



Boletín

ASOCIACION ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 21 Octubre 2001

Tel. 91-534-43-

NUEVOS AVANCES EN ANIRIDIA

Dr. Edward J. Holland

Se ha creado un Centro para el Tratamiento de Enfermedades de la Superficie Ocular (CTOSD) bajo la dirección de Dr. Edward J. Holland y junto con su socio Dr. Michael L. Nordlund

La misión del CTOSD es proporcionar un tratamiento clínico experto para pacientes con trastornos complicados de las células madres de la superficie ocular, investigar más a fondo la patogénesis de enfermedades de las célu-

las madres y desarrollar mejores terapias.

Actualmente, el CTOSD se está enfocando en enfermedades de las células madres que resultan de la aniridia, heridas térmicas y químicas, y alteraciones inflamatorias como el Síndrome de Stevens Johnson, y queratoconjuntivitis atópica y penfigoide cicatricial ocular. .

La aniridia congénita es un trastorno congénito del ojo con herencia autosómica dominante caracterizado por el mal desarrollo de múltiples estructuras oculares. La incidencia es de 1/64.000 a 1/96.000 nacimientos.

SUMARIO

Nuevos avances en aniridia.....	1
Reunión de aniridia en el Reino Unido .3	
Psicología del Deficiente Visual en el entorno familiar.....	
Simposio sobre Aniridia.....	5

Los individuos afectados manifiestan un abanico de anomalías del iris: la más severa es la ausencia clínica del iris y la menos severa es una hipoplasia es-tromal leve con una pupila de aspecto normal.

Aparte de las anomalías del iris, los pacientes anirídicos sufren de: hipoplasia foveal, hipoplasia del nervio óptico, glaucoma y cataratas.

En los jóvenes, la función visual depende de la hipoplasia foveal y el nistagmus. Con la edad, las cataratas y glaucoma pueden progresar y limitar aún más la visión.

Una manifestación adicional y poco reconocida, que contribuye a la pérdida progresiva de visión en pacientes con aniridia, es la enfermedad corneal.

La queratopatía anirídica se manifiesta en la primera década de la vida como un

epitelio irregular y espeso de la córnea periférica. La epitelopatía está acompañada típicamente por neovascularización fina de la superficie, avanza de forma centripeta con la edad y finalmente ocupa la superficie entera de la córnea.

La disfunción del epitelio anormal puede confirmarse clínicamente por la presencia de un posterior teñido con fluoresceína.

Con el tiempo, resulta en fibrosis subepitelial y cicatrices en el estroma y predispone a

los pacientes de aniridia a sufrir erosiones recurrentes, ulceraciones corneales, dolor crónico e, incluso, ceguera.

El tratamiento tradicional de queratopatía ha sido limitado a la queratoplastia lamelar y penetrante con resultados pésimos. Kremer informó sobre la recurrencia de anomalías de la superficie ocular en un 91% de los ojos

tratados y el rechazo de trasplantes corneales en un 64% de pacientes. Gomes documentó fracasos del trasplante en 100% de pacientes que requieren repetir la queratoplastia penetrante por la enfermedad epitelial recurrente en aniridia. A pesar de esto, muchos oftalmólogos continúan tratando la queratopatía anirídica sólo con trasplantes corneales.

La patogénesis de la queratopatía anirídica sigue siendo desconocida.

La teoría más aceptada es que la epitelopatía resulta de una deficiencia de células progenitoras responsables de renovar el epitelio corneal. Estas células madres del epitelio corneal están situadas exclusivamente en el limbo, por eso se llaman células madres limbares. La idea de que la queratopatía anirídica resulta de la disfunción de células madres limbares viene de varias observaciones:

Primero, se ha demostrado

que la morfología clínica del limbo en pacientes con aniridia es anormal. Específicamente, los pacientes anirídicos carecen de las empalizadas de Vogt, que son pliegues radiales del epitelio en el limbo corneo-escleral; se piensa que éstas demarcan la localización de las células madres limbares.

Además, un artículo por Kinoshita sugiere que las empalizadas sirven como marcador para la diferenciación de las células madres corneales. La ausencia de esta importante estructura limbar sugiere la localización de anomalías epiteliales en pacientes de aniridia.

En otros estudios de tejidos anirídicos se ha observado una diferenciación aberrante del epitelio corneal. Un epitelio corneal sano es un epitelio escamoso estratificado que no contiene células caliciformes u otros elementos conjuntivales específicos. En pacientes con aniridia, las células caliciformes están presentes en un número significativo en el epitelio corneal

periférico.

El trasplante de las células madres de la superficie ocular es una terapia nueva que tiene como objetivo corregir la deficiencia de células madres y ha tenido un gran éxito en el tratamiento de la enfermedad corneal asociada con aniridia.

En cirugía se pretende transplantar células madres normales de donantes al ojo anirídico con deficiencia de células madres. Los tejidos transplantados se colocan en circunferencia alrededor de la córnea recipiente y se sujetan con suturas. Con el tiempo, los tejidos del donante revestirán la córnea con epitelio normal.

Un análisis reciente de pacientes tratados en nuestro centro demuestra el establecimiento de una superficie ocular estable en 90.5% de pacientes anirídicos tratados con la inmunosupresión adecuada.

De estos pacientes aproximadamente un tercio necesitan un trasplante corneal subsecuente, en aquellos pacientes en los que habían aparecido cicatrices corneales antes del trasplante de células madre, se les sometió a un trasplante corneal con un resultado positivo en un 85% de los pacientes.

El trasplante de células madres de la superficie ocular ha mejorado significativamente la prognosis de pacientes anirídicos al recuperar y mantener la mejor visión posible.

Una segunda novedad es el tratamiento de pacientes anirídicos ha sido el desarrollo del

diafragma de iris artificial Morcher. Morcher fabrica dos estilos de iris artificial:

Una versión consiste en un iris negro artificial pegado a una lente intraocular estándar de polimetilmetacrilato. Este

Los pacientes con aniridia pueden participar en este estudio, enviando copias de sus historiales médicos.

tipo de iris se utiliza más cuando se necesita suturas para mantener la lente en su sitio. Una ventaja de este implante es que es muy estable. Desgraciadamente se necesitan incisiones grandes para poner el implante en el ojo, porque no es plegable.

El segundo tipo de implante de iris es un anillo flexible que puede colocarse por una pequeña incisión. Se utiliza más en pacientes con la cápsula intacta (la estructura que mantiene el lente natural del ojo en su sitio). Normalmente, se introduce una lente intraocular acrílica flexible por una

incisión pequeña y los anillos del iris se colocan delante de la lente.

Las dos versiones ofrecen la posibilidad de reducir el deslumbramiento y la fotosensibilidad y mejorar la agudeza visual de forma significativa en pacientes de aniridia.

El CTOSD está efectuando varios estudios científicos:

- De investigación básica, dirigidos a un mejor entendimiento de la patogénesis de anomalías limbares en aniridia y la respuesta de las células madres a heridas químicas y mecánicas de la córnea.

REUNIÓN DE ANIRIDIA EN EL REINO UNIDO

Los miembros de la asociación están invitados a la reunión que se celebrará en Leeds, Yorkshire, RU, el 27 de octubre, 2001, bajo la dirección de la Aniridia Network (Online).

Habrán charlas por un adulto con aniridia esporádica y por Mr Gaeme Black, uno de los dos oftalmólogos trabajando en el estudio genético del gen PAX-6 que causa aniridia. Los asistentes también tendrán tiempo para conocer y hablar con otros anirídicos así como un representante de la Nystagmus Network. Precio: £3 por persona para gastos de la sala y el viaje del médico. Donaciones y/o ideas sobre la recaudación de fondos serán bienvenidas. Para más información, contacte con:

Hannah James, Aniridia Network UK, 4 East Park Road, Scalby, Scarborough, N Yorks, YO13 0PZ, Reino Unido; tel: 07779 859 624, Email: hannah@aniridia-network.net.

- Clínicos:

Un estudio que tiene la finalidad de definir más claramente la historia natural de aniridia y sus manifestaciones. Este estudio incluye la revisión de los historiales de pacientes anirídicos para hacer una crónica del desarrollo de las manifestaciones de aniridia.

Los pacientes con aniridia pueden participar en este estudio, enviando copias de sus historiales médicos.

Otro estudio, que empezará en un futuro próximo, consiste en evaluar los tejidos limbares

anirídicos en varios estados de queratopatía. Los pacientes que se sometan a transplantes de células madres podrán participar en este estudio.

Los pacientes interesados en participar en estas investigaciones clínicas pueden contactar el CTOSD:

Edward J. Holland, MD

Michael L. Nordlund, MD, PhD

Center for the Treatment of Ocular Surface Disease

Cincinnati Eye Institute

10494 Montgomery Road

Cincinnati, OH 45242 USA

Tlf. (800) 984-5133

Psicología de los Deficientes Visuales en el Entorno Familiar

En la reunión de la FPNDV en Estrassburgo, Mon. Vincent Ducommun, psicólogo de discapacitados en Suiza, expuso un estudio realizado con consultas en grupos de deficientes visuales, poniendo en común las experiencias en este campo, para llegar a un modelo que pueda comprender a este tipo de personas.

Explicó la diferencia de aceptación por parte del individuo, dependiendo de si la deficiencia visual es congénita,

es decir, desde el nacimiento, o es adquirida con la edad. Hay mayor grado de aceptación cuando se ha nacido con ella, porque no se conoce otra cosa y no se tiene otra referencia.

Pero, a pesar de esto, la aceptación del problema depende de:

1.- El conocimiento o la información que se tiene de esa enfermedad.

2.- Cómo lo acepta la familia

3.- Cómo lo acepta el niño.

En la aceptación del problema influye el tipo de enfermedad de que se trate:

- con alteraciones asociadas
- crónica u ocasional
- discapacitante progresiva,
- dolorosa
- curable o incurable, etc.

Aunque la aceptación de la enfermedad congénita por parte del niño sea relativamente buena, puede tener sus periodos de rechazo, mal humor, ataques de violencia o frustración, por experiencias que haya tenido en el colegio, por las que se haya

sentido infravalorado, discriminado o rechazado por sus compañeros. Todo eso lo tienen que comprender sus padres,

El niño percibe la realidad de una forma distinta a los adultos, dependiendo de la edad y dependiendo de lo que vaya necesitando. Pero influyen también otros factores:

1.- El comportamiento de sus padres, si es diferente con respecto de sus hermanos él se da cuenta de esa relación especial.

2.- El sentimiento de culpabilidad de sus padres, si es un problema hereditario.

3.- La tensión por los chequeos continuos que pueden traer nuevos problemas.

4.- Si la familia se plantea abortar o no tener más

hijos por el riesgo de que padezca el mismo problema.

5.- La situación económica deficiente que impide acudir a mejores especialistas, etc.

Los problemas se agudizan en el periodo adolescente con las nuevas relaciones sociales y la aceptación de personas provenientes del sexo contrario.

En esta etapa, el joven comienza a preguntar a su familia sobre todo lo referente a su enfermedad, quiere conocer sus limitaciones, saber hasta dónde va a poder llegar, o hasta dónde va a condicionar su futuro. Prueba a los otros y se prueba a sí mismo.

La consecuencia puede ser muy diferente dependiendo de la personalidad del joven: dos personas con la misma agudeza visual, pueden tener una diferente confianza en ellos mismos, tener diferentes aspiraciones o afán de superación, pueden llegar a diferentes metas, pues la valoración de su agudeza

visual es muy subjetiva.

Al conocer la cruda realidad, algunos pueden encerrarse en sí mismos, deprimirse, o incluso rebelarse contra esto. Por eso la familia y si es necesario un profesional, que tiene un punto de vista más objetivo, tiene que ayudarle a superar este trance para afrontar su futuro con positividad, resaltando que hay otros sentidos que pueden ayudarle a suplir la deficiencia de la vista y que aún con esta dificultad, puede llegar a realizar un trabajo digno y ser independiente, aumentando su autoestima y visión positiva del de su futuro.

SIMPOSIO INTERNACIONAL SOBRE ANIRIDIA

Estamos organizando un Simposio Sobre Aniridia para octubre de 2002, al que asistirán oftalmólogos y genetistas que están trabajando con pacientes con aniridia.

Supondrá un gran avance en el conocimiento e investigación de nuestra enfermedad.

Cualquier aportación económica será bienvenida en la cuenta de la asociación en Caja Madrid
2038 / 1843 / 08 / 6000250405