



# BOLETÍN

## ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

JULIO 2003

WEB: [www.aniridia.com](http://www.aniridia.com)  
E-mail: [asoaniridia@telefonica.net](mailto:asoaniridia@telefonica.net)

EJEMPLAR N° 27

### Contenido

FEDER	1-3
Actividades Aniridia-Feder	4
Noticias Científicas	5-8
Noticias Sociales	9-10
Correpondencia	11-12
Informaciones de Interés	12-13

aniridia:

#### Junta Directiva:

Rosa S. de Vega.  
Cristina Sierra.  
Victorina Castaño  
Javier Morales

#### Edita:

Asoc Española Aniridia  
C/ Cristóbal Bordiú 35 of 214  
28003 Madrid  
Tfno / Fax:  
91.534.43.42

## FEDER

### La Reina Preside el Real Patronato

Madrid.- La Reina Doña Sofía presidió la reunión del Consejo Consejo del Real Patronato sobre Discapacidad acompañada del ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana de Fomento, Francisco Álvarez Cascos y de Sanidad Ana Pastor a la que asistieron también los responsables de las Comunidades Autónomas y el presidente de FEDER Moisés Abascal. En la reunión se trataron los diversos proyectos en relación con la conmemoración del Año Europeo de la Discapacidad. La Reina Doña Sofía se interesó personalmente por estas enfermedades “huérfanas”.

### Medalla del Consejo Farmacéutico

Madrid.- El presidente de la FEDER, Moisés Abascal, ha sido galardonado el pasado 18 de Diciembre de 2002, con la Medalla del Consejo General de Farmacéuticos. Un reconocimiento profesional – *máxima expresión representativa de la Organización Profesional Farmacéutica* - por su labor y su esfuerzo diario y muchas veces silencioso, en beneficio de la profesión farmacéutica y de la sociedad en general.



# FEDER

Moisés Abascal es miembro del COMP (Comité de Medicamentos Huérfanos) en la EMEA (Agencia Europea del Medicamento).



La Ministra Ana Pastor entregando un galardón a Moisés Abascal.

## **La Ministra de Sanidad, Ana Pastor, anuncia la inminente creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras**

El pasado 20 de Junio la ministra Ana Pastor, anunció la inminente creación del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, que dependerá del Instituto Carlos III, a la vista de que el proceso de tramitación de la orden que lo regula se encuentra en fase muy avanzada.

Este instituto se encargará, entre otras funciones, de promover la investigación clínica, básica, sociosanitaria y socioeconómica, en colaboración con los servicios de salud de las Comunidades

Autónomas. También establecerá un sistema de información epidemiológico y promoverá una adecuada atención sanitaria a los pacientes que padezcan este tipo de patologías, en coordinación con los investigadores que trabajan en este ámbito.

## **La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) se incorpora al CERMI**

La Asamblea Ordinaria del Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI) aprobó ayer la incorporación esta plataforma de FEDER. El presidente de la Federación Moisés Abascal mostró su reconocimiento a la labor desarrollada hasta ahora por el CERMI, en su opinión, desde el Comité Español de Representantes de Minusválidos es posible potenciar líneas de investigación sobre enfermedades raras sobre las que existe poca información. La Federación Española de Enfermedades Raras agrupa a 64 asociaciones y a más de 20.000 afectados. Entre estas Asociaciones encontramos a Aniridia que participa activamente a través de Rosa S. de Vega que ostenta el cargo de vicepresidenta de la FEDER.

# FEDER

En la reunión se dio cuenta de la marcha y desarrollo de los actos y actividades programadas con motivo de la celebración en el 2003 del Año Europeo de las Personas con Discapacidad.



**Junta Directiva de FEDER.**

## EURORDIS

En París, enero de 2003, dio comienzo el tercer año del Programa de Acción Comunitario sobre

Enfermedades Raras (PARD III). El tema de este año es “Red de Información para pacientes de ER”, dentro del cual se tratará de mejorar el acceso a la información por parte de estos afectados, estudiar la calidad y cantidad de información que se les proporciona y las líneas de ayuda existentes en los diferentes países europeos. Cabe destacar, en este sentido, el Servicio de Información y Orientación (SIO) que ofrece la Feder a toda persona que padece una enfermedad poco frecuente (tel 902181725).

En la Asamblea General de Eurordis, Namur-Bélgica, mayo 2003, se eligió una nueva Junta Directiva, de la que a partir de ahora forma parte Rosa Sánchez de Vega, nuestra presidenta.



## ATENCIÓN:

Si alguno de vosotros se encuentra interesado en recibir la publicación de la FEDER, “PAPELES DE FEDER” con éstas y otras interesantes noticias, por favor, hacédnoslo saber y os la enviaremos por correo:

**Tfno Asociación: 91/ 5 34 43 42**

**Asunto: Envío revista de FEDER**

# ACTIVIDADES: FEDER-ANIRIDIA

## **Semana Europea de Concienciación de Enfermedades Raras.**

Con motivo de la Semana Europea de Concienciación (24-31 de mayo), las asociaciones de la FEDER han tomado parte en múltiples medios de comunicación y han participado en importantes reuniones



como la mantenida con la Comisión de Sanidad y portavoces de partidos políticos en el Congreso de los Diputados (28 de mayo) en el que tuvieron la oportunidad de expresar la problemática de este colectivo.

Además, también ha tenido lugar una reunión con la Defensora del Paciente de Madrid, Margarita Retuerto, que estuvo dispuesta a ayudarnos en todo lo posible.

## **Semana de la Solidaridad. IFEMA Madrid.-**

Del 7 al 11 del pasado mayo, tuvo lugar la VII Semana de la Solidaridad en el recinto ferial Juan Carlos I (IFEMA). A FEDER-Madrid se le concedió un stand doble donde se albergó a las distintas asociaciones miembros interesadas en. La Asociación Española de Aniridia participó activamente en la difusión de la enfermedad mediante la entrega de información sobre aniridia y con la realización de actividades y talleres programados al efecto. El evento tuvo una gran afluencia de público que se mostró muy interesado por conocer las diversas patologías denominadas como “raras” y entre las que se encuentra la Aniridia.



# NOTICIAS CIENTÍFICAS

## Los ciegos podrían recobrar la vista con un implante revolucionario

Así lo expresó el Dr William Dobbelle, un investigador singular que lleva 30 años invertidos en crear un ojo artificial, y cuando en EE.UU le prohibieron estos implantes se trasladó a Lisboa para practicarlos. Jens Nauman no es su primer paciente, pero sí el primero que ha conseguido con este sistema una movilidad funcional; lleva instalados en el córtex visual del cerebro electrodos de platino conectados a unos cables que le salen por unos agujeros del cráneo.



A través de estos cables le llegan al área de la visión la imágenes que captura una minicámara de vídeo que lleva montada en las gafas. Las

imágenes que graba la cámara pasan por otros cables de colores hasta el procesador de tres kilos que lleva en la cintura a modo de cartuchera. Este ingenio transforma las tomas (puntos negros) de la cámara en series de señales eléctricas *—que el cerebro sabe interpretar—* aunque eso puntos se muevan y sean a cámara lenta.

## Retina biónica

Un grupo de investigadores de EEUU ha creado una retina biónica que devuelve la visión a personas que la han perdido, debido a enfermedades degenerativas, así como a niños ciegos. Los resultados de las pruebas realizadas fueron divulgados en una reunión de la Asociación de Investigaciones para la Visión y la Oftalmología, realizada en Florida.

## Nueva técnica para el transplante de córnea

Una nueva técnica quirúrgica ha conseguido prevenir el rechazo en transplantes de cornea de alto riesgo. Este procedimiento ha sido aplicado, por primera vez en España, por el Instituto de Microcirugía Ocular IMO de Barcelona.

Según el Dr. José Güell, director de la Unidad de Córnea de dicho centro, con esta nueva técnica láser, se evitará “en un elevadísimo porcentaje

# NOTICIAS CIENTÍFICAS

casos, que el rechazo llegue a producirse, al impedir que el sistema inmunológico reaccione ante el nuevo órgano implantado”.

## **Córnea creada con membranas de la boca**

Un equipo de científicos japoneses, dirigidos por un oftalmólogo, ha logrado desarrollar una córnea artificial a partir de membranas de la boca de los propios pacientes.

A diferencia de los trasplantes de córnea habituales, los realizados con estos nuevos métodos no corren peligro de ser rechazados por el sistema inmunitario del receptor, al estar creados con sus propios tejidos.

El Dr. Nokairo Takomura, de la Universidad de Medicina de Tokio y sus colaboradores practicaron la intervención quirúrgica en 9 pacientes, que habían perdido la visión debido a heridas o enfermedades que había afectado a la superficie corneal. Tras la intervención 8 de ellos recuperaron la visión.

Para aplicar esta técnica, los cirujanos extraen membranas de 2mm<sup>2</sup> de la boca de los pacientes y las cultivan durante 3 semanas en un tejido amniótico.

Los afectados reciben el trasplante cuando las membranas han alcanzado los 3 cm<sup>2</sup>.

## **Diseñan un bastón para ciegos guiado por GPS**

Un proyecto enfocado a mejorar la calidad de vida de las personas ciegas ha resultado ganador de la fase nacional de la II Olimpiada Internacional de Emprendedores en Asturias. El trabajo, realizado por alumnos de secundaria y formación, consiste en un bastón para ciegos con un sistema de localización por satélite GPS, que les ayude en cualquier momento a conocer su ubicación exacta.

## **La ONCE presenta la primera lavadora adaptada a las personas ciegas.**

La Organización Nacional de Ciegos, presentó el día 18 de Junio la primera lavadora adaptada para personas ciegas. Este electrodoméstico, que se ha desarrollado en colaboración con la empresa New Pol, incorpora mandos en Braille, y será comercializada a partir del mes de julio en los centro de El Corte Inglés e Hipercor.

# NOTICIAS CIENTÍFICAS

## **Pantalla en relieve para invidentes informáticos**

El Mundo 23 de abril de 2003

Mejorar el acceso a la comunicación informática de los invidentes a un precio asequible es el objetivo de dos profesores de informática de la Universidad de Málaga, que trabajan en el desarrollo de una pantalla de ordenador táctil, es decir, la superficie se deforma en su relieve, para que los invidentes tengan acceso a datos o imágenes a través de sus dedos. Los investigadores Navas y Vidal, especialistas en diseños de circuitos han solicitado la patente y diversas subvenciones para que en tres años pueda ser puesto en marcha este proyecto.

## **Beca para la Investigación sobre el Gen PAX 6. en el Reino Unido**

The Medical Research Council ha concedido una subvención para el estudio del papel de gen Pax6 y para avanzar en el conocimiento de la Aniridia, por valor de 157.314 libras al doctor West del departamento de ginecología y obstetricia y al Dr. Rober E. Hill del departamento de genética humana de la Universidad de Edimburgo

“La finalidad es profundizar en estos estudios para determinar en qué momento durante el desarrollo de cada uno de los tejidos del ojo está funcionando el Pax 6, la vía por la cuál opera”, dice el Dr. West. En una segunda fase, queremos establecer qué propiedades de las células mutantes son defectuosas y como se relacionan estos defectos con la enfermedad clínica. Se espera que estos análisis no sólo ayuden a la comprensión del proceso de la enfermedad, sino que también saquen a la luz mecanismos que sean importantes para el desarrollo del ojo.

## **Análisis genético de Aniridia en Francia**

La Dra. Ayuso de la Fundación Jiménez Díaz nos ha enviado un mensaje del Dr. Patrick Calvas, genetista de Toulouse (Francia), en la que se ofrece a hacer el estudio genético en pacientes con aniridia. Este doctor lleva un tiempo investigando sobre este gen y ya ha publicado un artículo “Screening de mutaciones en el gen PAX 6 en 54 pacientes con aniridia” por cuyos resultados la Dra. Ayuso se puso en contacto con él y le felicitó. Este

## NOTICIAS CIENTÍFICAS

estudio tendrá un coste de 137 euros por persona.

Aquellas personas que hayan enviado su solicitud de consejo genético a la Dra. Ayuso por medio de ONCE, e incluso hayan enviado sus muestras de sangre, obteniendo la contestación de que a nivel de cromosomas no se ve ninguna alteración, pueden solicitar a la Dra. Ayuso un examen más profundo, a nivel molecular, para que se detecten las alteraciones que ocasionan la aniridia. Con esas mismas muestras enviadas ya, la Dra. extrae el ADN y lo envía al Dr. Calvas, para su estudio.

### **El trasplante de células madre del limbo reparan la córnea en caso de lesión.**

El País. El 3 de julio de 2003. En este artículo se explica las características de la córnea y su poder de renovación por medio de las células limbares. Se resaltan los casos en que está dañado el limbo, como en el caso de quemaduras o enfermedades congénitas, por ejemplo la aniridia. Como alternativa quirúrgica, proponen varios doctores el trasplante de limbo y describen el

proceso quirúrgico, además de alabar las cualidades regeneradoras de la membrana amniótica.

José Carlos Pastor, director del Instituto de Oftalmobiología Aplicada de Valladolid, Ignacio Jiménez Alfaro, oftalmólogo de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, Juan Durán de la Colina de la Universidad del País Vasco y Oscar Gris del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona dan sus opiniones al respecto.

Oscar Gris del IMO explica que el siguiente paso es cultivarlas sobre una membrana amniótica y luego recubrir todo el ojo con el cultivo de célula madre, así se acelera la regeneración de la córnea.. Pastor explica que el IOBA intenta cultivarlas sobre un polímero sintético. Piensa que sería mejor que la membrana amniótica porque a ésta hay que hacerla muchos controles para asegurarse que no está infectada. “El uso de un polímero facilitará el trasplante”.

# NOTICIAS SOCIALES

**El CERMI pide que la Ley de Seguridad Social permita a los discapacitados jubilarse antes de los 65.**

El Comité Español de Representantes de Minusválidos CERMI, solicitará al Gobierno que la Ley General de la Seguridad Social permita que los trabajadores discapacitados, con un grado de minusvalía igual o superior al 65 % puedan jubilarse antes de los 65 años sin perder parte de la pensión de jubilación.

La solicitud del CERMI consiste en que la una persona minusválida que comenzase a trabajar con 25 años y desarrollase su labor durante otros 25, pudiera jubilarse con plenitud de derechos a la edad de 50 años.

Este colectivo fundamenta su petición en que las personas discapacitadas tienen una esperanza de vida inferior a la media, por tanto sería razonable dejar de trabajar antes de la edad fijada por ley para poder disfrutar de las prestaciones de la jubilación.

**Las Familias en las que el padre y la madre sean discapacitados serán numerosas a partir del segundo hijo.**

El Consejo de Ministros aprobó el 16 de Mayo un proyecto de Ley de Protección de Familias Numerosas que considera como familia numerosa a la compuesta por uno o dos

ascendientes con tres o más hijos, sean o no comunes. También a las constituidas por uno o dos ascendientes con dos hijos, sea o no comunes, siempre que al menos uno de éstos sea discapacitado o está incapacitado para trabajar.

## Acreditación:

se acreditará mediante un título único que será válido en todo el territorio nacional, la expedición y renovación de estos títulos corresponderá a las comunidades autónomas. Así los padres y madres de familias, contarán con ayudas para la contratación de un cuidador que supla las necesidades que se derivan de la atención a los menores o personas dependientes a través de bonificaciones de 45% de las cuotas a la Seguridad Social.

## Beneficios Fiscales:

Se igualarán los umbrales de renta para acceder a las prestaciones por hijo a cargo con los mínimos exentos del IRPF. En materia de vivienda, las familias numerosas tendrán derechos preferenciales a la hora de acceder a viviendas protegidas. Se contemplan también reducciones en los transportes públicos, en el acceso a los bienes y servicios culturales y a las pruebas de selección para el ingreso en la función pública.

# NOTICIAS SOCIALES

## Servicios:

El anteproyecto prevé que la Administración General del Estado Adopte medidas, en el ámbito de sus competencias, para que las entidades, empresas y establecimientos que presten servicios públicos o realicen actividades de interés general, concedan un trato más favorable a las familias numerosas. (Por ejemplo en el agua, la luz, el teléfono, etc..)

## **Farmacias de Castilla y León dosifican fármacos a los ciegos**

El colegio de Farmacéuticos de León ha puesto en marcha un programa mediante el cual las personas ciegas podrán acudir a su farmacia para que se les suministre la dosis adecuada de la medicina prescrita. La iniciativa lleva por nombre Sistema Personalizado de Dosificación (DSP),

y de ella se beneficiarán unos 600 invidentes de la Comunidad Castellano y leonesa.

## **La ONCE organiza numerosos campamentos de verano para jóvenes afiliados**

La ONCE como ya es habitual, ha organizado diferentes campamentos de verano para niños y jóvenes afiliados en distintas comunidades autónomas. Los campamentos, coordinados por las Delegaciones Territoriales, Direcciones Administrativas y Centros de Recursos Educativos, tendrán lugar durante los meses de junio, julio y agosto y en ellos se realizarán actividades lúdicas, deportivas y de convivencia para que los afiliados más jóvenes puedan disfrutar de la naturaleza.

## **OS PEDIMOS VUESTRA PARTICIPACIÓN EN LAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN EN MARCHA:**

1. Consejo Genético. Dra. Carmen Ayuso. Dpto. Genética. Fundación Jiménez Díaz.
2. Prueba FISH para la detección de síndrome WAGR. Dr. Crolla. Reino Unido.
3. Tesis Doctoral sobre Aniridia. Dra. Eva Vico. Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid.
4. Estudio de la lagrime. Prof. Assumpta Peral y Prof. Jesús Pintor. Escuela de óptica Madrid. Se estudia la existencia de nucleótidos la cantidad y la calidad de la lágrima.
5. Citología de Impresión. Dr. Rivas. Dpto. de Ojo Seco. Hospital Ramón y Cajal. En colaboración con el estudio anterior. Se estudian la existencia o ausencia de células caliciformes en la superficie ocular.

## CORRESPONDENCIA

*Sandra hija, me han pedido que cuente algo de mi vida, no se si a ti te gustaría pero, una vez más soy yo la que pienso por ti. Tendrías todo el derecho del mundo a decir “no lo hagas” porque tu eres la protagonista. Una protagonista inocente que no pidió venir al mundo, sino que, fui yo la que, sin contar contigo te traje, mi niña. Estoy en deuda contigo, y por eso mi vida ha quedado al servicio de tu felicidad. Te quiero y con todo mi respeto hacia tu persona, ésta ha sido mi vida desde el 6 de Enero de 1982.*

*Cuando tu llegaste a mi vida yo era divertida y aventurera. Con 20 años me ponía al mundo por montera, quizás era algo infantil, pero libre. Me casé y pronto me tuve que separar, porque tu padre, esa persona que nunca te ha querido conocer, me maltrataba hasta el límite de que pude perder la vida. Me propusieron que abortara, pero yo te quería tener. Miraba mi vientre y te preguntaba, pero no había contestación. Ya eras mía, ya eras Sandra. Tuve que empezar a luchar sola, pero tenía grandes planes para cuando nacieras.*

*Naciste, mi amor, y fueron viniendo todas esas cosas que tu y yo sabemos: la aniridia, el tumor renal, el retraso madurativo, etc. Prometí dedicarme en exclusiva a ti. Tuve que cortar con s estudios. Mi carácter cambió, empecé a tener miedo de que alguien te hiciera daño, no quería oír la palabra “pobrecita”, de cara a los demás reía y me mostraba fuerte. Comencé la búsqueda de una mejor calidad de vida para ti, lo que me supuso darme cuenta de que en esta vida, “tanto tienes tanto vales” (consigues las cosas si tienes dinero). Buscar colegios especiales de acuerdo con tu discapacidad, apoyo económico para poder darte llevarte a psicomotricidad y estimulación precoz, adaptar todas las actividades a tu pobre agudeza visual, etc.*

*Empecé a trabajar en dos sitios a la vez, pero también, a toda costa, quería vivir contigo fuera de mis padres. quería sentirme “madre” de verdad, ¡qué palabra tan bonita!, ¡cuánto me costó que la dijeras!.*

*Necesitaba hablar con mis amigas, pero yo ya no estaba en pensando en la diversión, aprendía a callar y a llorar en silencio, y en cierto modo me hice algo falsa e hipócrita (cuántos cambios en mi persona). La decisión que más me costó tomar fue cuando te extirparon el riñón y tenían que la aorta estuviera también afectada. No permití que te realizaran más intervenciones. Si vivías poco tiempo tenías que ser feliz y con mamá. Y después de todo este tiempo, 21 años, mi amor,*

*creo que he conseguido que seas feliz, porque así me lo dicen tus educadores, pero sabes cual es mi gran reto. Ese reto solo lo sabe Dios: “Quiero que te vayas antes que yo, no quiero dejarte sola en este mundo, que aunque tiene cosas buenas, tu no puedes estar sola en él”. Mientras llegue ese día, continuaré luchando por ti.*

*Podríamos aprender tantas cosas de este personaje algo despistado que se llama Sandra. Ahora tiene un hermanito Sergio de 6 añitos, y respiro hondo cuando los veo jugar juntos, y cuando Sergio hace de cuidador de Sandra.*

*Nunca fui buena escribiendo, perdonen. Me ha costado mucho superar el problema y rehacer mi vida, aunque siempre hay un trocito de mí que es de Sandra.*

*Marisa*

### ***DELEGACIONES:***

**Por decisión de la Junta Directiva con fecha 26 de Abril de 2003, se ha solicitado la apertura de Delegaciones de Aniridia en las siguientes Comunidades:**

- **Comunidad Valenciana**
- **Región de Murcia**
- **Comunidad Andaluza**
- **Comunidad Cántabra**

**Actualmente estamos pendientes de la resolución con la confirmación legal de dicha apertura.**

### ***INFORMACIÓN:***

**La Delegación de Cantabria ha organizado una charla-coloquio dirigida por el Dr. Emilio Bedia, el pasado 11 de Julio de 2003 en el Salón de Actos de Cultura de Torrelavega. Cantabria.. Al finalizar la intervención del Dr. Bedia se abrió una rueda de preguntas en la que pudo intervenir el público asistente.**

## I ENCUENTRO-CONVIVENCIA ANIRIDIA

Por causas ajenas a la Asociación, el encuentro se pospone hasta el fin de semana del 11-12 de Octubre, haciéndolo coincidir con la Asamblea General. Por el momento no hemos recibido respuesta de las subvenciones que para este acto hemos gestionado y que han sido:

- Ayto de Madrid, Mº de Trabajo y Asuntos Sociales, Fundación la Caixa.

### *Estructura:*

- Llegada el 11 de a Madrid, y salida a vuestros domicilios el 12.
- Alojamiento en el Hotel Confortel : SUITE MADRID  
C/ López de Hoyos 143. Tfno: 91/ 7 44 50 00
- El Sábado por la tarde se convoca a los adultos a la Asamblea(En el mismo hotel), y paralelamente los niños realizarán actividades lúdicas con personal especializado.

### *Precios (Estamos a la espera de precios definitivos más rebajados):*

- Hab/Suite Doble: 50 € (iva incluido).Las Suites son **formidables** están equipadas con dormitorio con cama (2mx2m), saloncito (con sofá cama), 2 TV y Baño.(Capacidad 2 adultos y 2 menores). El director tuvo la amabilidad de mostrárnoslas.
- Desayuno Buffet 12 €+7% iva (adultos) 6€+ 7% iva (menores)
- Cena: aproximadamente 17 €

La Junta Directiva ha decidido realizar el encuentro en esta fecha, y si a posteriori la Asociación recibe resolución positiva de las subvenciones gestionadas os reintegraríamos los gastos de dicho encuentro.

OS ANIMAMOS A QUE PARTICIPÉIS PARA QUE CONTACTÉIS CON OTRAS FAMILIAS Y AFECTADOS. POR FAVOR CONFIRMADNOS ANTES DE SEPTIEMBRE PARA REALIZAR LAS RESERVAS.

TFNO: 91/ 5 34 43 42