



Boletín

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 35

Abril 2006

Tel. 91 534 43 42

Jornada Formativa "Glaucoma y Aniridia"

El pasado 25 de noviembre se celebró en el Complejo ONCE Antonio Vicente Mosquete la "Jornada Formativa sobre Glaucoma y Aniridia".

Establecer un punto de encuentro para el intercambio de opiniones médico-científicas sobre glaucoma y aniridia fue el objetivo de la sesión formativa en la que participaron prestigiosos oftalmólogos y especialistas.

El Profesor Murube, Presidente de la Sociedad Española de Oftalmología, habló de la génesis de la aniridia; el Doctor Teus, Director del Hospital Oftalmológico Vissum de Madrid,



Los señores Barañano, Murube, Belda y Teus, ponentes en las Jornadas sobre Glaucoma y Aniridia

expuso las opciones quirúrgicas más adecuadas en pacientes con aniridia; el Dr. Belda, jefe del Servicio de Glaucoma del Hospital Oftalmológico

Vissum de

Alicante, explicó la detección del glaucoma; y D. Ángel Barañano, Director del Centro Baja Visión, disertó sobre los diferentes y más adecuados filtros solares de gafas para estos pacientes. El glaucoma es una de las alteraciones oculares más graves, pues su detección tardía puede ocasionar lesiones en el nervio óptico y la pérdida irreversible de visión.

CONFERENCIAS VISSUM SOBRE GLAUCOMA Y ANIRIDIA

A. Barañano: 'Control del deslumbramiento'

En primer lugar explicó la importancia de la montura de la gafa de sol, en especial en casos con aniridia, donde se necesita una protección de 180°. Las gafas que siguen criterios estéticos dejan que la luz filtre por los laterales.

Los cristales convencionales limitan la entrada de luz en el ojo pero reducen la visión.

Los filtros solares normales reducen la sensibilidad al contraste y la luminosidad. En situaciones de gran luminosidad filtran la luz de forma estándar pero no la luz azul, la más tóxica, porque su tipo de onda corta se dirige en todas las direcciones, los rayos se dispersan dentro del ojo, provocando el deslumbramiento y la pérdida de contraste. Estos valen para personas con agudeza visual normal pero no para anirídicos con baja visión.

Recomienda filtros polarizados que también la luz azul, de 400 nanómetros como mínimo. Aunque resalta que aún no se tienen datos suficientes para valorar el posible daño en la retina con estos filtros. Se prescriben dependiendo del grado de fotofobia de cada paciente.

J. Belda: 'Diagnóstico precoz del glaucoma'

El glaucoma es una de las alteraciones que provoca mayor pérdida de visión en pacientes con aniridia. Se trata de una enfermedad propia del nervio óptico que consiste en la pérdida de fibras nerviosas de la retina y, en definitiva, del nervio óptico.

Actualmente la presión intraocular se toma con el tonómetro de Goldman y la medida aceptable no debe superar los 20/22 mm. Este aparato tiene errores de diseño pero en estos momentos es lo mejor que hay para medir la presión intraocular. Hay otros métodos de medición que deben ser contrastados. Uno de estos

métodos es la goneoscopia que estudia la cámara anterior del ojo comprobando la raíz del iris y el estado del nervio óptico. El glaucoma se puede diagnosticar precozmente atendiendo a las alteraciones de la capa de fibras nerviosas de la retina. El método más común es la simple visualización pero existen otros como el barrido con láser (HRP) o el que utiliza imágenes con colores (RTA), el explorador de retina (OGT) o el polarímetro que hace una medición muy rápida de la capa de fibras.



CONFERENCIAS VISSUM SOBRE GLAUCOMA Y ANIRIDIA

Pr. Murube: 'Génesis y evolución de la anirida'

La primera noticia que se tiene de esta patología es en 1818 pero el primer árbol genealógico no data hasta 1934. El primer tratamiento consistía en unas gafas estenopéicas que permitían abrir y cerrar el diafragma de forma que aliviaban bastante la fotofobia.

Hasta mediados del siglo pasado no se asociaba el glaucoma a la Aniridia, ni tampoco otras alteraciones frecuentes como el nistagmus, las cataratas y el ojo seco.

Que es una enfermedad hereditaria se sabe en 1974 cuando se descubre la mutación en el gen Pax 6, p13 del cromosoma 11.

Esta mutación afecta al desarrollo proteico de los tejidos sobre todo en la zona limbar provocando degeneraciones de la superficie ocular y en el canal de Schlemm causando el glaucoma. Se producen a veces síndromes que afectan a distintos órganos vitales, como el WAGR, diagnosticado en 1954 y el de Gillespie, en 1965.

Sobre la degeneración corneal se descubrió en 1971 que existían células madre en la zona limbar que reponían el epitelio corneal, pero desde entonces no se ha avanzado mucho más.

En España, a pesar de la ONCE y de la Asociación de Aniridia no están registrados todos los casos de esta enfermedad, que estimando uno por 75.000 habitantes serían unos 450.

Dr. Teus: 'Últimas técnicas quirúrgicas'

Las dificultades para reducir la presión ocular en un ojo anirídico con tratamiento tópico hace frecuente que deba someterse a varios tratamientos quirúrgicos. Incluso es un ojo con alto riesgo de fracaso en el control de la presión ocular con cirugía porque en muchos casos cursa con cataratas, inflamación del epitelio corneal o lesiones por cirugías anteriores.

Los tratamientos quirúrgicos son:

-Cirugía filtrante penetrante o trabeculectomía. Es la más utilizada para reducir la presión ocular y conseguir una buena evacuación del humor acuoso. El riesgo en esta cirugía es la cicatrización posterior que puede volver a obstruir el conducto de salida del líquido.

-Cirugía filtrante no perforante. Se trata de adelgazar la esclerótica de manera que sea la propia malla trabecular la que haga de filtro natural.

-Cirugía por implantación de tubos de drenaje, como los del tipo Monteno. Se utiliza cuando hay que tener en cuenta la inflamación del limbo. La dificultad está en suturar perfectamente el tubo de drenaje para que no se mueva.

-Destrucción del cuerpo ciliar para que el ojo produzca menos humor acuoso. Es la técnica más moderna, hecha con láser, que se aplica sobre la pared del ojo, sin incisión ninguna. No es aconsejable someterse a más de tres sesiones.



ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Comida Benéfica a favor de la Asociación Española de Aniridia

Murcia, 14 de Noviembre.

Tuvo lugar la ya tradicional comida benéfica que en esta ocasión fue amenizada con la gran actuación del grupo musical "Por herencia". Los fondos recaudados engrosarán la dotación del premio de investigación sobre aniridia.



IV Gala Benéfica Pro-Aniridia

Madrid 25 de Noviembre de 2005

Se realizó de manera paralela a la Jornada formativa sobre Glaucoma y Aniridia en el CRE, Pº de la Habana 208 de Madrid.



Esta Gala contó con la Presidencia de Honor de Su Majestad la Reina Doña Sofía y con las magnificas actuaciones del violoncelista español de prestigio internacional Asier Polo y la pianista Marta Zabaleta. Los fondos obtenidos se destinaron a la dotación del I Premio de Investigación "Nuevas expectativas en el tratamiento de la córnea en pacientes con aniridia", que se fallará en el 82º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Oftalmología.

V Gala Benéfica.

La magia de la música

Alcorcón 5 Febrero de 2006

La Gala tuvo lugar en el Teatro Buero Vallejo con el objetivo de recaudar fondos para la dotación del Premio de Investigación. Actuó la voz del Mediterráneo y ganador de la 3ª Edición de Operación Triunfo Vicente Seguí. Le acompañaron las Voces Blancas del Conservatorio Jacinto Guerrero de Toledo, Beatriz Porrúa finalista de la 3ª edición de OT, el Gran Mago Manuel Vera de la prestigiosa Escuela de Magia Ana Tamariz o las coreografías del maestro coreógrafo Javier Castillo Poti. Todo el espectáculo fue espléndidamente guiado y presentado por el prestigioso humorista Javier Cansado. Una noche inolvidable para todos.



ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Participación en el Primer Congreso de Glaucoma

Los días 3 y 4 de Marzo de 2006 tuvimos el honor de ser invitados para participar en el Primer Congreso de Glaucoma en Madrid. La Organización del evento nos permitió estar presentes con una mesa de Información sobre la Asociación. En el Congreso tuvimos la oportunidad para hacer una buena difusión entre el colectivo médico del Primer Premio de Investigación que nuestra entidad organiza.

Agenda

29 Abril a 1 de Mayo.



Organización en Alfoz de Lloredo (Cantabria) paralelamente de:

-V *Encuentro de Familias*. Realizaremos Actividades de Ocio y Tiempo Libre para Chavales, y Escuela de Padres para los Tutores de los participantes. En esta ocasión contaremos con la inestimable colaboración de Fundación la Caixa

-Asamblea General de Socios de Asociación Española Aniridia. Donde se hará un repaso de lo que ha sido el año 2005 en cuanto a objetivos y actividades.

-Jornada Médica de Buenas Prácticas en el manejo de Aniridia. En la que contaremos con prestigiosos profesionales de la zona así como de ponentes que se desplazan expresamente para el evento.

1-3 Junio. Valencia. Participación Congreso de Pediatría, facilitándonos desde la Organización un puesto informativo donde poder difundir los rasgos principales de la Aniridia entre los Pediatras nacionales.



27-30 Septiembre. La Coruña.

Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología. Se pondrá en marcha el Grupo de Trabajo, se fallará Premio del Estudio de Investigación 2006 y se realizará la Convocatoria del Premio al Estudio cuyo fallo será en el Congreso de la SEO 2008.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

El Senado aprueba la ponencia sobre Enfermedades Raras

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha valorado como "muy positiva" la elaboración de esta ponencia, en la que ha pedido "se cuente desde el principio con la participación de los afectados, los reales expertos en este tipo de enfermedades".

El Senado acordó por asentimiento unánime crear una ponencia para estudiar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y diseñar medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un mejor tratamiento de estos enfermos y a mejorar su calidad de vida. La moción, presentada por el Senador Ignacio Burgos, recibió el respaldo de todos los grupos parlamentarios. La ponencia se creará en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo, que se encargará de ana-



lizar la especial situación de los pacientes con estas dolencias. La Federación Española de Enfermedades Raras, representante de los 3 millones de afectados en nuestro país, expresó su esperanza por los resultados que se puedan alcanzar con la realización de la ponencia. Según ha declarado su Presidente, Moisés Abascal, "es urgente que se concrete el compromiso político para luchar contra estas patologías. Sin duda, la noticia de esta ponencia es un gran paso en esta dirección". Y añadió, "nuestros enfermos seguirán muriendo mientras no se plantee un plan de acciones concretas para ayudar a las familias afectadas".

Se aprueba el anteproyecto de Ley de Autonomía Personal y Atención a la Dependencia

Según palabras de la Vicepresidenta primera del gobierno, "se trata de un paso trascendental que devolverá la dignidad a medio millón de personas y la tranquilidad a sus familias". Afirmó que "permitirá que las mujeres que tradicionalmente se han ocupado de los familiares mayores y dependientes, puedan con-

iliar la vida laboral y familiar". La previsión del Gobierno es que la ley pueda entrar en vigor el próximo 1 de enero de 2007.

El nuevo Sistema Nacional de Dependencia será financiado a partes iguales entre la Administración central y las comunidades autónomas, aunque aún debe ser consensuado con éstas y con los municipios, sobre los que recaen buena parte de las competencias de política social.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

El Congreso aprueba la Ley de Reproducción Asistida

Las principales novedades de la Ley son la no limitación del número de ovocitos a fecundar y el empleo de ciertas técnicas experimentales.

La ley persigue regular la aplicación de las técnicas de reproducción humana asistida para aquellas mujeres con problemas para concebir de forma natural. El texto recoge otros asuntos relacionados con la prevención y tratamiento de enfermedades, el incremento de la seguridad de los procesos y la mejora de la información facilitada a los usuarios de estas técnicas. La ley suprime la limitación de los ovocitos y lo deja a criterio médico para incrementar así la posibilidad de éxito del embarazo y evitar la repetición de ciclos, que suponen un alto coste para la salud de la mujer. El número máximo de embriones que se pueden implantar en cada paciente

sigue siendo tres para evitar embarazos múltiples. En cuanto a los embriones sobrantes, serán las parejas las que decidan si los quieren congelar para reservarlos para su uso en un futuro, para donarlos a otras parejas o para autorizar que se utilicen para la investigación.

Una de las novedades "estrella" es el diagnóstico genético preimplantacional cuya viabilidad ofrece dos opciones bien definidas: por un lado encontraríamos la posibilidad de seleccionar entre óvulos fecundados en procesos de reproducción asistida aquel embrión que no tenga el gen de esa enfermedad, y por tanto dé origen a un niño sano sin esa enfermedad. Por otro lado abre la vía de la realización de técnicas preimplantacionales con fines terapéuticos a terceros, es decir, generar un embrión cuyos tejidos sean compatibles con los de su hermano enfermo, para poder en un futuro ofrecerle posibilidades de curación.

Nuevo instrumento para el diagnóstico del glaucoma

La empresa alemana Heidelberg Engineering ha presentado el paquímetro IOPac Advanced que mide con exactitud el espesor de la córnea central, dato que es utilizado para ajustar la medida de la presión intraocular. Con este nuevo sistema, los exámenes son rápidos y fáciles de realizar y la operación simple.

67 hospitales franceses serán centros de referencia para el diagnóstico de enfermedades raras

El Ministerio de Sanidad gallo hizo balance de los resultados del primer año de funcionamiento del plan lanzado den 2005 y decidió prolongarlo hasta el año 2009, apoyando la investigación en este ámbito y promoviendo el desarrollo de nuevos fármacos.

Propuesta de investigación con suero autólogo

*Dr. Santiago López García
Servicio de Oftalmología del
Hospital Central de Cruz Roja de
Madrid*

Me dirijo a vosotros para recordaros que estamos llevando a cabo un ensayo clínico sobre los efectos del suero autólogo en la superficie ocular de pacientes con aniridia. Inicialmente fueron varias las personas de vuestra sociedad que se interesaron por el tema, pero, desgraciadamente, desde hace varios meses no hemos realizado ningún nuevo estudio.

Hasta ahora, los resultados indican que el suero autólogo mejora la sintomatología del paciente más que el tratamiento con lágrimas artificiales, mejora la estabilidad de la superficie ocular disminuyendo el índice de erosiones corneales y favorece en más de un grado el nivel de metaplasia escamosa del epitelio corneal. Sin embargo, el número de pacientes es limitado por lo que no podemos realizar estudios estadísticos con las suficientes garantías a la hora de determinar el nivel de significación estadística de estos hallazgos.

Como información para futuros participantes, os comentaré que el suero autólogo es rico en factores epiteliotróficos que favorecen la proliferación, migración y diferenciación

del epitelio. En patologías como la aniridia, en donde cada vez se tiene mas claro que la deficiencia limbal esta ocasionada por una alteración del microambiente que rodea las células madre del limbo más que por una alteración primaria de éstas, el aportar factores reguladores y estimulantes de las células madre puede en estadios precoces producir una mejoría notable de la superficie ocular. El estudio consiste en extraer sangre del paciente (una sola vez ya que se trata de un estudio piloto) y preparar un colirio con este suero que se aplicará en el ojo durante dos meses. Previamente realizamos una detallada exploración oftalmológica y una citología de impresión. El paciente cada 10-12 días acude a consulta para estudio y para recoger el nuevo colirio, que al no llevar conservantes tiene un periodo limitado a ese tiempo. Trascurrido el estudio se realizará otra citología de impresión. Como podéis ver, lo único molesto es el momento de la extracción, porque el resto de pruebas no son invasivas. Confio en que desde la sociedad de aniridia se de difusión a este mensaje con el fin de poder obtener un número estadísticamente significativo de pacientes que nos permitan valorar los resultados de una forma científicamente correcta.

Si alguien está interesado puede ponerse en contacto conmigo en la siguiente dirección de correo: docsantilopez@hotmail.com.