

BIARP*20

BOLETÍN INFORMATIVO DE LA ASOCIACIÓN
ASTURIANA DE RETINOSIS PIGMENTARIA

Nº20 - SEPTIEMBRE 2007 - D.L. AS-2106/94

VENZAMOS LA CEGUERA!!

ÚLTIMO DOMINGO DE SEPTIEMBRE DÍA MUNDIAL DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA



www.retinosis.org

La Nueva Web Social de la Retinosis

EDITORIAL

LA CEGUERA PUEDE VENCERSE

Como cada año, con motivo del Día Internacional de la Retinosis Pigmentaria, que celebramos el último domingo de septiembre, lanzamos una idea a la sociedad con la esperanza de que nuestra problemática se haga visible y reciba el apoyo que necesita.

En 2007 lanzamos a la Sociedad un mensaje claro y es que **La ceguera puede vencerse**.

Mucha gente puede decirnos que somos unos ilusos o unos arrogantes. Pero las personas con retinosis pigmentaria y otras enfermedades afines de la retina creemos que es posible y que entre todos y todas lo podemos conseguir.

No tenemos una barita mágica pero vamos a trabajar duro cada día para que haya más grupos de investigación en España que se dediquen a conocer mejor todo el proceso de la visión. Nos queda mucho por saber y hay que seguir aprendiendo para poder comprender ¿por qué vemos? ¿Por qué perdemos la visión? ¿Qué pasa en nuestros ojos desde que nacemos hasta que nuestra retina deja de funcionar? ¿Cómo mantener en el mejor estado nuestra retina? ¿Cómo curar la retinosis pigmentaria?

Son muchas las preguntas y cada día vamos respondiendo a unas para volver a hacernos otras nuevas. Es la ciencia, es la vida. Puro aprendizaje.

Este 2007 tenemos que insistir en la necesidad de ampliar y mejorar los diagnósticos tanto clínicos, electrofisiológicos como genéticos.

Todas y cada una de las personas afectas por retinosis pigmentaria tiene que conocer cual es su enfermedad con nombres y apellidos, incluyendo el tipo genético que la produce, si es posible.

El acceso a pruebas diagnósticas como son los chips de diagnóstico genético han de generalizarse para que se confirmen los diagnósticos clínicos, se afinen los pronósticos y las parejas jóvenes puedan decidir en conciencia su planificación familiar o incluso dejemos de transmitir la enfermedad a nuestros descendientes.

Todos y todas sabemos que nuestro objetivo no es fácil por eso desde estas líneas te agradecemos tu ayuda en todas sus formas y colores.

Gracias por tu solidaridad.

retinosis pigmentaria
ASOCIACIÓN ASTURIANA 

EDITA
ASOCIACIÓN ASTURIANA
DE RETINOSIS PIGMENTARIA

DIRECCIÓN Y REDACCIÓN
ANDRÉS MAYOR LORENZO

DISEÑO
www.clorofila.eu

COLABORAN:
EMMA MAYOR LORENZO
RAMÓN COROMINAS
ISABEL PINILLA
BEGOÑA QUINTANILLA
SALOMÉ HUERDO
FUNDALUCE

HOSPITAL CENTRAL DE ASTURIAS
C/JULIÁN CLAVERÍA, S/N · C.P. 33006 · OVIEDO
T: 985 106 100 - EXT. 36508

HOTEL DE ASOCIACIONES DE APOYO MUTUO
AVDA. DE GALICIA 62, OFICINA 33212 GIJÓN
T: 984193765

www.retinosis.org
asturias@retinosis.org

TODOS LOS ARTÍCULOS SE PUBLICAN BAJO RESPONSABILIDAD DE SUS AUTORES. LA REVISTA RP NO COMPARTE NECESARIAMENTE LAS OPINIONES Y COMENTARIOS VERTIDOS SOBRE LA MISMA.

SE AUTORIZA LA REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL DE ESTA PUBLICACIÓN, CITANDO SU PROCEDENCIA Y PREVIA NOTIFICACIÓN AL EDITOR.

30 SEPTIEMBRE DE 2007
DÍA MUNDIAL DE LA RETINOSIS PIGMENTARIA
VENZAMOS LA CEGUERA



Perder la visión o ver cómo la pierden poco a poco nuestros hijos e hijas es algo duro y difícil de sobrellevar. Pero todos los días más de 15000 personas en España afectados por retinosis pigmentaria y otras enfermedades hereditarias de la retina nos levantamos cada mañana y seguimos adelante aportando nuestro granito de arena a la sociedad.

Y con motivo del Día Mundial de la retinosis pigmentaria te proponemos que “Venzamos la ceguera”.

¿Cómo vencer la ceguera?

Apoyando la investigación biomédica en España. Poniendo los recursos técnicos, humanos y materiales para que en España haya investigación de primera en todo los sentidos.

Hay que conseguir que haya buenos diagnósticos clínicos, pronósticos más afinados y en la medida de lo posible prevenir la aparición de las enfermedades y trabajando duro cada día, afectados, especialistas clínicos e investigadores, con el apoyo de las administraciones, las grandes empresas y fortunas de España y la colaboración del resto de la Sociedad, VENZAMOS LA CEGUERA.

AGENDA DE ACTIVIDADES

30 DE SEPTIEMBRE

Mesas informativas en la calle en horario a partir de las 11 horas:
Oviedo, Paseo de los Álamos
Gijón, Paseo de Begoña
Avilés, Pl. España

2 DE OCTUBRE DE 2007

Presentación de la nueva web retinosis.org, en el Centro Social de la Arena, en el Parque del gas, a las 19:30 horas.

3 Y 4 DE OCTUBRE

Curso de acompañamiento a personas con discapacidad visual, en la sede de la ONCE, en Oviedo, Calle Campomanes 5 en horario de 10 a 14 horas

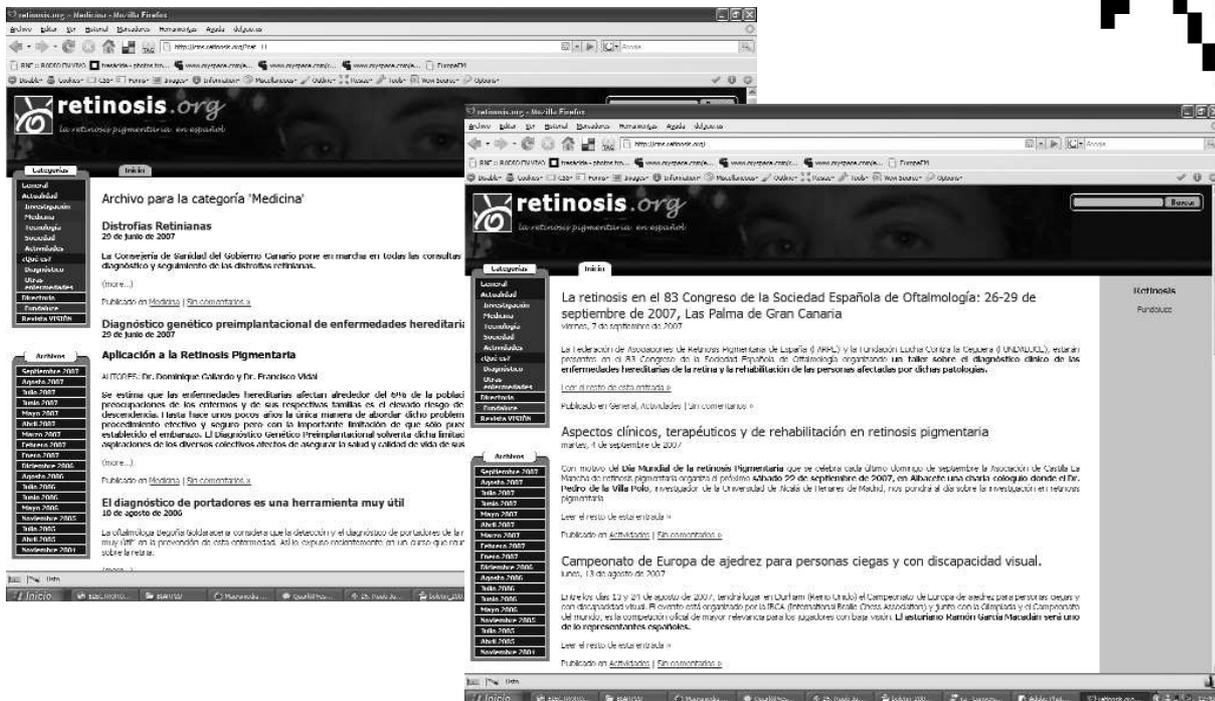
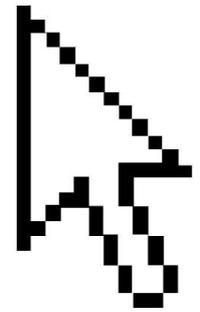
SÁBADO 6 DE OCTUBRE DE 2007

Charla-coloquio: La tecnología: una herramienta al servicio de la autonomía de las personas con discapacidad visual, en el Salón Anfiteatro de la sede del Colegio de Medicos en la Pl. América 10, a partir de las 12 de la mañana.

Comida de convivencia a partir de las 14:30 horas.

*Cursos de acceso a las nuevas tecnologías de la información y la comunicación para personas con discapacidad visual. Cursos en Oviedo, Gijón y Avilés. Duración 20 horas. Los cursos se desarrollarán entre los días 24 de septiembre y finales de octubre. Llama la 984193765 o al 985106100 ext. 36508 para participar en alguno de ellos.

LA NUEVA WEB SOCIAL 2.0 DE RETINOSIS PIGMENTARIA www.retinosis.org



Gracias al apoyo de la Fundación CTIC de Asturias y a la Red de Telecentros del Principado de Asturias la Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria podrá contar a partir de septiembre con una nueva Web social 2.0, que contará con Foros para afectados, familiares, colaboradores y voluntarios/as, el blog de la retinosis pigmentaria donde se podrán seguir todas nuestras actividades, en nuestra sección de multimedia tendremos en formato podcast nuestro programa de radio Con Otra Mirada y diferentes noticias, entrevistas, la revista VISIÓN para que puedas escucharla cuando quieras y otros servicios interactivos como la lista de correo sobre retinosis rpeslist.

El acto institucional del **Día de Internet** fue el escenario elegido para dar a conocer también el resultado del I concurso de Ideas Web Social 2.0, puesto en marcha en el marco de la Estrategia por el Desarrollo de la Sociedad de la Información en Asturias, e-Asturias 2007. Un certamen dirigido al conjunto de asociaciones de la región con el objetivo impulsar la participación directa de la sociedad civil de la región en la Sociedad de la Información.

La convocatoria recibió un total de 30 candidaturas de asociaciones de diversa índole de las cuales, se han aprobado 15, que cumplen con los requisitos de innovación, creatividad y viabilidad

técnica exigidos, entre ellos el **Programa de acceso a las Nuevas Tecnologías de la Información y Comunicación para personas afectadas por Retinosis Pigmentaria u otro tipo de discapacidad visual** que pretende crear un espacio de comunicación y retroalimentación entre personas afectadas a través de la web y de adaptación del programa de radio "Con otra mirada", para su inclusión como podcast de nuestra Asociación Asturiana Retinosis Pigmentaria.

Como actividades complementarias a este programa ofrecemos varios cursos de alfabetización informática en las ciudades de Avilés y Oviedo en colaboración con la Red de Telecentros del Principado de Asturias, en los meses de septiembre y octubre. En Gijón se desarrollarán las mismas acciones formativas en el Aula Informática que la Asociación tiene en su sede del Hotel Municipal de Asociaciones de Apoyo Mutuo, con la Colaboración del Ayuntamiento de Gijón y la Fundación BIP BIP.

También realizaremos cursos de Podcast para los/as socios/as y voluntarios/as interesados/as que quieran colaborar en nuestro taller de radio "Con otra Mirada" que realizamos en el Centro de Iniciativas Juveniles de la Calzada, gracias al apoyo de la Fundación Municipal de Cultura del Ayuntamiento de Gijón.



**FORO
PODCAST
BLOG**

CONCURSO ESCOLAR PINTO RETINOSIS

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria, en colaboración con diferentes administraciones públicas y privadas, hizo entrega de los I Premios "Pinto Retinosis" un concurso de dibujo sobre la Retinosis Pigmentaria dentro de la comunidad escolar.

Este concurso ha sido una actividad paralela a nuestro programa de difusión y sensibilización en Centros Educativos de toda Asturias "La Retinosis va a la Escuela". Los objetivos de este programa han sido dar a conocer la Retinosis Pigmentaria en toda la Comunidad Autónoma y sensibilizar a los más jóvenes a cerca de las discapacidades, llegando a un total de 1887 alumnos/as de toda Asturias a lo largo del curso escolar 2006-07.

Los/as alumnos/as ganadores/as pertenecen a Centros educativos de Oviedo y Gijón:

PRIMER PREMIO

150 euros en material cultural/escolar
Álvaro Jiménez González
IES PILES de GIJÓN

SEGUNDO PREMIO

100 euros en material cultural/escolar
María Arruti Noriega
IES PILES de GIJÓN

TERCER PREMIO

60 euros en material cultural/escolar
Patricio José Martínez García
CP Dolores Medio OVIEDO

La entrega de Premios tuvo lugar en el mes de junio en los propios Centros educativos, contando entre otros invitados con Estanis Menéndez Albuérne, subdirector de la Obra Social Caja Madrid, quien se acercó a la entrega de estos Premios.



PARA TODOS/AS OCIO Y TIEMPO LIBRE

Además de nuestros talleres de relajación en el Centro social de Campomanes en Oviedo, y los talleres en Gijón de Memoria y Grabado y gofrado, este último en colaboración con la Obra Social Cajastur, pudimos llevar adelante una actividad lúdico-deportiva al aire libre en la Comarca de Avilés.

Tras varios intentos frustrados por el mal tiempo, finalmente realizamos la excursión por la Senda Norte entre las playas de Arnao y Bahinas, en el municipio de Castrillón y Comarca de Avilés, que veníamos planeando desde mayo.

El sábado 21 de julio nos encontramos en la estación de Autobuses de Avilés a las 11 horas y

nos trasladamos en bus hasta la playa de Arnao, donde seguimos la Senda Norte que lleva a la playa de Sta. María del Mar y de Bahinas, donde disfrutamos de una comida campestre, risas, y sol; pese a que la cosa comenzó lloviendo, quien tuvo ánimos pudo lucir bañador.

La vuelta hasta Piedras Blancas se hizo a pie por Naveces, parando a repostar en Casa Demetrio para seguir hacia la Siega y subiendo hasta El Muro, llegar a Piedras donde no faltaron unas sidras y más bollos preñaos hasta las 19:00 horas, hora de despedida para las 19 personas que participaron de Avilés, Trubia y Gijón.

Gracias por participar.

VOLUNTARIADO Y FORMACIÓN

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria busca voluntarios/as en la ciudad de Gijón para formar parte del Servicio de voluntariado, que a lo largo de estos años viene siendo apoyado por el Principado de Asturias y la Fundación Caixa.

Buscamos a gente interesada en colaborar en alguna de las actividades y servicios de nuestra

Asociación, principalmente en el Servicio de Acompañamiento, en el Taller de Radio, en la administración de la página web y creación de podcast, así como en el apoyo a las actividades puntuales de Ocio y tiempo libre.

Ofrecemos formación en temas relacionados con la discapacidad visual, técnicas de Acompañamiento, PODCAST (radio digital) y edición de radio.

CONTACTO

Si estáis interesados/as en participar en algunas de las actividades de formación, ocio, o simplemente conocernos, podéis poneros en contacto con nosotros/as en los teléfonos:

Gijón 984193765

Oviedo 985106100 Ext. 36508

A través de info@retinosis.org

EL OJO QUE ENVEJECE

EL CONGRESO ANUAL ARVO SE CELEBRA EN FLORIDA DONDE SE HIZO UN REPASO AL ESTADO DE LA INVESTIGACIÓN EN RETINOSIS PIGMENTARIA Y OTRAS ENFERMEDADES AFINES DE LA RETINA

ENSAYOS CLÍNICOS

Neurotech lanza las fases II/III del ensayo clínico para el tratamiento de la Retinosis Pigmentaria utilizando la terapia de células encapsuladas (ECT).

ECT es la terapia de células encapsuladas y se trata de insertar un diminuto mecanismo que contiene células retinianas y que libera en el ojo una proteína llamada CNTF (factor neurotrófico ciliar). Se espera que dicha proteína "salve" a los fotorreceptores y reduzca la pérdida de visión en pacientes con RP, Usher tipos II y III y coroideremia. Han comenzado las inscripciones para las fases II y III del estudio clínico, que analizarán la efectividad y seguridad, los efectos secundarios, comparándolo con otros tratamientos utilizados normalmente y recopilarán información que permitirá administrar el tratamiento con seguridad. Neurotech Pharmaceuticals está llevando a cabo ensayos clínicos en 14 lugares de Estados Unidos.

EN PREPARACIÓN ENSAYO CLÍNICO DE TERAPIA GENÉTICA PARA LA ENFERMEDAD DE STARGARDT

Investigadores de Oxford BioMedica y la Universidad de Columbia planean lanzar un estu-

dio clínico con una terapia genética para tratar la enfermedad de Stargardt. Se denomina StarGen. La enfermedad de Stargardt se produce por una mutación en el gen ABCA45, necesario para la producción de una proteína encargada del normal funcionamiento de las células fotorreceptoras. Con esta terapia se transfieren un gen normal ABCA4 a los fotorreceptores de la retina utilizando el sistema de administración de portador lentiviral patentado por Oxford BioMedica. StarGen ha obtenido resultados positivos en un modelo animal con la enfermedad.

EN PROYECTO ENSAYOS DE TERAPIA GENÉTICA PARA LA AMAUROSIS CONGÉNITA DE LEBER (LCA)

En el Hospital Infantil de Filadelfia, médicos clínicos e investigadores de la Universidad de Pensilvania planean dirigir un ensayo clínico con la terapia genética para la LCA (amaurosis congénita de Leber) La tratamiento que ha devuelto la visión funcional a más de 50 perros con LCA, está a punto de ser aplicado a niños y adultos con LCA causada por variaciones en el gen RPE65. La terapia se aplica en las células epiteliales del pigmento retiniano utilizando un portador AAV (adeno-dependovirus). En ARVO 2007 los investigadores informan del éxito de su trabajo para optimizar sistema de administración.

VISIÓN ARTIFICIAL

Resolución espacial de pacientes con RP con la prótesis retiniana Second Sight.

Los investigadores pidieron a pacientes ciegos con la prótesis retiniana Second Sight que indicaran la localización de los flashes de luz que percibían (fosfenos) provocados cuando se estimulaban ciertos electrodos en la prótesis. Se comprobó que la localización de los flashes era compatible con la posición de los electrodos en la retina. Además se produjo la evidencia de una relación directa entre la capacidad visual y el número de electrodos activos en la prótesis retiniana. La capacidad para identificar patrones de luz en el espacio podría ayudar a los pacientes a identificar claves medioambientales.

La respuesta de los pacientes con Retinosis Pigmentaria a la matriz con microfotodiodo (MPDA) del Implante de Retina GMBH.

Se informó de la respuesta de ocho pacientes con RP al implante MPDA de la compañía Retina Implant GmbH. Aunque un paciente, ciego durante más de 30 años, no mostró respuesta alguna a la estimulación con el implante, varios de los otros en tests de percepción visual y brillo, distinguieron líneas verticales de las horizontales, además de la dirección del movimiento de los puntos. Y lo que es más, los investigadores informan de que el brillo y tamaño de las imágenes era proporcional al voltaje aplicado a través de los electrodos.

ESTUDIOS GENÉTICOS

Nuevos DNA-Chips para Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante (ADRP) y Ligada al cromosoma X (XLRP).

Los investigadores informan de que han diseñado y validado con éxito dos micromatrices genotípicas -que contienen todos los genes asociados y mutaciones-: Una para la ADRP (retinosis pigmentaria dominante autosómica) y la otra para la XLRP (retinosis pigmentaria ligada al cromosoma x). Dicen que representan el primer chip completo para dichas enfermedades. Un cribado a gran escala facilitaría la diagnosis, la detección de nuevas variantes y la identificación de pacientes para ensayos clínicos y futuros tratamientos.

Los investigadores esperan poder prevenir la gravedad y el avance de Retinosis Pigmentaria Autosómica Dominante, ADRP, basándose en el tipo de mutación que afecta a la proteína rodopsina

Las mutaciones del gen que codifica la proteína rodopsina causan hasta el 40% de los casos de ADRP (retinosis pigmentaria dominante autosómica). Los investigadores buscaban una relación entre los índices de gravedad y evolución de la enfermedad y una mutación en particular: en el gen que afecta una parte discreta de la molécula rodopsina. En las cuatro familias estudiadas con diferentes mutaciones del gen de la rodopsina, descubrieron que las mutaciones R135L y R135W causaban trastornos, difusos y severos. La R135W causaba RP de manera más severa y rápida. La P180 estaba relacionada con un fenotipo (rasgo o característica observable) más suave y con variabilidad regional. La G118R producía enfermedad difusa o gravedad moderada.

INVESTIGACIÓN CON CÉLULAS MADRE

Es posible conseguir que células madre embrionarias de humanos (hESC) se conviertan en células para trasplantes retinianos o RPE.

Los investigadores que estudian formas de preparar las células para trasplantes retinianos, afirman que es posible transformar las células humanas que podrían ser de un tipo o de otro, en células retinianas progenitoras o en células epiteliales de pigmento retiniano. Examinaron en el laboratorio, la influencia en las hESC de varios medios en platos de cultivo; e informaron de que las células adoptaron características biológicas de células retinianas inmaduras y de RPE.

TIPOS ADICIONALES DE RATÓN PARA EL SÍNDROME DE USHER

Se han desarrollado tipos adicionales de ratones para el estudio del síndrome de Usher. Hay un modelo del tipo 2A y otro del tipo 1C, el cual presenta la misma delección de ADN encontrada en los pacientes. Ambos tienen disfunciones visuales y auditivas y se pueden utilizar para estudiar potenciales terapias.

EPÍLOGO

Este documento ha sido traducido por **Begoña Quintanilla**, para el sitio web <http://retinosis.org> del original en inglés distribuido por **Retina Internacional**.

Así mismo este documento se ha distribuido entre las Asociaciones miembro de la Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria, FARPE y la lista de distribución sobre retinosis pigmentaria, rpeslist

30.000 EUROS PARA INVESTIGACIÓN
EN RETINOSIS PIGMENTARIA

FUNDALUCE CON LA INVESTIGACIÓN



FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) resolvió su convocatoria de ayudas a "Proyectos de Investigación sobre posibles Estrategias Terapéuticas concretas en el Campo de la Retinosis Pigmentaria", por valor de 30.000 euros al siguiente proyecto:

"Análisis de ligamento con marcadores SNP de todo el genoma en una plataforma de genotipado high-throughput para caracterizar loci candidatos de retinosis pigmentaria autonómica recesiva. Búsqueda e identificación de nuevos genes", cuya investigadora principal es la Dra. Roser González Duarte de la Universidad de Barcelona, España.

El grupo de la Dra. Roser Glez.-Duarte, lleva más de 20 años trabajando en la búsqueda de genes implicados en la retinosis pigmentaria y esta ayuda le permitirá seguir trabajando en la difícil tarea de conocer todos los genes implicados. De los 32 genes conocidos este grupo ha participado en el descubrimiento de uno de estos genes. Todo un logro para la investigación española.

La Asociación Asturiana de Retinosis Pigmentaria felicita a la Dra. Roser y todo su

equipo y anima a todo el mundo a colaborar con FUNDALUCE, para que grupos españoles de investigación puedan seguir trabajando en retinosis pigmentaria y otras enfermedades hereditarias de la retina. **Sólo con una FUNDALUCE fuerte y con recursos podremos influir en los caminos de la investigación.**



Fundaluce

FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Ponte en contacto con FUNDALUCE, Fundación Lucha Contra la Ceguera a través de su web www.fundaluce.org, del correo electrónico (e-mail fundaluce@retinosis.org) o por teléfono 984193765 y crea tu grupo de apoyo a la lucha contra la ceguera, en tu ciudad, en tu barrio, en tu trabajo, en tu familia, en tu escuela... donde tu quieras.

GRACIAS POR VUESTRA AYUDA

LA ASOCIACIÓN ASTURIANA
DE RETINOSIS PIGMENTARIA
AGRADECE LA CONFIANZA Y AYUDA
QUE LAS DISTINTAS ENTIDADES Y ORGANISMOS
NOS OFRECEN CADA DÍA



Gobierno del
Principado de Asturias

CONSEJERÍA DE VIVIENDA
Y BIENESTAR SOCIAL



Gobierno del
Principado de Asturias

CONSEJERÍA DE INDUSTRIA Y EMPLEO



Gobierno del
Principado de Asturias

CONSEJERÍA DE SALUD
Y SERVICIOS SANITARIOS



FUNDACIÓN MUNICIPAL DE CULTURA
EDUCACIÓN Y UNIVERSIDAD POPULAR



AYUNTAMIENTO DE OVIEDO



Ayuntamiento de Avilés



cajAstur

Bancaja



Fundación "la Caixa"

bip bip
fundación



OBRA SOCIAL

CAMPAÑA DE AYUDA EN NAVIDAD

ESTAS NAVIDADES LUCHA CONTRA LA CEGUERA
FELICITANDO CON NUESTRAS POSTALES

**¿CUÁNTAS POSTALES ENVÍAS A TUS SERES QUERIDOS?
ESTA ES TU OPORTUNIDAD**

FUNDALUCE (Fundación Lucha Contra la Ceguera) pone en marcha una campaña de distribución de postales navideñas para recaudar fondos para la investigación. Se trata de distribuir 10.000 postales en paquetes de 10 postales.

LLAMA AL 985106100 EXTENSIÓN 36508 ó al 984 193 765
Y RESERVA TUS POSTALES YA!



10 postales 6 euros
+gastos de envío

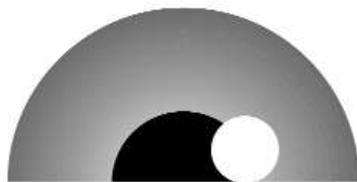


35474 LOTERÍA CONTRA LA CEGUERA

**GRACIAS A TU COLABORACIÓN SEREMOS MUCHOS LOS AFORTUNADOS QUE
PODREMOS DISFRUTAR DEL PLACER DE VER.**

**ASTURIAS DISTRIBUYE 15.000 EUROS
EN PARTICIPACIONES DE 3 EUROS CADA UNA**

**SOLICITA YA TU TALONARIO AL TELÉFONO 985 106 100 EXT. 36508
984 193 765**



Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

**DEDICA EL 2% DE TU SALARIO
PARA INVESTIGACIÓN**

**SI LO HACES DEDUCIRÁS UN 20%
EN TU DECLARACIÓN DEL IRPF**

COMPROMÉTETE!!

**EN LA INVESTIGACIÓN
ESTÁ
NUESTRA ESPERANZA**

**Caja Madrid
C/C: 2038 1000 93
6800023637**

**Tel: 915 320 707
fundaluce@retinosis.org
www.fundaluce.org**