

aniridia

ACTUALIDAD



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Boletín Informativo

N.º 5 - Enero-Diciembre, 2003

Editorial

Por una atención sanitaria rigurosa

La complejidad de un ojo con Aniridia, por las alteraciones que lleva asociadas, requiere la atención sanitaria por parte de especialistas que tengan experiencia en esta patología.

El tratamiento clínico y quirúrgico de cualquier alteración, por ejemplo cataratas o glaucoma, no es la misma en un ojo sano que en un ojo con Aniridia, en el que todas las estructuras del mismo están débiles y poco desarrolladas.

Es por lo que, desde la Asociación Española de Aniridia, reclamamos la designación de centros de excelencia, donde se preste la atención sanitaria de los pacientes de esta enfermedad de baja incidencia, se adquiera experiencia y de esta forma se mejore su tratamiento y su calidad de vida.

Desde la Administración se pueden tomar medidas para que los afectados por enfermedades raras, como es nuestro caso, tengan una atención sanitaria rigurosa, como la que reciben los afectados por enfermedades más comunes, que incluya dentro de la cobertura del Sistema de Salud Pública, la atención en el centro designado (consulta e intervenciones) así como la estancia necesaria en el lugar de destino, por permanencia postoperatoria obligatoria o rehabilitación, según el caso.



SIMPOSIUM INTERNACIONAL

I Encuentro Nacional de Familias con Aniridia

Madrid. (Crónica de Marta Gaitán, trabajadora social de Aniridia).—El I Encuentro-Convivencia de Familias con Aniridia convocó a afectados y familiares en Madrid con resultados muy positivos para todos. Los padres tuvieron la oportunidad de conocerse unos a otros, todos testigos en primera persona de una experiencia compartida vivida en las mismas circunstancias, al tiempo que los jóvenes y niños pudieron convivir, aunque fuera sólo algunas horas, con otros que tienen sus mismos problemas, inquietudes e ilusiones. Ilusiones de sentirse «iguales» al resto de los ciudadanos, sin tener que dar explicaciones a muchas de sus actitudes. Los chicos, ante el asombro de sus padres, conectaron rápidamente con el resto del grupo, como si se conocieran de toda la vida, llegando incluso algunos a materializar lazos de amistad y solidaridad mutua.

El evento fue cuidadosamente programado con toda la ilusión por parte de los profesionales, voluntarios y organizadores de Aniridia. Y conducido por los técnicos Marta Gaitán y Vanesa Pizarro y Miriam Torregrosa, trabajadoras sociales de Aniridia y FEDER, respectivamente y Begoña Ruiz, psicóloga de FEDER, quienes en su valoración de lo que fue el encuentro afirmaron: «Desde nuestro punto de vista, como trabajadoras sociales, la puesta en marcha del Encuentro ha sido considerado como una experiencia enriquecedora y aleccionadora». Por su parte, Begoña añadía: «Una vez más se puso de manifiesto que las personas necesitan compartir preocupaciones comunes, que nadie mejor que una persona con el mismo problema puede entender».



Una de las mesas en el almuerzo de convivencia del Encuentro de Familias.

El evento contó con la una gran participación de todos los asistentes al mismo, también los jóvenes y niños, e incluso durante el almuerzo de trabajo se pudo profundizar en los temas tratados y en el conocimiento mutuo.

Sumario

EDITORIAL: Por una atención sanitaria rigurosa

- I Encuentro Nacional de Familias con Aniridia
- Encuentro Europeo de Aniridia

NACIONAL: Ley de Igualdad de Oportunidades

- Inauguración del Instituto de Investigación de ER

FEDER/EURORDIS: ■ Encuentro Andaluz de Familias con ER

- II Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

INVESTIGACIONES RECIENTES

ENTREVISTA: ■ Dr. Murube



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 Bordiú, 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)

ACTIVIDAD DE ANIRIDIA

I Encuentro Europeo de Aniridia

París.—El Encuentro tuvo lugar en París el pasado 15 de octubre con la participación de representantes de Italia, Noruega, Bélgica, Liechtenstein, España y Francia, cuya representante, Anne Menard, dirigió la reunión. El objetivo, potenciar la creación de asociaciones de Aniridia en diferentes países de la Unión Europea, intercambiar experiencias entre las asistentes y futuras asociaciones.

Los asistentes manifestaron su deseo de crear una asociación en su país y consideraron muy importantes este primer contacto, donde se les entregó documentación sobre la enfermedad y las asociaciones existentes en Europa: España y Francia.

Se consideró de máxima importancia localizar a los especialistas europeos en esta patología y la creación de una red de investigadores y equipo médico asesor en el ámbito europeo.



Participantes del Encuentro de París.

Asamblea de Aniridia

Madrid.—Se celebró la Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de Aniridia, según preceptivo en sus estatutos, con la participación de directivos y asociados, en la que se presentó las cuentas del año que se finaliza y el presupuesto para 2004 que se aprobaron por unanimidad. Asimismo, se aprobó la adaptación de los Estatutos a la nueva ley, la apertura de cuatro delegaciones: Murcia, Cantabria, Valencia y Andalucía, y de un Fondo para la Investigación sobre esta patología.

Se realizan estudios epidemiológicos sobre Aniridia, como existen ya en otros países europeos.

INVESTIGACION

Trasplante de células madre para ciegos

La prensa publicó el pasado 3 de julio un artículo sobre este tema en el que se explica las características de la córnea y su poder de renovación por medio de las células limbares. Se resaltan los casos en que está dañado el limbo, como el caso de quemaduras o enfermedades congénitas, por ejemplo la Aniridia. Como alternativa quirúrgica, proponen varios doctores el trasplante de limbo y describen el proceso quirúrgico, además de alabar las cualidades regeneradoras de la membrana amniótica. Eminentes profesionales dieron sus opiniones al respecto, como Oscar Gris, del Instituto de Microcirugía Ocular de Barcelona, quien explicó que el siguiente paso es cultivarlas sobre una membrana amniótica y luego recubrir todo el ojo con el cultivo de célula madre, acelerando así la regeneración de la córnea, al tiempo que José Carlos Pastor, director del Instituto de Oftalmobiología Aplicada de Valladolid explicó que el IOBA intenta cultivarlas sobre un polímero sintético.

Bastón para ciegos guiado por GPS

Un proyecto novedoso para mejorar la calidad de vida de las personas ciegas ha resultado ganador de la fase nacional de la II Olimpiada Internacional de Emprendedores en Asturias. El trabajo, realizado por alumnos de secundaria y formación, consiste en un bastón para ciegos con un sistema de localización por satélite GPS, que les ayude en cualquier momento a conocer su ubicación exacta.

Implante revolucionario para curar la ceguera

Treinta años lleva investigando el doctor William Dobell en crear visión artificial, siendo Jens Nauman su primer paciente con quien ha conseguido con este sistema una movilidad funcional, consistente en la instalación en el córtex visual del cerebro de electrodos de platino conectados a unos cables que le salen por unos agujeros del cráneo, a través de los cuales le llegan al área de la visión las imágenes que captura una minicámara de video que lleva montada en las gafas. Un artilugio que hace albergar fundadas esperanzas.

La Ministra de Sanidad inauguró el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

- **Ana Pastor subraya que el IIER nace con espíritu de servidío para un colectivo de enfermos y familiares que «no por poco numerosos es menos importante».**
- **Entre sus objetivos se incluyen el fomento de investigación clínica y básica, la formación y la innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.**
- **El IIER cuenta con un presupuesto para este año, 2004, de algo más de 9 millones de euros.**



NOTICIAS FEDER/EURORDIS

Encuentro Andaluz de Familias con ER

En Sevilla se celebró el I Encuentro Andaluz de Familias con Enfermedades Raras donde profesionales de la Salud de la Junta de Andalucía presentaron el proyecto de investigación epidemiológica sobre ER, REPIER, realizán-

dose diversos talleres para pacientes de ER sobre distintos temas y dirigidos por trabajadores sociales y psicólogos de FEDER. Se celebró, coincidiendo con este encuentro, la Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de FEDER.

Presentación del PARD III

Con el titular «Manual de Buenas Prácticas en la Recogida y Difusión de la Información sobre ER», se presentó en París el PARD III, donde se valoró su elaboración y los objetivos que se persiguen con el mismo. Con este material se pretende guiar a las asociaciones para que ofrezcan información con rigor, todo ello para que establezcan un protocolo a la hora de recoger información. También se ofrecieron diversas herramientas para dar esta información.

II Congreso Europeo de Enfermedades Raras

París.—Difundir la problemática de las Enfermedades Raras y contribuir a la búsqueda de soluciones, ha sido el objetivo principal del II Congreso Europeo de Enfermedades Raras que se celebró en París los días 17 y 18 de octubre. El Congreso contó con la participación de los más altos representantes en el ámbito médico, farmacéutico y político en la Unión Europea.

II Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras



Una de las mesas del Congreso, coordinada por la presidenta de Aniridia.

Los días 18 al 21 de febrero de 2004 tuvo lugar en Sevilla el II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Organizado por FEDER y el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, en él participaron eminentes expertos de la medicina, farmacia y servicios sociales y un elenco de profesionales que tratarán de los últimos avances en temas de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

NACIONAL

Francia

Análisis genético de Aniridia

Toulouse (Francia). El doctor Patrick Calvas, genetista de Toulouse, a través de la doctora Ayuso de la Fundación Jiménez Díaz, ha enviado un mensaje en el que se ofrece a hacer el estudio genético en pacientes con ANIRIDIA. El doctor Calvas lleva ya tiempo investigando sobre este gen y ya ha publicado un artículo «Screening de mutaciones en el gen PAX6 en 54 pacientes con Aniridia», que mereció la felicitación de la doctora Ayuso. Estudio que tendrá un coste de 137 € por persona.

Reino Unido

Investigación sobre el Gen PAX 6

The Medical Research Council ha concedido una subvención para el estudio del papel del Gen Pax6 y para avanzar en el conocimiento de la Aniridia, por valor de 157.314 libras esterlinas al doctor West del Departamento de Ginecología y Obstetricia y al doctor Robert E. Hill del Departamento de Genética humana de la Universidad de Edimburgo. El objetivo, profundizar en estos estudios para determinar en qué momento durante el desarrollo de cada uno de los tejidos del ojo está funcionando el Pax6, la vía por la cual opera.

LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN EN MARCHA

- 1.- Consejo Genético. Dr. Ayuso. Departamento Genética. Fundación Jiménez Díaz.
- 2.- Prueba FISH para la detección de síndrome WAGR. Dr. Crolla. Reino Unido.
- 3.- Tesis Dr. sobre Aniridia. Dra. Eva Vico. Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid.
- 4.- Estudio de la lágrima. Prof. Assupta Peral y Prof. Jesús Pintor. Escuela de Óptica. Madrid. Se estudia la existencia de nucleótidos la cantidad y la calidad de la lágrima.
- 5.- Citología de Impresión. Dr. Rivas, del Departamento de Ojo Seco, Hospital Ramón y Cajal, en la colaboración con el estudio anterior. Se estudia la existencia o ausencia de células calciformes en la superficie ocular.

Aprobada la ley de Igualdad de Oportunidades

Madrid.—El Pleno del Congreso de los Diputados aprobó el pasado 27 de noviembre definitivamente la Ley de Igualdad de Oportunidades y no Discriminación de las personas con discapacidad, al dar el visto bueno a las enmiendas que introdujo el Senado al proyecto del Gobierno. Ley, cuyo proyecto aprobó el Consejo de Ministros el pasado 16 de mayo y que pretende complementar a la de Integración Social de los Minusválidos (LISM), y que va dirigida directamente a unos diez millones de españoles entre discapacitados, Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y en el que se incluyen 350 medidas para evitar la discriminación y favorecer la igualdad de derechos. También incluye políticas de inserción laboral, promoción de la accesibilidad y la cohesión de los servicios territoriales.



ENTREVISTA

DR. JUAN MURUBE DEL CASTILLO,PRESIDENTE DE LA SOCIEDAD ESPAÑOLA DE OFTALMOLOGÍA Y CATEDRÁTICO DE OFTALMOLOGÍA
(HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL)**«La catarata, en proceso de fácil tratamiento»****M**adrid.—(Entrevista José Luis Rivas Guisado).

Hoy podemos decir que los ojos se han convertido en sujeto, que no objeto, de investigación, tratamiento y esmerada atención. En una sociedad en la que prima la imagen, el color y las formas, hemos llegado a considerar la vista uno de los valores más preciados.

Esto nos hace preguntarle al Dr. Juan Murube del Castillo, catedrático de Oftalmología:

—Que la investigación oftalmológica ha avanzado de forma espectacular, es algo que nadie le pone ya en duda, ¿pueden los pacientes de Aniridia congénita participar de estos avances en su caso particular?

—Sí. En el terreno oftalmológico, las manifestaciones asociadas a la aniridia congénita tales como catarata, glaucoma, ojo seco, opacificación corneal, van teniendo un tratamiento más eficaz que antaño: La catarata, hasta hace unos decenios tenía gran peligro quirúrgico y numerosos fracasos, pero hoy se está convirtiendo en un padecimiento de fácil tratamiento, en el que el paciente entra andando en el Hospital y sale dos horas después ya viendo. Y no sólo eso, sino que en la misma intervención se corrigen los defectos de refracción del paciente, y aunque todavía sin gran perfección, se corrige su posible presbicia. El glaucoma, que era una de las principales causas de ceguera de los pacientes de aniridia durante la segunda mitad de la vida, es hoy una enfermedad que responde bien a los tratamientos médicos o quirúrgicos... Y así ocurre con todas las asociaciones oculares de la aniridia.

—¿Podría hablarnos de la especificidad de los enfermos de Aniridia?

—La aniridia en sí, es decir, la falta de iris, tiene diversas manifestaciones ópticas, de las que las dos principales son, la

primera, la falta de regulación de la luz que entra en el ojo, que se mejora con medidas colaterales como gafas con cristales absorbentes, gafas esteno-peicas y medidas ambientales. La segunda, la no eliminación

de la luz que penetra en el ojo por la periferia corneal y cristaliniada, determina diversas aberraciones ópticas que en definitiva producen disminuciones de agudeza visual y de sensibilidad al contraste. Se trata de eliminar con diafragmas estáticos, de los que los más probados han sido los externos en forma de lentillas de contacto corneal de periferia opaca, y los internos en forma de iris artificiales precristalinianos, aún en vías de perfeccionamiento. En esto queda aún un largo camino por recorrer.

Además, las personas con aniridia congénita pueden tener un cuadro de manifestaciones oftalmológicas añadidas bastante amplio, para las que hay tratamientos muy diversos y específicos. Por ejemplo, la catarata del anirídico suele tener una zónula débil, lo que obliga al cirujano a tener especial cuidados en las tracciones quirúrgicas, y eventualmente a usar técnicas especiales, como anillos endocapsulares. La hi-

poplasia de la retina macular con conservación de la retina periférica no suele alcanzar niveles incapacitantes, pero cuando tal ocurre, existen técnicas denominada de Baja Visión capaces de reintegrar al paciente a una eficacia personal y laboral aceptables. El estrabismo y el nistagmus también mejoran mucho con tratamiento quirúrgico.

Expectativas

—La investigación con células madre pueden hacernos albergar expectativas en el tratamiento de la Aniridia, y en que sentido?

“ El glaucoma es hoy una enfermedad que responde bien a los tratamientos médicos o quirúrgicos. ”

—Concretamente, en la opacificación corneal del paciente anirídico juega un papel causal la deficiencia de células madres del epitelio corneal. Estas células madres están situadas en el anillo limbal que rodea la córnea. Son fácilmente reponibles. Normalmente las tomamos del ojo contralateral, pero en un anirídico esto no es posible, pues su fenotipo es bilateral. Por ello debemos tomarlas de otra persona, y ello obliga —salvo que sean isogénicos— a mantener en el período postoperatorio un tratamiento continuo con medicamentos inmunosupresores que eviten el rechazo. Por ello, antes de indicar un trasplante de células madres límbicas es necesario sopesar su necesidad con las molestias postoperatorias.

—¿Qué pruebas específicas practican en su Centro que no se hagan en otros centros de estas características?

—Concretamente, la deuteropicalidad de Ojo Seco está

muy desarrollada en el Hospital Ramón y Cajal. La osmolaridad de la lágrima, la cristalización lacrimonal, la determinación de componentes lacrimales (lactoferrina, lisozima, IgE), se analizan desde el principio de la aparición de estas técnicas. El hallazgo del aminoácido Taurina en lágrima fue descubierto en este hospital en 1997 por la Dra. ChenZhuo, oftalmóloga de este Servicio. La citología de impresión de la superficie ocular ha sido llevada por el Dr. Rivas a su máximo nivel, y actualmente su laboratorio es un centro de referencia para investigadores nacionales y extranjeros. Los trasplantes de membrana amniótica, fueron introducidos por este Hospital en Europa en 1996, un año después de que se iniciasen en su forma actual en EEUU. Y viceversa, los trasplantes de glándulas salivales se hicieron por primera vez aquí en 1984, y hoy se han extendido a numerosos países. Los depósitos abdominales de lágrimas artificiales son otra novedad que se inició en el Hospital Ramón y Cajal y que permiten evitar la ceguera corneal en algunas formas autoinmunes de ojo seco.

—¿Algún otro tema del que nos pueda hablar y que afecte de algún modo a los enfermos de Aniridia...?

—Sí. La aparición de asociaciones de autoayuda, como la Asociación Española de Aniridia. Hasta hace poco el paciente era un ser pasivo en su enfermedad, totalmente dependiente de lo que un mundo científico y social pudiese hacer para mejorar su situación. Desde que el paciente se une a otros paciente de igual patología, su voz, su sufrimiento, su esperanza, su gestión, toman un cuerpo especial, de importancia creciente. Creo que las asociaciones de autoayuda desempeñarán un papel muy importante en un futuro, que aún ni nos lo podemos imaginar.