

aniridia

ACTUALIDAD



ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA

Boletín Informativo

N.º 6 - Enero-Diciembre, 2004

Editorial

Subsidiaridad, por defecto

Después de llamar a muchas puertas, no es infrecuente que se llegue a la misma conclusión: «lo que puedas hacer tú, hazlo, porque nadie te echará una mano». Y, aunque no queremos que esto sea cierto, lo cierto es que dado el «desinterés» general, y sobre todo científico por las Enfermedades Raras, y en nuestro caso la Aniridia, nos ha obligado, por imperativo de una necesidad permanente, recurrir a métodos, a veces «peregrinos», pero en todo caso eficaces, habida cuenta de la falta de fondos para la atención y más aún para la investigación.

Así, la Asociación Española de Aniridia se ha visto en la necesidad, por no decir obligación moral para con sus afectados, de convocar el I Premio a la Investigación, 2005, «Nuevas expectativas en el tratamiento de la Córnea en pacientes con Aniridia». Con esto, se pone de manifiesto, una vez más, el valor de la función subsidiaria del tercer sector, ante «el subsidiario, por defecto» de la Administración. Ante la falta de motivación (cuando no dejadez), por IMP su parte, repetidamente denunciada desde FEDER, esta vez desde Aniridia nos vemos obligados a la búsqueda de esos recursos necesarios por medios propios, cuando sería de desear, y sin duda obligado que lo hicieran los poderes públicos. Todo ello con el objetivo de propiciar la investigación en nuestro campo y conseguir mejores cotas de bienestar para nuestros pacientes.

A las personas que con su esfuerzo y dedicación consiguen que estos proyectos se hagan realidad, ¡Gracias, en nombre de Aniridia, por vuestra solidaridad!



CONFERENCIA ANDALUZA DE CONCIENCIACIÓN SOBRE ANIRIDIA

Córdoba. (Crónica de Rosa Sánchez de Vega, presidenta).—Las Conferencias Andaluzas de Concienciación sobre Aniridia tuvieron lugar en el Salón de ONCE en Córdoba el pasado 30 de octubre, con la participación de oftalmólogos y ópticos conocedores de esta patología, a la vanguardia en su tratamiento. Estas Conferencias fueron posibles gracias a la colaboración de Fundación Pfizer y el Centro de Baja Visión Ángel Barañano.



Doctores Oscar Gris, Juan Manuel Laborda y Alberto Villarrubia, y D. Ángel Barañano.

El Dr. Gris, del Instituto de Microcirugía Ocular IMO de Barcelona, centró su conferencia en el «Nuevos tratamientos de las alteraciones en pacientes con Aniridia», dado el gran porcentaje de éstos que sufren opacidad corneal con la consecuente pérdida de visión, mientras que el Dr. Laborda, Director del Instituto de Oftalmología de Córdoba, abordó el tema «Nistagmus y alteraciones retinianas», alteraciones que padecen la mayoría de los afectados de Aniridia. Por su parte, el Dr. Villarrubia, del mismo Instituto, disertó sobre «Glaucoma y Cataratas», dos alteraciones frecuentemente asociadas a la Aniridia.

Finalmente, D. Ángel Barañano, se centró en el aprovechamiento del resto visual cuando existe una baja visión, es decir, una agudeza visual infe-

rrior a un 30%, presentó las últimas novedades en cuanto a aparatos ópticos y electrónicos que ayuden a estas personas a llevar una vida diaria lo más normal posible, mientras la ciencia avance lo suficiente como para curar esa enfermedad.

La presidenta de la Asociación Española de Aniridia, Rosa Sánchez de Vega, hizo una exposición de las «Necesidades de los pacientes con Aniridia», haciendo especial énfasis, al igual que Barañano, que la Asociación pretende ser un complemento a la atención sanitaria de los enfermos en su aspecto social, aclarando que hay algo más que los síntomas de la enfermedad, pues es muy importante la forma en que el paciente afronta la enfermedad; hay que apoyarla e informarle sobre todos los recursos existentes en cada momento.

Sumario

EDITORIAL: Subsidiaridad, por defecto

■ Conferencias Andaluzas de Concienciación sobre Aniridia

ACTIVIDAD DE ANIRIDIA: ■ Encuentro Nacional de Familias

■ Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología

FEDER/EURORDIS: ■ Inauguración del IIER

■ Asamblea General de FEDER

INVESTIGACIONES: ■ Estudio de malformaciones congénitas ocupares

■ Estudio del ojo seco en pacientes con Aniridia

ENTREVISTA: ■ Dr. Oscar Gris

La Asociación Española de Aniridia
Convoca
I PREMIO A LA INVESTIGACIÓN 2005
«Nuevas expectativas en el tratamiento
de la córnea en pacientes con Aniridia»



aniridia

Edita:

Asociación Española
de Aniridia

Presidenta:

Rosa Sánchez de Vega

Junta directiva:

Cristina Sierra, Vicepresidenta
Yolanda Asenjo, Secretaria
General

Manuel Prieto, Tesorero

Director:

José Luis Rivas Guisado

Coordinación:

Marta Gaitán

Redacción:

Cristóbal Bordiú, 35, oficina 202.
28003 MADRID

Teléfono y fax: 91 534 43 42

asoaniridia@telefonica.net

http://www.aniridia.com

Depósito Legal: M.44.709-2001

Impresión y preimpresión:

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

NOTICIAS FEDER/EURORDIS

II Congreso Internacional de MH Y ER



Mesa Redonda III: «Situación actual de las Enfermedades Raras en España».

Sevilla. (Crónica de **Vanesa Pizarro**, trabajadora social de FEDER-Madrid).—El II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras tuvo lugar en la capital hispalense, el pasado 21 de septiembre, 2004. Estuvo organizado por FEDER y el Colegio de Farmacéuticos de Sevilla y en él participaron eminentes expertos de la Medicina, Farmacia y los Servicios Sociales, todo un elenco de profesionales que trataron de los últimos avances e investigaciones en temas de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

Lo que se pretendió con este II Congreso fue presentar los logros obtenidos en estos ámbitos y continuar fomentando el impulso de medidas que contribuyan a una mejora en el acceso a los medicamentos de estos enfermos, garantizándoles el derecho a la salud que todo ciudadano tiene.

Inauguración del IIER

Madrid.—El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), dependientes del Instituto de Salud Carlos III, fue inaugurado el pasado 28 de enero en Madrid. Al acto concurrió la entonces Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor y autoridades de su Departamento, así como el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), Moisés Abascal, y directivos de las asociaciones componentes de la Federación, así como otros profesionales relacionados con el tema.

En el Instituto se llevarán a cabo proyectos de Información, Formación, la coordinación de las Redes de Investigación sobre estas patologías y proyectos socio-sanitarios, en colaboración con el IMSERSO. En los comités de Ética y de Asociaciones, FEDER contará con un representante.

ULTIMAS INVESTIGACIONES

Estudio de malformaciones congénitas oculares

Madrid.—El Estudio Colaborador Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) publicó un Informe sobre defectos oculares en recién nacidos, en el que se reflejaba que la Aniridia tenía una incidencia de 0,42 por cada 100.000 recién nacidos vivos. «Estas son estimaciones mínimas, ya que algunas de estas anomalías se detectan mejor en edades avanzadas», comentó la Dra. Martínez-Frías, directora del ECEMC, actual CIAC. Este Estudio se realizó con datos de neonatos de ciertos hospitales y la Aniridia a veces no se detecta hasta pasadas unas semanas en que se visita al pediatra u oftalmólogo.

En el Estudio se observa también que la mayoría de los niños con defectos oculares tienen además graves defectos en el sistema nervioso central, en concreto en el 30,98% de los casos.

En los países nórdicos se ha llevado a cabo un registro de niños con deficiencias visuales, dando como resultado 48 niños con Aniridia de los 2.52, lo que da una incidencia de 1,47 por 100.000 habitantes. En este caso los datos se extrajeron de estudios realizados en hospitales, oftalmólogos, ópticas de baja visión, pediatras, colegios, etc., de forma que al estudiar una población de edad más avanzada el resultado es más fiel a la realidad.

Estudio del ojo seco en pacientes con Aniridia congénita, mediante citología de impresión

Los objetivos de este Estudio, realizado por los doctores Rivas y Murube, son evaluar la sequedad ocular en pacientes con Aniridia congénita, antes y después de la reconstrucción de la superficie ocular a largo plazo, sometidos a un tratamiento médico, a un trasplante limbal o a un implante de membrano amniótica.

Dicho Estudio se ha publicado en la revista «Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología».





ACTIVIDAD DE ANIRIDIA

Encuentros Nacionales de Familias

Valencia y Córdoba (Crónica de Marta Gaitán, trabajadora social de Aniridia).—Crear un espacio común de convivencia familiar que aminore la situación de aislamiento que padecen nuestros afectados y la organización de talleres lúdicos, fueron algunos de los objetivos de ambos

Encuentros celebrados en Valencia los días 1 y 2 de mayo y en Córdoba 30-31 Octubre y 1 de noviembre respectivamente, bajo el patrocinio de la Fundación La Caixa y la Obra Social Caja Madrid. En sendas ocasiones contamos con una importante participación por parte de nuestras familias, organizando actividades que cumplieran las expectativas de todos.

Tanto en Valencia como en Córdoba pusimos en marcha talleres lúdico recreativos destinados a los niños y jóvenes, con personal especializado en este sector, paralelamente los padres formaron parte de una escuela de padres, donde pudieron tratar temas de especial relevancia para ellos, como son la auto-

mía de sus hijos, la integración escolar y laboral de sus hijos entre otros. En Valencia todas las familias pudieron disfrutar de una espectacular jornada en el Oceanográfico y en el Museo de las Ciencias Príncipe Felipe.

Del mismo modo en Córdoba nos deleitamos con una agradable visita histórica por



Córdoba pudiendo disfrutar de lugares tan emblemáticos como La Mezquita, el barrio de la Judería, El Alcázar, El Puente Romano sobre el río Guadalquivir y las innumerables vivencias que en la ciudad tuvieron lugar.



LXXX Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología

Córdoba.—El 80º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología tuvo lugar en Córdoba del 29 de septiembre al 2 de octubre, 2004, donde la Asociación Española de Aniridia contó con un stand, por gentileza de la SEO, y en concreto de su presidente, el doctor Murube del Castillo. Encuentro donde, además los afectados de Aniridia tuvieron la oportunidad de conectar con los profesionales en la materia, sirviendo de foro para dar a conocer las publicaciones especializadas y asistir a importantes conferencias relacionadas con algunas alteraciones asociadas a la Aniridia.

En la sesión inaugural se trató de la «Superficie ocular», ponencia que impartió el doctor Benítez del Castillo. El Congreso se convirtió en una idónea ocasión para dar a conocer la convocatoria del I Premio a la Investigación sobre «Nuevas Expectativas en el tratamiento de Córnea en Pacientes con Aniridia». A este respecto, directivos de Aniridia mantuvieron una reunión con los componentes del Jurado del Premio, compuesto por los profesores Rafael Barraquer Compte, Jorge Alió y Sáenz y Murube del Castillo, para concretar las bases reguladoras del mismo.

OTRAS INVESTIGACIONES

Reconstrucción de córneas humanas

• **Estudios que podrían revolucionar la cirugía oftalmológica.** Bruselas. (Informa: **Natalia Domínguez**).—Los estudios científicos sobre la reconstrucción de la córnea humana que promueve la Unión Europea podrían revolucionar la cirugía oftalmológica, según informó la Comisión Europea.

Por el momento, la UE ha creado catorce equipos de investigación en Alemania, Bélgica, Finlandia, Francia, Israel, Italia, Reino Unido, Suecia y Turquía, que dirigirán el proyecto «Córnea Engineering» (Ingeniería de la Córnea).

Estos investigadores tendrán acceso a las nanotecnologías de ingeniería tisular para crear una córnea humana tridimensional «in vitro», siendo los primeros objetivos fijados, la sustitución de la capa externa de la córnea para restablecer la vista, poner a punto una hemicórnea para reemplazar la mitad externa de la misma y, finalmente, reconstruir su conjunto.

Según el comisario europeo para la Investigación, Philippe Bus-quein «esta investigación permitirá a numerosas personas recuperar la vista y limitará la experimentación animal. La puesta a punto de las córneas por ingeniería tisular ayudará a compensar la escasez mundial de los donantes de córneas, lo que permitirá a más personas beneficiarse de esta cirugía y recuperar la vista».

BREVES

■ Tiflolibros, primera biblioteca virtual para ciegos

Primera biblioteca virtual para personas ciegas de habla hispana, «Tiflolibros», es obra de un grupo de jóvenes, entre ellos, Pablo Pecuña, estudiante ciego de Comunicación Social de la Universidad de Buenos Aires, cuya intención fue que las personas ciegas tuvieran las mismas oportunidades de acceso a la lectura que el resto de los estudiantes. «Tiflolibros» (www.tiflolibros.com.ar), cuenta en la actualidad con más de 7.2000 volúmenes.

■ Primer ordenador de bolsillo para personas ciegas

La Compañía HP y VisiAide han diseñado el primer ordenador de bolsillo para ciegos y personas con deficiencias visuales, denominado «Maestro». Se caracteriza por incorporar una tecnología específicamente diseñada para invidentes que permite la comunicación a través de texto.

■ Avances tecnológicos en la discapacidad visual

El Foro Complutense y la ONCE analizaron los últimos avances tecnológicos en el ámbito de la discapacidad visual. Durante el acto, celebrado en Madrid el pasado 25 de marzo, 2004, el director general adjunto de Servicios Sociales para afiliados de la ONCE, presentó el Informe elaborado por la Organización sobre la tecnología aplicada a la integración de personas ciegas: «Necesidades tecnológicas en la vida diaria de las personas con discapacidad visual».

■ Nueva Guía de Telefónica para discapacitados

Telefónica apuesto en circulación la 2.ª edición de esta Guía para personas con discapacidad, que incluye un CD-ROM accesible para todos los usuarios que cuentan con programas informáticos de reconocimiento de voz y dictado. Se trata de una Guía de fácil manejo de teléfonos móviles mediante la voz o navegación accesible por Internet.

ENTREVISTA



DR. ÓSCAR GRIS,

“Esperamos poder seguir mejorando en el tratamiento de la insuficiencia límica y las degeneraciones corneales”

Madrid.—(Entrevista José Luis Rivas Guisado jefe de Prensa de FEDER).

La creación de asociaciones de pacientes como la Asociación Española de Aniridia suponen un importante instrumento de ayuda para los pacientes, ya que permiten aumentar la información que estos poseen sobre la enfermedad a todos los niveles.

—Últimos avances en oftalmología, que puedan aplicarse a la Aniridia.

—En los últimos años la Oftalmología ha sido, probablemente, unas de las especialidades dentro de la medicina que más ha avanzado, y lo ha hecho tanto en los métodos de diagnóstico como en los tratamientos. En relación con la Aniridia congénita, los principales avances realizados en los últimos años se han producido a nivel de la superficie ocular (tratamiento de las alteraciones de la película lagrimal, de la insuficiencia límica y de las degeneraciones corneales) y en el control del glaucoma.

—¿Qué investigaciones se están haciendo en España respecto a otros países?

—Respecto a la investigación básica y de laboratorio no podemos competir con otros países como Estados Unidos que disponen de una mayor infraestructura y recursos económicos. En España lo que sí tenemos es un buen nivel médico-quirúrgico en Oftalmología, y por ello la ma-

yor parte de la investigación es de tipo clínico y relacionada con los temas comentados anteriormente.

Principales investigaciones

—Programas de investigación más importantes en el Instituto de Microcirugía Ocular.

—En el Instituto de Microcirugía Ocular se están desarrollando proyectos de investigación en relación con la cirugía de la catarata, el glaucoma, el trasplante de córnea y la reconstrucción de la superficie ocular, la cirugía palpebral y orbitaria, y la patología y cirugía de la retina. En concreto, en la Unidad de Córnea y Superficie Ocular hemos trabajado en los últimos años en el trasplante de membrana amniótica (útil en el tratamiento de distintas patologías de la córnea y de la conjuntiva) y en el trasplante de células madre del epitelio corneal (con la técnica de trasplante de limbo y también mediante el trasplante de células madre cultiva-

das en laboratorio sobre membrana amniótica).

Investigación con células madre

—¿Cómo puede afectar a estos pacientes la investigación con células madre?

—La expansión en el laboratorio de células madre a partir de una pequeña biopsia de un donante vivo permite realizar un trasplante de células procedentes de un familiar directo no afecto de Aniridia, reduciéndose el riesgo de sufrir rechazo en el postoperatorio. Esta es la principal ventaja que ofrece esta nueva técnica con respecto al trasplante de limbo que hemos realizado en los últimos años.

—Pronóstico para los próximos años para los pacientes con Aniridia.

—La expansión en conocimientos sobre la superficie ocular que se ha producido en los últimos años seguramente se verá aumentada en los próximos, de manera que esperamos poder seguir me-

yorando en el tratamiento de la insuficiencia límica y las degeneraciones corneales. Por otro lado, y aunque esta no es mi especialidad, los avances en genética y en terapia génica permitirán probablemente en el futuro evitar o reducir las manifestaciones oculares en la descendencia de los pacientes afectados de Aniridia, aunque es muy difícil fijar plazos para conseguir estos objetivos.

Asociaciones de pacientes

—¿Cómo ve la creación de asociaciones de pacientes?

—La creación de asociaciones de pacientes como la Asociación Española de Aniridia suponen, en mi opinión, un importante instrumento de ayuda para los pacientes, ya que permiten aumentar la información que estos poseen sobre la enfermedad a todos los niveles. Además, estas asociaciones también aumentan la motivación y el interés de los oftalmólogos por patologías que presentan una baja incidencia en la población.

SON NOTICIA

● **ELENA SALGADO.** Ministra de Sanidad y Consumo. Quien asumió el cargo en la nueva modelación del Gobierno, tras las elecciones de marzo, en las que José Luis Rodríguez Zapatero fue elegido presidente del Ejecutivo, con la victoria del PSOE.

● **PÁGINA WEB DE ANIRIDIA.** Aniridia ha actualizado su página web (www.aniridia.com), incorporando nuevos contenidos e imágenes, ampliando secciones, además de crear un foro donde poder intercambiar impresiones con otros afectados.

● **TARJETA SANITARIA.** Que ha comenzado a emitirse en los Centros de Atención e Información de la Seguridad Social en junio pasado, y que facilitará a sus titulares el acceso a los servicios sanitarios públicos en sus desplazamientos a los países de la UE, Liechtenstein, Islandia, Noruega y Suiza.

I PREMIO A LA INVESTIGACIÓN 2005

Con el título «Nuevas expectativas en el tratamiento de la córnea en pacientes con Aniridia», que convoca la Asociación Española de Aniridia, con una dotación de 6.000 € al mejor estudio de investigación sobre diferentes tratamientos en pacientes con Aniridia, y con 2.000 € al mejor pórtor sobre innovaciones en el tratamiento de estos pacientes. Los trabajos han de ser presentados antes del 31 de mayo de 2005, en la sede de Aniridia, C/ Cristóbal Bordiú, 35, oficina 202, 28003. Madrid. Tef./fax 91 534 43 42