



ENTREVISTA



JOSÉ M.^a ARROYO, PRESIDENTE DE LA FUNDACIÓN ONCE

“ Labor social de la Fundación ONCE a favor de los enfermos de ANIRIDIA ”

Recientemente la Asociación Española de Aniridia celebró un Simposium Internacional en el que se debatieron temas de gran interés para los afectados de Aniridia y alteraciones asociadas. Los mejores especialistas del mundo en la materia acudieron a esta importante cita, que tuvo lugar en el Salón de Actos de la Fundación ONCE, y en la que participaron, además, expertos, representantes del movimiento asociativo de la discapacidad y afectados. Su relación con el mundo de la discapacidad visual, nos hace acudir a José M.^a Arroyo, presidente de la ONCE, para recabar su opinión respecto al presente y futuro de estas personas:

—Realidad presente de los afectados de ceguera y deficientes visuales.

—Aquellas personas ciegas y deficientes visuales que cumplen los requisitos de afiliación a la ONCE son atendidas por esta Institución en la medida en que sus necesidades así lo requieran y de acuerdo a sus capacidades e intereses, contando para ello con servicios de rehabilitación, apoyo a la educación y el empleo, acceso a la cultura, etc. Para situaciones especiales la ONCE también cuenta con un sistema de prestaciones.

Aniridia y la ONCE

—Concretamente, los enfermos de Aniridia, en el ámbito de la ONCE.

—Reciben el mismo tipo de tratamiento y servicios que el resto de las personas ciegas y deficientes visuales que pertenecen a esta Institución.

—¿Con qué tipo de apoyo y ayudas cuentan estos pacientes, por parte de la ONCE y la Fundación ONCE?

—Por parte de la ONCE, con las mismas que el res-

to de los afiliados. La Fundación ONCE únicamente presta ayuda cuando alguno de los afiliados presenta alguna otra deficiencia concurrente con la ceguera o deficiencia visual.

“La investigación médico-biológica y otras líneas e investigación ayudarán a paliar la prevalencia de esta enfermedad.”

—Principales investigaciones en marcha que puedan afectar a estos pacientes.



José M.^a Arroyo, presidente de la Fundación ONCE.

—La ONCE colabora en proyectos de investigación a través de sus convocatorias

de I+D+i, así como cuando valora de forma positiva propuestas hechas por otras Instituciones o investigadores particulares.

Labor social de la Fundación ONCE

—Labor social de la ONCE/Fundación ONCE al respecto.

—La labor social de la ONCE y la Fundación ONCE es sobradamente conocida por todos en sus ámbitos de actuación, especialmente la primera, que es quien atiende a las personas ciegas y/o con baja visión. La segunda cada vez va siendo más conocida pues a través de

ella se financian numerosos proyectos y se llevan a cabo actuaciones a favor del resto de las personas que padecen algún tipo de discapacidad.

—¿Podemos esperar un futuro mejor para las personas ciegas y deficientes visuales?

—No sólo podemos esperar-lo sino que es un hecho que cada vez, en mayor medida, la sociedad tiene conciencia de la diversidad de personas que la componen y, entre ellas, las personas ciegas y deficientes visuales. El acceso a la educación, al mundo del trabajo, el ocio y la cultura, la participación en la sociedad de la información son lugares comunes en los que nos podemos encontrar con personas ciegas y/o deficientes visuales.

—¿Algo que añadir...?

—La investigación médico-biogenética y otras líneas de investigación ayudarán a paliar la prevalencia de esta enfermedad, así como a buscar mejores soluciones para aquellas personas afectadas de la misma.

aniridia ACTUALIDAD



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Boletín Informativo

N.º 4 - 2.º Semestre de 2002

Editorial

Apuesta por las «células madre»

El tema de las células madre tiene hoy en vilo el mundo de la medicina. La ciencia por una parte y la opinión en general por otra debaten con argumentos poderosos la utilización o no de las células madre, tema en el que están en juego creencias morales y religiosas, y no menos no en menor medida ideologías y políticas.

La Asociación Española de Aniridia está a favor de la investigación con células madre embrionarias con fines terapéuticos, siempre que suponga un beneficio para las personas que padecen enfermedades congénitas, crónicas o degenerativas.

La utilización de embriones humanos congelados, resultantes y excedentes de procesos de fertilización in vitro, que pasado un tiempo no pueden ser utilizados y deben ser destruidos, deben, a nuestro parecer, ser puestos a disposición de la investigación. Los pacientes de enfermedades raras, crónicas y degenerativas, tenemos puesta la esperanza en estas células madre, capaces de diferenciarse y regenerar tejidos y órganos dañados, es decir, capaces de curar, paliar las posibles dolencias y así mejorar las discapacidades de estos enfermos.

No se le puede negar esta posibilidad, no se puede cerrar las puertas a una posible mejora de la calidad de vida, por razones éticas o religiosas. No se puede frenar el avance de la ciencia, como se hizo en el pasado, aunque toda avance conlleve el riesgo de una mala utilización del mismo.

No estamos en contra de la utilización de las células madre adultas, siempre que se demuestre que son igual de efectivas que las embrionarias y no producen efectos indeseables en el paciente.



SIMPOSIUM INTERNACIONAL

Aniridia y Alteraciones Asociadas, a debate

Madrid (crónica de ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, presidenta).—Los mejores especialistas nacionales e internacionales, en el ámbito genético y oftalmológico, se dieron cita en la Fundación ONCE, los días 25 y 26 de octubre de 2002, para tratar sobre los problemas que afectan a los pacientes con Aniridia. El primer día estuvo dedicado a profesionales. El Simposium fue inaugurado por Miguel Paraíso, presidente del Consejo Territorial de ONCE-Madrid.

En el ámbito genético, se presentaron las últimas investigaciones, por las que se identifica al gen Pax 6 como causante de la Aniridia y explicó que se están estudiando los mecanismos de funcionamiento del gen en ratones.

En el ámbito clínico los doctores explicaron las alternativas terapéuticas actuales para la opacidad de cristalino, la degeneración corneal y el glaucoma. Los especialistas en «ojo seco» se ofrecieron para realizar un estudio de la sequedad ocular en personas con Aniridia, pues alteraciones en la secreción lagrimal pueden alterar la transparencia del epitelio corneal, y se ha detectado que la calidad de lágrima de estos pacientes es deficiente.

Se mostraron las lentes intraoculares Morcher, adecuadas para pacientes con Aniridia que necesitan la extracción de la catarata, y se plantearon las distintas posibilidades para el tratamiento del glaucoma, tanto a nivel tópico como quirúrgico, dependiendo del estado del ojo y de anteriores intervenciones.



Mesa inaugural: Miguel Paraíso, Rosa Sánchez de Vega y Joanna Arcos

En cuanto a la opacidad corneal, se transmitió esperanza a los pacientes por la diversidad de alternativas quirúrgicas que existen y cuyos resultados se esperan que mejoren en un futuro próximo.

El Simposium resultó un éxito, tanto en el intercambio de experiencias e información entre profesionales, como relación médico-afectado.

Sumario

EDITORIAL: Apuesta por las «células madre»

■ Celebrado el Simposium sobre Aniridia

NACIONAL: Jornada de Concienciación Europea sobre E.R.

FEDER/EURORDIS: ■ Simposium Europeo de Bérgamo ■ Proyecto Nephird

INVESTIGACIONES RECIENTES: ■ Estudios para pacientes de Aniridia

■ Estudio para personas con WAGR ■ Muestra de lágrimas

AGENDA



aniridia

Edita:
Asociación Española de Aniridia

Presidenta:
Rosa Sánchez de Vega

Junta directiva:
Cristina Sierra, Vicepresidenta
Victorina Castaño, Secretaria general
Javier Morales, Tesorero

Director:
José Luis Rivas Guisado

Coordinación:
Marta Gaitán

Redacción:
Cristóbal Bordú, 35, despacho 214
28003 MADRID
Teléfono y fax: 91 534 43 42
<http://www.aniridia.com>
e-mail: asoaniridia@telefonica.net

Imprime:
Gráficas Arias Montano, S.A.
28935 MÓSTOLES (Madrid)

Conclusiones

- Algunos profesionales pusieron:
- La elaboración de un libro sobre las conferencias de este Simposium.
 - La toma de muestras de lágrima.
 - La creación de un foro de discusión en la página web de la asociación que suponga un punto de encuentro entre profesionales y pacientes.
 - El estudio de la superficie ocular.

ACTIVIDAD DE ANIRIDIA

En el Simposium se presentaron once conferencias relacionadas con Aniridia y en el que participaron profesionales españoles y extranjeros.

Funcionamiento del gen Pax 6



Doctoras Ayuso, Bovolenta y Van Heyningen.

La profesora Verónica van Heyningen explicó que la Aniridia, enfermedad del desarrollo del ojo, sucede en una etapa muy temprana después de la concepción. El gen Pax 6, que fue identificado hace diez u once años en el laboratorio del prof. Saunders, cuando funciona mal, es el responsable de la Aniridia.

En casos esporádicos pueden estar asociada a una mutación cromosómica, la delección puede implicar también al contiguo gen WT, que es el que produce tumor de Wilms y posible síndrome de WAGR. Es por lo que se aconseja realizar la prueba FISH para detectar a tiempo este tumor.

El gen Pax 6 se expresa en cada capa del ojo en desarrollo: retina, lente y en la córnea, por eso estos pacientes padecen hipoplasia foveal o macular, deficiencias corneales, dificultades en el enfoque, nistagmus, cataratas y glaucoma, aunque éstas no sean siempre congénitas, sino que se adquieren con la edad.

En la Aniridia se observa la pérdida de una copia completa del gen, aunque hay otra copia normal. Con el 50% del producto genético no es suficiente para un desarrollo correcto, es lo que se llama haploinsuficiencia. En algunos casos, cambia la secuencia de aminoácidos, y en otros, está sin finalizar.

Prof. Sundmacher, Dr. Rivas, Prof. Pintor, Dr. Güell y Dr. Álvarez de Toledo.



El doctor Luis Rivas comentó que los pacientes con aniridia tienen problemas en la calidad de la lágrima y, sobre todo, en la superficie ocular, causado por la disfunción de las células epiteliales limbales que impiden un buen anclaje de la lágrima en el ojo. El tratamiento suele ser tópico, colirios o geles. Sólo se utiliza la cirugía en casos muy graves. Propone a los afectados la realización de una citología de impresión para examinar el estado de las células de la córnea.

El profesor Rainer Sundmacher, pionero en el implante

de lentes intraoculares Morcher, desde 1991, puede hacer una valoración más rigurosa a largo plazo. El doctor Sundmacher proyectó un video en el que presentó los resultados de la implantación de la lente Morcher diafragmada en pacientes con Aniridia, muy beneficiosa para estos pacientes porque sustituye el iris inexistente o deficiente y alivia la fotofobia.

El doctor Álvarez de Toledo analizó las causas por las cuales una persona con Aniridia padece alteraciones corneales y explicó las distintas alternativas quirúrgicas.



Profesor García Feijoo.

El profesor Julián García Feijoo, del Departamento de Oftalmología de la UCM, afirmó que el resto de iris, a veces adherido al ángulo anterior, ocasiona glaucoma en pacientes con Aniridia.

Puede aparecer en el nacimiento (congénito) o en la primera o segunda década de la vida. Su diagnóstico es relativamente fácil pues la falta de iris alerta al oftalmólogo de la posible tensión ocular alta.

El profesor expuso las distintas alternativas quirúrgicas para esta enfermedad.

Las células corneales en estos pacientes no se renuevan normalmente a causa de una disfunción en el limbo, anillo limítrofe entre la córnea y la conjuntiva, donde están las células madre corneales que regeneran la córnea. Por ello aconseja un trasplante de limbo de donante o, mejor, de algún pariente, con un tratamiento inmunosupresor para evitar el rechazo.

También es posible hacer una queratectomía e implante de membrana amniótica, o bien trasplante de córnea, siempre, aunque se ha comprobado que, a largo plazo, se vuelve a opacificar en estos pacientes.

NOTICIAS FEDER/EURORDIS

Conferencia Europea de Concienciación sobre E.R.

Barcelona.—La Conferencia de Concienciación Europea sobre Enfermedades Raras fue inaugurada por Antonio Campos, Director General del Instituto de Salud Carlos III, a quien acompañó Lluís Ferrer i Caubet, Rector de la Universitat Autònoma de Barcelona. Asistieron también expertos en Sanidad, Farmacia y Asuntos Sociales. En el programa se contemplaron ponencias, conferencias y mesas redondas: «Construyendo una Comunidad Europea de Perso-

nas que viven con una Enfermedad Rara», tema que fue moderado por Lesley Greene, Presidenta de Eurordis.

Asamblea General de Eurordis

La Asamblea General Anual de Eurordis, 2002, se presentó el informe de actividades, el Plan de Acción y el Presupuesto para 2002, las estrategias para los próximos cinco años 2002-2005, y la elección de los miembros de la Junta Directiva.

Simposium Europeo

Bérgamo (Italia)—Organizado por el Instituto Mario Negri y con la colaboración del Instituto Nacional Carlos III y FEDER desde España y AGRENSKA de Suecia, tuvo lugar en Bérgamo la presentación del Programa Educativo sobre Enfermedades Raras.

En esta primera reunión se trató de la importancia de las asociaciones de ER y en sucesivas reuniones se tratarán: Prioridades en la Investigación y Desarrollo de Medicamentos Huérfanos. Metodología para la Investigación Clínica en E.R. Organización e implementación de Registros y Bases de Datos. Terapia Génica en E.R. Carga socio-sanitaria en los pacientes con E.R. Este proyecto se desarrollará a lo largo del 2003 en los distintos países que participan.

Proyecto Nephird

Roma—La primera reunión del Proyecto Red de Instituciones de Salud Pública sobre las Enfermedades Raras (NEPHIRD) tuvo lugar en Roma los días 16-17 de diciembre de 2002. En ella se trataron temas como los Estudios epidemiológicos y Base de Datos, Portal de NEPHIRD y papel de las asociaciones de pacientes.

El Proyecto está dirigido por la doctora Domenica Taruscio y en él participan quince países europeos, entre ellos España. Sus objetivos son conseguir involucrar a instituciones gubernamentales con el fin de optimizar las políticas de Salud Pública con respecto a las E.R. e identificar sus actividades en curso de los países participantes y compartir experiencias.

AGENDA de la Asociación

- I Congreso Internacional sobre la Mujer y Discapacidad, en Valencia, del 27 de febrero al 1 de marzo, 2003.
- V Jornadas Científicas de Investigación sobre Personas con Discapacidad, en Salamanca, del 17 al 19 de marzo, 2003.
- Congreso Europeo «Vida Independiente», en Santa Cruz de Tenerife, en abril, 2003.

INVESTIGACION

Nuevas sustancias reguladoras de la presión intraocular y reepitelización corneal

Assumpta Peral y Jesús Pintor, profesores de la Escuela de Optica UCM se encuentran investigando sustancias naturales como los nucleótidos y dinucleótidos, moléculas importantes en el metabolismo de las células activando los receptores capaces de modificar su funcionamiento. Se han detectado estas moléculas y sustancias tanto en la lágrima como en el humor acuoso del ojo y se pretende utilizarlas para controlar la presión intraocular y mejorar la sequedad ocular y la reepitelización corneal. Sus experiencias las han expuesto recientemente en una conferencia que llevó por título: «Nuevas sustancias reguladoras de la presión intraocular, sequedad ocular y la reepitelización corneal.»

Estos profesionales proponen un estudio de muestra de lágrimas en pacientes de ANIRIDIA.

Estudio genético para pacientes de Aniridia

Apetición de la doctora Van Heyningen, el doctor Crolla se ha ofrecido para realizar la prueba del FISF en niños con Aniridia esporádica para la posible detección del WAGR. Las pruebas se pueden enviar directamente al doctor Crolla desde el hospital donde se hagan los análisis con un coste de 478 euros, o bien por medio de la Fundación Jiménez Díaz, doctora Carmen Ayuso donde se realizará la selección cromosómica, si es afiliado de ONCE. sin coste, y se enviará la suspensión celular al propio doctor Crolla que completará el análisis. Para contactar: john.crolla@salisbury.nhs.uk

Estudio para personas con el Síndrome WAGR

Investigadores del Centro Médico Universitario de Vandewrilt están realizando un estudio de personas con WAGR. Este es el primer estudio en este tema. Se solicita el Informe o Historial médico de niños con este síndrome. Para más información: e-mail kelly.trout@satx.rr.com

Premios I+D de ONCE

El Dr. Eduardo Fernández, Premio I+D de ONCE. Realizó investigaciones encaminadas a la búsqueda de alternativas que ayuden a las personas ciegas o con baja visión residual a mejorar su movilidad e incluso a percibir mejor el entorno que les rodea.

PUBLICACIONES de la Asociación

- El Síndrome de Wagr-Guía de Familias (Asociación Española de Aniridia), Editado por Odc-IMSERO, Colección Manuales y Guías/Serie Cuadernos prácticos. Madrid, 2002, 55 págs.
- Estudio Sociodemográfico de la Población con Discapacidad de la Comunidad de Madrid, 2002. Editado por la Consejería de Servicios Sociales de la Comunidad de Madrid., 2002, 44 págs.