



Día Mundial de la Retina 2023  
30 de septiembre

**Llamado a la acción para la implementación del diagnóstico genético como estándar de atención para personas que viven con enfermedades hereditarias de la retina (DHR).**

En el Día Mundial de la Retina, el sábado 30 de septiembre de 2023, Retina International y su membresía global de personas que viven con degeneración retiniana hereditaria (DHR) y proveedores de atención médica están pidiendo la implementación del diagnóstico genético como un estándar de atención para todos los afectados por estas afecciones complejas. Hay más de 300 genes diferentes responsables de DHR, causando diferentes formas de la enfermedad, muchos de estos se clasifican como ultra raros con una alta necesidad médica no satisfecha. La heterogeneidad de estas condiciones hace que las necesidades de la comunidad de personas con DHR sean muy específicas.

Las DHR son patologías procesables y, aunque los tratamientos están emergiendo, en su ausencia, los afectados pueden tomar medidas para tomar decisiones informadas sobre sus vidas. Por lo tanto, recibir un diagnóstico genético es un elemento crucial para permitir la acción.

**Importancia del diagnóstico genético:**

- Las pruebas genéticas y el asesoramiento pueden conducir a una mayor comprensión por parte de la persona que vive con una DHR y sus familias de los patrones de herencia.
- Un diagnóstico genético es un requisito previo para que las personas que viven con una DHR sean consideradas para su inclusión en programas de investigación y ensayos clínicos.

Actualmente, recibir un diagnóstico y asesoramiento genético es un proceso largo y difícil ya que:

- Muchos pacientes no están siendo referidos a servicios genéticos por profesionales de la salud (HCP)
- Muchos pacientes no tienen acceso equitativo a los servicios de pruebas genéticas de mejores prácticas para las DHR.

Retina International (RI) está abordando estos desafíos a través del compromiso con sus miembros globales y partes interesadas relacionadas. Los miembros que representan a 16 países han diseñado un conjunto de indicadores universales que permiten el desarrollo coherente y alineado de estrategias de promoción y su implementación a nivel nacional, regional y mundial:

Los indicadores propuestos pueden utilizarse como una herramienta de evaluación, para ayudar y apoyar los esfuerzos locales de promoción. El Sr. Franz Badura, presidente de la Directiva de RI, ha señalado: "Creados por pacientes, estos indicadores son esenciales para empoderar a la comunidad de la retina en general, permitiendo que todas las partes

*Consejo de administración: Franz Badura (Presidente) ● Jeremy D'Souza (Tesorero) ● Ronan Holahan (Secretario) Jason Menzo ● Caisa Ramshage ● Martin Smedstad ● Mantoshan Moodley ● Marina Sutter*

Retina International es una organización benéfica irlandesa registrada RCN: 20206322

interesadas actúen a nivel mundial y nacional para garantizar que todos los responsables de la toma de decisiones tengan en cuenta las necesidades específicas de las DHR".

"Estos indicadores de Retina International proporcionan una herramienta esencial para la creación de redes efectivas de nuestra comunidad DHR con expertos más allá del espacio DHR, centros de experiencia y organizaciones de pacientes con necesidades similares, para fomentar una mayor generación y uso de datos, investigación y desarrollo de ensayos clínicos, generación de evidencia para terapias avanzadas que aborden necesidades no satisfechas y fortalezcan la prestación de atención". Ha comentado la gerente de políticas de RI, Dra. Petia Stratieva. Y ha señalado: "RI hace un llamado a todos los actores de la Comunidad de Salud Ocular para que unan esfuerzos con nosotros para impulsar la educación y la conciencia en los servicios genómicos para las DHR"

Para obtener más información al respecto, comuníquese con la Coordinadora de Membresía y Participación de RI, Laura López Caraballo, de [laura.caraballo@retina-international.org](mailto:laura.caraballo@retina-international.org).

Aquí está el enlace para nuestros indicadores de pruebas genéticas:

<https://kyc.retinaint.org/>

