

MEMORIA DE ACTIVIDADES DE LA
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE
ANIRIDIA.

AÑO 2002

MEMORIA DE ACTIVIDADES DE LA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANIRIDIA.

ACTIVIDADES: Año 2002

INFORMACIÓN

Información 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

BOLETINES

- a) Boletín Blanco y Negro —→ Letra Grande Socios y Afectados (Trimestral)
- b) Boletín en Color —→ Médicos y Hospitales (Semestral)

CONTENIDOS DE LOS BOLETINES:

- Los últimos avances en el tratamiento de las alteraciones asociadas a la aniridia, así como vías de investigación sobre el origen de la misma.
- Las actividades llevadas a cabo por la asociación.
- El testimonio de algún afectado
- Noticias de interés del mundo de la oftalmología y la deficiencia sensorial.
- Publicar dos boletines en color (de más calidad y más atractivo) que para ser enviados a todos los hospitales españoles, recopilando nuestros boletines trimestrales y para que estén al tanto de nuestra enfermedad.

PUBLICACIONES:

- Difusión del libro “SW El Síndrome de WAGR – Guía de Familias” con el que se pretende orientar a padres de niños con Aniridia (A) cuando va acompañada por tumor renal Wilms (W), alteraciones genito-urinarias (G) y retraso madurativo (R).
- Continuación de la divulgación de las otras publicaciones de la Asociación:

“¿Qué es la Aniridia?”: Una visión global de la enfermedad, alteraciones asociadas y posible tratamiento de éstas.

“La Aniridia en la etapa escolar”: Afronta los problemas que puede tener un niño con aniridia en la escuela y la forma de solventarlos en la medida de lo posible, o al menos aliviarlos, con el apoyo familiar, del profesor y ayudas visuales que contribuyan a su integración escolar y eviten la discriminación social.

PARTICIPACIÓN

- Medios de Comunicación:
 - Telemadrid (Buenos Días Madrid, Informativos, Madrid Directo)
 - TVE, Canal Internacional
 - Localia TV (local y nacional),
 - Canal 11
 - Canal Digital Cybernos TV
 - Tele 5
 - Cadena ser
 - Radio Nacional de España. R.N.E.
 - Antena 3 radio
- Otras Publicaciones:
 - Interviú
 - Perfiles
 - Diario Médico
 - Revista Mía
 - El periódico de Cataluña
 - Diario Crónica de Madrid
 - Medios de prensa locales

INFORMACIÓN TELEFÓNICA

- Se informa al afectado de todo lo concerniente a la enfermedad, posibles ayudas sociales, visuales y económicas que contribuyan a mejorar su calidad de vida, así como en la medida de nuestras posibilidades se les dirige a posibles especialistas en el tema.

- Se les pone en contacto con personas que tengan una problemática parecida para que puedan intercambiar experiencias y apoyarse mutuamente.

1. Mantenimiento, actualización y atención a consultas de la página web: www.aniridia.com, así como dirección de correo electrónico para contactar directamente con nosotros: asoaniridia@telefonica.net

2. Alojamiento de la página en otro servidor más económico: Asys.es

3. A través de la página web en Internet, informamos a toda persona con aniridia de cualquier parte del mundo sobre la enfermedad y nuestras actividades, centros a la vanguardia, posibles investigaciones genéticas o terapéuticas, así como los enlaces con otras asociaciones similares en otros países o de enfermedades raras como la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y EURORDIS (Oficina Europea de Enfermedades Raras) de las cuales somos socios, y que a su vez nos mantenga al día de todos los avances en nuestra enfermedad.

4. Conexión a internet ADSL, para facilitar el acceso a las consultas y reducir costes aumentar el contacto de manera constante con la información sobre aniridia en el foro creado por las distintas asociaciones internacionales sobre la enfermedad.

5. Promover la Atención Social, por medio de la puesta en marcha del Servicio de Trabajo Social:

* **Servicio de Trabajo Social:** En líneas generales, la Trabajadora Social se encargará de 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.

.- Conferencias y Congresos:

- a) Madrid. Primer Foro Sobre Aniridia. Mayo 1999.. Instituto Oftalmico.
- b) Madrid. Simposium Internacional “Aniridia y Alteraciones Asociadas” Octubre 2002.. Fundación ONCE.

En estos congresos se dieron cita los mejores especialistas: genetistas y oftalmólogos a nivel nacional e internacional para tratar sobre el origen y tratamiento

de esta enfermedad y las alteraciones asociadas a la misma. En ambos casos supuso un gran avance en el conocimiento y profundización en la enfermedad e intercambio de experiencias entre los profesionales de la salud.

2.- Información y Difusión::

a) Folleto informativo

b) Boletín en blanco y negro para socios.

- Los últimos avances en el tratamiento de las alteraciones asociadas a la aniridia, así como vías de investigación sobre el origen de la misma.
- Las actividades que está llevando a cabo la asociación.
- El testimonio de un afectado.
- Noticias de interés del mundo de la oftalmología y la deficiencia visual.

c) Boletín a cuatricromía para hospitales, profesionales de la salud.

- Boletín en color a hospitales, a los departamentos de oftalmología, para que conozcan nuestra existencia y nos dirijan los pacientes que tengan aniridia.
-

d) Página web en internet

- Portal en internet www.aniridia.com, totalmente accesible a todo tipo de deficiencias visuales y disponible en tres idiomas: francés, inglés y español, conectado con otros portales de interés.

e) Publicaciones

- “¿Qué es la aniridia?”

Una visión global de la enfermedad, alteraciones asociadas y posible tratamiento para éstas.

- “La Aniridia en la etapa escolar”

Afronta los problemas que puede tener un niño con aniridia en el aula y la forma de solventarlos, la importancia del apoyo familiar, del profesor y ayudas visuales que contribuyan a su integración escolar y eviten la discriminación.

-: “Aniridia y el síndrome WAGR”

Orientado a padres de niños con aniridia (A) cuando va acompañada por tumor renal (Wilms), alteraciones genito-urinarias (G) y retraso madurativo (R)

f) La participación en medios de comunicación,

3.- Atención al afectado:

a) Personalmente, por teléfono, fax o internet.

b) Asesoramiento por parte de la trabajadora social sobre distintos recursos concernientes a temas legales, de minusvalía, discapacidad, etc.

c) Se informa al afectado de todo lo que concierne a la enfermedad, posibles ayudas visuales y económicas que contribuyan a mejorar su calidad de vida, y por tanto, su

integración social, así como, en la medida de nuestras posibilidades se les dirige a posibles especialistas en el tema

- d) Se le pone en contacto con personas que tengan una problemática parecida para que puedan intercambiar experiencias y apoyarse mutuamente.

4.- Participación en distintos eventos, tanto aisladamente como junto con la FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras.:

- a) Sevilla. Congreso Internacional sobre Enfermedades Raras, organización por el Real Colegio de Farmacéuticos y la FEDER, con la asistencia de distintos estamentos y organismos relacionados con las enfermedades raras, como son: médicos, industria farmacéutica, Ministerio de Asuntos Sociales y representantes de pacientes. Febrero 2000
- b) Bruselas. Bélgica. Testimonio sobre la aniridia en el Día de Concienciación del Parlamento Europeo. Octubre 2000..
- c) Madrid. Primer estudio a nivel nacional sobre las necesidades especiales de pacientes de Enfermedades Raras, realizado por el Ministerio de Asuntos Sociales, IMSERSO, basado en testimonios de pacientes de asociaciones miembros de FEDER, entre ellos de aniridia. Noviembre 2000.
- d) Alicante. Convenio de colaboración del Instituto Oftalmológico de Alicante. Mayo 2000. Asistencia a la inauguración del Laboratorio de Biología Molecular del dicho Instituto.
- e) Madrid. Forma parte del grupo de trabajo multidisciplinar sobre enfermedades raras, dirigido por profesionales sanitarios del Instituto Carlos III, CISAT, formado por representantes de distintas sociedades médicas, farmacéuticas, representantes de la administración, IMSERSO, y FEDER. 200 hasta la fecha en que CISAT ha pasado a ser CISATEER y futura base para el Instituto de Investigación sobre Enfermedades Raras.
- f) Barcelona Junio 2002. Jornada de concienciación sobre Enfermedades Raras. Organizado por EURORDIS y FEDER.
- g) Cantabria Septiembre 2002. Simposium "Enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica".
- h) Italia. Bergamo. Noviembre 2002. Simposium Europeo. Programa Educativo sobre ER.
- i) Italia. Roma. Noviembre 2002. NEPHIRD. Red Europea de Instituciones Públicas de Salud en ER
- j) Plan de Acción en Enfermedades Raras subvencionado por la Comisión Europea, a cuatro años (2000-2003) y que versa sobre diferentes temas: Medicamentos Huérfanos, Red Pan-Europea de Información sobre ER, Bancos de ADN, y Portal en Internet. Reuniones a nivel nacional y europeo.

- k) Madrid. Ferias de Ayuda Mutua, organizadas por la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, una vez al año, teniendo el ciudadano la posibilidad de contactar directamente en la calle con nuestra asociación y tener conocimiento de nuestra enfermedad.
- l) Londres. Asistencia a reuniones con la Agencia Europea del Medicamento EMEA, en las que se participan autoridades competentes y la industria farmacéutica con asociaciones de pacientes para analizar las necesidades y dificultades que tienen con respecto a medicamentos específicos o paliativos para estas enfermedades.

7. Elaboración de Proyectos anuales para la programación de objetivos /actividades a conseguir, así como la consecución de fondos para los mismos. Se realizará a través del Servicio de Trabajo Social.

8. Organización y Realización del “**SIMPOSIUM INTERNACIONAL DE ANIRIDIA Y ALTERACIONES ASOCIADAS**” Madrid 25 y 26 de Octubre de 2002. Salón de Actos Fundación ONCE.

GRADO DE CONSECUCCIÓN DE LOS OBJETIVOS

Tras la celebración del Simposium, conseguimos los siguientes objetivos:

1. Reunir a especialistas nacionales e internacionales para intercambiar experiencias tanto a nivel genético como clínico (véase plantel profesionales en el programa).
2. Aunar criterios en el tratamiento de la enfermedad. Mediante las mesas redondas, espacios de discusión profesional.
3. Motivar a los oftalmólogos y genetistas para que investiguen y se especialicen en la enfermedad. Vincular a profesionales para que abran un espacio de investigación, y hagan pruebas más exhaustivas a nuestros afectados.
4. Contribuir a la actualización de conocimientos y profundización en la formación de los profesionales de las ciencias de la salud a través del estudio, de la investigación y la exposición de las últimas técnicas y métodos de tratamiento y diagnóstico de esta enfermedad, para ello invitamos a profesionales médicos y a estudiantes de oftalmología, motivándoles así a que estudien sobre la Aniridia.
5. Sensibilizar al colectivo médico y a la sociedad en general sobre los problemas que tienen que hacer frente los afectados en su vida cotidiana.

6. Información a afectados sobre posibles soluciones o tratamientos alternativos y cuidados para paliar en lo posible su afección, disipar dudas, manifestar sus inquietudes y plantear cuestiones en las mesas de debate, a los mejores especialistas en la materia.
7. Crear las bases para la redacción de un protocolo sobre la Aniridia, mediante la próxima redacción de una publicación que integre todas las conferencias y conclusiones médico-científicas expresadas en el desarrollo del acto.
8. Abrir un punto de encuentro en nuestra página web, (chat) donde afectados e interesados pueden hacer preguntas que se derivaran cuando proceda a médicos especialistas.

DESARROLLO DEL EVENTO

Simposium Internacional “Aniridia y Alteraciones Asociadas”

Madrid. Los días 25 y 26 de octubre se han dado cita en Fundación ONCE los mejores especialistas nacionales e internacionales, a nivel genético y oftalmológico, para tratar sobre los problemas que padecen los pacientes con aniridia. El día 25 se debatió sobre el posible tratamiento para estos pacientes y el 26 se les informó y explicó a los pacientes lo expuesto el día anterior y se aclararon dudas, se contestaron consultas y preocupaciones de los pacientes.

A nivel genético, se presentaron las últimas investigaciones, por las que se identifica al gen Pax 6 como causante de la aniridia. la *Dra Veronica van Heyningen*, que está trabajando sobre el Pax 6, explicó que se están estudiando los mecanismos de funcionamiento del gen, experimentando en ratones, y se ofreció como intermediaria en colaboración con algún laboratorio europeo, para llevar a cabo un estudio de familias, para detectar el posible y temido tumor infantil de Wilms y, por tanto, el síndrome WAGR.

A nivel terapéutico 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 llevar a alterar la transparencia del epitelio corneal, y en concreto se ha detectado 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

El Simposium resultó un éxito, tanto en cuanto al intercambio de experiencias e información entre profesionales, como en información y relación directa con los afectados, pues al ser una enfermedad rara, ningún profesional tiene la ocasión de escuchar y analizar las inquietudes simultáneas de tantos pacientes.

Algunos profesionales propusieron la elaboración de un libro sobre la aniridia y conclusiones de este Simposium, lo que acogieron los afectados de muy buen grado. De igual manera se propuso por parte de la asociación crear un foro de discusión en la página

web de la asociación que suponga un punto de encuentro entre profesionales y pacientes, desde donde se puedan exponer dudas y se puedan contestar preguntas.

Se enfatizó que los médicos pueden contar ya con bastantes pacientes para sus estudios e investigaciones, pues existen ya asociaciones de aniridia en Estados Unidos, Canadá, Francia, México y España.

Con todo ello concluimos, que resultado de la realización del evento, la Asociación Española de Aniridia se plantea como propuesta de continuidad, la realización de un libro o compendio de los datos volcados en el Simposium, firmado por su correspondiente ponente (para lo que buscamos financiación), y la centralización de toma de lágrima de nuestros socios en el Hospital Ramón y Cajal.

✚ Realización de Actividades para recaudar fondos

1. Organización del Concierto Benéfico a favor de la Asociación Española de Aniridia

Fecha de Realización: Día 11 de Mayo de 2002 a las 20'00 h

Lugar: Auditorio Antonio Vicente Mosquete (Pº de la Habana 208).Madrid

2. Organización del Festival Mágico Juan Tamariz

Fecha de Realización: Día 13 de Septiembre de 2002 a las 22'00 h

Lugar: Teatro Buero Vallejo de Alcorcón. Madrid

3. Rifa Benéfica en Murcia.

Fecha de Realización: 3 de Mayo de 2002

Lugar: Alcantarilla. Murcia

4. Festival Benéfico. Grupo Artístico La Paloma

Fecha de Realización: 27 de Septiembre de 2002

Lugar: Centro Cultural Infanta Elena. Alcantarilla. Murcia

5. Cena Benéfica

Fecha de Realización: 10 de Noviembre de 2002

Lugar: Restaurante La Ranja. Murcia

+ Otras actividades Junto a la FEDER:

- ***Jornadas de Concienciación sobre Enfermedades Raras.***

Fecha de Realización: Junio de 2002

Lugar: Barcelona

- ***Feria de Ayuda Mutua.***

Fecha de Realización: Septiembre 2002

Lugar: Getafe. Madrid

- ***Simposium Europeo.***

Fecha de Realización: Noviembre 2002

Lugar: Bérgamo. Italia