

Boletín

www.aniridia.com

asoaniridia@telefonica.net

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 40

Junio 2008

Tel. 91 643 97 99

Encuentro europeo de profesionales sobre Aniridia

La Asociación Española de Aniridia reunió el pasado dos y tres de mayo de 2008 en la ciudad de Palma de Mallorca a un nutrido y selecto grupo de genetistas y oftalmólogos de toda Europa con el objeto de que, tras una jornada cerrada de trabajo, pusieran en común sus experiencias clínicas en relación a esta patología y sus proyectos de investigación para el futuro.

La baja incidencia de la patología, la limitada concentración de casos como consecuencia de la dispersión y los resultados variopintos provocados por

las distintas combinaciones de alteraciones que presentan estos pacientes, hace muy complicado criterios unificados de diagnóstico y tratamiento.

La inminente aparición del *Protocolo de actuación en pacientes con aniridia* escrito por insignes oftalmólogos españoles y prologado por el Excmo. Ministro de Sanidad, D. Bernat Soria, sirvió de punto de partida pa-



ra elaborar en un futuro cercano un Protocolo Europeo que, una vez presentado a la Comisión Europea, de

Sigue en Página 2

Encuentro europeo de profesionales sobre Aniridia

lugar a estudios epidemiológicos absolutamente imprescindibles para llevar a cabo la complicada investigación genética, que pueda llegar a descubrir la etiología de esta mutación. Esto nos haría avanzar enormemente en la paralización de la dispersión de esta patología.

Es absolutamente necesario que la investigación básica pueda ser aplicada a la clínica.

El grupo de expertos concluyó que sería importantísimo alcanzar dos metas específicas. A saber, la presentación de un proyecto internacional de estudios epidemiológicos y de registros y la redacción de un protocolo, igualmente, internacional de actuación en pacientes con aniridia.

Para la consecución de estos objetivos la Asociación Española de



Aniridia invertirá todos sus esfuerzos en reunir de nuevo a este grupo de profesionales en el primer trimestre del año próximo con la esperanza puesta en que ya no haya ningún Oftalmólogo que desconozca la Aniridia, que los afectados sean diagnosticados al nacer y sean tratados con criterios adecuados de forma que su resto visual no se vea reducido a lo largo de su vida.

AGENDA

-Berlín, del 14 al 17 de Setiembre

Congreso Europeo de Catarata y cirugía Refractaria.

-Sevilla, del 24 al 27 de Setiembre

84º Congreso Nacional de la Sociedad Española de Oftalmología.

-Alcorcón, 1 de noviembre

Gala Benéfica, maratón de humor con Pablo Motos y un sinfín de humoristas, monologuistas, rastrillo solidario, sorteos... durante 3 horas.

-Murcia, 1 de noviembre

Comida benéfica, con Juan Tamariz y espectáculo de magia.

-Madrid, 15 de diciembre

Congreso de la Sociedad Madrileña de Oftalmología.

-Barcelona, del 22 al 24 de diciembre

Congreso de la Sociedad Catalana de Oftalmología.

-Madrid, 20 de diciembre

Concierto benéfico de Navidad, con el patrocinio de Caja Navarra.

Asamblea General 2008

El día 1 de mayo la Asociación Española de Aniridia celebró su Asamblea General 2008 en el hotel Saratoga de Palma de Mallorca. Se aprobaron las cuentas y actividades del año 2007 así como el presupuesto para 2008. Asimismo, se anunció la presencia de la Asociación en congresos nacionales e internacionales de prestigio.

Durante la Asamblea también se acordó la normativa básica para la inscripción y participación en los futuros Encuentros de Familias que hagan posible la participación de un mayor número de afectados haciendo hincapié en su integración social. Se invitó a los socios a participar como voluntarios para el propio colectivo con la elaboración de un pequeño cuestionario.

Se anunció que la persona encargada hasta el momento de la lotería de Navidad deseaba pasar el relevo a otro socio o socia y para suplirla se presentaron dos personas: Paquita Caballero de Alcantarilla y Ana Belén de Leganés.

Se informó a la Asamblea que la elección y selección de los delegados territoriales era potestad de la Junta Directiva y que las personas que desearan hacerse cargo de alguna de las delegaciones abiertas o abrir nuevas se presentarían. La



Junta Directiva tomaría nota y decidiría quiénes serían esos responsables comunicando a todos con la mayor brevedad posible.

También se celebró la elección a la nueva Junta Directiva que quedó como sigue:

- Presidencia: Yolanda Asenjo.
- Vicepresidencia y Área de Comunicación: Luis Miguel Busto.
- Secretaría General: Pilar González.
- Tesorería: Manuel Prieto.
- Vocalía de Investigación y Desarrollo: Fátima García.
- Vocalía de Relaciones Internacionales: Rosa Sánchez de Vega.

Esta Junta Directiva desarrollará su trabajo hasta 2011 si el Asamblea no decide lo contrario.

Tras ratificar en Asamblea Extraordinaria dos puntos esenciales, uno para la ampliación de nuestros objetivos sociales y la nueva sede ubicada en la localidad de Alcorcón, se levantó la sesión a las seis y media de la tarde.

Encuentro de Familias

Durante el fin de semana del uno al dos de mayo en la ciudad de Palma de Mallorca dimos comienzo al “Encuentro de Familias de Aniridia” siendo en este año su séptima edición y ampliando en esta ocasión la participación a representantes y médicos europeos. Como en ocasiones anteriores, el grado de participación

fue muy alto y, por supuesto, la experiencia muy satisfactoria. En esta ocasión elegimos la ciudad de Palma de Mallorca por dar apoyo a los afectados allí afincados (un total de 4 familias) y por la oferta cultural y el apoyo institucional que recibimos de esta bella ciudad.

El Encuentro dio comienzo en la tarde del día 1 de mayo, con una



programación de Actividades de Ocio y Tiempo libre dirigidas por la empresa de Ocio *Mallorca Activa* y enfocadas plenamente a nuestros chavales con o sin aniridia. Se realizó una Gimcana de orientación en una finca en plena naturaleza, y posteriormente, nuestros chavales realizaron distintas actividades de tiro al arco, pruebas de habilidad con el "lasser", etc... mientras que los más pequeños aprovecharon para dar rienda a su imaginación pintando con sus manos.

En la mañana del día 2 de mayo, todo el grupo nos dirigimos a una playa exclusivamente reservada para nuestros chicos, pudiendo con plena seguridad poder realizar distintos juegos de los que disfrutaron enormemente, entre ellos, fútbol playa, petanca, dinamita, tira-soga...

Encuentro de Familias

Por último en la jornada de tarde el grupo de *Mallorca Activa* nos propuso una visita cultural por la ciudad de Palma de Mallorca con una serie de pruebas que se encontraban escondidas en los monumentos y calles más representativas de la ciudad.

Durante el Encuentro de Familias también se realizó una actividad para los padres denominada Escuela de Padres y dirigida por nues-



tra psicóloga experta en Enfermedades Raras, Begoña Ruiz, que

coordinó su sesión en 3 grupos distintos de edad, para que los temas a tratar fueran de interés común.

Os agradecemos a todos vuestra participación, fue un fin de semana muy especial y agradable. ¡¡Os esperamos en futuros Encuentros!!

Nuestro agradecimiento a los patrocinadores de esta ocasión: Fundación Caja Navarra (Can) "Tu eliges tu decides" y Fundación La Caixa y Obra Social Caja Madrid.



NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Investigadores andaluces descubren el gen causante de un tipo de ceguera hereditaria

Un grupo de científicos del Hospital Universitario Virgen del Rocío ha conseguido identificar el gen causante de la distrofia hereditaria de retina, una enfermedad que en muchos casos genera ceguera y que afecta a 1 de 4.000 personas. El proyecto permitirá iniciar la búsqueda de una terapia para esta enfermedad considerada "rara" y que de momento no cuenta con fármacos. La Junta andaluza destinará a esta programa de terapia génica 1,1 millones de euros en cinco años.

Revolucionaria córnea artificial

Investigadores del Instituto Fraunhofer de Investigaciones Aplicadas de Polímero (IAP) de Postdam y la Clínica de Oftalmología de la Clínica Universitaria de Ratisbona están desarrollando una córnea artificial en el marco del proyecto CORNEA de la Unión Europea.

La base de la córnea nueva artificial es un polímero que no absorbe agua y sobre el que no crecen células. Tras darle al polímero la forma adecuada, los investigadores le colocan en el borde una proteína especial, a la que pueden acoplarse las células de la córnea natural. De esta forma, el implante de córnea pasa a formar

una unidad con los bordes restantes de la córnea natural extraída. El centro de la córnea artificial, permanece libre de células y por lo tanto transparente.

Genes contra la ceguera

Una terapia aumenta la visión de afectados por una retinopatía sin cura. Una sólo inyección de genes en el ojo ha mejorado la visión de cuatro jóvenes con grave deficiencia visual por una enfermedad congénita. Los médicos esperan que esta terapia génica pueda ayudar en el futuro a muchas personas con patologías oculares.

El Ministro de Sanidad y Consumo explica las líneas de actuación para esta legislatura

El Ministro de Sanidad y Consumo, Bernat Soria, anunció en el Consejo Interterritorial de Salud del 18 de junio la designación de los primeros centros, servicios y unidades de referencia para garantizar la atención sanitaria en todo el territorio en condiciones de equidad a las personas con patologías que precisan de cuidados muy especializados, como es el caso de algunas de las denominadas Enfermedades Raras.

En cuanto a la segregación de Investigación biomédica señaló que los investigadores tendrán más oportunidades.

NOTICIAS SOCIO-SANITARIAS

Por último, Bernat Soria subrayó que las políticas de calidad del Ministerio profundizarán en esta legislatura en las estrategias para poner en marcha, entre otras, las relativas a Enfermedades Raras, Accidente Vascular, EPOC y salud Sexual y Reproductiva.

Plan Gran Familia de MRW

El Plan Gran Familia de MRW consiste en que las familias numerosas (con más de dos hijos, o con dos si uno de ellos es discapacitado), puedan realizar un envío gratuito al mes, siempre que el remitente lo deposite en una franquicia de MRW y presente el documento oficial que acredite su condición (Libro de familia, certificado de minusvalía del discapacitado).

Los requisitos serán los siguientes:

- Será exclusivo para familias numerosas y consistirá en un envío gratuito al mes.
- Desde y hasta cualquier lugar de Andorra, España, y Portugal.
- Cuando uno de los hijos cumpla la mayoría de edad, si sigue al cargo de los padres, podrá seguir beneficiándose de este servicio.
- Para poder efectuar el envío deben presentar cualquier documento oficial que acredita su situación (Carnet familia numerosa, certificado de minusvalía...)

-El emisor deberá depositar el envío en la Franquicia MRW más cercana y deberá ser entregado en la dirección de destino.

-Se admitirá únicamente un envío al mes por miembro de la familia numerosa de hasta 25 kg de peso y con un máximo de 250 cm sumando el largo, ancho y alto del paquete.

RENFE ofrece el servicio de ayuda a viajeros con discapacidad en el 75% de los viajes

Renfe ya ofrece el servicio de ayuda a viajeros con discapacidad de forma inmediata en el 75% de los viajes. Además, ha reducido el plazo a 12 horas para el resto de solicitudes. Así, en la actualidad los viajeros con discapacidad que deseen viajar en tren desde las estaciones de Atocha, Madrid Chamartín, Sevilla Santa Justa, Barcelona Sants, Ciudad Real, Puertollano, Toledo, Córdoba, Zaragoza, Tarragona, Lleida, Valladolid y Segovia, Valencia y Alicante. no necesitan solicitar el servicio de ayuda con antelación.

Para el resto de estaciones Renfe ha logrado reducir el plazo necesario de preaviso a 12 horas a partir del 6 de mayo. El servicio puede solicitarse en el momento de la compra del billete o a través del número de teléfono de atención específica con discapacidad, marcando el número 902.24.05.05.

FEDER-EURORDIS

Al día con FEDER

El pasado 29 de Febrero tuvo lugar el Día Europeo de las Enfermedades Raras, con la finalidad clara de dar a conocer la problemática de los afectados por estas patologías y el largo camino que queda por recorrer para conseguir una igualdad de trato con respecto a otras enfermedades denominadas comunes. Durante este día y los previos tuvieron lugar multitud de actos conmemorativos, y se dio lectura en distintos puntos de España de un

Manifiesto que analiza y reivindica la situación de desamparo de estos afectados.

La Federación Española de Enfermedades ha estrenado imagen en su página web (www.enfermedades-raras.org) con nuevas e interesantes secciones. Animaos a navegar y conoceréis de primera mano todas las actividades, noticias y acciones que se llevan a cabo desde FEDER.

Primer Congreso latinoamericano de Enfermedades Raras

El pasado Abril se celebró el Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras, donde se comparó la atención que se brinda a los pacientes que padecen estas enfermedades en todo el mundo.

Bajo el lema "Latinoamérica presente: De la Invisibilidad a la Inclusión" y, gracias a la Fundación Geiser, se celebró este Congreso en el Aula Magna de la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires.

En el citado Congreso participó Rosa Sánchez de Vega, que hizo una presentación de EURORDIS en calidad de vicepresidenta. Eurordis es una organización fundada en 1997 que cuenta con 309 socios (entre ellos la Asociación Española de Aniridia), en 34 países, que cubre más de 1000 enfermedades de baja

frecuencia y que el día 29 de Febrero celebró el Primer Día Europeo de Enfermedades Raras.

"EURORDIS, representa la voz de casi 30 millones de ciudadanos europeos. Participa en múltiples foros e instituciones, entre ellos, la EMEA (Agencia Europea del Medicamento). Ha contribuido en la aprobación de diferentes reglamentos europeos, como el de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas y ha fomentado la inclusión y el mantenimiento de las enfermedades raras como prioridad en las políticas de la salud pública y de investigación en la Unión Europea. También la liderado proyectos destacados como el Eurobiobank y Eurordiscare, y tratamientos para estas enfermedades", sostuvo Rosa Sánchez de Vega.

Delegaciones

Actividades de la Delegación de Cantabria en el mes de Junio

Los días 31 de mayo y 1 de junio, comenzó la primera parte de una actividad realizada por una de las organizaciones que formamos Co-cemfe-Cantabria. Se trataba de "el buceo adaptado para personas con discapacidad".

Una de las actividades consistía en unas clases teóricas con una serie de ponencias dirigidas a los monitores que se encargarían de la parte práctica. Una de las ponencias estuvo a cargo de esta delegación y el título de esta fue "el buceo para personas ciegas y deficientes visuales".

Antes de las prácticas de buceo tuvimos otra actividad, en la que también participamos ya que fuimos nosotros los que la propusimos, y fue llevar algunos de los deportes adaptados, (goot-ball, boccia, baloncesto en silla de ruedas) a los Centros escolares. Como experiencia "piloto", se aprovecharon las fiestas del colegio Nuestra Señora de la Paz, donde estudia nuestro hijo.

Hubo mucha participación, sobre todo en boccia, y en los circuitos con bastón y antifaz, silla de ruedas... Según las valoraciones que saquemos se podrán ampliar a otros centros.

Honorato



El sábado 7 y el domingo 8 se realizaron las prácticas de buceo que tuvieron como escenario la piscina municipal de Torrelavega. Asistió gente de muchas asociaciones, y aquí me gustaría dar mi valoración personal, ya que me sumergí en la piscina.

Solo puedo decir que es como entrar en otra dimensión, el silencio es total, solo oyes tu propia respiración, ¡vamos, que repetí los dos días!

Tengo que decir, y con mucha pena, que esta actividad no la pueden realizar, o por lo menos no se recomienda, a personas con glaucoma. De todas formas, si alguna vez alguno se animara, lo mejor sería consultar con un oftalmólogo.

Delegaciones

Os informamos de las actividades de algunas delegaciones. Como sabéis, algunas de ellas han experimentado algún cambio y otras continúan con su actividad iniciada años atrás.

Delegación Aniridia Cataluña

Su delegada es Sonia Casacuberta y podéis contactar con ella por los siguientes medios:

E-mail: cataluna@aniridia.es
Teléfono de contacto: 606.34.64.98.

Quieren mantener un contacto directo y constante con los socios de la zona y planean realizar un circuito de Quads de adultos (de 10 años como paquete y a partir de 18 años para conducir) y de niños pequeños (a partir de 4 años a 10 años). En la

actividad se venderán camisetas. Parte del beneficio de las camisetas también se destinarán a la Asociación y, asimismo, se cobrará una entrada para el circuito que irá parar íntegramente a la Asociación.

Planean esta actividad para finales de Julio, pero ya os concretaremos en próximos boletines la fecha exacta.



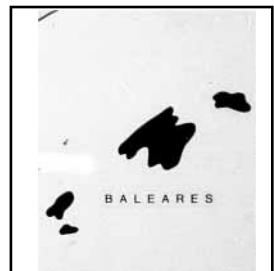
Delegación Aniridia Baleares

La nueva delegada será Joanna Ribas y los contactos son:

E-mail: baleares@aniridia.es.
Teléfono de contacto: 629.45.62.41

También quieren mantenerse en

contacto con los socios de la zona y promover nuevas actividades de las que os mantendremos informados y a las que os animamos a asistir.



Delegación Aniridia Valencia

La nueva delegada será Marisa Martínez y podéis contactar con ella a través de:

E-mail: valencia@aniridia.es
-Teléfono de contacto: 652.67.64.66

Marisa quiere establecer contacto con todos aquellos socios de la Comunidad Valenciana que lo deseen.



Delegaciones



Delegación Aniridia Andalucía

El nuevo delegado será David Murillo

O su teléfono: -959.09.45.11

y podéis contactar con él a través de su mail: -andalucia@aniridia.es

Quiere contactar con los socios de la zona y promover actividades como venta de objetos, rifas... Recibid nuestro apoyo en el proyecto.



Delegación Aniridia Cantabria

Como sabéis son Adela Otero

Aniridia y participarán muy activamente junto a Cocemfe-Cantabria en las actividades que promueve.

y Honorato Gutiérrez.

El pasado 3 de diciembre ya organizaron la Jornada de Puertas Abiertas en Torrelavega.

Su correo electrónico es: -aniridican@hotmail.com.

Continuarán con su labor de sensibilizar a la población cántabra sobre la

En página 9 podéis leer una de sus últimas actividades.



Delegación Aniridia Murcia

Su delegada es Paquita Caballero.

Noviembre. Esta actividad de la Delegación de Murcia es ya tradicional y el pasado año reunió a alrededor de 300 personas en un acto desarrollado en un gran ambiente.

A partir de ahora será la encargada de vender la lotería de Navidad en la ciudad de Murcia y organizará, como anualmente viene haciendo, una comida benéfica en el Restaurante La Ranga II, durante el mes de

La invitación se hace extensiva a todos los socios.

El teléfono de contacto de Paquita es el 609.24.57.86

TESTIMONIO

Hola, me llamo Inge, y os escribo desde Málaga en nombre de mi hija Vivian de 11 años. Vivian es la única afectada de aniridia de la familia. Cuando le diagnosticaron la afección se nos cayó el mundo encima, pero todos los obstáculos se van superando. Y lo que nos parecía imposible: el curso que viene terminará Educación Primaria y sin repetir.

El mes pasado estuvimos en Mallorca, y Vivian disfrutó de cada momento, las excursiones, los juegos y, sobre todo, de sus compañeros. Son momentos inolvidables y ya está pensando en el próximo Encuentro, es más, ya ha empezado la cuenta atrás.

Ella estaba encantada con todo, incluso con las exploraciones (a veces incómodas), porque entiende la importancia de reunir toda la información posible.

Lo más enriquecedor de estas jornadas es su condición de igualdad ante los demás niños y todos entienden sus limitaciones.

Por eso os quiero agradecer todo el esfuerzo que hacéis año tras año, y no puedo más que aconse-



Vivian en el último Encuentro de Familias celebrado en Palma de Mallorca.

jar a todos los afectados y sus familias que intenten acudir a los Encuentros de Familias que, a veces, para nosotros, los padres, son duros pero para nuestros hijos son muy estimulantes.

Os mandamos un saludo afectuoso y esperamos vernos el año que viene en Barcelona.

Inge y Vivian