

Boletín

www.aniridia.es

asoaniridia@telefonica.net

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Nº 41

Diciembre 2008

Tel. 91 643 97 99

Se presentó el Primer Protocolo de Actuación en Pacientes con Aniridia

*E*l pasado 26 de setiembre se presentó en Sevilla el Primer Protocolo de Actuación en Pacientes con Aniridia, auspiciado por la Asociación Española de Aniridia y patrocinado por Allergan, en el seno del 84º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología.

El acto fue conducido por el Prof. Dr. Barraquer, presidente de la SEO, quien destacó la importancia de considerar la presencia de esta alteración, a la hora de abordar otras patologías oculares. Este Protocolo permitirá solventar las deficiencias actuales en el tratamiento de esta enfermedad rara. *Más información en páginas centrales*



Gala de Humor Pro-Aniridia

El pasado uno de noviembre, la Asociación Española de Aniridia celebró su Gala Benéfica Pro-Aniridia, la cita solidaria tuvo lugar en la localidad de Alcorcón, en el Teatro Buero Vallejo, dando la bienvenida el concejal de Salud y Consumo Don Antonio Elviro, que apoya la labor de nuestra entidad encarecidamente, animándonos a continuar con ella formando parte de este municipio.

La locutora de radio, Almudena Lopesino, de la Cadena Ser Suroeste hizo las veces de maestra de ceremonias, imprimiendo al acto un toque de elegancia que ayuda en todo momento a que nuestro lema "Colabora hoy, veremos mañana...", se haga realidad.

Los humoristas El Monaguillo, Marcos Mas, Marta González de la Vega y Arturo González Campos, se dieron cita, desinteresadamente, y durante algo más de dos horas reímos a carcajada batiente aguijoneados por su humor y sarcasmo.



Durante este evento la recaudación se vio incrementada gracias al mercadillo solidario, con ventas de distintos productos donados por Coca-Cola, Bimbo... Con la venta de "Bolsas de Sorpresa" y el gran sorteo de premios patrocinado por Caixa Catalunya y otras empresas. Todo ello amenizado con la actuación de tres payasos quienes colorearon esta actividad con sus figuras y simpatía, invitando a los asistentes a la próxima cita benéfica dedicada a los más pequeños para el sábado 7 de noviembre de 2009.

Comida-espectáculo en Murcia

El 16 de noviembre se celebró en Alcantarilla la Comida Benéfica Pro-Aniridia. Más de 300 personas se dieron cita en este encuentro, celebrado con gran entusiasmo y amenizado con la actuación de artistas de la Región de Murcia, caracterizados por su espíritu solidario.

Gracias a la labor y tenacidad de nuestra Delegada en Murcia, los comensales participaron en la Rifa Benéfica y la compra de Lotería Nacional.

Como cada año queremos agradecer el esfuerzo de sus organizadores y asistentes.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

La Asociación Española de Aniridia estuvo presente en la reunión anual de la Sociedad Madrileña de Oftalmología

Esta Asociación ha estado presente en los Congresos de Oftalmología desde hace algunos años en los que se ha ido produciendo el conocimiento mutuo entre oftalmólogos y representantes de los pacientes con satisfactorios resultados. También ha tenido un espacio privilegiado en esta Reunión Anual de la Sociedad madrileña de Oftalmología, celebrada entre el 11 y el 13 de diciembre de 2008.



El propósito de la Asociación es darnos a conocer, hacer promoción de nuestras convocatorias de Premios de Investigación que se fallan anualmente en el Congreso de la S.E.O., invitar a los oftalmólogos con casos de Aniridia en sus respectivas consultas a que informen a estos pacientes de la existencia de nuestra Asociación, pues podemos ser un punto de apoyo para estas familias. Además que es de interés, tanto para la Asociación como para la investigación, poder conocer y reunir a la gran mayoría de casos diagnosticados.

Además intentamos actualizar nuestra base de datos de profesionales, para lo que pusimos a disposición de los presentes papeletas para cumplimentar datos personales a

cambio de un fantástico premio que ofreció Caixa Catalunya: ¡¡un televisor de plasma con TDT incorporado!! Se sorteó el viernes, siendo Carolina García-Sicilia la mano inocente que extrajo la papeleta con el nombre del afortunado: D. Fernando Cancela, representante de los Laboratorios "Angellini".

La Asociación está agradecida a la organización por el interés que muestran en este colectivo minoritario, pues entendemos que esta participación en foros y reuniones de expertos es la forma más efectiva de llegar a todos los profesionales, tanto de la Oftalmología, como de la Industria Farmacéutica y la especializada en Baja Visión, como ha sido el caso de otro de nuestros patrocinadores en este evento, Recoletos Visión.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Nueva página web de la Asociación

Desde principios del mes de diciembre, la Asociación Española de Aniridia cuenta con una nueva página web que se puede encontrar en www.aniridia.es. Los usuarios que busquen en www.aniridia.com serán redirigidos a esta nueva dirección de forma automática, de tal manera que encontrarán los mismos contenidos.

Con esta nueva página web se intenta agilizar la información para todo aquel que la necesite tanto de la enfermedad como de la propia asociación. En ella puedes leer, por



ejemplo, el Convenio que la Asociación de Aniridia ha suscrito con Caja Navarra.

Tarjeta de discapacidad

La Comunidad de Madrid ha puesto a vuestra disposición la tarjeta de discapacidad. Ésta podrá sustituir al certificado de discapacidad que se utiliza para presentarlo en cualquier lugar, como por ejemplo los descuentos en museos, en vez de cómo hasta ahora que mostráis el certificado.

Esta tarjeta tendrá tamaño como para poder guardarla en la cartera. Toda aquella persona que desee tenerla, sólo debe rellenar el impreso correspondiente y llevarlo a

cualquier Centro Base (no importa que no sea el que le pertenece por distrito), también lo puede llevar cualquier otra persona que no sea el beneficiario ya que con que este firmado por el/ella ya basta. No hay que presentar nada más.

Para aquellos que no pertenecéis a la Comunidad de Madrid, os recomendamos que contactéis con vuestro centro de Servicios Sociales y solicitéis información sobre esto. Por ejemplo, en la Comunidad de Aragón la tarjeta se implantará de forma progresiva en el mes de abril.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Encuentro de familias en Barcelona



La Junta Directiva y el Departamento de Trabajo Social, queremos agradecer vuestra participación en el próximo Encuentro´09 que será celebrado en la ciudad de Barcelona. Seguimos trabajando para la colectividad, y preparando nuestra próxima cita con gran entusiasmo y cuidado, buscando actividades que os resulten atractivas e interesantes.

Las Bases Reguladoras se han hecho para poder encontrar mejores condiciones económicas para el viaje, buscando el beneficio de la propia asociación, y por tanto de todos.

Este año hemos elegido Barcelona para nuestro Encuentro anual. El hotel donde nos alojaremos será el Hotel AC Diplomatic y la fecha del evento, el fin de semana del 13 al 15 de marzo.

Allí nos vemos!!!!

Acuerdo con Thea-Timaback

Como os informamos en la Nota Informativa que recibisteis en octubre, la Asociación Española de Aniridia llegó a un acuerdo de colaboración con los Laboratorios Thea, a través de este acuerdo tenemos a nuestra disposición envases de TIMABACK 0.50%, HYABACK y SICCAFLUID 2, 5MG monodosis, este último es similar a VISMED. SICCAFLUID 2, es dispensado a través de la Seguridad Social, tenemos constancia que en breve este producto contará con sesenta monodosis, por lo que facilitará su utilización, ya que se reducirán las visitas al facultativo para su preinscripción.

Si hacéis uso de estos medicamentos, y contáis con la preinscripción podéis comunicárnoslo, y os los haremos llegar con vuestro certificado de discapacidad a través de MRW.

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Acuerdo con Ulloa Óptico

La Asociación Española de Aniridia ha llegado a un acuerdo con Ulloa-Óptico por el que quedamos beneficiados en los siguientes puntos:

Servicios gratuitos

- Comprobación de la visión.
- Audiometría y comprobación de la audición.
- Revisión y regeneración de las lentes de contacto cuantas veces sea necesario.
- Revisión y limpieza de prótesis oculares.
- Consultoría en Baja Visión: filtros, ayudas visuales (lupas, microscopios, telemicroscopios, telescopios) y ayudas electrónicas (CCTV).

Descuentos

- Gafas completas, monturas, cristales graduados: (20%).
 - Lentes de contacto, gafas de sol, audífonos, prótesis oculares: (15%).
 - Lupas, filtros y ayudas visuales: (15%).
- Descuentos no acumulables a otras ofertas o promociones.

Garantías

- Total. De todos los productos adquiridos en los establecimientos de Ulloa Óptico en cuanto a fabricación

y montaje, así como del resultado final de lo mismos.

- Posibilidad de probar todos los productos relacionados con Baja Visión, realizando todas las pruebas que sean necesarias hasta conseguir la perfecta adaptación a la ayuda escogida.



Seguro

Todos los productos adquiridos en los establecimientos disponen de un seguro que cubre los gastos por accidente y otros eventos, en los siguientes casos:

- Gafas: Durante un año al cien por cien del importe abonado, incluido los cristales, en caso de rotura.
- Lentes de contacto (no desechables): Durante tres años, el cincuenta por ciento del importe abonado, incluso en casos de pérdida, rotura, cambio de graduación.
- Audífonos: Garantía de tres años que cubre el audífono frente a robo, pérdida o rotura.
- Prótesis oculares: Durante dos años el cincuenta por ciento (caso de necesidad de reposición).

ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN

Áreas de actuación de la Asociación Española de Aniridia

Según los Estatutos que rigen la entidad, la misión principal de la Asociación se articula en estas áreas:

a) Área de Información y Difusión

Se informa sobre los datos más relevantes y significativos de la enfermedad, resultados médicos, conclusiones tras la participación en distintos grupos de trabajo, a nivel nacional e internacional sobre Aniridia, nuevos tratamientos etc., por medio de boletines realizados por la Asociación.

Información sobre diferentes aspectos de la enfermedad, según datos obtenidos por parte de médicos, pacientes, y otros medios: tratamiento, centros especializados, ayudas visuales y económicas, etc. Esta información se ofrece por cauces diferentes: personal, telefónica, boletín para socios y boletín en color, correo folleto y libro informativo e Internet.

b) Área de Atención Social

La Atención Social se presta a través del departamento de Trabajo Social, y las actividades realizadas son en líneas generales la Atención/ Información/Gestión y Orientación de la Problemática Social de los afectados y familiares, acercándoles los Recursos Sociales disponibles, para ellos

como colectivo de Discapacitados Sensoriales. Asimismo organizamos anualmente Encuentros de Familias

c) Área de Promoción a la Investigación

Dado que el fomento de la investigación sobre el origen y el tratamiento de esta enfermedad es uno de los objetivos fundamentales de la entidad, mostramos una colaboración constante hacia los profesionales que solicitan de nosotros datos epidemiológicos, incentivar entre nuestros socios el sometimiento a pruebas diagnósticas y tratamientos experimentales. Con un gran esfuerzo por parte de la entidad hasta el momento se han organizado numerosos eventos dirigidos a este colectivo con la finalidad de dar un impulso a la investigación sobre esta patología.

Iniciativas de Servicio al Paciente

La AEA ha sido candidata al premio de Mejores Iniciativas de Servicio al Paciente, en la categoría "Asociaciones de Pacientes, en la subcategoría "Compromiso con la Investigación", organizado por la Fundación Farmaindustria. Feder consiguió el primer premio en "Haz tu parte por las enfermedades raras, categoría "Presencia en la Sociedad".

Actividades de la Asociación

Se presentó el Primer Protocolo de Actuación en Pacientes con Aniridia

El Dr. Álvarez de Toledo, como Coordinador General del Protocolo, indicó que, gracias al empuje y empeño de la Asociación Española de Aniridia, ha sido posible la redacción de un protocolo accesible a todos los oftalmólogos, cuya andadura se inició hace un par de años, un largo camino que llevó a la selección de los contenidos, así como de los responsables de su redacción, trabajo de revisión y búsqueda de financiación, proyecto sobre el que invirtió mucho tiempo, cariño y dedicación.



Dr. Barraquer

Cada uno de los restantes coordinadores presentó un breve resumen de sus respectivas secciones así como los distintos profesionales intervinientes en ellas. Por su parte, el Dr. Pérez-Santonja, encargado de

la *“Introducción y aspectos básicos de la Aniridia: epidemiología e implicaciones genéticas”*, señaló que la incidencia de la patología se podría cifrar en 1 caso por 100.000 nacimientos; asimismo hizo una breve reseña al capítulo sobre *“Alteraciones del limbo esclerocorneal y Aniridia”* del que es co-redactor.



Con el dr. Barañano

El Dr. Teus puso en conocimiento de los asistentes los principales aspectos de la sección que coordinó bajo el título *“Glaucoma y Aniridia”*, comentando a su vez



Dr. Teus

que *“sin el empuje de Asociaciones de Afectados, es imposible conseguir retos de este calibre, puesto*

Actividades de la Asociación

Se presentó el Primer Protocolo de Actuación en Pacientes con Aniridia

que políticos y administración, muchas veces hacen oídos sordos a las peticiones de los profesionales”.

El Dr. Gris, encargado de la afectación de la superficie ocular, mani-



Reunión de los doctores

de ojo seco.

Yolanda Asenjo, en calidad de presidenta de la Asociación Española de Aniridia, tomó la palabra para agradecer el trabajo realizado y compartir con los presentes la satis-



Yolanda Asenjo

festó que todos los pacientes con Aniridia presentan síndrome

facción por tener este protocolo que permitirá que muchos pacientes con Aniridia, reciban la diagnosis, tratamiento y seguimiento adecuados a lo largo de los años, viéndose así mejorada su calidad de vida.

Y Rosa Sánchez de Vega, afectada de Aniridia y actual Presidenta de FEDER, anunció la necesidad de la creación de un Centro de Referencia en España.



Rosa Sánchez

Para ello animó a los profesionales allí presentes a tomar la iniciativa de constitución de ese centro donde se reúna el conocimiento, experiencia, y casuística de la Aniridia y las distintas alteraciones asociadas.

Premio al mejor estudio de investigación sobre aniridia

En el 84º Congreso de la SEO y tras la presentación oficial del Protocolo de Actuación en pacientes con Aniridia, fueron galardonados los Doctores José Santiago López, Isabel García y Luis Rivas con el Premio al mejor Estudio de Investigación.



Noticias socio-sanitarias

El dr. Bartolomé Beltrán escribe sobre Enfermedades Raras

El doctor Bartolomé Beltrán colaboró recientemente con un artículo sobre Enfermedades Raras en el informativo PR Noticias. En él transmitía a los lectores que existen 7.000 patologías diferentes y que tuvo la ocasión de conocer mejor este tema en un reciente debate



celebrado en la Federación Española de Enfermedades Raras en el que actuó como moderador.

En el artículo también se posicionaba al lado de los afectados de este tipo de enfermedades apostando por un Pacto de Estado en esta materia.

Grupo de trabajo para patologías poco frecuentes

Bernat Soria, anunció durante su comparecencia en la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado que tiene como objetivo incorporar nuevas enfermedades al actual cribado que se hace a los recién nacidos.

El Ministerio de Sanidad y Consumo prevé la creación de un grupo de trabajo permanente sobre cribado neonatal para enfermedades raras

que permita tener un diagnóstico "lo antes posible" de estas patologías, según anunció el pasado 18 de septiembre el ministro del ramo, Bernat Soria, durante su comparecencia en la Comisión de Sanidad y Consumo del Senado.



Nuevo centro de referencia en Madrid para patologías oculares

El Hospital Clínico San Carlos de Madrid cuenta con dos nuevos centros de referencia para el tratamiento de patologías oculares de gran complejidad; se trata del glaucoma congénito y glaucoma de la infancia, y de la reconstrucción de la superficie ocular compleja (queratoprótesis). Ambos centros fueron aprobados por el Consejo Interterritorial del Ministerio de Sanidad y Consumo y las Comunidades Autónomas, en la reunión del pasado 26 de noviembre.



Noticias socio-sanitarias

Trasplantes de membrana amniótica para regenerar el ojo

Los puntos de sutura son la forma más rápida para cerrar una herida grave en casi cualquier parte del cuerpo. Sin embargo, si la perforación se ha producido en la superficie ocular, esta solución no sirve. ¿Qué se puede hacer?



El hospital murciana de La Arrixaca lleva a cabo cada año entre 30 y 40 trasplantes de membrana amniótica, un tejido presente en la placenta que se usa para proteger al ojo ante heridas de este tipo. "Se congela tras el parto y se implanta después en la superficie dañada", explica José María Marín, jefe del servicio de Oftalmología del centro hospitalario. Esta membrana permite proteger la zona afectada y ayuda a acelerar la regeneración del ojo.

Cirugía endoscópica en patología de ojos en Elche

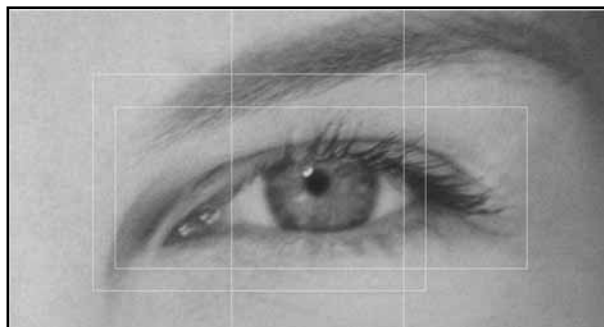
El jefe del servicio de Oftalmología del Hospital General, el doctor Mar-

tínez Toldos, precisó que la unidad ilicitana ha dado un paso más al incorporar la cirugía endoscópica "más complicada y que se tiene que compatibilizar con la clásica".

El especialista puntualizó que esta técnica se aplica en casos de pacientes con problemas en el eje visual y remarcó entre sus ventajas que permite llegar a cualquier punto del ojo y, además, ofrece la posibilidad de realizar incisiones aún más pequeñas. "Estamos trabajando con incisiones de 1 milímetro y ahora serán de 0,4 milímetros, con lo cual habrá una agresión mínima para el ojo", señaló el médico.

Dicha técnica se aplicará entre otros casos, para tratar el glaucoma y también cuando hayan quedado restos de cristalino en el interior del ojo, por ejemplo, por un traumatismo o por una cirugía y haya que eliminarlos.

La intención, tal y como dijo, es que la cirugía endoscópica que se practique en el servicio de Oftalmología llegue a constituir el 10% de las intervenciones quirúrgicas que realiza el servicio.



Noticias socio-sanitarias

Regeneración de córnea en Valladolid

El Instituto de Biología y Genética Molecular (IBGM), dependiente de la Universidad de Valladolid y el Consejo Superior de Investigaciones Científicas, ultima actualmente protocolos de calidad para tratamientos que utilizan células madre en la regeneración de córnea. Incluye un tratamiento sobre regeneración de la córnea mediante la realización de una biopsia y el cultivo del limbo corneal en una membrana amniótica.

La directora del proyecto indicó que ya está validado un protocolo por el que se utilizan los anillos de donantes a los que se les retira ese limbo corneal para reproducir células madre en una membrana que cuando esté recubierta se implantará en el paciente que lo requiera.

El Hospital de Alicante, referencia nacional para las operaciones complejas de ojos.

Los buenos resultados del servicio de Oftalmología del Hospital General de Alicante han obtenido un re-

conocimiento por parte del Ministerio de Sanidad, que ha designado al centro como referencia nacional para intervenciones complejas de reconstrucción de la parte delantera del ojo y los trasplantes de córnea artificial. "Se trata de una consideración oficial, porque en la práctica ya recibíamos a pacientes de otras provincias", señala el jefe del servicio, José Belmonte.



El doctor resaltó que se trata de intervenciones "muy complejas" en las que el servicio cuenta con "una gran experiencia". Explicó que los casos a recibir "son muy particulares", por lo que el volumen de pacientes "no se incrementará significativamente". Para el doctor Belmonte del centro hospitalario, "se trata de un pequeño reconocimiento a nuestro trabajo".

Junto al centro alicantino existen otros ocho en España (tres en Cataluña, uno en Murcia, uno en Madrid, uno en Castilla y León, otro en Galicia y otro en el País Vasco) que son referencia nacional para la realización de las reconstrucciones del ojo y el trasplante de córnea artificial.

Noticias socio-sanitarias

Hallan las bases de la ceguera provocada por edema de córnea

Científicos de la Universidad de Granada y el Hospital San Cecilio de la ciudad andaluza han logrado establecer las causas de la ceguera provocada por el edema de córnea, identificando por primera vez los genes que intervienen en este proceso.

El estudio, recientemente publicado en la revista americana "Experimental Eye Research", señala a la alteración en la barrera de células endoteliales de la córnea como causa principal de su pérdida de transparencia, ya que sólo cuando esta barrera está indemne se conserva la córnea deshidratada y transparente. Este mismo grupo de científicos ha aparecido recientemente en la prensa especializada por haber construido la primera córnea artificial completa, siendo durante el desarrollo de este proyecto cuando Campos y su grupo llegaron a descubrir el papel que la alteración de la citada barrera de células jugaba en el edema de córnea.

Célular para evitar trasplantes en La Paz de Madrid

En el Hospital Universitario La Paz de Madrid se están utilizando células vivas para curar o tratar una determinada patología. Así lo explicó Damián Olmo, director de la Unidad de Terapia Celular de dicho

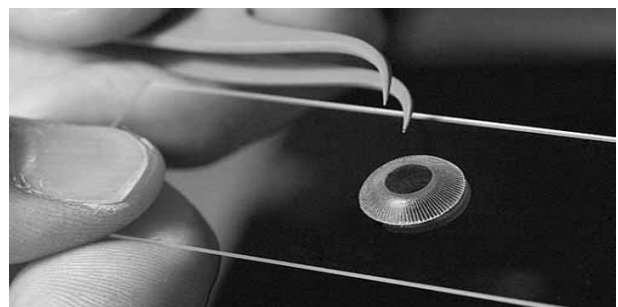


hospital.

A su juicio, una de las áreas de la medicina donde la terapia celular es ya una realidad tangible es la oftalmología, donde se están evitando trasplantes de córnea gracias al uso de células. "En la córnea ya se está haciendo; ya hay datos consistentes de que a través de la inyección de células en la zona del limbo se consigue la regeneración corneal y se evita el trasplante", remarca García Olmo.

Córneas artificiales para trasplantes

Investigadores de la Universidad de Stanford han desarrollado una córnea artificial bastante prometedora. Todo parece apuntar que podrá cumplir su función en los ojos humanos. Un descubrimiento que podría mejorar la vida de muchos pacientes con problemas de visión.



Noticias de FEDER

Feder pide un pacto de estado para el tratamiento de las enfermedades raras

La presidenta de la Federación Nacional de Enfermedades Raras (Feder), Rosa Sánchez de Vega, reclamó un pacto de Estado que garantice la financiación para investigar y tratar estas dolencias.

En rueda de prensa, Sánchez de Vega dijo que este pacto es necesario porque actualmente las personas que sufren enfermedades raras (las que afectan a menos de una de cada 100.000 personas) no reciben el mismo tratamiento sanitario que el resto de ciudadanos.

La presidenta de Feder demandó centros especializados en todas las comunidades autónomas, puesto que estos enfermos, que representan alrededor de un 6% de la población española, han de desplazarse, en muchas ocasiones, a centros especializados de otras regiones.

En esos casos, todos los gastos en los que incurren, desde el desplazamiento hasta el tratamiento, "tienen que financiárselo ellos mismos porque no existe financiación estatal" para este tipo de dolencias.

Además, Sánchez de Vega indicó que el pacto de Estado que reclaman debe incluir también la creación



La Presidenta de FEDER, Rosa Sánchez, junto al ministro de Sanidad, B. Soria

de una Organización Estatal para las Enfermedades Raras (OEER) que coordine todas las actuaciones relativas a estas dolencias. "Muchas veces las enfermedades raras afectan a varios órganos, motivo por el cual pedimos atención multidisciplinar", agregó.

Para impulsar este pacto de Estado, Feder mantendrán encuentros con diferentes representantes de la Sanidad pública, del Defensor del Pueblo, de diferentes Ministerios y de colegios profesionales. Con ellos, Feder pretende realizar "un intercambio de puntos de vista", así como "intercambiar propuestas y encontrar soluciones".

Noticias de EURORDIS

Los afectados de enfermedades raras logran una red de coordinación a nivel europeo

Los pacientes de enfermedades raras y sus familiares hemos dado un paso importante para acabar con la invisibilidad del colectivo. Eurordis ha impulsado la creación de una red que coordina tratamientos e iniciativas entre los estados miembros de la UE. "La idea es aprovechar experiencias entre todos los países, identificar dónde hay buenas prácticas y exportarlas para no tener que investigar, cada uno por su cuenta, las alrededor de 7.000 enfermedades raras identificadas", explica Claudia Delgado, directora de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), que formó parte de unas jornadas celebradas en París sobre el asunto.

En las jornadas, la Comisión Europea aprobó una comunicación y una propuesta de recomendaciones sobre estas enfermedades poco frecuentes. Delgado definió esta actuación como "un hecho histórico para el colectivo".

Por fin, dice, los afectados de enfermedades raras hemos sido reconocidos dentro del sistema de salud pública europeo, lo que permitirá ejercer mayor presión sobre las políticas que se desarrollen al respecto. "El siguiente paso es que esta recomendación se convierta en



directiva, que se oficialice, algo que el Parlamento Europeo hará en breve, pero ya estamos muy satisfechos con lo que hemos logrado", añadió Claudia Delgado.

A partir de ahora habrá unas pautas mínimas de estrategias contra las enfermedades raras que todos los estados miembros tendrán que cumplir. Además, el plan viene acompañado de otras medidas como la instauración de un registro de estas enfermedades, ya que ahora está muy disperso y dificulta el diagnóstico; la homogeneización de conceptos; la creación de un comité asesor de enfermedades raras con representación de todos los países de la UE y la promoción de asistencia social además de médica a los pacientes y sus familias. Finalmente, otro de los aspectos clave es la financiación de fármacos huérfanos.

TESTIMONIO

Hola amigos:

Somos Pascual y Ángeles de Castellón. Tenemos dos hijas, la pequeña nació con aniridia, nuestro caso es esporádico, hasta ese momento desconocíamos la enfermedad, y como nosotros muchos profesionales de esta comunidad, ¡pero que os voy a contar que no sepáis!.



Rosana nació en el 96. Ese mismo día, en el mismo hospital y en la misma ciudad, nació otra niña, también con Aniridia y también esporádica. A ella se lo detectaron en el hospital. A Rosana al mes de vida, acudimos a un oftalmólogo, ya que notábamos algo extraño en sus ojos y los pediatras no sabían decirnos.

Rosana cursa primero de secundaria, cuarto curso de elemental de

piano y lleva tres años jugando en un equipo femenino de baloncesto (no es de las mejores, pero tampoco de las peores), pero ganas y esfuerzo no le faltan. Es una niña muy decidida, participativa y con mucho espíritu de superación, lo que más la desmotiva es la falta de afecto que recibe por parte de algunos compañeros, aunque no se rinde y siempre está de buen humor.

Estamos muy agradecidos a la Asociación, por el apoyo moral e informativo. Nosotros en especial a los delegados de la Comunidad Valenciana (padres de Jennifer) que en su día nos dieron todo el apoyo e información, en aquellos momentos tan angustiosos y complicados. Aunque durante algún tiempo fuimos unos cobardes, desde que nació nuestra hija hemos estado asociados, acudíamos a las asambleas y a los primeros encuentros, pero dejamos de hacerlo ya que solo veíamos las cosas negativas, hasta que le echamos valor y fuimos al encuentro de Mallorca. Fue muy positivo para Rosana y para nosotros, hicimos amigos y compartimos experiencias con otros afectados y familias.

Hace unas días estuvimos en Murcia, en la comida benéfica que organizan todos los años Paquita y Francisco, quedamos maravillados de la cantidad de gente convocada y la perfecta organización, "felicidades pareja" todos tendríamos que tomar ejemplo.