmo

Recyl celebra su aniversario redondo con información, agradecimientos y una fiesta



**Retina Castilla y
León (RECyl)**

La Asociación Retina Castilla y León celebró el pasado 30 de octubre el treinta aniversario de su formación. Fue una jornada en la que destacaron tres acciones principales, información científica, agradecimientos y comida benéfica y de hermandad. En un primer momento, tuvo lugar una mesa redonda sobre 'Terapias avanzadas en Distrofias de Retina', en la que participaron la doctora. Rosa María Coco Martín (moderadora), Retinóloga del IOBA, catedrática de la Universidad de Valladolid; la doctora Cristina Irigoyen Laborra, Coordinadora del CSUR en distrofias de retina del Hospital Universitario Donostia; el doctor José María Millán Salvador, Genetista del Hospital La Fe de Valencia y el doctor Nicolás Cuenca Navarro, Biólogo de la Universidad de Alicante y director de equipo multidisciplinar. Se habló de los diferentes avances en los próximos tratamientos que están por llegar y que, sin duda alguna, llenaron de esperanza a todos los asistentes.

Después de un breve descanso se procedió a agradecer a las muchas personas que durante estos 30 años han colaborado y lo siguen haciendo con la asociación. En primer lugar, se homenajeó a los tres socios fundadores que decidieron organizarse y crear una asociación en donde los valores de compromiso, dedicación y transparencia regieran sus actuaciones, valores que siguen vigentes a día de hoy. Estas tres personas fueron Felisa García, Juan Antonio Regaño y José Luis San José.



Imagen de la charla informativa del 30 aniversario.

A continuación se hizo entrega de un obsequio a los elegidos como Socios de Honor de la asociación. Tres personas y una entidad que han dedicado mucho trabajo y tiempo a esta organización, y que sin los cuales no podrían haberse logrado muchos de los objetivos marcados en su día. Estos Socios de Honor son el doctor José Ignacio Alonso de la Fuente, la doctora Hortensia Sánchez Tocino, el profesor José Carlos Pastor Jimeno y la ONCE.

Por último, tuvo lugar una comida benéfica. Lo recaudado se ha entregado a la Fundación Lucha contra la Ceguera. Celebración que reflejó el compromiso de sus socios, manifestado en la gran afluencia y dejando constancia de que esta asociación tiene el mismo entusiasmo y vitalidad que el primer día, hace ya más de 30 años.

Evaluación oftalmológica a pacientes con DHR de Andalucía

La Fundación La Arruzafa de Córdoba practicará una revisión individualizada a cada afectado miembro de la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria



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

La Fundación La Arruzafa de Córdoba y la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP) han firmado un convenio de colaboración para evaluar durante los próximos dos años a pacientes que padecen distrofias hereditarias de retina (DHR), un tipo de patologías que se estima que puede estar afectando a casi tres mil personas en la comunidad autónoma andaluza y a unas quince mil en toda España.

El acuerdo, rubricado por Rafael Bascón, presidente de la AARP y el doctor Juan Manuel Laborda, presidente de la Fundación La Arruzafa, contempla la revisión integral de todos los pacientes inscritos en la asociación, a los que se les realizarán pruebas médicas que permitan emitir un informe actualizado de cada uno. Un proyecto que se integra en un estudio patológico supervisado por la Unidad de Retina del Hospital La Arruzafa y coordinado por el oftalmólogo doctor Juan Manuel Cubero. Entre otras pruebas, a las personas asociadas a la AARP, se les realizará una exploración completa de polo anterior, tensión ocular y fondo de ojo, una retinografía (Optomap) de campo amplio bajo midriasis, una autofluorescencia de campo amplio (Optomap) o en casos de patología únicamente macular se realizará una AF de onda larga y onda corta (Spectralis),

así como una tomografía de coherencia óptica de polo posterior y de campo amplio (Spectralis).

Igualmente, un optometrista valorará la refracción y emitirá posibles recomendaciones de baja visión. Estas pruebas se realizarán sin coste alguno para las personas miembros de la Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria.

Las Distrofias Hereditarias de Retina, al ser patologías de baja prevalencia, se adscriben al grupo de las enfermedades raras, y, en general, provocan alteraciones en la retina que causan pérdida relevante de visión, además de otras disfunciones que suelen derivar en una importante discapacidad visual y, en muchos casos, en ceguera. Aunque actualmente carecen de tratamiento, en los últimos años se están desarrollando multitud de ensayos clínicos encaminados al desarrollo de nuevas terapias. De ahí la importancia de tener una buena información actualizada sobre la patología de cada una de las personas afectadas.



Miembros de la AARP y de la Fundación La Arruzafa tras la evaluación.

Los primeros pacientes a los que se les ha realizado la exploración, han sido las personas asociadas de Córdoba, algo que se va a llevar a cabo de forma escalonada con los miembros del resto de provincias andaluzas. El proceso y la organización de las visitas va a estar, en todo momento, coordinado por la propia asociación y gestionado desde el Hospital de La Arruzafa de Córdoba.

En palabras de Rafael Bascón, "el convenio resulta de gran ayuda para todos los socios y pacientes, porque permite un diagnóstico preciso, donde se van a llevar a cabo todas las pruebas necesarias que determinan la situación individual; el objetivo es que en el futuro se puedan ampliar coberturas para tratamientos de terapia génica, celular, farmacológica o biónica".

Para no olvidar las estrellas

La escritora Marta Fos regala a Retina Catalunya el cuento 'Records de llum'



Associació Retina de Catalunya

Tras un largo periodo de pausa, debido a la pandemia, el pasado mes de mayo la Asociación Retina Madrid (ARM) y la Fundación Retina España (FRE) reiniciaron de forma presencial las actividades culturales y de ocio.

En primer lugar y como evento más importante, por su gran nivel musical fue el Recital Benéfico a cargo del violonchelista Paul Friedhoff y la pianista Edith Peña, quienes colaboraron de forma desinteresada con nuestra Fundación.

Ambos son músicos de gran prestigio y han participado en grandes orquestas en el campo internacional. El acto pudo realizarse gracias a la inestimable colaboración de la ONCE, que nos cedió su salón de Actos de la calle Prim de Madrid. Ha habido una importante asistencia de asociados y de público en general que pudieron disfrutar obras de Bach, Mendelssohn y Brahms.

Hemos disfrutado de nuestra primera excursión de primavera visitando el Parque del Oeste de Madrid. José Luis Díez nos guió durante la ruta, que resultó muy instructiva. Recordamos la historia del Parque, muy vinculada a acontecimientos históricos de la ciudad de Madrid. Paradas explicativas en lugares como La Rosaleda, Templo de Debod, Observatorio de Aves...

También se han reanudado las visitas a museos, comenzando por el Museo del Prado a través de su programa 'Reencuentro en palabras'. Estas visitas han tenido una gran acogida entre los asociados. Es una actividad específica para grupos de personas ciegas o con baja visión y sus acompañantes. "Las creaciones artísticas se disfrutaban no solamente desde lo visual, sino también a través de las palabras y del diálogo entre distintas formas de ver e interpretar el mundo" manifiesta el Área de Educación del Museo.

Seguiremos, a lo largo del año, abriendo espacios de participación accesibles a nuestros asociados avanzando en el ocio inclusivo y en el fomento de la cultura.



Imagen de la presentación del cuento



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: Franz Badura



Asociación Andaluza de Retinosis Pigmentaria (AARP)

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



Asociación Aragonesa de Retina (AAR)

Paseo Echegaray y Caballero, 76.- 2ª Planta
Teléfono: 976 282477. Ext. 112057
E-mail: esretinaaragon@gmail.com
Presidente: Federico Torralba López



Asociación de Castilla-La Mancha de Retinosis Pigmentaria

Centro Municipal de Asociaciones. Casa Carretas Plaza Mateo Villora 1
02001 Albacete Tel.: 686 183 964
E-mail: manchega@gmail.com
Presidenta: Concepción Gómez Sáez



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 Retina Madrid

C/ Carretas, 14 - 4ª - G1
28012 Madrid.
Tlf: 915216084 / Mov: 615362357
e-mail: trabajosocial@retina.es
web: www.retina.es
Presidente: Raúl Gilabert López



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



Asociació Retina Catalunya (ARC)

C/ Sepúlveda, 1, 3ª Planta 08015 Barcelona
Tel. 618-42 40 26 Info: 639-00 16 19
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



Asociación Retina Murcia

C/Sierra de Ascoy, 2 Bajo - 30008 MURCIA
Tel. 672 347 282
Email: info@retinamurcia.org
Web: www.retinamurcia.org
Presidente: David Sánchez González



Retina Comunidad Valenciana

Calle Garrigues Nº3 - 2º A-B, 46001 Valencia
Teléfono/Fax: 963 511 735 Móvil: 608 723 624
E-mail: info@retinacv.es Web: www.retinacv.es
Presidenta: María de la Almudena Amaya Rubio



Asociaciones en Latinoamérica Alianza Retinosis Pigmentaria Argentina

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



Una investigación que avanza nos da esperanza



Tú también puedes luchar contra la ceguera

DONATIVOS

CC: ES89 0049 1892 652010380027
(Banco Santander)

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