FARPE
Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España

Fundaluce
FUNDACIÓN LUCHA CONTRA LA CEGUERA

Declarada de Utilidad Pública 2016

NOTA DE PRENSA DE FARPE Y FUNDALUCE

DÍA MUNDIAL DE LA RETINA – 26 de septiembre de 2021

LOS PACIENTES DE RETINA RECLAMAN QUE ESPAÑA DEJE DE SER EL ÚNICO PAÍS DE LA UE SIN LA ESPECIALIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA

El diagnóstico genético se torna clave con la aparición de la primera terapia génica y la previsión de que surjan más en un futuro próximo

Que la especialidad de Genética se implante en todos los hospitales de España. Lo que hasta ahora era una reivindicación ha pasado a convertirse en un clamor por parte de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE) y su Fundación de Lucha contra la Ceguera (FUNDALUCE). “El diagnóstico genético no es solo un derecho de los pacientes, se ha convertido en una necesidad para quienes padecemos una patología retiniana, ya que acaba de aprobarse la primera terapia génica y existen otras investigaciones muy avanzadas que van a iniciar ensayos con pacientes. Las terapias génicas ya son una realidad y debemos estar preparados para cuando lleguen más, porque muchos de nosotros vivimos en una lucha contrarreloj contra el avance de la ceguera”, subraya la presidenta de FARPE, Almudena Amaya, quien recuerda que España es el único país de la UE que no cuenta con la especialidad de Genética Clínica.

Amaya aprovecha la celebración del Día Mundial de la Retina, este domingo 26 de septiembre, para señalar que los avances científicos están dando buenos resultados que, hasta hace unos pocos años, eran prácticamente impensables. Algunas personas han sido intervenidas para modificar su gen afectado, el RPE65, y han logrado parar el avance de la enfermedad e incluso mejorar su visión. “Son los primeros afortunados de una lista que confiamos que con el tiempo sea cada vez más larga, pero es solo el principio de un camino muy complicado”, destaca.

La presidenta de FARPE y FUNDALUCE recuerda que son más de trescientos lo genes que provocan la aparición de una distrofia de retina, pero apenas la mitad han sido identificados. “Son muchos en comparación con lo que se conocía hasta hace poco tiempo, pero quedan muchos genes por encontrar y muchos pacientes por diagnosticar. Además, contamos con excelentes profesionales de la Genética en nuestro país, de relevancia internacional incluso, por eso, resulta incomprensible que no se haya implantado ya la especialidad de Genética Clínica en los hospitales españoles”, apunta.

Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE)
Fundación Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE)
C/ Montera, 24, 4º J, 28013 – Madrid. Tel.: 915 320 707
farpe@retinosisfarpe.org / fundaluce@retinosisfarpe.org
www.retinosisfarpe.org

Almudena Amaya confía en que las autoridades sanitarias pongan fin a esta situación y que, al igual en que han aprobado la primera terapia génica en España y la creación de dos Centros, Servicios o Unidades de Referencia (CSUR) para distrofias de retina, en Barcelona y San Sebastián, de un nuevo paso para implantar la especialidad de Genética Clínica. Para la representante del colectivo es la única forma de que se normalice y se iguale el acceso a las pruebas para lograr un diagnóstico genético, dado que el sistema de salud de cada Comunidad aborda esta cuestión de forma distinta y no todos los pacientes tienen las mismas posibilidades ni facilidades para hacérselas.

Almudena Amaya anima a leer el manifiesto que FARPE y FUNDALUCE han elaborado con motivo del Día Mundial de la Retina y se felicita porque después de 30 años apoyando la investigación e inyectando más de 600.000 euros de la Fundación Lucha contra la Ceguera a proyectos científicos, se empiezan a ver resultados que despiertan la esperanza de miles de pacientes. “Todos, asociaciones, profesionales y responsables políticos debemos estar a la altura de este gran cambio en la medicina que nos abre nuevas puertas”