



## *Editorial*

Ya se puede consultar en la página web de Aspreh la información relacionada con las próximas jornadas científico técnicas que tendrán lugar en Madrid los próximos 6 a 8 de Junio de 2014. Esa nueva edición lleva el título: “Profesionales de la Rehabilitación y Personas con Discapacidad Visual: abriendo caminos de Autonomía y Desarrollo”

El viernes 6 de Junio por la tarde podremos asistir a un taller, modalidad que ya se estrenó en las anteriores jornadas. Próximamente tendremos más información sobre los ponentes y participantes, entre los que encontraremos representantes de otras asociaciones. Las jornadas científico técnicas se llevarán a cabo en el Centro Cultural La Vaguada (Fuencarral - El Pardo).

En otro orden de cosas, en estos días va a comenzar Vision 14, edición de la conferencia internacional de baja visión, que tiene lugar en Melbourne y cuyos contenidos pueden seguirse en el enlace <http://www.vision2014.org> Dos profesionales de España parten hacia allá, Concepción Blocona y Esther Gallego, ambas pertenecientes a la ONCE.

En breve ofreceremos una nueva edición del boletín especial, como ya se dijo anteriormente relacionado con las aplicaciones accesibles y aquellas específicas para personas con discapacidad visual y ceguera. Esperamos vuestras que se pueden hacer llegar por correo electrónico a la asociación, indicando la aplicación, el sistema operativo y una breve indicación de su accesibilidad y funciones. Agradecemos toda colaboración y de esta forma haremos entre todos más asociación.

## La once y el instituto de investigación biomédica de bellvitge colaboran en un proyecto sobre ceguera hereditaria



a **ONCE** colabora en el proyecto dirigido por Ana Méndez Zunzunegui, del grupo de Neurobiología Celular y Molecular del Instituto de **Investigación** Biomédica de Bellvitge (Idibell) y profesora de la **Universidad de Barcelona**, que tiene como objetivo identificar nuevas dianas terapéuticas contra la ceguera hereditaria.

El proyecto lleva por título 'Estudio de las bases moleculares de retinosis pigmentarias y distrofias hereditarias de retina: caracterización funcional de proteínas causantes de enfermedad y mecanismos de patogenicidad en modelos animales', según informó este miércoles la ONCE.

Los investigadores han generado modelos animales de ceguera, que luego estudian aplicando técnicas de bioquímica de proteínas, análisis histológicos por microscopía óptica y electrónica y análisis funcionales por electroretinograma. La finalidad es identificar el desencadenante inicial de la degeneración retinal y las vías de señalización que acompañan la progresión de la enfermedad, con objeto de determinar posibles dianas terapéuticas.

Por un lado, el proyecto se centra en caracterizar funcionalmente las mutaciones en los genes GUCA1A y GUCA1B, asociadas a distrofias de cono autosómicas dominantes y a retinitis pigmentosas. Estos genes codifican proteínas indispensables para la primera etapa de percepción visual en las células fotorreceptoras de la retina, y el estudio busca entender cómo las distintas mutaciones resultan en toxicidad para la célula.

Por otro lado, persigue desarrollar una metodología innovadora para obtener ratones modificados genéticamente que permita desarrollar modelos animales de ceguera de forma más rápida y asequible. La técnica se basa en introducir el ADN modificado genéticamente directamente en células de espermatogonia de ratón (células progenitoras de la línea germinal masculina) mediante electroporación, para obtener una progenie modificada genéticamente en un período de tiempo mucho más corto que por metodología convencional.

La ONCE señala que disponer de modelos de ratón supone "una ventaja enorme" a la hora de estudiar las bases de la ceguera 'in vivo', dada la complejidad del sistema visual y la especialización de las células fotorreceptoras de la retina, difíciles de reproducir en células en cultivo.

Dado el gran número de genes en que se encuentran las mutaciones causantes de ceguera, la agilidad para desarrollar modelos animales acelerará el estudio de las bases de la patogenicidad, y la búsqueda de posibles estrategias terapéuticas.

### INVESTIGACIÓN

La ONCE cumple su misión social a través de diversos proyectos que favorecen la autonomía personal, la plena inclusión social y la defensa de los derechos de sus afiliados, sin olvidar la igualdad de oportunidades, como ciudadanos de pleno derecho que son.

Para desarrollar sus objetivos, la ONCE se apoya en la prestación de múltiples servicios y en la puesta en marcha de diversas actividades, destacando su compromiso por impulsar la I+D+i en materia de ceguera y deficiencia visual mediante su colaboración en proyectos de investigación relacionados con aquellas patologías oftalmológicas que con más frecuencia son causa de ceguera total o parcial.

**Todas las noticias que aparecen en este Boletín  
están desarrolladas en nuestro espacio en  
FACEBOOK**

## Tenerife Top Training, para nadadores con dificultades visuales



**Un equipo de técnicos ha conseguido que los deportistas ciegos de alto rendimiento se encuentren muy a gusto en estas instalaciones y las elijan como un verdadero laboratorio de mejora.**

La **selección paralímpica sueca de natación** se halla en la isla de Tenerife trabajando en las instalaciones del **Tenerife Top Training (T3)** en un stage que coincide con el final del invierno y el comienzo de la primavera.

Entre ellos participa **Maja Reichard, una deportista con deficiencia visual que trabaja la tecnificación en las piscinas del centro de alto rendimiento de Adeje.**

Reichard ha sido **campeona paralímpica 100 braza cat SB11 en Londres 2012**, campeona del mundo 100 braza cat SB11 en Montreal 2013, bronce en 100 mariposa, 200 estilos y 50 libres en el Campeonato del Mundo de Montreal 2013 y record del mundo en 50 y 100 braza cat SB 11.

**El Tenerife Top Training Center ofrece unas instalaciones óptimas a deportistas paralímpicos con deficiencias visuales**, entre ellos el paralímpico canario **Enhamed Enhamed** ha entrenado en el T3 en varias ocasiones con la Federación Española.

El desarrollo de un deporte para un deportista con ceguera puede tornarse muy complicado, si ya la vida fuera del agua les ofrece obstáculos, cuando se meten en agua, que no es su elemento, éstos se acentúan.

Además, **hay varios niveles de ceguera que otorgarían ventaja competitiva** a quienes vean un poco más, por lo cual en el desarrollo de competiciones hay que tener en cuenta estas circunstancias.

Los principales **problemas que un nadador con deficiencias visuales** puede encontrarse en una piscina radican en su aproximación a las paredes de la misma, la orientación dentro de las calles, cómo controlan los tiempos y descansos en las series, dirección de nado y arranque de las pruebas, y trabajo de mejora de técnica, porque estos deportistas no pueden observar videos de técnica, ni obtener imágenes mentales de una técnica que no han visto previamente ni las explicaciones de los entrenadores.

En Tenerife Top Training un equipo de técnicos ha conseguido que los deportistas ciegos de alto rendimiento se encuentren muy a gusto en estas instalaciones y las elijan como un verdadero laboratorio de mejora.

## Las enfermedades genéticas de retina afectan a 600 familias en la Comunitat Valenciana



Unas 600 familias en la Comunitat Valenciana sufren de distrofias de la retina como la retinosis pigmentaria, una de las enfermedades congénitas más frecuentes y a la que ha dedicado hoy una campaña la Asociación Retina Comunitat Valenciana (ARCV) con motivo del Día de las Enfermedades Raras.

La ARCV, junto a la Fundación de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat (FISABIO) ha instalado una carpa en la Plaza de Los Pinazo para concienciar a los ciudadanos sobre la importancia de la prevención y la detección precoz, según un comunicado de la Generalitat. El conseller de Sanitat, Manuel Llombart, que ha visitado la carpa, ha destacado que la campaña ofrecía a los ciudadanos "evaluar si poseen o no lesiones en la retina a través de una fotografía de fondo de ojo, una simple prueba rápida e indolora".

Para ello, la Unidad de Oftalmología Médica de FISABIO ha desplazado un equipo médico y un retinógrafo, con el que se han realizado las fotografías de fondo de ojo a los interesados. Según el conseller, "la detección precoz de cualquier tipo de patología es una inversión en salud" y gracias a ello se pueden tratar alteraciones que concurren con la retinosis pigmentaria, como las cataratas, el astigmatismo, o la miopía, lo que mejora la calidad de visión de los afectados. Llombart ha señalado que la retinosis pigmentaria es la primera causa de ceguera de origen genético en la población adulta.

La incidencia de la retinosis pigmentaria en España se cifra en alrededor de 20.000 personas afectadas, y se estima que el 2 % del total de la población es portadora. Esto supone que alrededor de 600 familias están afectadas por distrofias de retina en la Comunitat, han apuntado fuentes de la Generalitat.

La directora médico de FISABIO-Oftalmología Médica, Amparo Navea, ha explicado que las distrofias retinianas son un grupo de enfermedades, de mayor o menor severidad, que se encuentran entre las enfermedades congénitas más frecuentes.

Clínicamente, los síntomas de la retinosis pigmentaria son la mala visión nocturna, la constricción progresiva del campo visual y la pérdida progresiva de agudeza visual.

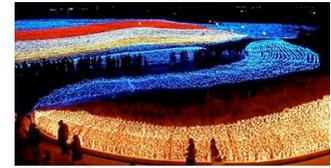
La Asociación Retina CV, que acaba de cumplir 25 años y reúne a más de 500 familias afectadas por esta enfermedad, y FISABIO, firmarán un acuerdo para impulsar la investigación médico-científica en distrofias de retina.

A este respecto, el director gerente de FISABIO, Eloy Jiménez, ha sostenido que el mejor conocimiento del genoma humano y el desarrollo de las técnicas diagnósticas permitirán avanzar en el conocimiento de estas enfermedades.

*Entra en nuestra página de Facebook!!*

<http://www.facebook.com/pages/ASPREH/41519648521?v=wall>

## Los médicos alertan del peligro de las luces LED para la vista



Precaución. El mensaje es claro. Las luces LED (siglas de Light Emitting Diode) pueden ser nocivas para la salud. Oftalmólogos y ópticos advierten que una exposición continuada a esta iluminación sin mediar un filtro tiene consecuencias en la retina.

Desde que en el 2012 la Unión Europea instó a los gobiernos a suprimir el uso de las bombillas de toda la vida y sustituirlas por una nueva generación de lámparas más eficientes, las LED se han abierto un hueco. Comenzaron como luces piloto para electrodomésticos y la investigación posterior las llevó a cotas altísimas de poder energético y de ahorro, de ahí la extensión del producto. Semáforos, tabletas, pantallas de portátiles, televisores, smartphones, alumbrado navideño, farolas y también automóviles, hoy los diodos LED iluminan nuestras vidas.

Estudios como el de la Universidad Complutense de Madrid dirigido por la doctora Celia Sánchez-Ramos, constataron que la exposición durante 72 horas a luces LED que emiten luz azul dañan la retina humana, y el 93 % de las células del epitelio pigmentario mueren si no tienen protección. Esta investigación es avalada por otras como la de la universidad israelí de Haifa o los informes emitidos por de la Seguridad Alimentaria y del Trabajo de Francia.

Los oftalmólogos y ópticos dicen que el daño sobre la retina se produce porque el ojo no está preparado para mirar directamente a la luz artificial y alertan de que en los niños más pequeños y en las personas mayores con problemas oculares como cataratas o glaucoma los riesgos pueden ser mayores. La prevención ideal es aplicar un filtro adecuado, que puede rebajar la mortandad de las células un 90 %. De hecho, una empresa española ha inventado un protector de pantalla llamado Reticare que ya comercializa. Existen profesionales que están más expuestos a la contaminación fotoquímica de estas luces como los dentistas y cirujanos que usan láser, informáticos, técnicos de iluminación o personal que pasa tiempo ante una pantalla. Pero también el peligro se halla en los lugares de trabajo que optan por estas lámparas. También algunos transportistas se quejan de que estas luces en los vehículos pueden deslumbrar y cegar al conductor.

### Ojo a los juguetes

Los médicos creen que las ventajas de las LED han olvidado los aspectos negativos para la visión. Llamen la atención sobre los juguetes con LED. Aconsejan que no se compren juegos de este tipo pues los niños aún no desarrollaron la retina y la atracción de un bebé por las lucecitas puede ser perjudicial.

El óptico gallego Alexander Dubra cree que a corto plazo se detectarán problemas específicos entre los más jóvenes. Dubra dice con rotundidad que son «perjudiciales por su carga de luz azul». La gran preocupación para el óptico no es solo por la iluminación ambiental sino por las pantallas ya que «las miramos directamente y nuestro ojo se estresa: Nuestra visión no ha evolucionado para mirar fuentes de luz, si no para reinterpretarla».

Dubra dice que la normativa sobre luz en la UE establece de 0 a 3 la fototoxicidad de las lámparas. «Para una convencional el valor es de 0-1, mientras que las LED están en nivel 2». «Prefiero que se exgeren riesgos a que se pasen por alto», dice. El óptico gallego aboga por extender el uso de filtros que atenúan la luz rebotada, especialmente en los aparatos que han traído las nuevas tecnologías. Advierte que así como se incrementó la obesidad en sociedades avanzadas por el sedentarismo, también la miopía avanzó un 70 % por la pronta escolarización de los niños y porque ahora están sometidos a una mayor exposición a luces artificiales en su vida diaria. En el futuro, apunta Dubra, «la gente paliará el efecto negativo de estas luces con gafas con filtros incorporados».

¡Ahora puedes asociarte a través de nuestra página Web!

[www.aspreh.org](http://www.aspreh.org)

## El tabaquismo, principal factor de riesgo de las patologías oculares



El tabaquismo es el principal factor de riesgo de las patologías oculares y se puede evitar, a diferencia de otros factores que no se pueden modificar, como la genética o la edad.

Este llamamiento ha sido lanzado hoy por el oftalmólogo Jordi Monés, coordinador de la primera edición de Retinnova, un encuentro científico sobre las patologías de la retina que este viernes y mañana, sábado, reúne en Madrid a más de 250 especialistas.

Retinnova, una iniciativa impulsada por Novartis, centra esta primera cita en el abordaje multidisciplinar de los pacientes con Edema Macular Diabético (EMD).

Los trabajos han sido presentados por el doctor Monés, coordinador de este foro y director del Instituto de la Mácula y Retina y director médico de la Barcelona Mácula Foundation; junto la oftalmóloga Maribel López-Gálvez, del Hospital Universitario de Valladolid; y la cardióloga Alejandra Carbonell, del Ramón y Cajal.

Las patologías de la retina experimentarán en el futuro un incremento a causa del envejecimiento de la población y el diagnóstico precoz es una de las vías para tratar de evitarlo, han señalado los especialistas.

El doctor Monés ha defendido la prescripción médica del ejercicio como freno al sedentarismo y la eliminación de las dietas ricas en grasas, ya que dañan al corazón, pero también a la retina.

Este especialista ha aludido a los cigarrillos electrónicos, "en ellos hay toxicidad", ha dicho; y ha alertado de su consumo, porque, "es un falso cigarro sano que merma los esfuerzos de la lucha antitabaco".

El coordinador de Retinnova ha destacado que en los últimos años han aparecido tratamientos que han cambiado completamente el pronóstico de las patologías de la retina, como en el caso de la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

La interrelación entre diabetes y patologías oculares se ha analizado en este encuentro.

En España, uno de cada diez diabéticos padece EMD, unos 250.000 afectados. Esta enfermedad se produce por acumulación de líquido en la mácula, que es la zona de la retina responsable de la visión central; su síntoma más frecuente es la pérdida de agudeza visual y los problemas en la mácula hacen que la imagen llegue al cerebro distorsionada y alterada.

Las cifras estimadas para 2030 superan los 500 millones de afectados por diabetes en el mundo.

El EMD es la causa más frecuente de discapacidad visual en los pacientes diabéticos y conlleva la imposibilidad de realizar tareas como leer, conducir o incluso reconocer personas.

"Se trata de una enfermedad con un impacto muy negativo sobre la calidad de vida de quienes la padecen. Sin un adecuado control de la enfermedad, la dependencia de terceras personas se hace inevitable", ha manifestado la doctora López-Gálvez.

"El paciente diabético -ha subrayado la doctora Carbonell- tiene un riesgo cardiovascular equivalente al de la

## La Arruzafa detecta un repunte en patologías oculares infantiles



Uno de cada diez niños padece o puede tener defecto visual

El Instituto de Oftalmología y Hospital La Arruzafa ha finalizado la decimoquinta campaña de revisión ocular gratuita a escolares cordobeses detectando un promedio de patologías oculares causantes de ambliopía de un diez por ciento, cinco puntos por encima de las estadísticas habituales.

Después de realizar revisiones clínicas a más de un millar de niños desde su puesta en funcionamiento, los especialistas del centro advierten sobre la importancia de la “detección precoz” de defectos visuales que pueden ocasionar ambliopía, patología también conocida como “ojo vago”, según explica el responsable del Departamento de Oftalmología Infantil del centro sanitario, Diego Torres.

Así, matiza que “la mayoría de padres no saben que sus hijos sufren esta tipo de anomalía”, una circunstancia que “únicamente se puede detectar en consulta, dado que ni los niños ni los padres son conscientes de su presencia puesto que la mayoría de las veces no produce sintomatología.

Torres, que alerta sobre las “irreparables consecuencias” que supone para la persona el no reconocer dicha patología, explica que “a partir de los ocho años, no se pueden tratar”, por lo que insiste en “la necesidad de realizar una revisión médica exhaustiva alrededor de los cuatro años de edad”.

La campaña desarrollada por el Hospital La Arruzafa, promovida desde su Fundación, se lleva a cabo con alumnos de colegios que solicitan una revisión para sus escolares en etapas infantiles con el objetivo de “poder facilitar a los padres una información precisa sobre la salud ocular de sus hijos”, asegura Torres.

La ambliopía, es una situación que se origina en la infancia como consecuencia de alteraciones del desarrollo visual durante el período en que el niño aprende a ver y que produce una “disminución de la agudeza visual en uno o en ambos ojos”, apunta el especialista.

La importancia del diagnóstico precoz resulta “fundamental para prevenirla y para aplicar tratamientos tempranos que sólo son posibles en el períodos de plasticidad cerebral”, entre la etapa del nacimiento y los siete años, según precisa.

En la mayoría de los casos, los niños no tienen capacidad para referir los defectos visuales que pueden padecer al carecer de una sintomatología que pueda ser detectada por su entorno, salvo en raras ocasiones.

*Entra en nuestra página de Facebook!!*

<http://www.facebook.com/pages/ASPRESH/41519648521?v=wall>

## El iPhone se convierte en un aparato oftalmológico



Un equipo de **investigadores de la Escuela de Medicina de la Universidad de Standford** ha desarrollado un par de **adaptadores de bajo coste que convierten al teléfono móvil de Apple, el popular iPhone, en un capturador de imágenes de alta calidad tanto de la parte externa como interna del ojo.**

Los adaptadores son fáciles de manejar, son más económicos que los actuales equipos de oftalmología **y permitirán a cualquier persona con un mínimo entrenamiento tomar imágenes del ojo**, tanto del exterior del mismo como de la retina, **y compartirlas** de forma segura entre profesionales, o almacenarlas en los expedientes médicos de los pacientes.

**“Piensen que es un Instagram para el ojo”, ha comentado Robert Chang, uno de los desarrolladores,** que empezó junto a David Myung a gestar el proyecto hace ya dos años. La idea es mejorar y facilitar el acceso a los servicios de atención oftalmológica, así como mejorar la atención remota a los pacientes.

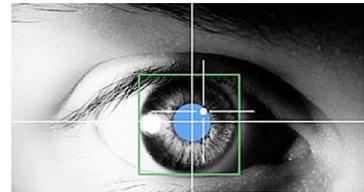
Gracias a este sistema, **los servicios de urgencias, las zonas rurales o los médicos de atención primaria pueden realizar un control oftalmológico sin tener que esperar para acudir al especialista.** Así, comenta Robert Chang: “Una imagen vale más que mil palabras. Imagine una víctima de accidente de automóvil que llega al servicio de urgencias con una lesión en el ojo que resulta en un hifema – sangre dentro de la parte frontal del ojo. Normalmente, el médico tendría que describir este hallazgo en su registro electrónico solo con palabras. Con los *smartphones* actuales, no solo se servirá de la cámara para complementar el informe con una foto de alta resolución, sino que también tendrá la capacidad de transferencia de datos para subir esa foto de forma segura a la historia clínica en cuestión de segundos”.

El equipo de adaptadores, que se espera que se venda por menos de 90 dólares, se puede transportar fácilmente en un maletín de médico, en una ambulancia, o puede estar colocado en un carrito de emergencia de urgencias.

*Entra en nuestra página de Facebook!!*

<http://www.facebook.com/pages/ASPREH/41519648521?v=wall>

## Estudios del ojo para descubrir Alzheimer



Basados en esta premisa, científicos de Bahía Blanca desarrollaron una técnica que podría servir para mejorar la detección temprana de la enfermedad de Alzheimer y otras patologías neurodegenerativas.

Las alteraciones en el cerebro pueden modificar el movimiento de los ojos durante la lectura. Basados en esta premisa, científicos de Bahía Blanca desarrollaron una técnica que podría servir para mejorar la detección temprana de la enfermedad de Alzheimer y otras patologías neurodegenerativas. "La lectura de un texto requiere la integración eficiente de varios subsistemas cognitivos, desde el control oculomotor hasta la modulación de la atención y la comprensión del lenguaje", explicó el doctor Gerardo Fernández, uno de los autores del proyecto, del Instituto de Investigaciones en Ingeniería Eléctrica "Alfredo Desages" (IIIE), que depende del CONICET y de la Universidad Nacional del Sur (UNS), en Bahía Blanca.

"En lectores sanos, los movimientos oculares siguen un patrón diferente al de personas con trastornos neurológicos y cognitivos", puntualizó. Usando la técnica de "eyetracking" (dispositivo de seguimiento ocular), se registraron los movimientos de los ojos de 20 personas con probable Alzheimer incipiente y de 40 adultos mayores sanos durante la lectura de 198 oraciones construidas para evaluar procesos cognitivos complejos. Los correlatos mentales que fueron evaluados con la lectura fueron atención, memoria y comprensión. "En nuestro trabajo, analizamos y modelamos computacionalmente los datos obtenidos. La evidencia mostró que los grupos se diferencian claramente en todos los parámetros contemplados", indicó el investigador. Los resultados mostraron que el "análisis y modelado de los movimientos oculares" sería una herramienta poderosa en la detección temprana de enfermedades neurodegenerativas.

"Nuestro objetivo es brindar una nueva herramienta que ayudará a los profesionales de la salud al momento de evaluar una patología. Obviamente, necesitaremos hacer más estudios para encontrar el grado mínimo de deterioro que separa envejecimiento por edad de enfermedades neurodegenerativas", afirmó Fernández. En la investigación, publicada en la revista *Investigative Ophthalmology & Visual Science*, participaron también Osvaldo Agamennoni y Pablo Mandolesi del IIIE; Liliana Castro, del Departamento de Matemática de la UNS; y Luis Politi y Nora Rotstein, del Instituto de Investigaciones Bioquímicas de Bahía Blanca (INIBIBB).

*¡Ahora puedes asociarte a través de nuestra página Web!*



## **UNA IMPORTANTE INVESTIGACIÓN SOBRE DISTROFIAS HEREDITARIAS DE RETINA QUE LIDERA GUILLERMO ANTIÑOLO EN EL HOSPITAL VIRGEN DEL ROCÍO SERÁ FINANCIADA POR LA FUNDACIÓN RAMÓN ARECES**

El proyecto de investigación 'Identificación de nuevos genes responsables de distrofias hereditarias de retina mediante la tecnología 'Next Generation Sequencing' y determinación de los mecanismos patogénicos asociados', liderado por el director de la Unidad de Gestión Clínica de Genética, Reproducción y Medicina Fetal del Hospital Universitario Virgen del Rocío, Guillermo Antiñolo, y el investigador Javier Santoyo, del Centro Andaluz de Secuenciación Genómica Humana (CASEGH), en el que se desarrolla el Proyecto Genoma Médico (MGP), será financiado por la Fundación Ramón Areces con 100.000 euros durante los próximos tres años. Se trata de una de las 48 ayudas concedidas este año por este organismo que fomenta la investigación en España y a la que han concurrido un total de 444 proyectos en las áreas de Ciencias de la Vida y de la Materia, Ciencias Sociales y Humanidades.

El campo de las distrofias hereditarias de retina es, desde 1991, una de las líneas de investigación más punteras de la Unidad que dirige Antiñolo en el hospital sevillano y en la que trabaja paralelamente desde el Proyecto Genoma Médico, junto con los investigadores Shomi Bhattacharya, Joaquín Dopazo y Javier Santoyo.

En dos ocasiones, su equipo ha protagonizado hallazgos clave para el diagnóstico y abordaje de la retinosis pigmentaria, la forma más común de ceguera hereditaria. En 1998, la revista 'American Journal of Human Genetics' dio a conocer la identificación de un nuevo locus (localización cromosómica) de esta enfermedad, al que los investigadores del hospital sevillano denominaron RP25 y que ha resultado ser la causa genética más frecuente de ceguera hasta ahora descrita. Diez años después, Antiñolo y su grupo publicaban en 'Nature Genetics', la revista especializada de genética con mayor factor de impacto internacional, el descubrimiento de EYS, el gen de mayor dimensión en la región ocular y con expresión en la capa de fotorreceptores de la retina.

El nuevo proyecto de investigación busca aplicar los métodos de NGS (del inglés 'Next Generation Sequencing') o de secuenciación de nueva generación para identificar las mutaciones y genes causantes de distrofias hereditarias de retina en la cohorte de 300 pacientes que estudia la Unidad de Genética, Reproducción y Medicina Fetal. A pesar de los intensos esfuerzos de mapeo genético realizados en las últimas dos décadas, las mutaciones detectables en genes conocidos sólo explican un porcentaje muy bajo de casos.

"El lanzamiento en 2005 de la primera plataforma de secuenciación masiva marcó el comienzo de una nueva era de análisis genómico de alto rendimiento, transformando la investigación biomédica en tiempos y resultados", expresa Antiñolo, director del Plan de Genética de Andalucía y coordinador científico del Programa de Medicina Genética del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III.

Esta sofisticada tecnología permite secuenciar regiones codificantes del genoma (exoma) o genomas completos en plazos inalcanzables hace unos años con las técnicas convencionales. "Nuestro objetivo es, por tanto, aumentar los porcentajes de detección de causa genética de las distrofias hereditarias de retina, identificando nuevos mecanismos patogénicos y contribuyendo al desarrollo de nuevas alternativas diagnósticas y terapéuticas para este grupo de enfermedades raras de extraordinaria complejidad y heterogeneidad genética", añade.