

## **CONFERENCIAS JORNADAS ANIRIDIA MURCIA 2005**

La Asociación organizó en Murcia Las Conferencias de sensibilización en Murcia “Problemática de los pacientes con Aniridia y Síndrome Wagr” con la participación de los siguientes profesionales:

El Pr. Miralles de Imperial, catedrático de Oftalmología en la Facultad de Medicina de Murcia, disertó sobre las implicaciones del glaucoma en pacientes con aniridia.

Dr. Miguel Angel Gutiérrez Cantó, jefe de servicio de Cirugía Pediátrica del Hospital Arrixaca, explicó la detección precoz y el tratamiento del tumor renal infantil o de Wilms en niños sin síndrome WAGR.

Dr. Alberto Puche, neuropediatra, expuso las posibles alteraciones en el sistema neurológico en personas que padecen síndrome WAGR.

Dr. Francisco Galán, genetista del Instituto Bernabéu, aclaró las dudas con respecto a la posibilidad de transmitir la enfermedad a nuestros descendientes y el estado en que se encuentra la investigación en este campo.



De izda a dcha. Dr Puche, Dr Gutierrez Cantó, Dr Galán, Prof Miralles de Imperial, al término de las Jornadas

## **CONFERENCIAS EN MURCIA SOBRE ANIRIDIA Y SÍNDROME WAGR**

### **CONFERENCIA del Dr. Miguel A. Gutiérrez Cantó “El Tumor de Wilms en Niños “.**

Explicó que “el glaucoma aparece entre el 30 y 50% de los afectados de aniridia; las cataratas entre el 50 y 85% y la hipoplasia del nervio óptico en el 75%. El nistagmus no es un nistagmus central, sino de no fijación”.

Hay aniridias con pronósticos muy buenos, mientras que otros son mucho más complejas. El glaucoma suele aparecer en la segunda década de la vida. Es importante vigilar sistemáticamente al niño con aniridia para descubrir una subida de tensión anormal desde un principio y controlar la agresión del nervio óptico. Es importante vigilar sistemáticamente al niño con aniridia para prevenir una subida de tensión anormal, y por tanto una agresión al nervio óptico. “Hoy podemos averiguar la razón por la cual el ojo con aniridia no filtra bien o porque no es capaz de mantener un equilibrio entre el líquido que produce y lo que drena. Una simple ecografía nos mostrará la causa de esa subida de presión ocular”.

Cuando el tratamiento farmacológico es insuficiente hay que buscar otra solución como es la cirugía. “El tumor Wilms es un tumor embrionario que aparece en la

edad infantil. Hoy en día se cuenta con instrumentos apropiados para diagnosticarlo aunque la mejor prueba es la ecografía renal que deberá realizarse cada tres meses y hasta los doce años.” Clasificación del tumor dependiendo de la fase en que se encuentre el tumor:

1º.-El más benigno, todavía no ha salido del riñón y una vez extirpado la cápsula renal queda intacta.

2º.-El tumor se extiende mas allá del riñón pero no hay residuos tras la extirpación.

3º.-Más complejo porque hay tumor residual y puede afectar a órganos próximos

4º.-El tumor se extiende a pulmón, hígado y huesos.

5º.-El tumor aparece en ambos riñones.

Pronóstico: depende del tamaño y del estado del nefroblastoma.

Tratamiento: extirpación total y quimioterapia.

La conferencia concluyó con un estudio sobre la atención a estos niños aconsejando, que después del tratamiento con quimioterapia, deben continuar los controles para vigilar su evolución.

### **CONFERENCIAS Dr. D. Francisco Galán. Genetista. Instituto de Ginecología Bernabeu. “Genética y Aniridia” .**

El gen Pax 6 es un gen regulador que cuando se activa da lugar a un proceso de migración. En el ojo actúa por 'oleadas' que dan lugar a tres migraciones de células: la primera daría lugar a una capa endotelial, la segunda produciría la córnea y la tercera daría lugar al iris. Actualmente nos abala el estudio 'fish' que nos permite detectar la posible alteración a nivel molecular. El Dr explicó la distintas alternativas que poseen tanto los pacientes con aniridia, como cualquier otra persona afectada de otra alteración genética

Opciones:

-No reproducirse o asumir el riesgo de transmitir la enfermedad.

-Adopción.

-Donación de óvulos o espermatozoides.

-Diagnóstico prenatal (cuando el feto se está gestando, lo que conlleva el dilema ético de la posible interrupción del embarazo).

-Diagnóstico genético preimplantacional, consistente en la realización una serie de pruebas genéticas a ambos miembros de la pareja, posteriormente se procede a la selección de los pre-embriónes sanos para implantarlos en el útero materno, iniciando así la gestación normal del embrión.

**CONFERENCIA del Dr. Alberto Puche SISTEMA NERVIOSO Y ANIRIDIA**

Cuando se está formando el cerebro se producen dos fenómenos: la proliferación y la migración neuronal. En estos procesos hay varios genes implicados, uno de ellos es el gen pax 6. En un estudio a 14 pacientes con aniridia y delección del gen pax 6 en 2001 se comprobó la existencia de una hipoplasia del cuerpo calloso y de los bulbos olfatorios así como en la comisura anterior. En 2004 un nuevo estudio llegó a la conclusión de que en algunos casos existe disminución de la sustancia blanca en esas zonas, reducción de la masa neuronal, anomalías cognitivas y de las funciones ejecutivas. Por eso se deduce que hay una relación entre la aniridia y el mal funcionamiento del sistema central nervioso en los casos de WAGR. A esas anomalías hay que añadir ciertos rasgos de autismo, hiperfagia, obesidad mórbida. Esta patología se presenta con fenotipos distintos: ocasionalmente viene con el Sistema Nervioso Central afectado y/o con el riñón alterado, dependiendo de que haya participación o no de los genes contiguos.