

Boletín

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 37

Abril 2007

Tel. 91 534 43 42

I PREMIO DE INVESTIGACIÓN DE LA ASOCIACION DE ANIRIDIA

El pasado 28 de Septiembre en La Coruña, y enmarcado en el 82º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO), se procedió al fallo y la concesión del I Premio de Investigación otorgado por la Asociación Española de Aniridia al Estudio presentado por los doctores José Santiago López, Isabel García y Luis Rivas.

El trabajo, "*Manejo de la superficie ocular en pacientes con Aniridia*" fue valorado positivamente por un jurado de excepción formado por los prestigiosos profesores Murube del Castillo, Alió i Sanz y Barraquer i Compte.



Rosa Sánchez de Vega y Yolanda Asenjo entregan el premio a los doctores Santiago López y Luis Rivas

Aprobado en el Senado un informe para combatir las Enfermedades Raras

El Pleno de la Cámara Alta dio luz verde al dictamen de la ponencia que durante un año analizó la situación de los pacientes con enfermedades raras

para contribuir a su adecuado tratamiento, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión

Continúa en Página 2

FEDER- EURORDIS

Aprobado en el Senado un informe para combatir las Enfermedades Raras

de Trabajo y Asuntos Sociales. Las enfermedades raras ponen en crisis el derecho a la salud y otros derechos fundamentales de los ciudadanos y sus familias y plantean un desafío que sólo se puede tratar con un enfoque integral como el de un Plan de Acción, según el documento final de la ponencia. El informe señala que las líneas maestras del plan específico sanitario de enfermedades raras deberán empezar a funcionar este año e incluirán las prestaciones que necesitan este tipo de enfermos.

El Senado recomienda, asimismo, la creación de la Organización Estatal para las Enfermedades Raras (OEEER), dependiente del Ministerio de Sanidad y Consumo, para impulsar la investigación, formación y recopilación de información necesarias, además de establecer quién puede dar la atención precisa a los pacientes. Este órgano será el encargado de coordinar la gestión de los centros de referencia de asociaciones de familiares y enfermos de patologías raras con el objetivo de que los enfermos reciban una atención multidisciplinar a cargo de médicos especializados en estas patologías.

En su intervención, el senador del Grupo Popular Ignacio Burgos pidió a los gobiernos autonómicos que de

forma urgente se pongan a trabajar en coordinación con el Gobierno del Estado para dar solución a las necesidades de estos pacientes y sus familias. El socialista José Antonio Bellón destacó la importancia parlamentaria, política y social de esta ponencia, realizada desde el



consenso entre todos los Grupos Parlamentarios, sin caer *'en los vicios partidistas de arrojar la defensa de los que sufren'*, y que refleja la realidad del colectivo sin caer en conclusiones irresponsables.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), en nombre de todos los afectados, valoró positivamente este *'primer paso'* en el Senado y expresó su deseo de que estas conclusiones vayan acompañadas de un presupuesto específico este año para la financiación del plan.

La Ley de Dependencia

Ley 399/ 2006 de 14 de Diciembre de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia

Con la más que esperada aprobación de la ley, se establece en el Estado Español un nuevo derecho universal y subjetivo de ciudadanía que garantiza la atención y cuidados necesarios a aquellas personas que, por encontrarse en situación de especial vulnerabilidad, requieren apoyos para desarrollar las actividades esenciales de la vida diaria, alcanzar una mayor autonomía personal y poder ejercer plenamente sus derechos de ciudadanía.

Se calcula que más de 1.125.000 personas (por razones de edad, discapacidad física, intelectual o mental) podrán solicitar los beneficios que establece esta ley, que también afectará a los menores de tres años que necesiten ayuda diaria.

En un primer momento se dará prioridad en su aplicación a los denominados "grandes dependientes", y lo harán desde el momento en que se constituya el Consejo Territorial y se aprueben los instrumentos indispensables, fase en la que se encuentra en estos momentos y que se puede demorar 3 ó 4 meses. La igualdad territorial es un principio básico de esta ley, "vivas donde vivas y tengas la situación económica que tengas, verás garantizados

unos derechos y prestaciones básicas" según palabras del propio Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales Jesús Caldera. Aseguró que esta Ley supone también una intensa política de familia porque ahora las instituciones van a invertir para poner servicios a disposición de las personas.

Y también es una ley a favor de la igualdad porque, hasta ahora, las llamadas cuidadoras informales casi siempre han sido mujeres, que han tenido que renunciar a su vida laboral para atender a un familiar. *"La ley permitirá que estos cuidadores familiares reciban una ayuda económica y un alta en la Seguridad Social, pero quiero que quede claro que esto será con carácter excepcional, porque la línea fundamental de la ley consiste en favorecer servicios profesionales de alta calidad: residencias, centros de día, atención a domicilio, teleasistencia..."* declaró Caldera. Finalizó afirmando que *"no pretendemos atar a un familiar a la atención de estas personas, pero sí nos encontramos con mujeres que ya no tienen otra alternativa y por tanto con carácter excepcional se protegerá también a ese cuidador, pero ésa no debe ser la regla general."*

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Córnea artificial con células madre

Un equipo de investigadores granadinos ha conseguido por primera vez crear de forma artificial una córnea completa con células madre de conejo. Aunque los autores del proyecto insisten en ser cautos, se muestran optimistas respecto a las posibilidades de trasladar el resultado a los humanos.

La córnea que han generado en los laborato-

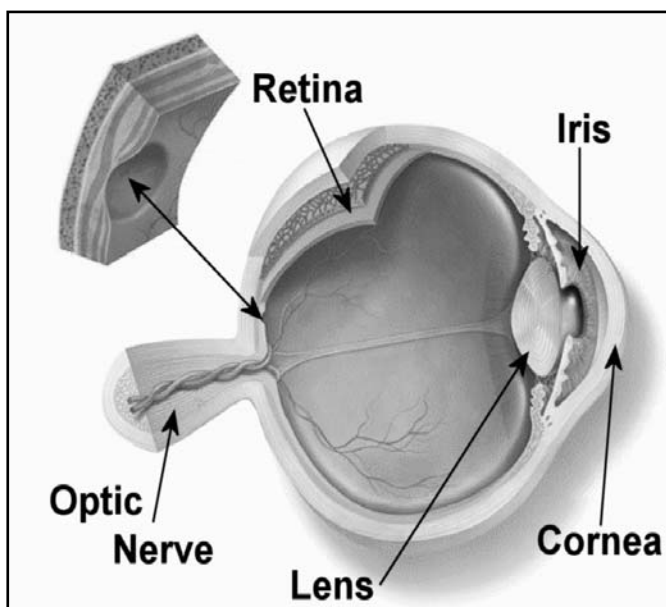
rios de la Facultad de Medicina tiene tres capas, las mismas que la córnea real. *"Esto es importantísimo porque cada capa cumple una función"*, explica Antonio Campos, uno de los investigadores del proyecto.

La primera y la tercera capa están compuestas sólo por células y son relativamente fáciles de reproducir con las técnicas actuales de cultivo celular. Pero la capa intermedia, formada por fibras y unas células llamadas queratocitos, requiere un proceso de fabricación más laborioso. Para producirla se les ocurrió utilizar una mezcla de fibrina, una proteína muy abundante en la san-

gre, y agarosa, un compuesto que fabrican las algas marinas.

Una vez que reprodujeron cada capa no tuvieron más que poner una sobre otra,

"como si fuera una tarta". Así, han conseguido construir córneas artificiales cuya consistencia y transparencia es muy parecida a la real. Ya han empezado a probar el implante en



conejos y los resultado son *"muy positivos"*.

El grupo intentará ahora *"perfeccionar"* el modelo experimental antes de centrarse en la búsqueda de su equivalente para el ojo humano. El rechazo, las infecciones y la falta de donantes son algunas de las limitaciones del trasplante de córnea. *"La córnea artificial sería compatible con el organismo que lo recibe, estaría hecha de sus propias células y no produciría rechazo; además podríamos generar tantas como fuesen necesarias por lo que no dependería de la disponibilidad de donantes"*.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

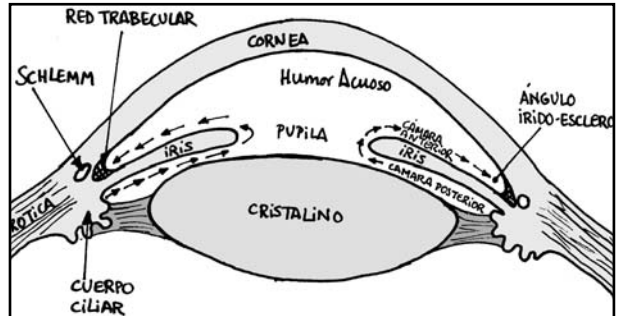
Relacionan la apnea del sueño y el glaucoma

La apnea del sueño puede constituir un significativo factor de riesgo de desarrollar glaucoma, según expuso el Dr Parag A. Gokhale, de la Universidad de California, de San Diego (Estados Unidos), durante la reunión anual de la Academia Americana de Oftalmología en las Vegas.

El Dr Gokhale expuso los resultados de un metaanálisis realizado con el objetivo de evaluar la relación entre la apnea del sueño y desarrollo de glaucoma, relación que aparece en varios estudios.

Identificado el gen que controla el desarrollo del cristalino

Según un estudio realizado por investigadores del Saint Jude Children's Research Hospital, el gen Six



3 podría ser uno de los reguladores críticos más precoces que controla el desarrollo del cristalino en los ojos de los embriones mamíferos.

Inaugurado el primer Instituto Público de Oftalmología de España



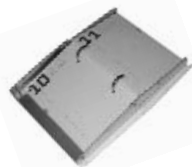
El Hospital Clínico de Barcelona ha inaugurado las instalaciones del Instituto Clínico de Oftalmología (ICOF), que cuenta con una superficie de unos 1.500 metros cuadrados y se estructura en tres áreas diferenciadas: el área de Consultas Externas, el área Quirúrgica y el área Médico-

administrativa. El centro es el primer instituto público de oftalmología en España y surge para atender la creciente demanda asistencial.

El nuevo ICOF, en el que trabajan un total de 45 profesionales, combina la oftalmología hospitalaria con el desarrollo de prácticas de excelencia de docencia y una política de investigación aplicada. Según sus responsables, se trata de un modelo *"innovador y competitivo dentro de la sanidad pública, que refuerza la posición del Clínico como hospital de vanguardia en el desarrollo de líneas de referencia de organización asistencial"*.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Agenda



Participación en Congresos

- 3 de marzo.** Glaucoma, Madrid. Convocatoria Premio Póster.
- Sociedad Española de Oftalmología. Canarias. Premio al mejor Póster en investigación sobre Glaucoma con Aniridia.
- Presentación del borrador "*Libro de Buenas Prácticas en Pacientes con*

Aniridia".

-**21 de abril.** Asamblea General Ordinaria y Mini Encuentro de Familias. Madrid.

-**3 de Mayo.** Grupo de Trabajo de Asociaciones de Aniridia de Europa. París.

-**14 de junio.** Jornada Informativa de la Unión de Entidades Asociativas con Patologías Visuales (U.E.A.P.V.I.)

Delegaciones

-Murcia

El pasado 5 de Noviembre tuvo lugar la tradicional Comida Benéfica a favor de la Asociación organizada por la delegada de Murcia, Paquita Caballero. El evento tuvo una gran afluencia de público. Alrededor de 120 personas se dieron cita en el Restaurante La Ranga II en Alcantarilla (Murcia) dispuestos a disfrutar de una comida agradable donde no faltaron las sorpresas y las rifas. Los patrocinadores del evento, Empresa de Nutrición Hermen y Esigrup, donaron para la ocasión un fabuloso viaje y un colchón de aire para cama de matrimonio.

-Cantabria

Los Delegados Adela Otero y Honorato Gutiérrez continúan muy vinculados a COCEMFE Cantabria.

Gracias a ello participan muy activamente en las ferias y actividades que desde el organismo se promueven, proporcionando así que la información sobre la

Aniridia llegue a un mayor número de población cántabra.

Asimismo, el pasado 18 de febrero tuvieron la oportunidad de ser entrevistados por el Diario Alerta de Cantabria, con un extenso artículo sobre la Aniridia.




Honorato Gutiérrez

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Convocado Premio al Mejor Póster sobre Glaucoma

La Asociación por segundo año consecutivo, y con la intención de fomentar la investigación en la Aniridia y las alteraciones que le acompañan, convoca este premio, cuyo fallo y otorgamiento tendrá lugar en el 83º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología en el mes de Septiembre.



LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA
Convoca

II PREMIO DE INVESTIGACIÓN AL MEJOR PÓSTER 2007
"EL GLAUCOMA EN PACIENTES CON ANIRIDIA"

CUANTÍA:
2.000 euros al mejor póster


PLAZO DE PRESENTACIÓN:
Durante el 83 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO) Las Palmas de Gran Canaria 2007

LUGAR DE PRESENTACIÓN:
Sala de la Sede del Congreso de la SEO Las Palmas de Gran Canaria 2007

FALLO:
Durante el 83 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (SEO) Las Palmas de Gran Canaria 2007

JURADO:
Compuesto por los Dres:
D. J. Murube del Castillo
D. R. Barraquer i Compte
D. J. Alió y Sanz
D. M. A. Teus
D. J. García Sánchez

COLABORAN:
BAIXA VISTO, BAJA VISION, ALLERGAN



Asociación Española de Aniridia
C/ Cristóbal Bordinó 35, of 202, 28003 Madrid,
tel/fax: 91-534 43 42
e-mail: asoaniridia@telefonica.net
web: www.aniridia.com

Mini Encuentro de Familias en Madrid y Asamblea General

El Próximo 21 de Abril tendrá lugar el VI Encuentro de Familias. En esta ocasión la duración será de una sola jornada, el sábado 21, donde nuestros chicos tendrán la oportunidad de disfrutar de las visitas al zoo de

Madrid y al Parque de Atracciones. Paralelamente celebraremos la Asamblea General de Socios de la Asociación.

Jornada Presentación de la U.E.A.V.I

Coincidiendo con el 11º aniversario de la Asociación Española de Aniridia, el próximo 14 de Junio tendrá lugar una Jornada Informativa de la Unión de Entidades Asociativas con Patologías Visuales (U.E.A.P.V.I). Dicha Jornada versará sobre las distintas patologías de las Asociaciones integrantes (Glaucoma, Miopía Magna y Aniridia) en la Sala del Centro de Estudios Castro Viejo de Madrid (Facultad de Medicina de la Universidad Complutense).

Grupo de trabajo de Asociaciones de Aniridia de Europa

El 3 de Mayo en Paris, coincidiendo con la Asamblea General de Eurordis, la Asociación de Aniridia tendrá la oportunidad de participar junto con las restantes Asociaciones de Aniridia en Europa en un Grupo de Trabajo; tendremos la oportunidad de reunirnos y conocer de primera mano las experiencias de otros afectados en el resto de la Unión Europea.



TRIBUNA ABIERTA

Estimados Socios. Hace unos meses, la Doctora Ayuso, responsable de la Unidad de Genética de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid, nos envió una información que creemos de vuestro interés y por eso os hacemos llegar un extracto de la misma.

En primer lugar quiero comunicaros varias noticias en relación con la aniridia y nuestro Servicio de Genética.

1). Posibilidad de diagnóstico para casos de Aniridia "de novo" en niños. Diagnóstico de Aniridia y Tumor de Wilms. En estos momentos tenemos montada ya la técnica en nuestro laboratorio para detectar las delecciones del gen (totales o parciales) mediante un estudio molecular que combina la novedosa técnica de MLPA y el análisis indirecto (familiar) con microsatélites. Esto lo hacemos nosotros en Madrid.

2). Continuamos en colaboración con el Profesor P. Calvas para el estudio de mutaciones del gen PAX 6. Para ello, los pacientes, en estos momentos, si vienen a través del programa de asesoramiento genético de la ONCE no tienen que abonar nada; el resto de los pacientes tienen que abonar ellos mismos el coste de la prueba.

En segundo lugar deciros que, como



Carmen Ayuso

sabéis, pertenecemos al Proyecto Europeo de investigación en oftalmología EVI-Genoret, en el que también participa la Profesora Verónica van Heyningen, lo cual nos permitirá estar bien informados sobre avances en la investigación de los defectos del desarrollo ocular.

Respecto a los pacientes de aniridia que hemos atendido, debido a la obligación de confidencialidad que tengo, solo puedo daros datos globales:

Número total de casos con cuestionario o vistos en consulta: 21

Número de casos con estudio molecular: 14

Número de casos con mutación identificada: 11

No sé cuantos de ellos pertenecen a vuestra asociación.

Un fuerte abrazo

Carmen Ayuso