



# Boletín

## ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 33

Junio 2005

Tel. 91 534 43 42

Crónica de Rosa Sánchez, presidenta. La Asociación organizó en Murcia tres eventos durante los días 30 de abril y 1 de mayo:

- \* La Asamblea General de socios
- \* El Encuentro de Familias.
- \* Las Conferencias de sensibilización en Murcia “Problemática de los pacientes con Aniridia y Síndrome Wagr” con la participación de los siguientes profesionales:

El Pr. Miralles de Imperial, catedrático de Oftalmología en la Facultad de Medicina de Murcia, disertó sobre las implicaciones del glaucoma en pacientes con aniridia.

Dr. Miguel Angel Gutiérrez Cantó, jefe de servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Arrixaca, explicó la detección precoz y el tratamiento del tumor renal infantil o de Wilms en niños sin síndrome WAGR.



De izda a dcha. Dr Puche, Dr Gutierrez Cantó, Dr Galán, Prof Miralles de Imperial, al término de las Jornadas

Dr. Alberto Puche, neuropediatra, expuso las posibles alteraciones en el sistema neurológico en personas que padecen síndrome WAGR.

Dr. Francisco Galán, genetista del Instituto Bernabéu, aclaró las dudas con respecto a la posibilidad de transmitir la enfermedad a nuestros descendientes y el estado en que se encuentra la investigación en este campo.

## CONFERENCIAS EN MURCIA SOBRE ANIRIDIA Y SÍNDROME WAGR

### Conferencia del Pr. Jaime Miralles de Imperial GLAUCOMA Y ANIRIDIA

Después de Pr. explicó que “el glaucoma aparece entre el 30 y 50% de los afectados de aniridia; las cataratas entre el 50 y 85% y la hipoplasia del nervio óptico en el 75%. El nistagmus no es un nistagmus central, sino de no fijación”.

Hay aniridias con pronósticos muy buenos, mientras que otros son mucho más complejas. El glaucoma suele aparecer en la segunda década de la vida. Es importante vigilar sistemáticamente al niño con aniridia para descubrir una subida de tensión anormal desde un principio y controlar la agresión del nervio óptico.

Es importante vigilar sistemáticamente al niño con aniridia para prevenir una subida de tensión anormal, y por tanto una agresión al nervio óptico. “Hoy podemos averiguar la razón por la cual el ojo con aniridia no filtra bien o porque no es capaz de mantener un equilibrio entre el líquido que produce y lo que drena. Una simple ecografía nos mostrará la causa de esa subida de presión ocular”.

Cuando el tratamiento farmacológico es insuficiente hay que buscar otra solución como es la cirugía.

### Conferencia del Dr. Miguel A. Gutiérrez Cantó EL TUMOR WILMS EN NIÑOS

“El tumor Wilms es un tumor embrionario que aparece en la edad infantil. Hoy en día se cuenta con instrumentos apropiados para diagnosticarlo aunque la mejor prueba es la ecografía renal que deberá realizarse cada tres meses y hasta los doce años.”

#### **Clasificación del tumor dependiendo de la fase en que se encuentre el tumor:**

1º.-El más benigno, todavía no ha salido del riñón y una vez extirpado la cápsula renal queda intacta.

2º.-El tumor se extiende más allá del riñón pero no hay residuos tras la extirpación.

3º.-Más complejo porque hay tumor residual y puede afectar a órganos próximos

4º.-El tumor se extiende a pulmón, hígado y huesos.

5º.-El tumor aparece en ambos riñones.

**Pronóstico:** depende del tamaño y del estado del nefroblastoma.

**Tratamiento:** extirpación total y quimioterapia.

La conferencia concluyó con un estudio sobre la atención a estos niños aconsejando, que después del tratamiento con quimioterapia, deben continuar los controles para vigilar su evolución.

## CONFERENCIAS EN MURCIA SOBRE ANIRIDIA Y SÍNDROME WAGR

### Conferencia del Dr. Francisco Galán GENÉTICA Y ANIRIDIA

El gen Pax 6 es un gen regulador que cuando se activa da lugar a un proceso de migración. En el ojo actúa por 'oleadas' que dan lugar a tres migraciones de células: la primera daría lugar a una capa endotelial, la segunda produciría la córnea y la tercera daría lugar al iris.

Actualmente nos abala el estudio 'fish' que nos permite detectar la posible alteración a nivel molecular. El Dr explicó la distintas alternativas que poseen tanto los pacientes con aniridia, como cualquier otra persona afectada de otra alteración genética

#### Opciones:

- No reproducirse o asumir el riesgo de transmitir la enfermedad.
- Adopción.
- Donación de óvulos o espermatozoides.
- Diagnóstico prenatal (cuando el feto se está gestando, lo que conlleva el dilema ético de la posible interrupción del embarazo).
- Diagnóstico genético preimplantacional*, consistente en la realización una serie de pruebas genéticas a ambos miembros de la pareja, posteriormente se procede a la selección de los pre-embriones sanos para implantarlos en el útero materno, iniciando así la gestación normal del embrión.

### Conferencia del Dr. Alberto Puche SISTEMA NERVIOSO Y ANIRIDIA

Cuando se está formando el cerebro se producen dos fenómenos: la proliferación y la migración neuronal. En estos procesos hay varios genes implicados, uno de ellos es el el gen pax 6.

En un estudio a 14 pacientes con aniridia y delección del gen pax 6 en 2001 se comprobó la existencia de una hipoplasia del cuerpo calloso y de los bulbos olfatorios así como en la comisura anterior. En 2004 un nuevo estudio llegó a la conclusión de que en algunos casos existe disminución de la sustancia blanca en esas zonas, reducción de la masa neuronal, anomalías cognitivas y de las funciones ejecutivas. Por eso se deduce que hay una relación entre la aniridia y el mal funcionamiento del sistema central nervioso en los casos de WAGR. A esas anomalías hay que añadir ciertos rasgos de autismo, hiperfagia, obesidad mórbida.

Esta patología se presenta con fenotipos distintos: ocasionalmente viene con el Sistema Nervioso Central afectado y/o con el riñón alterado, dependiendo de que haya participación o no de los genes contiguos.

# LÍNEAS EN MARC

De acuerdo con nuestros fines, la Asociación tiene proyectado realizar las siguientes actividades durante el año 2005:

## 1.- Información.

-Publicación del Boletín, blanco y negro cuatrimestral y el Boletín en color

-Actualización de nuestra página web.

-Atención telefónica presencial por internet.

## 2.- Concienciación

-Conferencias de Sensibilización "Aniridia y Síndrome WAGR" en el Colegio de Médicos de Murcia, 30 abril 2005.

-Participación en el Congreso de Ojo Seco del 2 al 4 de abril de 2005, en la reunión dedicada a los pacientes.

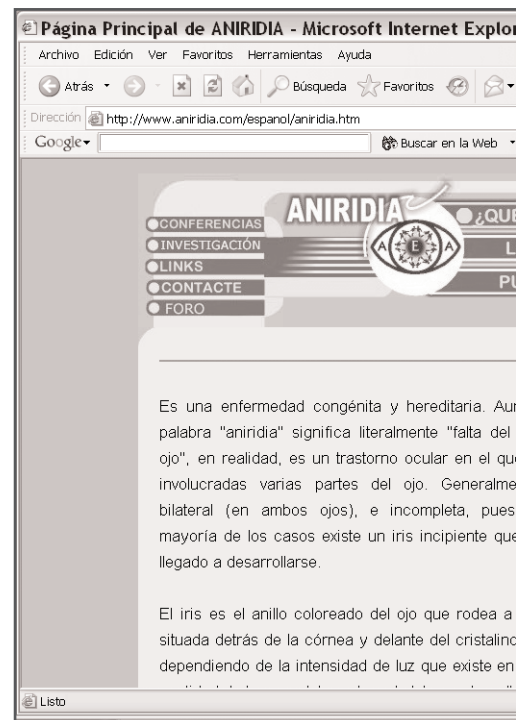
-Participación en el Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología SEO en Zaragoza, septiembre 2005, con el Grupo de trabajo de Aniridia "Resultados de las diferentes técnicas quirúrgicas aplicadas a pacientes con Aniridia" y la entrega del Premio al mejor Póster sobre "Iniciativas innovadoras en el tratamiento de córnea en pacientes con Aniridia".

-VISSUM. Madrid. Jornadas formativas. 25 de noviembre de 2005 (pendiente de confirmar su organización)

## 3.- Apoyo al afectado y a la familia.

-Encuentro de familias. Murcia, 30 abril-1 de mayo de 2005.

-Atención presencial, por teléfono e internet.



## 4.- Captación de fondos

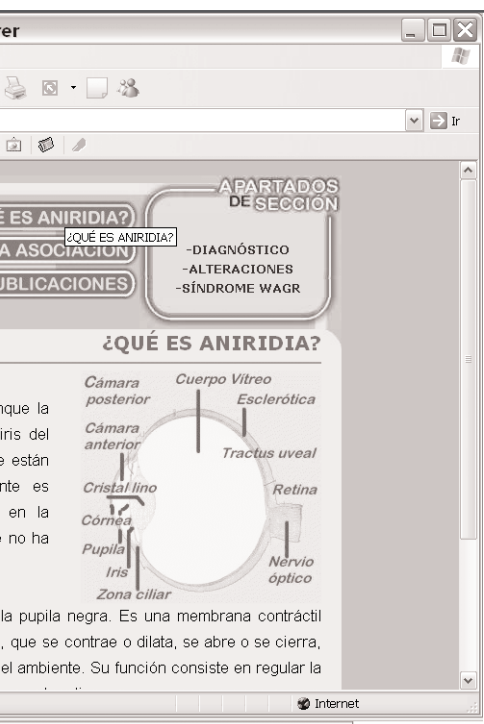
-Subvenciones públicas estatales, autonómicas y privadas.

-Calendario "Yo de mayor quiero ser....." (Diciembre 2005).

-Jazz en el teatro Buero Vallejo de Alcorcón. 29 de Mayo de 2005.

-Actuación en Alcántara 24 de septiembre de

# HA PARA EL 2005



2005.

-Comida benéfica. Murcia.

-Lotería.

-Camisetas.

- Actuación del Pianista Asier Polo en el CRE (Madrid) 25 Noviembre de 2005.

## 5.- Investigación.

-Premio al mejor Póster sobre Aniridia presentado en el 81º Congreso

de la SEO 2005. Estudio prorrogado julio 2006, SEO de La Coruña.

-Estudio de la fisiología del ojo. Dra. Eva Vico. UCM.

-Suero autólogo. Dr. López/Rivas.

-WAGR, Estudio en Toulouse (en proyecto).

-Citología de impresión. Dr. Rivas/Murube.

-Estudio de la lágrima. Escuela de Óptica.

-Consejo Genético. ONCE / Fundación Jiménez Díaz.

-Intercambio con estudiantes extranjeros (en proyecto).

-Estudio de óptica: deslumbramiento. Angel Barañano.

## 6.- Promoción del asociacionis-

## mo y relaciones con otras organizaciones

-Asistencia a la Asamblea General de la Asociación de Aniridia del Reino Unido. Londres. 16 de abril 2005.

-Contactos con representantes de la Asociación de Aniridia en Italia. Venecia 8 y 9 de abril.

-Contactos con representantes de la Asociación de Aniridia en Noruega. Murcia. 30 de abril.

-Reuniones con la **Asociación Amires, para la Miopía Magna** y alteraciones retinianas asociadas, y con la **Asociación de Glaucoma**. Mayo 2005.

-Consultas web, promocionando las asociaciones de Aniridia en países hispanoamericanos.

## IV Encuentro de Familias en Murcia



*Murcia. Viernes 30 Abril a Domingo 1 de Mayo 2005*

Durante este último fin de semana de abril y primero de mayo, tuvo lugar el ya tradicional Encuentro de Familias de Aniridia siendo en este año su cuarta edición. Como en ocasiones anteriores, el grado de participación fue muy alto y, por supuesto, la experiencia muy enriquecedora en todos los sentidos, haciendo especial hincapié en que en este encuentro algunas familias hicieron un especial esfuerzo en trasladarse hasta Murcia, desde sus respectivas ciudades del norte de nuestro país, e incluso desde otros países, como Noruega.

El sentir general era de intercambiar experiencias y que nuestros nuevos miembros pudieran sentirse plenamente acogidos y recibidos en nuestra Asociación.

Por otro lado una vez más, nuestros chavales disfrutaron compartiendo momentos y consolidando amistades que les hace, ocasión tras ocasión, repetir y entristecerse cuando llega la despedida.

El sábado por la mañana, realizamos talleres lúdicos, de man-

ualidades y de higiene dental, finalizamos los mismos con un divertido "karaoke" en el que la alegría y distensión fue el colofón final a la jornada. Posteriormente pudimos disfrutar junto a toda la familia de una visita turística por los lugares más bellos y emblemáticos de la Región de Murcia.

Os agradecemos a todos vuestra asistencia, en especial a las nuevas generaciones, que tan fuerte vienen pegando. La Asociación lucha y pone toda la carne en el asador en busca de financiación, por y para vosotros, para que el Encuentro de familias se consolide y sea un referente anual.

Nuestro agradecimiento a los patrocinadores de esta ocasión: Obra Social Caja Madrid, Fundación Colgate y Juguetes Ferán.

# Noticias Sociosanitarias

## **Una técnica con anillos de succión mejora el queratocono o deformación de la córnea por falta de espesor.**

José Norberto Fndez del Coter, director médico del Instituto Cántabro de Oftalmología (ICO) ha puesto en marcha la técnica Intacs que a su juicio, está dando buenos resultados. La técnica precisa, trata de introducir dos anillos intraestromales con el fin de reforzar la córnea que se encontraba abombada, hace desaparecer la conjunción de fuerzas que provocan su deformación. Fue una técnica que nació hace apenas 5 años para corregir miopías, pero ahora se ha visto que también es de enorme utilidad en el queratocono”.



## **Regenerado el Nervio Óptico.**

Los científicos del Schepens Eye Research Institute, brindan una nueva esperanza a víctimas de glaucoma y de lesiones de médula espinal “es el sueño hecho realidad”. Por primera vez, se ha conseguido regenerar el nervio óptico dañado en ratones de laboratorio, un logro prometedor sobre todo para víctimas de enfermedades que destruyen el nervio óptico y con lesiones del sistema nervioso central. La investigación está siendo llevada a cabo de manera experimental en ratones, no obstante en un futuro, se espera conseguir resultados tan positivos en seres humanos.

## **El aeropuerto de Madrid-Barajas, pone en funcionamiento un Servicio Individualizado de Atención a Pasajeros con Deficiencias Visuales.**

Esta asistencia tiene por objeto ofrecer mensajes o avisos a personas con deficiencia visual sobre el estado de su vuelo de salida que, con la implantación del Proyecto de Aeropuerto Silencio, han sido eliminados de la megafonía general. El servicio se presta por solicitud del pasajero, bien con antelación a su llegada al aeropuerto, o bien en el momento de la facturación del equipaje.

## **Mejoran los resultados de implantes de córnea artificial.**

Esta córnea artificial, desarrollada por Argus Biomedical (Australia) de 7mm de diámetro, es un dispositivo de una sola pieza con una óptica central transparente. Se utiliza en pacientes que se consideran de alto riesgo para un trasplante corneal. Los pacientes que recibieron este implante, habían sufrido ya el fracaso previo de como mínimo 13 injertos. El éxito de la intervención se debe también a que, en estos momentos, se entiende mejor los factores de riesgo. Así, la queratitis perforante, que en estudios anteriores ocurría casi en el 83% de los ojos, en la actualidad se reduce al 12% de ellos.

# FEDER Y EURORDIS

*A continuación realizaremos un breve repaso a dos importantes entidades a las que pertenecemos, y expondremos la valiosa y altruista participación de nuestra presidenta Rosa Sánchez de Vega como miembro de ambas juntas directivas.*



**FEDER**,  
desde su  
constitu-

ción en 1999, busca equiparar los derechos de los afectados por estas enfermedades poco frecuentes a los del resto de ciudadanos. Pretende mejorar la calidad de vida de sus afectados a través de su integración social y el estímulo por la igualdad de oportunidades. Su lucha se centra en una atención sanitaria de calidad y por la promoción de la investigación científica de estas patologías.

Actualmente más de 92 las Asociaciones españolas de afectados por diferentes Enfermedades poco frecuentes constituyen esta Federación, entre ellas la Asociación Española de Aniridia.

Ofrece un Servicio de Información y Orientación telefónico de calidad (SIO) sobre enfermedades raras, tanto a asociaciones como a particulares, a través de su línea telefónica :902 18 17 25, y/o de su página web :

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org).

Los últimos acontecimientos que han tenido lugar en la FEDER son:  
-Asamblea General de FEDER. Madrid. 02/04/05

-Jornadas sobre Enfermedades Raras. Córdoba 29/04/05 .



**EURORDIS** es una alianza de Asociaciones de pacientes dedicadas a mejorar la calidad de vida de las personas que padecen enfermedades raras en Europa, reúne a más de 230 Asociaciones de 23 países diferentes; representa a millones de pacientes afectados por más de 1.000 enfermedades Raras.

Es una ONG apoyada por sus socios como son, la AFM, la Comisión Europea y colaboradores privados, es la única organización que representa la diversidad de todas las enfermedades raras y las necesidades de las personas que viven con enfermedades poco frecuentes en todos los estados miembros de la U.E.

Para más información podéis acudir acuda a la página web: [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org) disponible en varios idiomas, entre ellos el español, en la que encontrareís las actividades más relevantes realizadas hasta el momento.

Marta Gaitán. Trabajadora Social