



Boletín

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 36

Setiembre 2006

Tel. 91 534 43 42

Jornada Médica "Buenas Prácticas en el manejo de la Aniridia"

El pasado 29 de abril se celebró en la Hostería el Pomar de la localidad cántabra Alfoz de Lloredo, la "Jornada Médica sobre Buenas Prácticas en el manejo de la Aniridia".

En ella, el Dr. Fernández Vila y el Dr. Sánchez del Pozo expusieron la importancia de la prevención en casos en los que el glaucoma u otras anomalías asociadas, como el tumor renal infantil en el síndrome

WAGR, acompañen a la aniridia. Asimismo, el Dr. Rivas y el Dr. López García explicaron los problemas corneales de los pacientes con aniridia y las distintas formas de detectar estas anomalías, como es la

citología de impresión.

También participó el profesor de la Escuela de Óptica, D. Gonzalo Carracedo, mostrando el proceso en el que se encuentra el Estudio de la Lágrima en el que está trabajando junto

con la profesora Peral y los beneficios que puede aportar a los pacientes con aniridia.

La jornada estuvo enmarcada dentro del V Encuentro de Familias que la asociación organiza anualmente celebrada durante el fin de semana del 29 de abril al 1 de mayo. La finalidad de estos encuentros es que jóvenes y mayores convivan y compartan experiencias en el manejo de esta enfermedad.



Un momento de la Jornada Médica celebradas en Cantabria

BUENAS PRACTICAS EN EL MANEJO DE LA ANIRIDIA

Dr. Carracedo: "Estudio de la lágrima en pacientes con aniridia."

D. Gonzalo Carracedo, de Ocu-pharm Diagnostics (grupo de investigación sobre el ojo seco de la Universidad Complutense de Madrid) realizó unas pruebas a los pacientes de aniridia que se presentaron voluntarios en el Encuentro de Familias de Cantabria.

La prueba realizada fue el "Test de Schirmer", que consiste en colocar una tira de papel en el párpado inferior durante 5 minutos para recoger una muestra de lágrima. Mientras la tira está en el ojo, el paciente debe

permanecer con los ojos cerrados.

Es una prueba sencilla y poco molesta, pues aparte de la sensación de tener algo en el ojo, apenas produce irritación.

También realizó preguntas a los pacientes sobre la intensidad de los síntomas más habituales en el ojo seco y sobre los hábitos de vida que tienen relación con esta alteración. El tiempo dedicado a cada test con cada paciente fue de alrededor de 10 minutos.

Dr. López: "Tratamiento con suero autólogo."

El suero autólogo surge por la necesidad de encontrar sustitutos lagrimales que además de humidificar, aporten otros componentes presentes en la lágrima natural.

Presenta características muy similares a las de la lágrima en cuanto a Ph y osmoralidad, además de contener abundantes factores epiteliotróficos y bactericidas.

Numerosos estudios demuestran que la terapia con suero autólogo supera a la terapia sustitutiva con lágrimas artificiales.

Se considera una fórmula magistral,

pues se trata de un producto de uso individual. Se extrae sangre del paciente y se separa el suero de otros componentes mediante la coagulación y más tarde se añade al suero fisiológico, que sirve de soporte.

Conclusión: El tratamiento con suero autólogo es un método eficaz para la sequedad ocular, ya que estimula la viabilidad de las células del epitelio corneal y conjuntival y es bien tolerado por el paciente.

El principal inconveniente son las frecuentes extracciones de sangre y con el fin de evitarlas, se está trabajando en ello.

BUENAS PRACTICAS EN EL MANEJO DE LA ANIRIDIA

Dr. Del Pozo: Aniridia y síndromes relacionados

La Aniridia es un defecto congénito total o parcial que afecta al iris. El síntoma principal de la enfermedad es la Fotofobia. Puede encontrarse aislada, aunque esto es poco frecuente. Alrededor del 90% de los casos van asociadas otras alteraciones oculares que pueden ocasionar pérdida de la agudeza visual como el nistagmus y el estrabismo, además de cataratas, distrofia corneal, hipoplasia macular y del nervio óptico, etc. También puede asociarse a enfermedades totémicas como el tumor de Wilms (20%), anomalías genitales (5%) o retraso mental (7%).

Existen dos tipos de aniridia genéticamente diferenciados por el lugar donde se da la mutación: en el tipo I se encuentra en el brazo corto del cromosoma 2 y es poco frecuente;

en el tipo II se encuentra en el brazo corto del cromosoma 11 (11p13).

En cuanto a los síndromes asociados tenemos: el síndrome WAGR/WAGRO, responsable de manifestaciones extraoculares como el tumor de Wilms, anomalías genitales, retraso psicomotor y en algunos casos, obesidad; el síndrome de Gillespie, con aniridia parcial, ataxia cerebelosa y retraso mental; el síndrome Rieger, asociado a anomalías dentarias y otras malformaciones; la agnesia e hipoplasia de rótula se ha encontrado asociada a la aniridia en una familia. La aniridia precisa revisiones oftalmológicas periódicas para preservar la función ocular y si es bilateral, se deberá hacer despistaje ecográfico de TW.

Dr. Fernández Vila: Glaucoma y Aniridia

El Dr. Fernández Vila expuso los riesgos de padecer glaucoma, en pacientes con Aniridia y la necesidad de realizar chequeos periódicos para detectarlo a tiempo, antes de que dañe la retina y el nervio óptico. Explicó la diferencia entre padecer tensión ocular alta y padecer lo que se llama "glaucoma", que es cuando el nervio óptico está ya afectado por la tensión ocular alta.

También comentó que últimamente se está llegando a la conclusión de

que las personas con aniridia tenemos la córnea más gruesa de lo habitual, por lo que es difícil llegar a saber con exactitud la tensión ocular que se padece. Ejemplificó el caso, simulando una córnea más o menos gruesa con una cantidad variable de folios encorbada, sobre la que se presionaba y se comprobaba que la presión variaba dependiendo del grosor, es decir, del número de capas-folios que se habían apilado.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACION

V Encuentro de Familias Aniridia 2006 en Novales (Cantabria)

Durante los días 29 -30 Abril y 1 de Mayo, tuvo lugar el ya tradicional Encuentro de familias con Aniridia. El lugar elegido fue un entorno rural magnífico dentro de la comarca de Alfoz de Lloredo. Las instalaciones nos ofrecieron la posibilidad de dar rienda suelta a las diversas actividades lúdico-educativas y recreativas planteadas para el disfrute de niños y jóvenes en los días mencionados. El personal Monitores y

pequeños y los más mayores pudieron expresar sus sentimientos, preocupaciones y expectativas de futuro, y que tal y como pudimos observar en las evaluaciones posteriores de las sesiones, fueron consideradas muy interesantes y enriquecedoras.

Otro momento inolvidable, fue cuando pudimos visitar los pueblos más cercanos a nuestro alojamiento, como fueron la bella

Santillana del Mar y la



Director de Ocio y Tiempo libre de la empresa ESOBUR, cumplió su cometido con una gran profesionalidad, lo que favoreció que se creara un clima de diversión, de ilusión y alegría que nos contagió a todos los allí presentes. Bajo este sentir general, las familias pudieron compartir muchos momentos emocionantes a la par que interesantes. Para los padres pudimos contar con una Escuela de Padres dirigida por la psicóloga Begoña Ruiz, con 2 espacios donde padres de chavales más

interesantísima Comillas, que nos hizo disfrutar de una tarde excepcional. Queremos agradecer vuestra activa participación y deseamos que en posteriores encuentros la diversión, la empatía, y la comprensión sean los pilares que vayan cimentando esta ya instaurada cita anual. No podemos olvidar mencionar el patrocinio de Fundación la Caixa, por su apoyo económico y su confianza en nuestra entidad para llevar a cabo este Encuentro tan necesario para nuestros afectados y familiares.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACION

Agenda



-Participación en el 82º Congreso de la SEO en La Coruña 2006.

Palacio de Exposiciones y Congresos. Jueves 28 Septiembre Sala 1. Durante este Congreso la Asociación junto con un prestigioso plantel de especialistas otorgarán el Premio al mejor Estudio sobre "Nuevas expectativas en el tratamiento de córnea en pacientes con Aniridia 2006". Asimismo tendrá lugar la sesión del Grupo de trabajo para la preparación de la publicación "Protocolos de actuación en pacientes con Aniridia".

-Semana de Concienciación de Enfermedades Raras.

Madrid, del 21 al 28 de Octubre. A lo largo de esta semana se realizarán diferentes eventos de máxima importancia para las Enfermedades Raras. Por este motivo, os solicitamos vuestra participación en los diferentes actos de los que os iremos informando posteriormente.

-II Jornadas Nacionales de Enfermedades Raras en Barcelona. Noviembre 2006.

-Jornadas valencianas de Enfermedades Raras. Valencia Noviembre 2006.

Venta de Lotería de Navidad



NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Pegamento biológico

El oftalmólogo José Luis Güell director de la unidad de cirugía del IMO en Barcelona expuso en el Congreso Internacional sobre Córnea, celebrado en la Ciudad Condal, el uso del pegamento biológico como alternativa a la sutura convencional en la cirugía de córnea, aportando dos ventajas: se reduce la duración de la intervención y resulta menos traumático para el paciente.

Trasplante de membrana amniótica

En el Hospital del Perpetuo Socorro de Badajoz se ha creado el Banco de Membrana Amniótica, con carácter regional. La implantación de membrana amniótica es una técnica que se aplica en la mejora de las condiciones de la córnea para su posterior trasplante. El Hospital General de Elche, autorizado desde el mes de febrero para realizar trasplantes de membrana amniótica, realizará este año unas veinte intervenciones.

Nuevas técnicas en cirugía ocular

En el XXI Congreso de la Sociedad Española de Cirugía Ocular Implanto-Refractiva, celebrado el pasado mes de mayo, se presentaron nuevas técnicas para actuar exactamente en la zona afectada, causando menos daño y mejores resultados.

Ojo biónico

La biónica es una ciencia que combina la electrónica y la biología, con el fin de reemplazar o mejorar estructuras anatómicas o procesos fisiológicos mediante componentes mecánicos electrónicos.



En la Universidad de Standford de California, Daniel Palanker ha desarrollado un ojo biónico con un chip implantable en la retina que detecta imágenes, y que ayudará a los completamente ciegos, pero no a las personas con baja visión. El chip recibe señales de una video cámara que va montada en unas gafas y que es capaz de filmar en la oscuridad. En el futuro, Palanker tiene por objetivo desarrollar un ojo biónico que permita a los completamente ciegos distinguir las caras y leer textos en grandes caracteres.

Donaciones de órganos

El número de donaciones de órganos, incluida la de córnea, crece espectacularmente, pero sólo cubre el 10% de las necesidades, por lo que el resto tiene que salir de un laboratorio. El pasado junio, un bebé de siete semanas se convirtió en el niño más pequeño del mundo en recibir un trasplante de córnea artificial.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Nuevas tecnologías e internet

El pasado junio se creó la primera plataforma web para profesionales para acceder a una formación médica continuada a través de internet y basada en el método del caso clínico. El objetivo principal es realizar una revisión de los avances en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades oftalmológicas más relevantes en nuestro país, como la sequedad ocular. A finales de este año se creará una base de datos de alrededor de 450 casos clínicos, dividida en 5 grandes áreas de estudio: "Superficie ocular, córnea y anejos oculares", "Vítreo, retina y úvea", "Glaucoma", "Estrabismo, neurooftalmología y órbita" y "Cirugía de cataratas y refractiva". También en internet y para niños entre dos y cinco años, la ONCE ha presentado el juego de ordenador "La pulga Leocadia" y una treintena de actividades educativas para niños ciegos o con deficiencia visual, donde las imágenes están reforzadas con voces y sonidos.

Nuevas lentes intraoculares

La introducción de lentes intraoculares multifocales y acomodativas ha abierto grandes expectativas en la recuperación visual de pacientes operados de cataratas. El resultado en pacientes con Aniridia está aún por comprobar.

NOTICIAS FEDER-EURORDIS

Nueva Junta Directiva

En la Asamblea celebrada en FEDER el pasado 22 de abril se acordó la nueva formación de la Junta Directiva de este organismo. Rosa Sánchez de la Vega (antes vicepresidenta) ocupará el cargo de Presidenta. Moisés Abascal (antes Presidente) será el nuevo Vicepresidente.

Intervención en el Senado español

D. Terkel Anderson, Presidente de Eurordis, realizó una elaborada y amplia ponencia en el Senado español el pasado 12 de setiembre. En ella presentó todos los aspectos médicos y sociales que rodean al afectado de una enfermedad rara, además de contestar a todas las cuestiones que le plantearon los senadores en el tiempo de Ruegos y Preguntas.

El Sr. Terkel analizó este evento positivamente y nos animó a seguir trabajando.

Programa Rapsody

En el mes de junio comenzó el Programa Rapsody donde colaboran varios miembros de Eurordis. Se trata de una oportunidad para que nuestra Asociación se reúna con otras europeas y pueda participar en un cuestionario donde analizar la calidad de la atención sanitaria de nuestra enfermedad.

CORRESPONDENCIA

David Murillo

Mi hija Nazaret nació el 1 de abril de 2005. A los dos meses, durante una revisión, vimos que el pediatra ponía mala cara. Se llevó a la niña y nos pidió que esperáramos. Al rato, nos llamaron desde la consulta del oculista y nos dicen que nuestra hija no tiene iris y que debemos consultar a un especialista que conozca esta enfermedad. Nos hacen un hueco para el día siguiente y tras reconocerla nos confirma que tiene Aniridia y cataratas. Nos recomiendan ir a un hospital donde sepan tratarla y ponernos en contacto con la ONCE, porque nuestra hija es ciega.



Nazaret en la playa este pasado verano

Los 15 km hasta casa fueron eternos. Mi mujer y yo llegamos a casa a la vez que nuestra hija mayor, que volvía del colegio. Nos preguntó qué pasaba; se lo expliqué como pude y los tres, abrazados, nos pusimos a llorar mirando a la chiquitina totalmente derrumbados y hundidos.

Unos amigos nos hablaron de la Asociación de Aniridia y nos trajeron impresas unas páginas de internet donde se explicaba qué es la Aniridia y un teléfono de contacto. Llamé y me contestó Marta, que nos levantó muchísimo el ánimo y fuimos a la sede de la asociación, donde, tanto ella como Rosa, nos ayudaron mucho moralmente y también en orientación médica, pues nos informaron de especialistas que

trataban casos de Aniridia.

Lo peor, los primeros momentos que son muy duros, pues al ser una enfermedad con bajo índice de afectación, los profesionales no tienen información y te encuentras desamparado.

Lo mejor, el apoyo que hemos tenido desde la asociación, junto con el interés y el esfuerzo que mantiene para que los profesionales investiguen y estudien esta enfermedad.

El encuentro con otras familias afectadas también ha sido muy positivo, ya que tienen el mismo problema, han pasado por lo mismo y comprenden por lo que estás pasando.