



# Boletín

## ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 29

Febrero 2004

Tel. 91 534 43 42

### **Inauguración del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras**

El pasado 28 de enero la Ministra de Sanidad inauguró el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, situado dentro del Instituto Nacional de Salud Carlos III en Madrid.

Después de recorrer las instalaciones, Ana Pastor dirigió unas palabras a las autoridades competentes y a los asistentes al acto, entre los cuales figuraban representantes de las asociaciones de pacientes de enfermedades raras. En su discurso la Ministra mostró su apoyo a estas organizaciones y alabó la labor realizada por la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER en favor de estos afectados.

En este instituto se llevarán a cabo proyectos de información, forma-



*En el Centro, Ana Pastor, Ministra de Sanidad*

ción, coordinación de las redes de investigación sobre estas patologías y proyectos sociosanitarios, en colaboración con el IMSERSO. La FEDER estará presente en dos de sus comités: el de ética y el de asociaciones y contará con un despacho en este organismo.

## Actividades junto con FEDER y EURODIS

### Primer Encuentro Andaluz de Familiares y Afectados por Enfermedades Raras

**Isabel Campos** pacientes e investigadores.

Los pasados días 31 de octubre y 1 de noviembre de 2003 se celebró el Primer Encuentro Andaluz de Familiares y Afectados por Enfermedades Raras. El primer día los asistentes al Encuentro pudieron asistir a diversas mesas redondas en las que participaron profesionales de la salud, se presentó la Red Epidemiológica del Programa de Investigación en ER, y se expusieron las necesidades de los

El segundo día, tuvieron lugar los talleres de los profesionales de FEDER, en los que trataron temas como atención psicológica y social.



*Imagen del Encuentro*

---

### Se celebró el Congreso Europeo de Enfermedades Raras en París

**José Luis Plaza, delegado FEDER-Madrid**

El Congreso Europeo de Enfermedades Raras se celebró en el Centro de Conferencias GENOPOLE de la ciudad de Evry, lugar, emblemático, de encuentro entre afectados de E.R., familias, investigadores y universitarios, los días 16 y 17 de octubre de 2003.

El objetivo primordial del congreso era, como demanda de la voluntad

de las asociaciones de pacientes de E.R., el tratar la problemática de las Enfermedades Raras desde una óptica global. El Congreso, "per se", denota la emergencia de un fuerte movimiento de afectados y familias, que se agrupan a través de toda Europa en el seno de asociaciones de afectados y estas, a su vez, en federaciones nacionales. El contenido de todas las conferencias relacionadas se puede obtener en los idiomas inglés y francés en <http://www.rare-paris-2003.org>

# Actividades junto con FEDER y EURODIS

## II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

Vanesa Pizarro

Los próximos días 18 al 21 de febrero tendrá lugar en Sevilla el II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Organizado por FEDER y el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, en él participarán eminentes expertos de la medicina, farmacia y servicios sociales y un elenco de profesionales que tratarán de los últimos avances en temas de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Lo que se pretende con

este II Congreso es presentar los logros obtenidos en el ámbito que nos ocupa y continuar fomentando el impulso de medidas que contribuyan a una mejora del acceso a los medicamentos de estos enfermos y que garanticen el derecho a la salud que tenemos todos los ciudadanos.

El programa del Congreso da cuenta de la multitud de temas que se tratarán en la diferentes mesas redondas y ponencias. Las acciones de la Unión Europea sobre enfermedades raras, aspectos



de bioética, tratamientos, así como las necesidades de los pacientes serán abordadas a lo largo de estos días.

### Delegaciones

\*La **Delegación de Murcia** realizó una Comida Benéfica en el mes de octubre a beneficio de la Asociación. Fue una actividad que contó con una gran afluencia de público.



# Noticias científicas

## Estudios epidemiológicos en Aniridia

En algunos países se han realizado estudios epidemiológicos sobre la incidencia de esta enfermedad en la población. En concreto en Dinamarca, donde se han registrado 147 casos de niños nacidos con aniridia desde 1920 hasta 1996 de un total de 5.695.666 nacimientos durante estos 80 años.

De 136 pacientes con aniridia que figuraban en el Registro Danés de Cáncer entre 1943 y 1996, dos tenían Tumor de Wilms, ambos con aniridia esporádica. Dentro del grupo con aniridia, también se estudió la incidencia de las alteraciones asociadas como son el nistagmus y las cataratas, aparte de valorar su agudeza visual.

En España, la Dra. Martínez-Frías del Centro de Investigación de Malformaciones Congénitas CIAC, antiguo ECEMC, envió a la Asociación Española de Aniridia un informe, de acuerdo con los datos que tenía en

1997, sobre la incidencia de la Aniridia en España:

\*Periodo: Abril 1996-Septiembre de 1997.

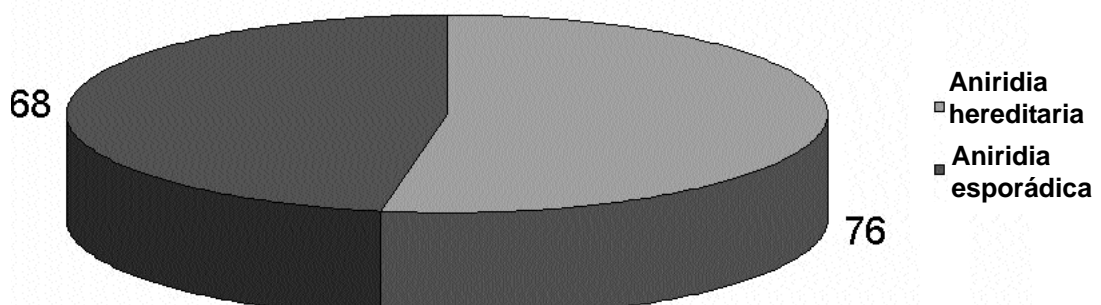
\*Total niños nacidos vivos estudiados: 1.455.405.

\*Niños nacidos con Aniridia: 5.

\*Incidencia: 0,03 niños con Aniridia por cada 10.000 nacidos vivos.

Este centro tiene convenio con diferentes hospitales españoles que le ofrecen datos de recién nacidos. La razón por la cual esta incidencia es mucho más baja que en otros países puede ser porque este estudio está basado en datos procedentes de neonatos y la Aniridia no es diagnosticada durante el periodo de estancia en el hospital del post-parto. La mayoría de las veces es diagnosticada en las posteriores visitas al pediatra o al oftalmólogo, pasadas unas semanas. Por eso los datos que resultan de este estudio no son reales.

### Epidemiología Aniridia en Dinamarca (1920-1996)



## Noticias científicas

### Estudio del ojo seco en pacientes con Aniridia congénita mediante citología de impresión

Los objetivos del estudio realizado por los doctores Rivas y Murube son evaluar la sequedad ocular en pacientes con aniridia congénita antes y después de la reconstrucción de la superficie ocular a largo plazo sometidos a un tratamiento médico, a un trasplante limbal o a un implante de membrana amniótica.

Los resultados fueron que el epitelio corneal y conjuntival de todos los pacientes mejoró con el tratamiento médico de lágrimas artificiales. Los pacientes que no utilizaron lágrimas artificiales presentaron peor estado del epitelio de la superficie ocular. El trasplante de limbo después de 12

meses mostró una recuperación corneal significativa de, al menos, dos grados de metaplasia escamosa respecto a antes de la cirugía. El efecto clínico del implante de membrana amniótica empezó a notarse a los 2 meses de la intervención quirúrgica y al cabo de 6 meses hubo una mejoría significativa en los signos y síntomas clínicos con la aparición de células epiteliales corneales prácticamente normales junto a otras aún alteradas.

Puedes leer este estudio en <http://www.oftalmo.com/seo/2003/11nov03/08.htm>.

### Página Web

Hemos actualizado nuestra página web ([www.aniridia.com](http://www.aniridia.com)) incorporando nuevos contenidos e imágenes, ampliando secciones, además de un foro donde poder intercambiar impresiones con otros afectados. Os animamos a que visitéis la página y participéis en el foro.

### Delegaciones

\*La **Delegación de Cantabria** ha puesto en marcha una colaboración con la Clínica Cotero (Dic. 03-Mayo 04) para la información de la Aniridia mediante la difusión de las publicaciones con las que cuenta la Asociación.

\*La representante de la **Delegación de Córdoba** asistió al Encuentro Andaluz de Enfermedades Raras que tuvo lugar en Sevilla los días 31 de octubre y 1 de noviembre.

\*La **Delegación de Valencia** ha estado realizando los trámites para la apertura legal de la misma.

## Noticias sociales

### **El Gobierno aprueba la jubilación anticipada de las personas con discapacidad.**

El Consejo de Ministros aprobó en diciembre un real decreto por el que se reduce de la edad de jubilación a favor de los trabajadores que acrediten un grado de minusvalía igual o superior al 65%, pudiendo adelantar significativamente la edad de acceso a la pensión de jubilación sin reducción a la pensión, ya que el período de adelanto se computa como cotizado en la Seguridad Social.

De esta manera, un trabajador discapacitado, con un grado de minusvalía del 65%, que haya cotizado a la Seguridad Social 20 años, podrá jubilarse a los 60 años de edad y se le computarán como cotizados 25 años. Si, además de tener es grado de minusvalía reconocida, necesita la ayuda de otra persona para realizar los actos esenciales de la vida diaria, con esos 20 años cotizado podría jubilarse a los 55 años y se computarían como cotizados 30 años.

Además, el tiempo en que se reduzca la edad de jubilación se considera como cotizado a efectos del cálculo de la pensión, siempre y cuando se haya cotizado al menos el período exigido de 15 años para percibir una pensión de jubilación.

### **La CAM abre un nuevo servicio de aparcamientos para discapacitados**

Con el objeto de facilitar los desplazamientos a las personas discapacitadas, la Consejería de Transportes e Infraestructuras ha puesto en funcionamiento las nuevas tarjetas de aparcamiento, adaptadas al modelo recomendado por la Unión Europea. Entre las ventajas de este nuevo sistema destaca la posibilidad de utilizar tarjetas en toda la geografía nacional, ya que hasta el momento de su validez, se limitaba al ámbito local.

### **La Unión Europea adapta su web sobre derecho comunitario a las necesidades de las personas ciegas**

La Unión Europea ha adaptado todos los contenidos de su portal de internet ([www.europea.eu.int/eur-lex](http://www.europea.eu.int/eur-lex)) sobre derecho comunitario a las necesidades de las personas con discapacidad visual. A través de este portal se puede acceder a todos los temas relacionados con el Derecho Comunitario en los 11 idiomas oficiales de la Unión Europea.

## Noticias sociales

### **"Tiflolibros", la primera biblioteca virtual para ciegos**

Pablo Lecuona, un joven estudiante ciego de Comunicación Social de la Universidad de Buenos Aires, es uno de los creadores de "Tiflolibros", la primera biblioteca virtual para personas ciegas de habla hispana. Su intención es que las personas ciegas tengan las mismas oportunidades de acceso a la lectura que el resto de estudiantes.

"Tiflolibros" ([www.tiflolibros.com.ar](http://www.tiflolibros.com.ar)) cuenta en la actualidad con más de 7.200 volúmenes.

### **Nueva guía de Telefónica para discapacitados**

Se trata de la 2ª edición y en ella se incluye un CD-ROM accesible para todos los usuarios que cuenta con programas informáticos de reconocimiento de voz y dictado, manejo de teléfonos móviles mediante la voz o navegación accesible por Internet.

### **Éxito de una página web escocesa dedicada a niños y jóvenes con discapacidad visual**

En solo 18 meses la página ha recibido cerca de 63.000 visitas y ha permitido descargar más de 22.000 documentos con

ayuda y asesoramiento para los padres. Fue creada a finales de 1999 con dos fines principales: ser una fuente de información adecuada para niños discapacitados visuales y ofrecer apoyo personalizado a cada uno de ellos.

### **Falta de Trabajo para discapacitados.**

Unos 386 millones de personas con discapacidad están sin trabajo en todo el mundo por culpa de los prejuicios que hacen que los empresarios no contraten a personas con alguna minusvalía. Así lo pone de manifiesto un informe de la ONU. En su informe, esta organización explica que la mayoría de las personas con discapacidad que quieren y pueden trabajar estén desempleadas, en una proporción que llega a superar el 80% en algunos países.

### **Investigación del Defensor del Pueblo Europeo**

El Defensor del Pueblo Europeo abre una investigación sobre la actuación de la Comisión del Año Europeo de la Discapacidad.

El objetivo es verificar si las acciones emprendidas por la Comisión Europea ha conseguido controlar que las personas con discapacidad no sean objeto de actos discriminatorios.

## CORRESPONDENCIA

*Queridos amigos:*

*Muchos me conocéis, pero si hay algún socio nuevo me indentifico: me llamo Inma, estoy afectada y tengo dos hijos con aniridia de 16 y 18 años. Desde niños los padres deben de estar al pie del cañón, pero viene la adolescencia y todo se complica mas aun. Paso a contaros:*

*Mi hijo Juan quería ser policía desde pequeño y cuando cumplió los 16 estaba decidido a preparase las convocatorias. Le expliqué que con su problema visual no podía ser policía. Su reacción fue espantosa pues no aceptaba lo que le pasaba, mandó al carajo los estudios, me decía que él no servía mas que para vender los cupones y llorando me preguntaba ¿por qué me pasa esto a mí, por qué me trata la vida así?*

*Yo estaba a punto de derrumbarme, ¡qué le podía contestar yo que tantas veces me hice esa pregunta! Me contuve y, como pude, le dije que no había otra forma que aceptar, que podía hacer más cosas, pero policía no. Me metí en el cuarto a llorar y en cierto modo me echaba yo la culpa de lo que le pasaba a él; el no poder darle lo que tanto anhelaba: ser policía.*

*Aunque en el fondo de mi corazón sabía que nadie tiene la culpa de nada, al siguiente día me levanté, me puse la armadura para seguir la lucha. Vendió cupones en verano, se hizo voluntario de la Cruz Roja y lo matriculé en transporte sanitario que era lo que a él podía gustarle. Comprendió que no le gusta vender el cupón y ahora tiene 18 años, está haciendo Auxiliar de Enfermería y está muy contento e integrado. El próximo escalón es que encuentre ese puesto de trabajo.*

*Con esto, queridos padres, os quiero decir que nunca os echeis la culpa porque es algo que nadie ha buscado y que siempre vuestros hijos os encuentren firmes, enteros, decididos, qué vamos a querer nosotros sino lo mejor para ellos. Esto no significa que en cualquier momento seamos débiles, pero recordar que al día siguiente hay que volver a ponerse la armadura.*

*Un abrazo muy fuerte para todos.*

*Inmaculada*

### **Subvenciones**

**Fundación Telefónica:** ha concedido 4 líneas ADSL durante 1 año así como 4 aparatos teléfono/fax.

**Fundación La Caixa:** una partida para la realización de 2 Encuentros. 1 y 2 de Mayo de 2004, Valencia 30 y 31 de Octubre de 2004, Córdoba