



Boletín

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 38

Setiembre 2007

Tel. 91 534 43 42

VI Encuentro de Familias

*E*l pasado 21 de abril celebramos el VI Encuentro de Familias en Madrid.

Como en ocasiones anteriores, la participación fue muy alta y, por supuesto, la experiencia muy enriquecedora. En esta ocasión el encuentro se desarro-

se distribuyeron en grupos donde se realizaron diferentes talleres. Posteriormente todas las familias pudimos disfrutar de un agradable almuerzo en el Restaurante Bagaray en el mismo zoo. Finalizada la comida, todo el grupo nos dirigimos a las instalaciones



lló en una pero intensa jornada.

El encuentro dio comienzo en el Zoo Aquarium de Madrid, donde pudimos contar con un grupo de monitores del zoo que enseñaron a nuestros chavales el ecosistema y la biología de las especies albergadas en sus instalaciones. Para que fuese más ameno,

del Parque de atracciones de Madrid, donde nuestros niños y jóvenes disfrutaron enormemente de todas las atracciones de este parque temático.

Nuestro agradecimiento a los patrocinadores de esta ocasión: Fundación Caja Navarra (Can) "Tu eliges tu decides" y empresa Bimbo.

Asamblea General de Socios 2007

La Asamblea General de Socios 2007 tuvo lugar el 21 de abril en las instalaciones del Zoo-Acuarium de Madrid. En ella se aprobaron las cuentas de 2006 y los presupuestos para 2007, así como las actividades realizadas en el 2006 y las proyectadas para el 2008. Cabe destacar

asociaciones de aniridia en Europa. Se tomaron decisiones importantes como el intercambio provisional de cargos entre la Secretaria General y la Presidenta, hasta las próximas elecciones de cargos a Junta Directiva que tendrá lugar el próximo año 2008. Yolanda Asenjo fue



votada por unanimidad como presidenta de la Asociación y Rosa Sánchez de Vega, como Secretaria General. También se aprobó la celebración del próximo encuentro en Palma de Mallorca del 1 al 4 de mayo jun-

to a un Encuentro de Familias y Talleres, pendiente de financiación para su realización. Por ello, se anima a los socios a que emprendan cualquier tipo de actividad de información y captación de fondos para apoyar y potenciar las actividades de la asociación.

la continuidad en los premios de investigación en el seno del Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología y la consecución del Libro de Buenas Prácticas en el Manejo de Pacientes con Aniridia. También se intentará realizar encuentros a nivel europeo con otras

Grupo de trabajo de buenas prácticas en Aniridia

El pasado 14 de julio se celebró la reunión del Grupo de Trabajo de Buenas Prácticas en Aniridia con la presencia de los doctores Álvarez de Toledo, Teus y Pérez Santonja. Para ello se eligió la clínica de Ángel Barañano de Madrid.

La reunión consistió en una revisión de los capítulos presentados y pendientes así como la planificación de su publicación y financiación. Sólo a

falta de la recepción de tres capítulos, el equipo coordinador se mostró optimista sobre la marcha de dicha publicación, por lo que es probable que se termine a finales de año. Desde la Asociación Española de Aniridia apreciamos el gran esfuerzo que han realizado estos doctores, los mejores oftalmólogos que, olvidando la competencia, aúnan esfuerzos a favor de los afectados de aniridia.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Voto en Braille para deficientes visuales

El Pleno del Congreso de los Diputados aprobó la última semana de junio una proposición de ley por la que se modificará la Ley Orgánica del Régimen Electoral General (LOREG), para facilitar el derecho al voto secreto de las persona ciegas o con deficiencias visuales.

El Gobierno optará por un modelo basado en sobres rotulados en braille y en papeletas ordinarias que pondrá en marcha antes de las próximas elecciones.

Todas las personas que quieran servirse de este sistema deberán solicitarlo previamente para que su colegio electoral disponga de sobres en braille el día de los comicios.

Gafas inteligentes

Los usuarios de gafas de sol del futuro podrán regular a voluntad el nivel de transparencia de sus lentes, además de escoger entre tonalidades diferentes. Este prototipo de gafas se ha presentado en Chicago, en un encuentro nacional de la Sociedad Americana de Química.

Sólo un 5% de los españoles es consciente de los efectos nocivos que los rayos ultravioletas ejercen sobre los ojos y que provocan el 20% de los casos de ceguera que se registran cada año.

Diagnóstico preimplantacional en la Sanidad valenciana

El Hospital Universitario La Fe ha incorporado el diagnóstico preimplantacional a su cartera de servicios, con lo que se convierte en el primer centro público de la Comunidad Valenciana que ofrecerá esta técnica.

La Unidad de Reproducción Asistida y la Unidad de Genética de este centro sanitario trabajan conjuntamente en la prevención de determinadas enfermedades de transmisión genética, seleccionando los embriones portadores de estas anomalías.

Para ello, se analiza la presencia de alteraciones cromosómicas o genéticas mediante una sonda en una o dos células extraídas del embrión en su primera fase de formación (cuando ha alcanzado una división de 6-8 células).

Actualmente, esta técnica está en su primera fase de implantación y se aplica a las enfermedades ligadas al cromosoma X y de carácter recesivo (como la hemofilia). Próximamente comenzará a aplicarse en la prevención de enfermedades ligadas a alteraciones estructurales de los cromosomas. En la última fase, se aplicará esta técnica a enfermedades monogénicas (en las que se presenta alguna alteración molecular en los genes).

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Nueva Ley de Investigación biomédica

El 9 de julio entró en vigor la Ley de Investigación Biomédica que, entre otros aspectos, regula nuevas técnicas como la clonación terapéutica y que fue aprobada por el Congreso de los Diputados el pasado 14 de junio.

El objetivo básico de esta norma es que los ciudadanos se beneficien de los logros científicos, para el tratamiento y prevención de las enfermedades.

Entre las prioridades de la ley está asegurar el respeto a los derechos

fundamentales y proclamar que la salud y bienestar del ser humano que participa en la investigación está por encima de todo interés social o científico.

La ley introduce modificaciones con respecto a la normativa actual, ya que permite a los investigadores la utilización de cualquier técnica de obtención de células troncales humanas, siempre y cuando no implique la creación de un embrión, es decir, prohíbe la creación de embriones destinados a la investigación.

Nuevas técnicas de diagnóstico por imagen en el glau-

*Dr. Gustavo Vicent Pérez
OcularWeb*

"A veces los oftalmólogos nos encontramos con dificultades para realizar un diagnóstico correcto de un glaucoma por los medios tradicionales, como son la presión intraocular, la apariencia del disco óptico y el estudio del campo visual que, a veces pueden resultar insuficientes".

La documentación realizada con técnicas fotográficas del disco o la capa de fibras nerviosas de la retina (CFNR), ofrece probablemente el mejor método para registrar las características estructurales del glaucoma. Constantemente se están ideando sofisticadas tecnologías de imagen. Así se puede valorar de forma cuantitativa y objetiva la anato-

mía del disco óptico. Entre los instrumentos más utilizados tenemos:

-La Tomografía Confocal por Láser que permite obtener imágenes tridimensionales precisas de la cabeza del nervio óptico.

-La Polarimetría Láser nos permite realizar un estudio de la capa de fibras nerviosas de la retina. Se puede medir su espesor.

-La Tomografía de Coherencia Óptica, permite obtener imágenes pseudohistológicas de las distintas capas de la retina.

Muchos oftalmólogos se sienten más cómodos con las técnicas convencionales. Pero todos nos veremos enfrentados a tomar una decisión con respecto al uso de estas tecnologías de la imagen para el cuidado de nuestros pacientes.

La revolución celular llega a la córnea

Dr. Oscar Gris. Instituto de Microcirugía Ocular IMO. Barcelona

"El trasplante de córnea es una de los diferentes opciones que existen actualmente para solucionar lesiones graves de este tejido ocular. En menos de una década, diversos avances han revolucionado este campo y han hecho posible optar por alternativas al trasplante, en casos en los que la córnea está afectada de forma parcial. La utilización de membrana amniótica de la placenta, el cultivo y reimplantación de células madre de la córnea o la realización de trasplantes parciales que requieren un elevado grado de precisión, son los tres grandes saltos que se han dado en los últimos años y cuya investigación se encuentra todavía abierta, encaminada a mejorar técnicas y resultados"

El Dr. Gris explica la regeneración de células y cómo se efectúa en una córnea común, surgiendo de las células madre de la zona límbica, en la que esta célula se divide en dos células, la que se va a trasladar hacia el centro de la córnea para repoblarla y otra, la célula madre, que dará estabilidad y duración de por vida a las células madre en el limbo. "Pero este proceso puede verse alterado en caso de factores que pueden dañar el limbo, congénitos o adquiridos, entre ellos la aniridia".

El hecho de que el limbo no funcione correctamente hace que la conjuntiva invada este espacio limbo-corneal que servía de barrera y opacifique así la córnea, pues el tejido conjuntival no es transparente como la córnea, además de producirse adherencias, erosiones, úlceras, inflamación o crecimiento anómalo de vasos, etc.



El doctor Oscar Gris, del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona

Aunque el trasplante de limbo está dando resultados satisfactorios en algunos pacientes, últimamente se está intentando aplicar una técnica que consiste en extraer una pequeña porción del limbo (del paciente o de un donante), cultivarla en laboratorio para que las células comiencen a crecer en membrana amniótica u otro soporte para implantarlas de nuevo en la córnea. Este procedimiento está en fase de experimentación. Los problemas que se han encontrado hasta este momento es que no sólo se han reproducido las células madre sino que lo han hecho indiscriminadamente. "Si trasplantamos una población celular pobre en células madre, el resultado puede ser malo", explica el Dr. Gris.

AGENDA



-Fallo del Premio al póster sobre Glaucoma en el 83º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología, Gran Canaria 2007.

-Comida Benéfica de la delegación de Murcia (primeros de Noviembre 2007).

-Gala Espectáculo a beneficio de la Asociación en el Teatro Buero Vallejo de Alcorcón (31 Octubre 2007).

Lotería de Navidad



Ya se puede comprar la lotería de Navidad con el número que desde la Asociación de Aniridia jugamos todos los años.

Cuestionario para afectados de Aniridia

A mediados del mes de junio, desde la Asociación de Aniridia se envió a todos los afectados por esta enfermedad un correo ordinario con una carta en cuyo interior aparecía un cuestionario. Os pedíamos que lo cumplimentarais y enviarais a Eurordis según las instrucciones que se acompañaban.

En la carta adjunta os pedíamos vuestra participación como afectados de aniridia resaltando el hecho de que ha sido muy complicado que esta enfermedad fuera aceptada

entre las 14 enfermedades objeto de estudio, sabiendo que se cifran en 5.000 las Enfermedades Raras existentes.

A finales del mes de agosto son ya más de 60 los cuestionarios recibidos y os seguimos animando a participar a aquellos que no lo habéis hecho, a pesar de que el plazo de entrega ya caducó. Desde Eurordis nos informan que sigue abierto el plazo para recibir vuestros cuestionarios.

Direcciones web de interés

Sociedad Canaria de Oftalmología:..... www.oftalmo.com/sco
Sociedad Española de Cirugía Ocular
Implanto-Refractiva (SECOIR):www.oftalmo.com/secoir
Sociedad Española de Estrabología:..... www.oftalmo.com/estrabologia
Sociedad Española de Oftalmología:.....www.oftalmo.com/seo
Sociedad Española de Retina y Vítreo:.. www.serv.es
Asociación Española de Aniridia:.....www.aniridia.com

EURORDIS-FEDER

"Centros de Referencia y/o experiencia de Enfermedades raras"

El 23 de marzo tuvo lugar en Madrid una reunión sobre Centros de Referencia/ Experiencia en Enfermedades Raras a nivel nacional y europeo. En esta reunión participaron todos los sectores implicados: Administración, profesionales de la salud y representantes de organizaciones de pacientes.

Partiendo de la base de que en España contamos con un Real Decreto sobre Centros de Referencia, que no está centrado exclusivamente en ER, se llegaron a las siguientes conclusiones o recomendaciones, en cuanto a las expectativas de los pacientes, criterios de designación y evaluación de estos Centros de Experiencia en una o varias patologías de baja incidencia.

Conclusiones:

Se necesita más concreción en el Real Decreto con respecto a las ER, pues no se afronta cómo se va a realizar la derivación de pacientes, entre otros aspectos.

Los pacientes reclaman que en estos Centros de Experiencia se tenga un enfoque global y coordinado, es decir, que esté dotado de un equipo multidisciplinar, con las especialidades que requiera cada enfermedad y una coordinación entre centros de diagnóstico y centros de atención o tratamiento.

En cuanto a la designación de estos Centros, los asistentes piensan que no es necesario, en muchos casos, crear nuevos centros, sino solamente reconocer la labor que están llevando a cabo los equipos de profesionales e incluir sus competencias en el Sistema Público de Salud. La designación, debería guiarse en la experiencia clínica acumulada en la atención a estos pacientes, ha de ser progresiva, basada en una evaluación periódica, y en resultados clínicos así como de capacidad documentada para la investigación y la formación.

Todas estas recomendaciones se pusieron en común con las de los otros países europeos en las que se realizaron también reuniones de trabajo, con la mismos puntos a tratar, en una Conferencia en Praga, donde se resaltaron los puntos comunes y se puso de manifiesto la necesidad de Redes Europeas de Centros de Referencia. La colaboración en estas Redes será, especialmente, en la elaboración de protocolos consensuados y armonización de procedimientos, especialmente en enfermedades muy raras o para tratamientos especiales o que necesiten una tecnología muy especializada, así como en la elaboración de estudios epidemiológicos y de bases de datos, entre otros, de centros, profesionales y organizaciones de pacientes

TRIBUNA ABIERTA

Bernat Soria, nuevo Ministro de Sanidad y Consumo



“Las personas con enfermedades raras serán para este Ministerio una prioridad”.

*E*l nuevo ministro de Sanidad y Consumo, Bernat Soria, aseguró que uno de sus primeros objetivos es "fomentar la participación ciudadana en asuntos de la salud". Soria señaló que siempre ha estado al lado del paciente, "mi constante ha sido y será siempre estar al lado del enfermo y esta relación es la que quiero impulsar ahora".

El titular de Sanidad tuvo un recuerdo especial para la asociación que aglutina a las personas que padecen enfermedades raras, "a las que la industria farmacéutica no les presta una debida atención". "Para este ministerio, para este ministro, estos enfermos serán una prioridad", adelantó.

Por último, Soria alabó la profesionalización de estas asociaciones de pacientes, pero indicó que uno de los retos más importantes que tanto la Administración como las propias

organizaciones deben de afrontar es mejorar la información y la formación de los pacientes".

Por su parte, una delegación del Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (Cermi) explicó al nuevo Ministro las necesidades y demandas de las personas con discapacidad en relación con la salud y la asistencia sanitaria.

Regular la prestación sociosanitaria, fomentar la investigación y la atención a las enfermedades raras, crear dispositivos para abordar las discapacidades emergentes como el daño cerebral o seguir la aplicación de la recientemente aprobada estrategia de salud mental, han sido otros de los asuntos que el Cermi ha expuesto al ministro de Sanidad y Consumo, en este primer encuentro con las organizaciones de pacientes y usuarios del Sistema Nacional de Salud.