



# Boletín

## ASOCIACION ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 24 Julio- Agosto 2002

Tel. 91-534-43-42

### SIMPOSIUM INTERNACIONAL “ANIRIDIA Y ALTERACIONES ASOCIADAS”

Madrid, Salón de Fundación ONCE. C/ Sebastián Herrera 15

Días: 25 (médicos) y 26 (pacientes y familiares) de octubre de 2002

Estamos a sólo un mes del Simposium de nuestro congreso. Ha empezado la cuenta atrás y por tanto, pedimos a los socios que hagan la mayor difusión posible en medios de comunicación locales y autonómicos (periódicos, radio, tv), para que acuda el mayor número de oftalmólogos y genetistas el día 25.

Pedimos la colaboración de **TODOS LOS SOCIOS**, asistiendo al Simposium el día 26 de octubre y participando en las actividades que se están organizando

Entre las actividades realizadas para recaudar fondos, hay que destacar el Festival Mágico Tamariz el 13 de septiembre en Alcorcón, Madrid, organizado por Yolanda Asenjo, y la representación de una obra de teatro por el grupo “*La Paloma*” para el día 27 de septiembre en Alcantarilla, organizado por Paquita Caballero en Murcia. También ha organizado una cena benéfica para el 10 de noviembre, cuyo menú se adjunta, a la que os anima a participar, confirmando vuestra asistencia antes del 5 de noviembre.

Otros socios han optado por hacerse cargo de los gastos de estancia y viaje de su oftalmólogo para que asista y esté al día en todo lo relativo a la Aniridia

#### SUMARIO

Simposium Internacional.....	1
Jornadas de concienciación sobre Enfermedades Raras .....	3
Investigación.....	3
Nociones básicas de genética.....	5
Correspondencia.....	7

## Jornadas de Concienciación sobre Enfermedades Raras

.La FEDER, EURORDIS, y la Fundación Dr. Robert organizaron unas Jornadas de Concienciación sobre Enfermedades Raras en Barcelona durante los días 14 y 15 de junio.

Bajo el lema "Construyendo juntos una comunidad que mejore la vida de los afectados", se celebraron varios acontecimientos:

1.- Asamblea General de EURORDIS, en la que se conmemoraba su V aniversario. En ella salieron elegidos tres representantes españoles para la Junta Directiva.

2.- Reunión de trabajo de representantes de las Alianzas Europeas sobre el Plan de Acción concedido a EURORDIS por el

Parlamento Europeo (PARD, 2000-2003) Se comentaron las conclusiones del PARD I, basado en el acceso a los medicamentos huérfanos y se comentaron los proyectos PARD II, página web europea sobre ER y PARD III, sobre información y atención a pacientes.

3.- Conferencias de concienciación con representantes de la política española y europea.

4.- Sesión de trabajo de las asociaciones de FEDER, en la que se presentaron testimonios de pacientes y se contó con la presencia de profesionales de la salud.

También hemos participado en el Simposium de Enfermedades de Baja Prevalencia en la edad Pediátrica.

Santander 6-7 de septiembre.

**Medicamentos que combaten la vas-**

# INVESTIGACIÓN

## **cularización.**

Se están diseñando medicamentos para combatir la degeneración macular y la retinopatía diabética, que, tal vez, nos podrían beneficiar.

Estos medicamentos combaten una proteína responsable del crecimiento vascular anormal en los ojos con estos trastornos. Son la inesperada consecuencia de investigaciones sobre el cáncer, que intentan evitar el crecimiento de los tumores, impidiendo que éstos desarrollen los vasos sanguíneos que los alimentan. Dr. Steven Schwartz. Universidad de California. EEUU.

## **Una nueva herramienta no invasiva para el diagnóstico del glaucoma.**

El Tomógrafo de Coherencia Óptica (OCT) es la última herramienta para detectar de forma precoz el glaucoma y otras dolencias oculares, sobre todo las de la retina.

Este instrumento proporciona

información de diagnóstico ocular, que antes de su aparición era imposible de conseguir.

Se trata de un método no invasivo, en el cual el aparato y el ojo no entran en contacto. Obtiene, sin embargo, imágenes de la retina, que antes era imposible observar.

Mediante rayos infrarrojos, el OCT es capaz de proporcionar en un segundo la información necesaria con un detalle 10 veces superior al de los aparatos anteriores.

Según explica el Dr. Miguel Angel Teus, director del Instituto Internacional de Madrid, en un segundo y sin exposición a un haz de luz potente que cause dolor, se obtiene el grosor del nervio óptico y de la retina.

Sólo hay dos aparatos en España, en este centro y en el Instituto Oftalmológico de Alicante.

**Un tipo de células madre adultas podrían ser capaces de**

### **forma cualquier tejido.**

La directora del Instituto de Células Madre de la Universidad de Minnesota (EEUU) ha presentado en la revista “*Nature*” un nuevo tipo de célula madre de la médula ósea adulta que es capaz de formar cualquier tipo de tejido adulto.

### **Se crea, por primera vez, un órgano a partir de células madre.**

Un grupo de científicos australianos de la Universidad de Melbourne ha logrado crear en ratones un órgano clave en el sistema inmune -el timo-, utilizando únicamente células madre, en un trabajo pionero en el mundo.

### **Una retina artificial mejora la visión de seis pacientes con discapacidad visual.**

La retina artificial de silicona está dotada de células capaces de realizar la función de las células fotosensibles. Algunos pacientes ciegos pueden ahora ver la luz y, en algunos casos, percibir las formas de los objetos y reconocer las caras, después de haber recibido un trasplante de retina arti-

ficial.

### **Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas**

El CIAC, del Instituto de Salud Carlos III integrará al grupo de investigadores del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC), creado por la Dra. M. Luisa Martínez-Frías.

Según esta doctora que será la directora del centro, se seguirán tres líneas básicas de investigación: epidemiológica, ensayos clínicos y citogenética clásica y molecular. También se continuará con el Servicio de Información a la Embarazada SITE, sobre el riesgo de tener un niño con una malformación congénita.

### **II Premio ONCE de I+D en Nuevas Tecnologías para Ciegos. I**

Madrid. El pasado 6 de Junio, el Jurado de expertos del Consejo General de la ONCE falló con el II Premio Internacional ONCE I+D dotado de 300.500 euros.

Se presentaron 94 trabajos, de los cuales 54 eran españoles, entre ellos el *Lector Universal* y siste-

ma OCR, basado en un escáner manual y el *Movius*, un sistema sensor de ayuda a la movilidad de los deficientes visuales.

Sin embargo el proyecto sueco del “*Wallenberg Retina Center*” alcanzó el primer puesto con su trabajo terapéutico contra la “degeneración retiniana”, gracias a un trabajo en equipo multidisciplinar.

### **El telescopio en ayuda del ojo humano.**

Incluso el ojo considerado *normal* sufre *aberraciones*. la miopía o hipermetropía y el astigmatismo, que normalmente se pueden corregir, pero existen otras imperfecciones de alto orden, que dificultan la visión. La óptica adaptativa pretende ofrecer sistemas que permitan la medir y después corregir esas imperfecciones específicas de cada ojo.

Los telescopios modernos, capaces de corregir la curvatura del

#### **NOCIONES BASICAS DE TERAPIA GENICA**

Dra. Marta Izquierdo.

Centro de Biología Molecular Severo Ochoa. CSIC. Universidad Autónoma de Madrid.

La definición más sencilla de terapia génica es la que la define como una técnica que permite curar enfermedades utilizando genes como agente terapéutico.

Diferencias:

- Medicamento se asocia a compuesto químico-proteína, hormona, péptido, antibiótico, pero la terapia génica es un gen (ácido nucléico) es el que se utiliza para la curación de una patología.
- La duración de cualquier medicamento puede ser transitoria, mientras que la terapia génica, que va a producir su efecto, en teoría toda la vida, luego, se realiza en enfermedades genéticas de tipo crónico.

La terapia génica consiste en introducir en organismos con un gen dañado, un gen normal que se incorpora en la célula con toda su normalidad.”La lógica señala que parecería más sencillo curar una enfermedad genética de tipo monogénico, es decir, causado por el mal funcionamiento de un sólo gen, pero la incidencia tan grande del cáncer en la sociedad y su pronóstico mortal en muchos casos, ha llevado a ser el objetivo primordial de los proyectos de terapia génica, aunque en este caso haya varios genes involucrados”

Se puede distinguir entre terapia génica somática o germinal. La somática trata el tejido dañado y cura al individuo, la terapia germinal pretende que la enfermedad no se trasmite a los descendientes. “En estos momento la terapia germinal no es recomendable, hay otras técnicas más eficaces, como la selección de embriones. “Hasta el momento, la terapia génica ha presentado pocos beneficios, pero las causas de este bajo éxito serán resueltas, seguramente, a corto plazo”.

espejo para enfocar bien el objeto, han pasado de ser de uso exclusivo para aplicaciones astronómicas y militares a plantearse como posible solución de problemas ópticos hasta la fecha sin solución.

*“Podemos imaginar un futuro en el que las soluciones ópticas se planteen a través de la utilización de unas **supergafas optoelectrónicas** que midan en cada instante el posible defecto óptico del ojo y lo corrijan de forma inmediata, para producir una imagen siempre perfecta en la retina y así proporcionar una visión perfecta”*

dice el profesor Pablo Artal del Laboratorio de óptica de la Univesidad de Murcia.

Estos prototipos de *supergafas* son muy grandes y no son de momento “operativos”

para el uso humano convencional, pero sus aplicaciones de futuro para personas que padecen patologías que no tienen solución con correcciones ópticas convencionales; por ejemplo, perosas con queratocono o con problemas derivados de un tras-

plante de córnea.

### **Acceso al ordenador para personas con deficiencia visual. Informatizar el Braille.**

El sistema Braille supone, para las personas con escaso resto visual, el medio más eficaz e independiente para acceder a la información y, sobre todo, a la educación Pero hasta el momento no ha tenido un tratamiento adecuado a la hora de adaptarlo a las nuevas tecnologías. Es evidente que ha de existir una relación Braille-Tinta, que posibilite la comunicación entre los usuarios de ambos sistemas.

El objetivo es facilitar la transcripción y uso de cualquier tipo de información que pueda ser representada en Braille Integral con la ayuda de un transcriptor automático a tinta.

Esta conversión automática abre una vía de comunicación y aprendizaje antes inexistente para las personas con deficiencia visual.

**Posible solución de problemas ópticos, hasta la fecha, sin solución**

## CORRESPONDENCIA

"Acuérdate de la materia universal de la que eres un átomo, del tiempo del que eres un intervalo fugaz, del destino del que dime ¿Cuál es tu parte?"

*Tengo 17 años, y comienzo mi último curso escolar tras mi primera operación que tuvo lugar a principios de julio. He tenido que soportar los dos meses de verano con el peso de tener el ojo totalmente irritado en la mayoría del tiempo, y con la angustia de no poder realizar casi ninguna actividad. Creo que ya he superado la prueba, aunque desgraciadamente no será la única con la que me tenga que enfrentar a lo largo del tiempo que se me ha asignado en este mundo.*

*Inevitablemente, el hecho de estar marcado desde el primero hasta el último de tus días te obliga a forjar una diferente personalidad, tal vez fruto de un intento de sobreponerse a las circunstancias, ya que poco a poco te vas dando cuenta de que eres diferente y que ves el mundo de otra manera (y nunca estará mejor dicho).*

*Siempre he estado en un colegio normal, (a pesar de pertenecer a ONCE) con gente "normal". En su momento la decisión fue de mis padres, claro; y acertaron.*

*Ser un discapacitado en un colegio normal conlleva sin duda una serie de consecuencias ( y algunas ventajas): Hasta los once años, si hacía falta me levantaba cada diez segundos para ver la pizarra, desde entonces utilizo una especie de monóculo, y desde hace tres años utilizo lupa casi siempre y tengo un pupitre especial.*

*Durante muchos años he sido el blanco de burlas y discriminación entre los compañeros sin que pudiera hacer nada, pero las cosas lentamente fueron cambiando y los siete años en karate desarrollaron plenamente mi físico y mi habilidad, y desde hace tiempo he*

*sembrado respeto.*

*La ventaja más importante es que los profesores son más comprensivos conmigo, sobretodo si eres el que mejor se porta, factor que también creaba envidias a derredor.*

*Y para el que no crea en que no hay nada imposible tengo que decir que mis notas durante años eran la mayoría "suficientes", pero con mucho esfuerzo y una gran voluntad a lo largo de todos estos años he conseguido establecerme entre los mejores, ganándome el título de "empollón".*

*Me las he arreglado "yo solito", es decir, sin haber conocido a ningún discapacitado como yo. Puedo decir que hasta hace dos años no he empezado a relacionarme con gente con problemas visuales; justamente desde que soy del Club de Atletismo de ONCE.*

*A pesar de todo, no me termino de identificar con los discapacitados, ya que nunca he llegado a aceptar por completo mi discapacidad. Desde las entrañas de mi ser una voz crece y se alza gritando rebelión, rebelión ante las circunstancias, ante mi enfermedad.*

*No puedo soportar que una persona normal haga algo que yo no pueda, lucho contra eso, y se me enciende la ira o me inunda la tristeza cuando así acontece.*

*Por lo tanto, evidentemente, tampoco puedo identificarme con los normales, así pues estoy en tierra de nadie, que se ha convertido en mi tierra.*

*Mantengo una teoría, que resumo en tres palabras: "A defecto, efecto". Con esto quiero decir que por muchos defectos que podamos tener, en contraposición tenemos la misma intensidad en capacidades y habilidades, sólo tenemos que encontrarlas y potenciarlas.*

*Por ejemplo, los discapacitados solemos tener en compensación una extraordinaria fuerza de superación, pero algunos no la han desarrollado.*

*Por mi parte, mientras mi increíble fuerza de voluntad me acompaña, junto con el resto de capacidades que llevo desarrollando*