aniridia
BOLETIN INFORMATIVO
Nº 58 - Enero 2017

CONVENIO COLABORACIÓN OFTARED

La Asociación Española de Aniridia firma un convenio de colaboración con Oftared para trabajar por un interés común: la investigación y publicación de artículos de interés sobre Aniridia y patologías asociadas.

Oftared es la estructura de investigación aplicada en Oftalmología más importante creada en nuestro país, formada por investigadores, oftalmólogos y expertos en este campo. Tiene varios objetivos: por un lado, conseguir una mayor interacción entre los diferentes grupos, así como mejorar la visibilidad y sus relaciones tanto con las sociedades científicas (entre ellas la Sociedad Española de Oftalmología), como con las asociaciones de pacientes. Además, pretende mejorar la movilidad de los jóvenes estudiantes, implicando a diversos centros educativos asociados a dicha red. Por último, se trata de mejorar la investigación implicando a diversas empresas.

Por eso es importante formar parte, de alguna forma, de esta red, y obtener mutuos beneficios en pos de nuestros objetivos como asociación: visibilidad, difusión de información contrastada sobre Aniridia y patologías asociadas, implicación de los diversos actores e investigación.

Hasta el momento hemos conseguido dos grandes retos:

1) Por un lado, gracias al trabajo de la estudiante de último curso de Medicina de la Universidad de Valladolid, Raquel Gómez de León, bajo la supervisión del Prof. Pastor Jimeno, se ha creado en nuestra web un blog con los artículos más actuales de investigación, tratamiento e información en Aniridia y patologías asociadas. Esta alumna contrasta y publica la información de manera que sea accesible y entendible por todos:
http://aniridiayciencia.blogspot.com.es/

¡Os animamos a todos a visitar periódicamente nuestra web y blog, y estar enterados de todas estas novedades! Allí podréis además de obtener nuevos datos sobre la Aniridia, dejar vuestros comentarios y preguntas. Y no os olvidéis de compartir dichos artículos en vuestras redes, para que lleguemos a más gente.

2) Por otro lado, por primera vez en España, la Aniridia pasa a formar parte de la Universidad. En concreto de la Universidad de Valladolid, nuevamente impulsado por el Pr. Pastor Jimeno: El reconocimiento de créditos de libre elección el estudio, colaboración y publicación de artículos y estudios sobre Aniridia. Esto supone un gran paso, ya que además del reconocimiento, de esta enfermedad, olvidada y desconocida por muchos, nos pone de nuevo en la palestra del sector educativo.

Tenemos la esperanza de que esta iniciativa se propague a más universidades, cuna de la investigación y de los futuros oftalmólogos y expertos del futuro.

Por todo ello, es para nosotros un gran logro e impulso a la difusión y la visibilidad de esta enfermedad.

aniridia

El Boletín Informativo de la AEA es una publicación de la AEA, dirigida principalmente a sus asociados y familiares y profesionales sociosanitarios, así como aquellas personas interesadas o relacionadas con la Aniridia.

Edita:**Asociación Española de Aniridia.**
Hospital Clínico San Carlos, Puerta A Vestíbulo 3.
C/Profesor Martín Lagos s/n 28040 Madrid

Tfl:91.330.38.72
Móvil: 688.905.553

www.aniridia.es

Presidenta:
Yolanda Asenjo

Junta Directiva:
Vicepresidente
Luis Miguel Busto Mauleon
Secretaría General
Ana Belen Martinez
Tesorero
Alfonso Martinez
Vocal
Francisco Reyes

Coordinación y redacción:
Yolanda Asenjo
Presidenta AEA
Aroa Gómez e Isabel Maldonado: Trabajadoras Sociales AEA

Dpto Trabajo Social AEA
Aroa Gómez: Responsable Atención y Acción Social
Isabel Maldonado: Responsable de Comunicación y Redes
Rosa Blázquez: Gestión AEA

Colaboran en este Boletín:
Ángel Hermida: Noticias Sociosanitarias
Rosa Sánchez de la Vega: Anliridia Europa
Carmen aborda: Psicóloga de FEDER

DÍA INTERNACIONAL DE ANIRIDIA

Como todos vosotros sabéis este año se ha celebrado el primer Día Internacional de la Aniridia, teniendo lugar a partir de ahora el día 21 de junio, aprovechando que es el solsticio de verano y el día más largo, simbólico para nosotros por la importancia de la luz y la fotosensibilidad que experimentan las personas con Aniridia.

Este año se ha tratado de darle un impulso a esta campaña, iniciada por Aniridia Europa y Aniridia Networking UK, en las redes sociales, para darle mayor visibilidad a esta patología. Se han realizado dos concursos: uno de poesía, y otro de fotografía con el hashtag #AniridiaDay, por el que pedíamos que subierais una foto con gafas de sol (alertando a toda la comunidad de la necesidad del uso de éstas para las personas con Aniridia) y pretendiendo hacer una campaña viral.

Podemos decir con una gran sonrisa y satisfacción que la campaña ha sido un éxito, sumándose personas de todos los rincones del globo, anónimos y famosos y teniendo una gran repercusión.

Así que, a partir de ahora, cada 21 de junio recuerda que es el día de conmemoración de la Aniridia, que trataremos de darle más impulso cada año, llegando a más lugares y personas y poniendo voz e imagen a esta enfermedad que esperamos que a partir de ahora no sea tan desconocida y olvidada por todos.

Desde la AEA os animamos a difundir, promover y participar activamente en la misma.

ACCIÓN Y ATENCIÓN SOCIAL

SERVICIO DE INFORMACIÓN, ORIENTACIÓN Y ATENCIÓN SOCIAL DE ANIRIDIA

La Asociación Española de Aniridia es la única entidad a nivel nacional que representa a todas las personas con Aniridia y patologías asociadas que puedan darse, así como enfermedades afines.

Cumplidos los veinte años nuestra entidad pretende ser punto de referencia tanto para los profesionales, como para pacientes, sirviendo de puente entre los dos colectivos e intercambiando información en ambas direcciones.

El valor de la entidad cobra mayor sentido al tratarse de un recurso en sí mismo de interrelación de búsqueda y expresión de información, de sentimientos y de esperanzas.

La Asociación Española de Aniridia ejecuta sus actividades bajo el marco normativo de "La Convección sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (ONU 2006), quien reconoce que la discapacidad es un concepto que evoluciona y resulta de la interacción entre las personas con deficiencias y las barreras debidas a la actitud y al entorno que evitan su participación plena y efectiva en la Sociedad, en igualdad de condiciones con los demás".

El Servicio de Información, Orientación y Atención Social (S.I.O.A.S), servicio prestado desde el área de Atención Social, se constituye como referente básico de contención, movilización y acceso a recursos para nuestro colectivo.

El SIOAS es el único servicio que existe en España especializado en la atención a personas con Aniridia, sus familiares y todos los agentes sociales implicados en el ámbito de las personas con Aniridia, aportando importantes impactos en relación a las necesidades socio-sanitarias de nuestro colectivo.

Durante este primer trimestre hemos continuado trabajando para impulsar y afianzar el SIOAS, importante proyecto que seguiremos liderando.

Desde enero hasta la fecha de cierre de la redacción del Boletín se han atendido a un total de 150 consultas.

ACUERDOS ESTRATÉGICOS DE LA ASOCIACIÓN

Desde la A.E.A. trabajamos por y para las personas con Aniridia y patologías asociadas, desde nuestra entidad se han alcanzado acuerdos estratégicos para nuestros socios.

CONVENIO A.E.A. - FUNDACIÓN JORGE ALIÓ-VISSUM.
CONVENIO A.E.A. - ONCE-FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.
CONVENIO A.E.A. - CENTRO BAJA VISIÓN ANGEL BARAÑANO.
CONVENIO A.E.A. – DPTO GENÉTICA HOSPITAL RAMÓN Y CAJAL
CONVENIO FEDER-GENERAL ÓPTICA.
CONVENIO A.E.A. - OFTARED
ACUERDO CON LABORATORIO THEA.
ACUERDO CON LABORATORIO NICOX
ACUERDO CON LABORATORIO AVIZOR
ACUERDO CON LABORATORIO ECOSEM
AYUDAS TÉCNICAS A DISPOSICIÓN DE LOS SOCIOS DE LA A.E.A.

ACCIÓN Y ATENCIÓN SOCIAL

XVII ENCUENTRO NIÑOS, JÓVENES Y FAMILIAS CON ANIRIDA EL ESCORIAL

El fin de semana del 24 al 26 de marzo de 2017 se celebró el XVII Encuentro de niños, jóvenes y familias con Aniridia, El Escorial 2.017, que tuvo lugar en el Camping Caravaning El Escorial, en Madrid.

Esta actividad se realiza anualmente y está enmarcada dentro del Área de Acción y Aten-ción social de la A.E.A.

La A.E.A. programó y ejecutó una serie de actividades:

Taller de Escuela de padres y madres

La actividad para padres y madres de personas con Aniridia, que tuvo lugar el día 25 de marzo fue liderado por Psicologos expertos en ER del Servicio de Atención Psicológica de FEDER. En este encuentro se trabajaron dinámicas relacionadas con el cuidado informal (el apoyo social, los costes de cuidar y la relación de ayuda), así como la visión global del cuidado desde el Modelo de Atención Integral y Centrada en la Persona (AICP), cuyo objetivo principal es mantener la dignidad, la autoestima y la autonomía tanto de quienes necesitan cuidados como de quienes se los prestan.

Taller de comunicación para inclusión educativa en Aniridia

El taller tuvo lugar el día 25 de liderado por Psicólogos expertos en ER del Servicio de Atención Psicológica de FEDER.

El taller significó un espacio de reflexión con los verdaderos protagonistas: los propios jóvenes y familiares de niños/as en edad escolar.

Gracias a todos ellos, se construyó el taller mediante dinámicas de habilidades comunicativas y trabajando la diversidad en el entorno educativo. Jóvenes con Aniridia relataban sus experiencias personales en el proceso de enseñanza-aprendizaje basándose en la necesaria inclusión educativa.

Talleres de Ocio y Tiempo Libre para menores

Durante el sábado 25 de marzo se

realizaron talleres lúdicos para los niños que conforman la entidad (niños con Aniridia y sus hermanos), empleando juegos didácticos y actividades con los que desarrollan habilidades que facilitan la integración dentro de la sociedad. Estas actividades fueron desarrolladas por Monitores de Ocio y Tiempo Libre de ADESPRO y Voluntarios que forman parte del Plan de Voluntariado “Juntos Podemos” de la A.E.A

Talleres de Genética y Avances en Aniridia

Los talleres suscitaron gran interés entre los participantes por los

temas tratados, contando con las ponencias de:

Marta Cortón: Departamento de Investigación y genética de la Fundación Jiménez Díaz.

ÁREA DE SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

XVII ENCUENTRO NIÑOS, JÓVENES Y FAMILIAS CON ANIRIDA EL ESCORIAL

Manuela Villamar: Departamento de Genética del Hospital Ramón y Cajal

Margarita Calonge: Profesora de la Universidad de Valladolid, miembro del IOBA (instituto oftalmológico de Oftalmobiología Aplicada)

Todas las presentaciones, si bien tenían un carácter científico, por parte de los ponentes se ofreció una explicación sencilla y cercana y los asistentes pudieron aclarar sus dudas e inquietudes con relación a todo lo presentado.

Este tipo de talleres informativos e interactivos, entendemos que son la forma más práctica de informar y formar a los participantes en los conocimientos y cuidados básicos de la patología.

Taller con la colaboración de

Óscar Autoescuelas: se realizo una actividad sorpresa para los jóvenes que conforman la entidad, asistentes al Encuentro, actividad que se pudo realizar con la colaboración de "Óscar Autoescuelas". Gracias a esta colaboración, las personas con Aniridia han tenido la oportunidad de conducir un automovil por primera vez en su vida.

Las personas con Aniridia no pueden obtener el permiso de conducir, por lo que esta actividad les hizo mucha ilusión y estaban motivados.

AFRONTANDO EL DIAGNÓSTICO DE NUESTRO HIJO/A

Colaboración Dpto. Psicología de FEDER

"La Aniridia es una patología congénita, hereditaria, crónica e invalidante en distintos grados provocada por una mutación en el Gen pax 6. Afecta sobre todo al órgano visual, presentando estructuras oculares mal desarrolladas, la más evidente es la falta parcial o total del iris en ambos ojos y gran fotofobia. En el momento del nacimiento, se presentan o van apareciendo a lo largo de la vida otras patologías visuales más reconocibles por la población, en general, a saber, cataratas, glaucoma, degeneración corneal, subluxación de cristalino, hipoplasia foveal, nistagmus de fijación, estrabismo, ptosis parpebral, Ojo seco…"

No hay dos personas iguales, y por tanto, no hay dos familias iguales. Tampoco existe un único tipo de relación de ayuda en cuidados de larga duración. Pero en cualquier familia donde se establece, esta suele ser íntima, intensa y duradera. En esta relación de ayuda median múltiples dimensiones que al conectarse unas con otras ofrecen una amplia variedad de situaciones.

El impacto emocional que conlleva el diagnostico de una ER como la Aniridia puede afectar en las distintas dimensiones de la persona (afectivas pudiendo aparecer ansiedad, rabia o irritabilidad; cognitiva, pues pueden tener sensación de irrealidad, incredulidad o incertidumbre; y conductuales, pudiendo ser aislamiento social o conductas distractoras), y de la familia. Incluso pueden sentirse culpables si piensan, equivocadamente, que podían haber evitado la enfermedad de alguna manera, o que han contribuido a su aparición durante el embarazo.

Cada familia va a reaccionar de manera distinta, ya que depende de la historia personal de cada indivi-

ÁREA DE SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

AFRONTANDO EL DIAGNÓSTICO DE NUESTRO HIJO/A

duo que compone la familia, depende de si ya ha habido anteriormente en la historia familiar una persona con esta enfermedad o no, la red de apoyo con la que cuente, y las estrategias de afrontamiento que tengan. No podemos olvidar que la forma en que se recibe y se comunica el diagnóstico también influye en la reacción y el impacto de la familia.

Enfrentarse a un diagnóstico es una experiencia muy estresante y dolorosa. Una de las preguntas más repetidas ante una noticia de este tipo en el seno familiar, es pensar "por qué a mí", "¿qué he hecho yo para tener esta enfermedad?" o más complicado aún, "¿qué he hecho yo para que mi hijo tenga esta enfermedad?" Este tipo de pensamientos que generan tanto dolor, son incluso más devastadores en determinados momentos que la propia enfermedad.

Las emociones que sienten y cómo éstas se movilizan incrementará o disminuirá el sufrimiento asociado al impacto emocional y se dificultará o facilitará el proceso de adaptación a la nueva situación que tiene que afrontar. El apoyo emocional, la información y la orientación que puedan recibir de los profesionales son fundamentales para recuperar la estabilidad y seguridad necesarias y afrontar este proceso de cambio.

Por este motivo, es imprescindible que la atención se dé a un nivel biopsicosocial y desde un modelo de intervención multidimensional centrado en la singularidad de las familias y sus necesidades, en los apoyos disponibles, en el desarrollo de las competencias y de la resiliencia, y en la organización de servicios centrados en el usuario y coordinados con todos los servicios que ofrece la comunidad, siendo estos factores de cambio que ofrezcan la posibilidad de crear un nuevo proyecto de vida para estas familias.

Como en el cuento de "Bienvenidos a Holanda", el diagnóstico de una enfermedad minoritaria como la Aniridia puede hacer que la familia tenga que reajustar las expectativas por llegar a un sitio que no había planificado o que no esperaban. Para ayudar a la familia convivir con esos procesos de adaptación ante esta nueva situación que se le plantea es importante identificar las fortalezas que tienen la familia, los recursos y las fuentes de ayuda para aumentar la capacidad de afrontamiento ante el diagnóstico. El movimiento asociativo pone en contacto a distintas familias que están pasando la misma situación, ofreciendo así una red de apoyo que dé el empuje emocional necesario y rompa el sentimiento de ser únicos y los sentimientos de soledad y desamparo.

Este proceso de aceptación y reestructuración familiar, requiere tiempo de asimilación y cada uno de los miembros llevará su propio ritmo en este arduo trabajo, el cual será más llevadero si todos, entorno cercano y sociedad en general, tomamos la responsabilidad que nos corresponde y creamos un espacio de sensibilización, información, comprensión y respeto que todos nos merecemos.

¿Hay algo que se pueda hacer en estos primeros momentos? El tiempo, la actitud ante la enfermedad y el afrontamiento positivo de la misma os permitirá alcanzar un mayor equilibrio.

-Hay que darse tiempo para asimilar el diagnóstico. Los tiempos pueden variar. A lo mejor necesitas más tiempo y tu pareja menos o viceversa. Permitíos mutuamente la posibilidad de tener diferentes formas de manejar el dolor.

-Solicitad del médico y de los profesionales socio sanitarios que tratan a vuestro/a hijo/a la información necesaria para entender claramente la enfermedad y los tratamientos.

-Hablad (con un lenguaje adaptado a su edad) con vuestro/a hijo/a sobre la enfermedad tan pronto como estéis preparados. Hablad también con vuestros otros hijos. Solicitar orientación si lo creéis necesario para mejorar la comunicación.

-Rodeaos de vuestros seres queridos. Facilitará el enfrentamiento a una realidad que suele ser difícil de asumir.

-Expresad y compartid vuestros sentimientos. Es importante, tanto para vosotros como para quienes os rodean, tratar de compartir sentimientos y emociones y que no os esforcéis por contenerlos. Sin duda, os aliviará y ofrecerá a las personas de vuestro entorno una oportunidad para apoyaros.

- Si os sentís excesivamente tristes, ansiosos, angustiados o desanimados, o si estos síntomas persisten en el tiempo, consultad con un profesional de la psicología.

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

IVA REDUCIDO EN PRODUCTOS DE ÓPTICA DE BAJA VISIÓN

Los derechos son para ponerlos en práctica, por eso reclama y benefíciate de la aplicación del IVA superreducido en los productos óptico-protésicos que compensen tu Baja Visión provocada por la Aniridia y/o alteraciones asociadas ¿Qué debo pagar en la óptica el 4% o el 10%?

Debes apagar siempre el 4%si posees una calificación de minusvalía superior al 33% y así lo acredita al administración competente, bien la estatal o la comunidad autónoma correspondiente.

Se trata de un derecho que muchas veces no se aplica.

Con la polémica del reajuste del IVA a las ópticas por parte del Ministerio de Hacienda, ha vuelto a salir a la luz un derecho reconocido a las personas con discapacidad visual y que no siempre se aplica. Hablamos del IVA que las personas con un 33% o más de discapacidad deben pagar en productos que ayudan a paliar sus necesidades. Un ejemplo claro son los productos de ortopedia o las sillas de ruedas para personas con discapacidad física. En el caso de los problemas visuales, parece que este reglamento ha generado dudas.

Aunque la Dirección General de Tributos lo deja claro en sus consultas, no está de más recordarlo. Según este organismo dependiente del Ministerio de Hacienda: "tributarán al 4 por ciento las entregas de gafas graduadas objeto de consulta, en el único caso que su adquirente posea una discapacidad superior al 33 por ciento, acreditada con el certificado expedido por el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) o el órgano competente de la comunidad autónoma, y que ésta discapacidad sea referente al órgano visual".

En la práctica, este derecho logrado, se plasma de manera irregular. Por un lado están las personas que logran que se les aplique el 4% de IVA sobre las gafas o lentes de contacto en el mismo centro óptico previa presentación de su certificado de discapacidad; mientras que otros tienen que pagar un 10% de IVA en la óptica (el tributo regular en estos productos para el público general) y reclamarlo después al organismo pertinente. Una situación que no se encuentra en otras discapacidad o establecimientos.

¿A qué se le aplica?

Miguel Guzmán, óptico especialista en Baja Visión en el Centro Ángel Barañano, arroja un poco de luz al tema. "Nosotros aplicamos el 4% a todos aquellos que traigan el certificado de discapacidad del 33% o superior", explica, además de concretar que los productos que disfrutan de esta rebaja en el impuesto son gafas graduadas, lentillas pero también lupas convencionales, lupas telescópicas, telescopios de mano o adaptados a las gafas, etc. Incluso también estarían incluidos los filtros para protegerse de la luz o para aumentar el contraste. "La ley dice que el 4% se aplica en prótesis y órtesis que sustituyan estructural o funcionalmente alguna parte del cuerpo humano", explica Guzmán, que por eso interpreta que cualquier objeto que ayude a ver a las personas con baja visión cumple este requisito.

Más dudas suscitan otros objetos de apoyo como las ayudas parlantes, como relojes o termómetros con sonido. Guzmán sostiene que podrían interpretarse como algo externo a la ayuda para personas con baja visión ya que gracias a las lupas un reloj convencional podría hacer esta, que podrían entenderse fuera de este requisito a quién aún conserva algo de resto visual. "Otra cosa sería a las personas con ceguera", destaca.

¿Cómo se aplica?

Desde el Centro de Baja Visión Ángel Barañano, explican que se presenta la factura con la copia del certificado de discapacidad. Suficiente para argumentar en Hacienda el porqué se hace una rebaja del IVA del 10% al 4% super - reducido que reconoce la ley a las personas con discapacidad.

En otras ópticas se anima a las personas que puedan acogerse a esta rebaja del IVA en ayudas visuales a que lo reclamen después de la compra. Ernesto Marco, especialista óptico y vicepresidente de la Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión, asegura que en su establecimiento se cobra el 10% y se informa de la reducción. "El descuento del IVA es para las herramientas que ayudan a corregir la baja visión, tanto gafas gra-

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

IVA REDUCIDO EN PRODUCTOS DE ÓPTICA DE BAJA VISIÓN

duadas como lentillas. Lo que no entraría son las gafas premontadas de categoría 1", concreta, aunque reconoce que se les pone "muchas pegas" y solo lo solicitan "los que tienen muchas ganas de pelear".

¿Cómo reclamar su aplicación?

Debido a que la devolución del IVA pagado por una persona física (no empresa o autónomo) no está contemplado, desde la AEA animamos a quienes tengan discapacidad visual a que soliciten y se les aplique directamente el 4% de IVA en el momento de la compra. Ante la imposibilidad de hacerlo -ya que en muchas ópticas el profesional que atiende no puede modificar el IVA en el programa administrativo responsable de las facturas- se aconseja reclamar. La idea es que cada vez más ópticas y centros con ayudas visuales se hagan cargo de este derecho reconocido y faciliten el tipo de impuesto súper - reducido a las personas que pueden acogerse a él.

Para eso, hay que solicitar la hoja de reclamación del establecimiento, rellenarla, hacerla sellar y llevar una copia al servicio al consumidor. Se puede hacer gracias a organizaciones de consumidores o vía administrativa. En este último caso, dependen del lugar en el que esté el establecimiento, será a un organismo u otro del ayuntamiento o de la comunidad autónoma. También habrá que valorar las vías de solución, que pasan por arbitraje, mediación o incluso una sentencia de un tribunal de Justicia. Desde el portal de la Comunidad de Madrid ofrecen un diagrama muy completo de los caminos que puede completar una reclamación. Sea como sea, hay que tener claro que tenemos 15 días para hacer constar nuestra reclamación.

Llévate la consulta a Hacienda a tu óptica:

Si dudas consultanos.

PLAN VOLUNTARIADO

Las personas voluntarias son para la Asociación Española de Aniridia una pieza fundamental de su estructura, personas que colaboran altruistamente, en cada una de nuestras áreas de actuación y las actividades que se desarrollan enmarcadas en estas áreas. La participación de nuestros voluntarios contribuye al cumplimiento del objeto y fines de la A.E.A.

Conscientes de la importancia de la labor de nuestros voluntarios, buscamos trabajar de forma coordinada, todas las personas que trabajamos en la A.E.A. y compartimos un proyecto en común que es cumplir con el objeto y fines de nuestra entidad. Agradecerles el tiempo dedicado haciendo realidad nuestro lema: "Colabora hoy, veremos mañana…"

Desde la A.E.A. consideramos que debemos reforzar y sistematizar la dinamización del voluntariado, creando un plan de formación estructurado con objetivos claros, así como una metodología adaptada a los contenidos y una evaluación continua que nos permita mejorar su diseño.

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

CONOCIENDO ANIRIDIA

ACTIVIDADES POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

DIFUSIÓN EN REDES SOCIALES AEA DÍA MUNDIAL ER

La A.E.A. apoyó el Día Mundial de las Enfermedades Raras bajo el lema Tu ayuda marca la diferencia!! y los hastags #aniridia #DiaMundialER #investigaciondaesperanza

ACTO OFICIAL POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ER – FEDER

La reina Letizia presidió el pasado 2 de marzo en Madrid, como ya ha hecho en los últimos años, el acto oficial por el Día Mundial de las Enfermedades Raras, en el que se quiso poner de relieve la necesidad de que la investigación de estas patologías sea una prioridad de toda la sociedad.

El acto sirvió de broche a la campaña de sensibilización que la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) ha llevado a cabo en los últimos meses con el lema "La investigación es nuestra esperanza".En esta edición, el evento institucional va a tener lugar en el Museo del Prado, con la asistencia de la ministra de Sanidad y Servicios Sociales, Dolors Montserrat, y el director del Instituto de Salud Carlos III, Jesús Fernández Crespo.

Feder hace hincapié en la conveniencia de establecer una acción entre todos los agentes implicados en las enfermedades raras para propiciar un sistema de incentivos que impulse el mecenazgo.

Como en años precedentes, el acto va sirve para que familiares de los enfermos expongan sus testimonios sobre las iniciativas adoptadas para sacar adelante proyectos que ayuden al diagnóstico y tratamiento de las patologías.

Feder va a aprovecho la cita para que la Reina hiciera entrega de los premios que este colectivo concede anualmente, en nueve categorías, para reconocer la labor de personas y entidades de distintos ámbitos que trabajan para mejorar la calidad de vida de las familias.

ACTO DE LA ASAMBLEA DE DIPUTADOS DE MADRID - FEDER

FEDER Madrid celebró el 29 de marzo su Acto Institucional en la Asamblea de los Diputados bajo la presidencia de Paloma Adrados, Presidenta de la Asamblea, y Jesús Sánchez Martos, Consejero de Sanidad.

Este encuentro se produjo como cierre del Día Mundial de las Enfermedades Raras, marco en el cual la Federación ha desarrollado la campaña 'La investigación es nuestra esperanza' para defender un objetivo muy concreto: incluir la investigación en enfermedades raras como una actividad prioritaria de mecenazgo dentro de la Ley de Presupuestos Generales del Estado (PGE).

La investigación se posiciona así como el motor principal de este acto en el que FEDER Madrid también da cita a los portavoces de la Comisión de Sanidad: Enrique Veloso Lozano (Ciudadanos), Mónica García Gómez (Podemos), José Manuel Freire Campo (PSOE) y Regina Plañiol de Lacalle (PP). Para ofrecer una perspectiva integral, el acto contará con Pablo Lapunzina que, como Director Científico del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), presentará el estado de situación de la investigación en nuestro país. La cita se completó con la visión de los pacientes de la

ACTIVIDADES POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

mano de María Campomanes, que convive con Hipertensión Pulmonar. A través de su testimonio, «queremos situar el papel que lideran desde las asociaciones en la promoción del conocimiento científico en enfermedades raras a través del desarrollo de registros específicos, el impulso de ensayos clínicos o el impulso de proyectos que nos permiten avanzar en los diagnósticos».

A nivel autonómico, el centro neurálgico de las políticas en enfermedades raras gira en torno al Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid 2016-2020.

Presentado en diciembre de 2016, este Plan cuenta con 8 líneas de acción basadas en las planteadas en la propia Estrategia Nacional de Enfermedades Raras: información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, medicamentos y productos sanitarios, coordinación institucional, investigación, formación y asociacionismo.

Garantizar la aplicación efectiva de este plan supone el principal reto de FEDER Madrid, tal y como se desarrollará en este marco y como adelantó María Elena Escalante en comparecencia en la Comisión de Sanidad el pasado 21 de marzo. Un reto que toma mayor fuerza teniendo en cuenta que «nuestra Comunidad es una de las autonomías que más pacientes con enfermedades raras atiende».

FEDER Madrid aprovechará este foro para poner sobre la mesa sus ejes prioritarios ante las acciones concretas que establece este Plan de Mejora. Una de ellas es la que se recoge en la Línea 3 del Plan y se refiere a la coordinación, en concreto a las Unidades de Experiencia y a los Centros, Servicios y Unidades de Referencia.

El principal reto en esta materia es «establecer procedimientos de coordinación entre profesionales de la Atención Primaria, Hospitalaria y Centros, Servicios y Unidades de Referencia para mejorar tanto la derivación de los pacientes a los recursos adecuados como para compartir el conocimiento entre especialistas y evitar desplazamientos innecesarios», resume Escalante.

Un trabajo en red que «haga extensible a otras Comunidades Autónomas e incluso dentro de la Unión Europea a través de las Redes Europeas de Referencia, un proyecto internacional que acaba de arrancar y que tiene como objetivo mejorar el acceso a diagnóstico, tratamiento y asistencia sanitaria de calidad en enfermedades raras».

A través de este encuentro, FEDER busca poner de relieve la realidad que se vive en la Comunidad de Madrid, donde se estima que alrededor «400.000 madrileños y madrileñas conviven con una enfermedad poco frecuente o que, con sospecha de tener ella, aún continúan sin diagnóstico».

La Delegación es una de las que más tejido asociativo aporta a la Federación, sumando un total de 97 entidades caminando juntas en la defensa de los derechos del colectivo, representados en su máxima expresión en este encuentro.

VIII CARRERA POR LA ESPERANZA – FEDER

Más de 5.000 personas se movilizaron el domingo 26 de marzo para impulsar la investigación en enfermedades raras. Lo han hecho de la mano de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en el marco de su VIII Carrera por la Esperanza, que se ha celebrado en Casa de Campo (Madrid).

Esta cita que supone el broche de oro a la campaña 'La investigación es nuestra esperanza' de FEDER, enmarcada en el Día Mundial de las Enfermedades Raras que se celebró el pasado 28 de febrero. Una campaña en la que la familia FEDER, compuesta por 334 entidades en la actualidad, ha volcado toda su ilusión con un objetivo muy concreto: situar la investigación como una actividad prioritaria en la Ley de Presupuestos Generales del Estado.

Éste ha sido motivo suficiente para que runners de todas las edades recorrieran los cinco kilómetros

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

CONOCIENDO ANIRIDIA

ACTIVIDADES POR EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

que conforman la prueba mientras los más pequeños protagonizaban su propia carrera. Todos ellos «han coloreado la Casa de Campo de verde en un día gris, llenándolo de ilusión y de esperanza» agradece Abraham de las Peñas, Vocal de la Junta Directiva de FEDER.

Juntos -runners, amigos, familias y asociaciones-, asumieron durante toda la mañana la causa que les dio cita, participando en esta actividad de sensibilización programadas por más de una decena de asociaciones y los colaboradores de la prueba: Shire, Grupo DÍA, Fundación ONCE, FedEx, Emcesa, KIA y Novotel.

A lo largo de sus ocho años de vida, la Carrera por la Esperanza ha servido para canalizar las prioridades del colectivo a través de la movilización social. Para ello, además de las propias pruebas deportivas, la familia FEDER ha contado siempre con sorteos para los más deportistas. Este año, una

camiseta firmada por jugadores del Real Madrid y otra por el tenista Rafa Nadal han sido los ingredientes principales del sorteo anual de la Federación.

Junto a esta sorpresa, al finalizar todas las pruebas, los autores de 'El libro rojo de la logística' han subido al pódium para hacer un regalo, esta vez a la Federación: una donación de 3.000 euros fruto de la venta de esta obra. Un gesto que «recibimos con sorpresa e ilusión y que se destinará a los servicios y proyectos que FEDER pone a disposición de las personas, el movimiento asociativo y toda la sociedad» reconoce De las Peñas.

MEDIA MARATÓN SALAMANCA

El pasado 4 de marzo tuvo lugar la media Maratón de Salamanca gracias a los familiares de una socia que pusieron en marcha esta iniciativa gracias a su apoyo, dedicación y representación de la A.E.A.

Allí a través de un stand pudieron informar sobre la Aniridia y/o patologías asociadas y difundir todo lo que desde la entidad se va realizando para una mayor visibilidad.

ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN

LIEJA LEONESA

El 7 de mayo de 2017 a las 9:30 de la mañana se celebro la marcha cicloturista solidaria "Lieja Leonesa" en favor de las personas que conviven con Aniridia, patología poco frecuente (www.aniridia.es). Esta actividad ha sido posible gracias a la colaboración y entrega del hermano de uno de los socios de la

AEA.

El objetivo era dar a conocer la enfermedad y ayudar a la entidad a través de la recaudación íntegra de las inscripciones que realizaban los participantes.

Fueron 86 kilómetros por los municipios leoneses de tierras de León, con un desnivel acumulado

de 834 metros y 10 cotas a superar. El origen del nombre "Lieja Leonesa Solidaria" parte de la idea de emular la clásica belga y decana del ciclismo "Lieja-Bastoña-Lieja" que por orografía del terreno leonés guardan ciertas similitudes entre ambas en el recorrido.

BLOG ANIRIDIA "LA CIENCIA A TU ALCANCE" – OFTARED

¿Estás al tanto de los últimos estudios e investigación sobre la Aniridia? A partir del 8 de febrero inauguramos una nueva sección en nuestro blog, llamada "La ciencia a tu alcance" gracias al convenio con Oftared y al excepcional trabajo de estudiantes de Medicina. ¡Pásate, echa un vistazo! ¡Porque tu ayuda es importante!

PRIMER ENCUENTRO ASOCIACIONES HOSPITAL CLINICO SAN CARLOS

El 2 de marzo se organizó en el Hospital Clínico San Carlos una reunión de apoyo de asociaciones y voluntariado para conocer a las distintas Asociaciones cuyas sedes o actividades se realizan en el propio Hospital con el fin de conocernos entre ambas y crear más proyectos juntos y potenciarnos. La A.E.A. representada por su equipo de trabajadoras sociales, Aroa e Isabel, y por su presidenta, Yolanda, estuvo presente y con ideas.

AEA PRESENTE EN EL CUPON DE LA ONCE

El próximo 9 de agosto el Cupón diario de la ONCE estará dedicado a la Asociación Española de Aniridia con el mero fin de sensibilizar y difundir la patología y la entidad.

Nos complace anunciaros que la Asociación Española de Aniridia ha llegado a un acuerdo con ONCE y el cupón que saldrá a la calle con motivo del Día Mundial de la Visión del sorteo del próximo jueves trece de octubre de este año aparecerá dedicado a la Baja Visión bajo el logo de Visión España. Esto nos ayudará a dar algo más de visibilidad a lo que, por el momento es invisible a la sociedad…

ACTO HOMENAJE RECTICS

El pasado 7 de abril la AEA estuvo presente en el Acto Homenaje que se realizaba a los anteriores coordinadores de RETICS, los profesores D. Manuel Sánchez Salorio y D. Julián García Sánchez, en el Salón de actos Ernest Lluch, ubicado en el Pabellón 13 de la sede del Instituto de Salud Carlos III.

Fueron reconocidos por su trabajo como creadores y coordinadores de la primera Red de Investigación Colaborativa en Oftalmología (Oftared). En el acto, que se celebró en la sede del Instituto de Salud Carlos III, además fue reconocida y la trayectoria del científico compostelano Miguel Ángel Fernández Refojo, que falleció en Estados Unidos en el 2016. La presidenta del Congreso, Ana Pastor, presidió el homenaje.

XII CONGRESO NACIONAL GLAUCOMA

El XII congreso de la Sociedad Española de Glaucoma tuvo lugar en Valencia durante los días 23 a 25 de Marzo. En las diferentes jornadas se discutieron las novedades y evidencias de los últimos tratamientos tanto médicos como quirúrgicos del glaucoma. Durante estos días participaron de forma activa dos de los especialistas en glaucoma del IOFT. El Dr Lázaro participó como ponente en un simposio sobre tratamiento de glaucoma y como moderador de la mesa redonda, "la visión del residente". El Dr. Guzman presentó una comunicación en panel, "Efecto de la Threalosa sobre el éxito en la cirugía de glaucoma".

La AEA difundió en este acto tan importante su material de difusión y la Convocatoria de los Premios de Investigación que anualmente concede nuestra entidad para todos los profesionales sociosanitarios que quieran presentar su trabajo.

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

CONOCIENDO ANIRIDIA

ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN

CAMPAÑA "MÍRANOS. MÍRALES"

La Asociación Española de Aniridia continúa durante este año 2.017 con la puesta en marcha de su Campaña de Información, Sensibilización y Prevención sobre Aniridia "Míranos. Mírales" con su eje central "Mis ojos son para siempre. Mímame", dirigida a los profesionales de la Pediatría y todo el colectivo socio sanitario, los objetivos de esta campaña son: Sensibilizar al colectivo sociosanitario sobre la importancia del diagnóstico precoz de la Aniridia y/o patologías asociadas, así como el resto de trastornos oculares en los primeros meses de vida.

Promocionar la Autonomía Personal y Ayuda Mutua para los afectados de Aniridia y patologías asociadas contribuyendo a la mejora de su salud y calidad de vida.

Este año esta campaña cuenta con un nuevo documento: "PORQUE LOS DOS RIÑONES SON IMPORTANTES…" Guía Protocolarizada que se centra en el diagnóstico y buen seguimiento del Tumor de Wilms, (afección renal que cursa en ocasiones con la Aniridia, es una patología asociada). Esta guía ha contado con el asesoramiento de los profesionales nacionales en la materia.

La A.E.A. además de esta Guía sobre el Tumor de Wilms distribuye el Protocolo de Actuación en Pacientes con Aniridia, el folleto de "Mis ojos son para siempre. Mímame" con las recomendaciones básicas para la detección de problemas visuales, los folletos y "Para mi Pediatra", con las recomendaciones básicas de cómo abordar un caso con Baja Visión.

Esta campaña no es únicamente de información y sensibilización, sino también de prevención puesto que un buen diagnóstico, en el tiempo correcto, significa erradicar daños que son irreversibles.

Desde nuestra entidad, deseamos llegar a todos y cada uno de los profesionales sociosanitarios de este país. Un diagnóstico acertado y precoz, puede evitar males mayores en pacientes con una patología tan compleja. No sólo queremos advertir de la necesidad de un diagnóstico correcto de la Aniridia, deseamos, además, que las primeras consultas sean un poco más exhaustivas a la hora de vigilar y atender a los niños, los ojos de un bebé, son importantes, dado que conseguir descartar posibles anomalías visuales en los primeros días, así como la derivación al especialista correcto, puede hacer ganar mucho tiempo y tranquilidad a esos padres angustiados, así como hacer conservar restos visuales mínimos que con el tratamiento adecuado se potenciarían al cien por cien.

CAMPAÑA "MIRAMOS POR TUS OJOS"

Esta campaña tiene como objetivo concienciar y detectar los problemas visuales tanto en la infancia como en la edad adulta, e informar de las ayudas técnicas que compensan la baja agudeza visual. Una acción enmarcada dentro de esta campaña es el "El libro blanco de la Baja Visión en la Educación" que fue presentado en el marco del 91º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología (Sevilla 2015) por el Prof. Joaquín Barraquer.

"El libro blanco de la Baja Visión en la Educación" es una guía de actuación ante casos de niños con Baja Visión. La Baja Visión es la consecuencia inmediata de la Aniridia, como de otras tantas patologías visuales, así pues las indicaciones a seguir con un niño con Aniridia serán iguales o muy similares a las recomendaciones a seguir con un niño con cualquier

CONOCIENDO ANIRIDIA

ACTIVIDADES DE SENSIBILIZACIÓN

otro problema visual congénito.

Este año incluimos en la campaña un anexo sobre integración de la discapacidad visual y prevención del acoso escolar: "Guía de sensibilización y prevención del acoso escolar en personas con discapacidad visual".

En este sentido, además de la concienciación sobre la importancia y el cuidado de la salud visual desde la infancia y temprana edad por parte de toda la comunidad educativa, padres y propios menores, la novedad planteada para este año es que, entendiendo las necesidades y dificultades de los niños y jóvenes con Aniridia y patologías asociadas en edad escolar, es necesario la colaboración de todos los actores implicados en la normalización del menor en su centro educativo. Esto supone que tanto docentes, padres y madres, y otros compañeros entiendan en qué consiste esta patología para que puedan ofrecer el trato indispensable a estos menores, que no se sientan excluidos y que bajo ningún concepto, por su discapacidad sufran discriminación alguna ni acoso escolar (lo que se conoce en la actualidad como "bullying").

Queremos dotar a los docentes de las herramientas necesarias para saber detectar problemas de baja visión entre sus alumnos, al mismo tiempo que tengan una serie de recursos pedagógicos para la acogida e integración de los menores con baja visión, convirtiéndose en mediadores ante cualquier conflicto de acoso escolar en el colectivo de niños y jóvenes con baja visión que pueda surgir.

REDES SOCIALES A.E.A.

www.aniridia.es

www.facebook.com/aniridia

TWITTER: @ANIRIDIAAEA

INSTAGRAM: aniridia_spain

SENSIBILIZACIÓN, CAMPAÑAS Y COMUNICACIÓN

DELEGACIONES

DELEGACIÓN CATALUÑA

Nuestro delegado de la Asociación Española de Aniridia en Barcelona, participó en la carrera solidaria "Corro la cursa per tu" organizada por la entidad solidaria Sant Joan de Deu: cada corredor dedicaba su participación a una persona, y en este caso Alejandro Yébenes corrió por una de nuestras socias.

DELEGACIÓN CANTABRIA

El 14 de junio comparecieron en el Parlamento de Cantabria ante la Comisión No Permanente de Discapacidad. Acudieron a este acto tres asociaciones: Tomas Castillo, Presidente de AMICA, Fernando Ramos, Representante de la Asociación de Esclerosis Múltiple y Honorato Gutiérrez, nuestro Delegado en Cantabria.

Cada Asociación tuvo un tiempo de diez minutos para presentar cada entidad. Tras estas presentaciones los distintos grupos políticos allí presentes: Ciudadanos, Posos, Partido Socialista, Partido Regionalista de Cantabria y Partido Popular.

Nuestro Delegado tuvo muy buena impresión del acto, indicando que ninguno de los portavoces conocía la Aniridia. Las preguntas de los portavoces han ido en la línea de la Investigación y la relación con las distintas Administraciones.

Además, en conmemoración por el Día Internacional de Aniridia el Delegado tendrá mesa informativa con material de difusión de la A.E.A. y el cartel del Día Internacional de Aniridia, para dar a conocer la Aniridia y/o patologías asociadas.

DELEGACIÓN BALEARES

El próximo 21 de julio se celebra la IV Cursa Popular Memorial Margarita Ferrer Frau en Montuïri (Mallorca).

Desde la Asociación Española de Aniridia apostamos por el Deporte como motor de visibilidad de la Aniridia, difundiendo en nuestras redes sociales bajo el hastag

La recaudación obtenida estará destinada a apoyar las actividades que desde las cinco áreas de actuación de la A.E.A. se promueven.

El organizador de la prueba es Gabriel Ferrer.

DELEGACIÓN COMUNIDAD VALENCIANA

La A.E.A. a través del Deporte continúa su campaña enmarcada en el Área de actuación de Sensibilización, Campañas y Comunicación, cuyo objetivo es “Promover el conocimiento social, individual y colectivo de Aniridia”.

Desde la Asociación Española de Aniridia apostamos por el Deporte como motor de visibilidad de la Aniridia.

Nuestra Delegada Rosana López en 2016 se inició en el ciclismo adaptado formando parte del equipo de paraciclismo Hyundai Koryo Car” junto a su guía Noelia Murla.

El pasado 26 de marzo disputaron su primera carrera juntas, la cual era la primera Copa de España de la temporada, realizada en Tomelloso, donde quedamos primeras.

Los días 27 y 28 de mayo se celebró el Campeonato de España de ciclismo adaptado en Málaga en el cual quedaron segundas en contrarreloj y carrera en línea.

SOMOS

ACCIÓN VISIÓN ESPAÑA

El 4 de junio participaron en la tercera jornada de la copa de España en la que quedaron las primeras por lo que siguen líderes. ¡Todo un ejemplo Rosana! para mantener el liderato.

emos presentado solicitud a la Convocatoria para entidades sin ánimo de lucro de la Diputación de Castellón con nuestras campañas "Míranos. Mírales" y "Miramos por tus ojos" convocatoria que cada año se hace más fuerte gracias al apoyo de nuestra Delegada.

DELEGACIÓN ANDALUCIA

La A.E.A. apoyada por su Delegado de Andalucía, ha presentado solicitud con la campaña "Míranos. Mírales" a la Convocatoria de Subvenciones destinada a entidades y asociaciones sin ánimo de lucro de la Diputación de Castellón para el año vigente.

UNIENDO FUERZAS CON ACCIÓN VISIÓN ESPAÑA

Acción Visión España es una federación sin ánimo de lucro, fundada en 2012, que reúne asociaciones de personas con patologías oculares desde las más prevalentes a las minoritarias (Aniridia, DMAE, Glaucoma, Retinopatía diabética, etc.) cursando todas ellas con Baja Visión, consecuencia común a todos los representados.

Su ámbito de actuación es el territorio nacional, mas con voluntad de participar, activamente, en foros internacionales.

Las asociaciones miembro se reparten en distintas comunidades autónomas (algunas nacionales y otras de ámbito autonómico) y son:

-Asociación Miopía Magna. (Nacional).
www.miopiamagna.org

- Asociación Atrofia Nervio Óptico de Lever. (Nacional)
www.asanol.com

-Asociación Discapacitats Visuals de Catalunya B1B2B3. (Autonómico)
http://www.b1b2b3.org

-Asociación Itxaropena. (Álava –Provincial)
www.itxaropena.es

-Asociación Retina Asturias. (autonómico)
www.retinosis.org

-Asociación Retina Navarra. (Autonómico)
http://www.retinanavarra.org

- Asociación Española de Aniridia. (Nacional)
www.aniridia.es

Su base social, en la actualidad, ronda los mil quinientos afectados, a los que se pueden añadir sus familias y entorno. La problemática de la Baja Visión no afecta, únicamente, a la persona que convive con ella.

OBJETIVOS DE ACCIÓN VISIÓN ESPAÑA

La Baja Visión es la gran desconocida entre la población, en general. Desde Visión España se proponen a medio plazo:

Conseguir consensuar, a nivel nacional, con el sector sociosanitario el criterio que defina con exactitud lo que significa e implica la Baja Visión.

Conseguir que las calificaciones de minusvalía sensorial/visual se apliquen con equidad en todo el territorio, independientemente, de la ciudad en la que resida el afectado.

Conseguir que oftalmólogos y ópticos trabajen en armonía, investigando e implementando nuevas técnicas y tecnología que hagan más sencilla la vida a la persona con Baja Visión, haciendo posible que en la Sanidad Pública existan

Unidades de Referencia multidisciplinares con un itinerario que vaya desde la visita al psicólogo pasando por los distintos especialistas relacionados con la patología que está provocando la Baja Visión y que termine con la prescripción de terapia con rehabilitador visual.

Conseguir un Registro Nacional de ciudadanos que conviven con Baja Visión, distinguiendo patología, edad, sexo, origen, otros datos que ayuden a la elaboración de estudios epidemiológicos, estadísticas sobre distintas patologías y como banco de potenciales participantes en estudios de investigación.

Conseguir una "mesa de trabajo" a la que se sienten investigadores, oftalmólogos y pacientes con el objetivo primordial de encontrar mejoras en las distintas patologías, promoviendo para ello grupos de investigación transversal en conseguir que Acción Visión España se convierta en referente ante la sociedad civil, de la población con Baja Visión siendo interlocutor proactivo y ente colaborador ante la Administración Pública en lo relacionado con esta problemática que afecta a más de un millón de personas, colectivo que va en aumento, como consecuencia del envejecimiento progresivo de la población; colectivo, además, que no se encuentra amparado ni por ONCE ni por ninguna otra institución pública o privada provocando gastos evitables a las distintas administraciones y, por supuesto también, mermando el poder adquisitivo de los afectados y sus familias.

VISIÓN Y VIDA

Desde Acción Visión España, AVE, se han iniciado negociaciones con la entidad Visión y Vida formada por la mayoría de las grandes empresas dedicadas a la óptica generalista y especializada en Baja Visión con el objeto de estrechar nuestras relaciones y conseguir determinados objetivos a saber:

Consecución de la aplicación por Ley del IVA del 4% en todos los productos ópticos y tecnológicos adquiridos por personas con discapacidad visual reconocida como tal en todo el territorio estatal y que estos productos entren en cartera sanitaria como productos ortoprotésicos. Se estudiará la fórmula más adecuada, a partir de este momento, uniendo fuerzas con Visión y Vida para conseguir esto bien a través de solicitud directa a la Agencia Tributaria o con un PNL (Proyecto no de Ley) en el Congreso de los Diputados o Defensor del Pueblo a fin de que se legisle a tal efecto.

Alcanzar, de una vez por todas, la consideración de la Baja Visión como un concepto con un baremo consensuado y concreto e igualitario en todo el Estado que conlleve a la correcta y equitativa calificación de discapacidad sensorial –visual en la que se haga constar la patología que la provoca (esto nos parece importante porque de esta forma sería mucho más sencillo después la elaboración de un registro de personas con Baja Visión reconocida en el Estado…

Plan Nacional de Salud Visual, que abarque y actúe desde la infancia - nacimiento hasta la tercera edad. Si bien en ningún país de nuestro entorno existe un procedimiento o protocolo de cribado y detección de problemas visuales a lo largo de toda la vida y mucho menos de prevención. Hay casos puntuales en los que se atiende a la infancia u otra etapa de la vida, pero nunca todo el itinerario vital; tan importante es protocolarizar la detección de cáncer de mama o de próstata, como lo es detectar, precozmente, un glaucoma a partir de los 45 años o una degeneración de Mácula asociada a la edad (DMAE), esto nos llevaría a provocar menor número de consecuencias invalidantes para las personas y menos gastos para las arcas públicas.

Es, absolutamente, necesario que en las instituciones que se ocupan y preocupan de la salud de sus ciudadanos tengan en cuenta que un Plan Nacional de Salud Visual no debería empezar sólo con la sensibilización, prevención, detección y acabar con el diagnóstico y pronóstico del oftalmólogo, sino que debería finalizar con la implementación de un plan de rehabilitación visual, y atención psico-social y cobertura de ayudas técnicas precisas para cubrir las necesidades del usuario.

RECONOCIMIENTO DE LA FUNDACIÓN BARRAQUER A LA ENTIDAD ACCIÓN VISIÓN ESPAÑA COMO COOPERADOR DE MÉRITO

El martes 25 de abril de 2017 y en el marco de la celebración de la Asamblea General de socios del

Centro Oftalmológico Barraquer la entidad Acción Visión España recibió de manos del Prof Rafael I. Barraquer el reconocimiento, ya, anunciado el pasado año antes de la desaparición del insigne Prof. Joaquín Barraquer como Cooperador de Mérito de esta Institución.

El acto fue presidido por el Prof. Rafael I Barraquer.

Además, de informar a los presentes de cómo va a ser el funcionamiento, de ahora en adelante, de los tres pilares del centro que lleva el nombre de la saga Barraquer, se entregaron estos premios entre los que figuraban también dos empresas dedicadas a la investigación y el banco de Sangre y Tejidos de Cataluña.

Yolanda Asenjo, como vicepresidente de Acción Visión España y afectada de Aniridia recogió el diploma y recordó que siendo adolescente fue atendida por el Prof. J. Barraquer. Lamentablemente, en aquellos momentos un paciente con Aniridia (de la que muy poco se conocía) y con Baja Visión no podía recibir muchas soluciones, si acaso, afiliarse a la ONCE y hacer un seguimiento anual, poco más.

Sin embargo manifiesta: "el hecho de estar ahora recogiendo este premio como representante de una entidad que vela por los derechos de las personas con Baja Visión es todo un honor y viniendo de donde viene, es uno de los reconocimientos más importantes que puede recibir esta entidad, pues con él se pone de relieve la necesidad de atender a las personas con restos visuales limitados e irreversibles pero no lo suficientemente para estar cubiertos por la ONCE. Por lo que el trabajo de Acción Visión España se va a ver reforzado gracias a este reconocimiento público. Su labor será más creíble y tendrá mayor repercusión entre la sociedad, en general."

Más información:
http://www.esvision.es/

UNIENDO FUERZAS CON FEDER

INTEGRAN LA VISIÓN DE LAS ASOCIACIONES DE ER EN EUROPLAN

Celebran una sesión de trabajo enmarcada en la Asamblea General que celebraron el 17 de junio con el objetivo de abrir la participación de las más de 330 entidades que caminan a nuestro lado dentro de la III Conferencia EUROPLAN.

Crearon este espacio de la mano de la compañía biotecnológica Shire en el marco del encuentro anual más importante de nuestra organización, con el fin principal de trabajar de forma colaborativa con el mayor número de asociaciones de referencia e incluir la perspectiva de los pacientes en este proyecto europeo, cuyo objetivo es garantizar la trasferencia de las Recomendaciones de la Unión Europea en cada uno de los países miembros.

De ahí que se trate de un momento que Juan Carrión, Presidente nuestra Federación y Fundación, ha calificado de «vital importancia» con el objetivo de «articular, desde el movimiento asociativo, una propuesta firme que represente nuestras metas».

Como resultado, «se trata de una oportunidad única para que el tejido asociativo pueda trasladar las necesidades del colectivo tanto a la administración autonómica como nacional y hacerlas extensivas al panorama europeo». Demandas que estarán ligadas a las tres áreas que se abordarán en la Conferencia de este año: Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), acceso a diagnóstico y tratamiento e investigación.

Mecanismos de participación asociativa como estas asambleas, junto a workshops y grupos de trabajo, «nos ha convertido hoy en un interlocutor válido en los diferentes órganos de representación y un ejemplo de cohesión asociativa, tanto a nivel nacional como internacional» agradece el Presidente de FEDER, haciendo alusión a la coordinación que conlleva la III Conferencia EUROPLAN.

Para ello, establecemos 3 ejes que destacan por favorecer la participación asociativa dentro del grupo de trabajo que aborda EUROPLAN en la Asamblea: la delegación de voto para garantizar la representatividad de todos los socios, ayudas destinadas a cubrir el desplazamiento para fomentar la asistencia y el desarrollo de actividades de ocio infantil para que pueda participar toda la familia.

Fundación Montemadrid, Boehringer Ingelheim, Orphan Europe, Kyowa Kirin, Aquadeus, Bankia, ARC-Racing, Incyte, Shire y el Colegio Oficial de Odontólogos y Estomatólogos de la 1ª Región (COEM) hacen posible el desarrollo de esta asamblea.

«Integrar la perspectiva de los pacientes en un proyecto de la envergadura de EUROPLAN adquiere mayor relevancia tras la formación del Comité Motor de esta tercera edición, en el que están representadas 14 Comunidades Autónomas junto a la representación de los Ministerios de Sanidad y de Educación » explica Carrión.

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) son un instrumento para reunir a todos los agentes implicados y trabajar sobre las Estrategias Nacionales de ER y la integración en las mismas de las políticas y recomendaciones Europeas.

Organizada en España por FEDER con la colaboración de Shire, la cita evalua la aplicación nacional de las recomendaciones de la Comisión Europea en materia de ER que están en línea con las establecidas en la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

Y, para ello, «nuestro objetivo es situar a los pacientes al mismo nivel que la administración o la industria, convirtiéndolos en un agente principal de la Conferencia EUROPLAN» concluye Carrión.

EL ESTUDIO ENSERIO AMPLÍA LA PARTICIPACIÓN DEL COLECTIVO

La actualización del Estudio Enserio (Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España) contempla más de 400 patologías diferentes y casos sin diagnóstico, lo que ha permitido duplicar la representatividad del colectivo respecto a su primera edición, publicada en 2009.

El Estudio ENSERio es la primera publicación que aglutina, cuantitativa y cualitativamente, la realidad de quienes conviven con una enfermedad rara en España en materia de diagnóstico, tratamiento, atención sociosanitaria, investigación e inclusión educativa y laboral.

Junto al Centro CREER (Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus Familias), dependiente del IMSERSO, lideramos esta actualización con la colaboración de AELMHU (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos) y la Fundación Cofares. El estudio, además, cuenta con la organización técnica de la Universidad CEU Cardenal Herrera.

Al aumento en la cobertura de diagnósticos, se suma el hecho de que más de 1.576 personas han participado en esta actualización, duplicando a su vez la muestra respecto a la primera edición del informe, que registró la perspectiva de 715 personas. Este crecimiento «ha sido motivado gracias

al desarrollo de 8 nuevos grupos de discusión y 14 entrevistas en profundidad» explica Juan Carrión, Presidente de nuestra Federación y Fundación.

Como resultado, el campo de acción del estudio cuenta también con mayor «representación de las personas que, con sospecha de ER, aún continúan sin diagnóstico» según avanza Carrión, que también ha subrayado «la ampliación en la cobertura de las Comunidades Autónomas y distintos grupos de edades».

Los resultados se darán a conocer en el segundo semestre de este año. Resultados que son fruto de un proceso en el que «el tejido asociativo ha estado muy implicado, tanto en la identificación de las principales áreas en las que debería profundizar el estudio, como en el volcado de datos», subraya Juan Carrión.

Además, el Estudio ENSERio incluirá también la visión de aquellas personas que no cuentan con una asociación de referencia, y que no forman parte del tejido asociativo. Una consideración que ha sido posible «gracias a la activa participación del Registro Estatal de Enfermedades Raras, que ha divulgado el desarrollo del estudio entre todos sus registros» subraya Carrión.

La magnitud del proyecto «ha marcado un antes y un después en nuestra lucha» resume Carrión. Él mismo ha recordado que, sin ir más lejos, «la edición del primer Estudio ENSERio se produjo en el mismo momento en que se creaba la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud», cuyo objetivo es el establecimiento de medidas en siete líneas concretas: información, prevención y detección precoz, atención sanitaria, terapias, atención sociosanitaria, investigación y formación.

Ocho años después de que esta publicación se editara por primera vez de la mano de Fundación Montemadrid, las transformaciones económicas, los avances en investigación o el crecimiento del tejido asociativo han creado la necesidad de conocer la nueva realidad que enfrentan las familias en cuatro áreas concretas: sanidad, sociedad, educación y laboral.

Dentro de ellas, se profundizará en aspectos que ya recogía el primer informe, pero también se prestará «especial atención a nuevas áreas como la investigación, la atención en los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) y el análisis de la aplicación de la normativa relativa a dependencia, aspectos que se abordaron de forma muy incipiente en el primer estudio» concreta Carrión.

Si bien los resultados se darán a conocer en el segundo semestre de este año, el IV Congreso Internacional Educativo sobre Enfermedades Raras que FEDER y la Universidad CEU-UCH celebraron en Valencia el pasado mes de abril, sirvió para avanzar los primeros datos del estudio, destacando el aumento significativo (hasta un 40%) de personas con ER que ven cubiertas sus necesidades de asistencia.

Se trata de un dato positivo que indica una mejora general en las condiciones con las que las generaciones más jóvenes afrontan la escolarización «aunque, en términos más específicos, es cierto que continúa habiendo necesidades sin cubrir» explicó Carrión.

De cara a completar esta fotografía junto al resto de áreas sociosanitarias, «el desarrollo del Estudio ENSERio se encuentra en la recta final, en las que estamos identificando las conclusiones y elaborando el informe definitivo» concluye Carrión.

El CREER tiene como objetivo estratégico mejorar la autonomía personal y conseguir una mejor atención y calidad de vida para las personas con Enfermedades Raras y sus familias.

Siguiendo esta línea estratégica, el CREER promueve, junto con FEDER, la realización de este Estudio sobre la situación y necesidades de la población con ER en España, desde un punto de vista objetivo, analizando su situación sociosanitaría, como subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de las personas afectadas, así como de las Asociaciones que les representan.

FEDER PARTICIPA EN EL NUEVO DECRETO DE EDUCACIÓN INCLUSIVA

La Secretaría General de Educación, a través del Servicio de Programas Educativos y Atención a la Diversidad, está elaborando un nuevo proyecto de Decreto de Educación Inclusiva. El pasado 6

de junio se celebró una primera reunión en la que pudimos representar a las familias extremeñas a través de Marina Sánchez Peco, nuestra psicóloga en Extremadura. Se trató de una primera reunión informativa del procedimiento que se llevará a cabo en la elaboración del nuevo proyecto así como la forma en la que las entidades realizarán aportaciones al mismo.

Más información en: http://www.enfermedades-raras.org/

UNIENDO FUERZAS CON EURORDIS

EURORDIS REALIZA LA PRIMERA ENCUESTA DE ÁMBITO EUROPEO SOBRE EL IMPACTO SOCIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

http://www.eurordis.org/es/news/3000-pacientes-con-enfermedades-raras-y-cuidadores-cuentan-las-dificultades-para-encontrar-el-equilibrio-entre-la-atencion-

Necesitamos visibilizar nuestras patologías y que nos conozcan para poder llegar a más personas, recursos, servicios y autoridades competente.

Más de 3.000 portavoces de enfermedades raras de toda Europa respondieron a la encuesta 'Juggling care and daily life: The balancing act of the rare disease community' (compatibilizando la atención y la vida diaria: los malabarismos del colectivo de enfermedades raras), proporcionando por primera vez datos sólidos sobre el impacto de las enfermedades raras en la vida diaria.

La encuesta fue realizada a través de Rare Barometer Voices (una comunidad de más de 5.000 personas que viven con una enfermedad rara y que suelen participar en las encuestas de EURORDIS) en 23 idiomas en 42 países.

¡Inscríbete en Rare Barometer Voices para participar en futuras encuestas sobre temas que, como paciente de una enfermedad rara o cuidador, te interesan!

La encuesta se realizó en el marco de INNOVCare, el primer proyecto en el ámbito de las enfermedades raras cofinanciado por el Programa de Innovación Social y de Empleo de la Comisión Europea (EaSI), dirigido por el ministro español de salud y servicios sociales y con EURORDIS como socio.

Los resultados

Los resultados de la encuesta muestran que las enfermedades raras tienen un grave impacto en la vida diaria de más del 80% de pacientes y familias, y que el tiempo empleado en la coordinación de la atención y en el cuidado de los pacientes con enfermedades raras y familias es considerable:

42% de los encuestados emplean más de 2 horas diarias en el cuidado de su enfermedad.

62% de los cuidadores informaron que emplean más de 2 horas al día en tareas relacionadas con la enfermedad mientras que casi un tercio emplean más de 6 horas en el cuidado de un paciente.

Al menos el 64% de los cuidadores son mujeres.

38% de los encuestados declaran que faltaron al trabajo por problemas de salud más de 30 días en los últimos 12 meses.

41% de los pacientes y cuidadores alegaron que necesitan un permiso especial en el trabajo pero no se lo concedieron.

La encuesta también abarca otras cuestiones relacionadas con el impacto de las enfermedades raras en la vida diría, que incluyen la coordinación de la atención, la salud mental, el empleo y el impacto económico.

El 60% de los más de 3.000 encuestados que participaron en la encuesta son pacientes con enfermedades raras y el resto son familiares de pacientes.

EURORDIS APOYA EL DESARROLLO DEL EUROPLAN

http://www.enfermedades-raras.org/index.php/iii-conferencia-europlan/8235-%C2%BFqu%C3%A9-es-europlan

Las Conferencias Nacionales EUROPLAN (European Project for Rare Diseases National Plans Development) tienen como objetivo proporcionar apoyo en el desarrollo de las Recomendaciones de la Unión Europea y garantizar su trasferencia en cada uno de los paí-

ses miembros. A través de grupos de trabajo que plasman sus conclusiones en una conferencia final, se busca promover medidas clave y promover el diálogo entre las partes interesadas.

Así, estas conferencias están dirigidas a identificar y cubrir las necesidades de las personas con Enfermedades Raras en Europa. A través de ellas se exponen las políticas y recomendaciones europeas en ER con tres objetivos concretos:

1. Análisis de las recomendaciones europeas.2. Análisis de la situación de las familias con ER a nivel español.3. Análisis de la situación de las familias con ER a nivel de las Comunidades Autónomas.

Antecedentes

En 2008, la Comisión Europea presenta Las ER: un reto para Europa, una estrategia general para respaldar a los Estados miembros en el diagnóstico, el tratamiento y el cuidado de los ciudadanos de la UE con ER. Ese mismo año, el Consejo de la UE exhorta a que los estados miembros elaboren estrategias nacionales.

Con este hito como base, ese mismo año y, posteriormente en 2014, las primeras conferencias EUROPLAN dando cita a una gran variedad de agentes: pacientes, académicos, industria y autoridades nacionales.

¿Quién forma parte de EUROPLAN?

Las Conferencias EUROPLAN están organizadas por las Alianzas Nacionales de Enfermedades Raras junto con la Organización Europea de ER (EURORDIS). En el caso de España, están organizadas por nuestra Federación y la colaboración de Shire.

Pacientes, Administración e industria son los principales agentes que se encuentran en las Conferencias EUROPLAN. En esta ocasión, destaca especialmente la implicación de 14 Comunidades Autónomas en el Comité Motor de la conferencia.

El impacto de EUROPLAN en Europa

En 2009, solo cinco países habían adoptado un plan o estrategia nacional para las enfermedades raras: Bulgaria, Francia, Grecia, Portugal y España. En la actualidad, 23 Estados miembros de la UE, además de Noruega y Suiza, han adoptado un plan o estrategia nacional para las ER y 3 de ellos (Bulgaria, Chipre y Grecia), están trabajando en la adopción de un segundo plan para estas patologías.

EUROPLAN I

La primera edición de EUROPLAN, celebrada en 2009, contó con la participación de más de 150 expertos representantes de todas las partes implicadas. En España, por decisión del Comité Motor, se conformaron 9 Grupos de Trabajo, con el propósito de alcanzar una mayor profundidad en cada uno de los temas sugeridos por las Recomendaciones europeas.

Esta primera conferencia en España consiguió, en primera instancia, divulgar estas Recomendaciones y, en segundo lugar, recoger propuestas concretas para garantizar la transferencia de estas Recomendaciones en la Estrategia Nacional que se había aprobado un año antes.

EUROPLAN II

En la segunda edición de EUROPLAN, celebrada en 2014, 10 grupos de trabajo formados por 140 personas profesionales de los ámbitos públicos y privados analizaron los diez temas prioritarios en la atención social, sanitaria educativa y laboral de las personas con ER en España.

MEJORAR LOS PROGRAMAS DE USO COMPASIVO PARA GARANTIZAR EL ACCESO TEMPRANO A LOS MEDICAMENTOS

EURORDIS-Rare Diseases Europe ha publicado un nuevo informe sobre el uso compasivo, que exige la aprobación de medidas para cambiar el acceso de los pacientes a nuevos medicamentos a través de Programas de Uso Compasivo (CUP).

Bajo los CUP, los medicamentos aún no autorizados se ponen a disposición de los pacientes con enfermedades raras que de otra forma podrían llegar a una fase grave e irreversible o fallecer antes de que el medicamento sea comercializado.los medicamento que no hayan sido autorizados medicines. En el informe de posición, EURORDIS presenta diversas propuestas políticas como posibles

soluciones para mejorar el uso compasivo en toda Europa.

François Houÿez, director de información de tratamientos y acceso, asesor de políticas sanitarias de EURORDIS, comentó, "los Programas de Uso Compasivo pueden salvar vidas al proporcionar un acceso temprano a los nuevos y prometedores medicamentos a los pacientes con enfermedades raras. Los pacientes con enfermedades crónicas, gravemente debilitantes o potencialmente mortales no deberían esperar para tener acceso a un nuevo medicamento."

Añadió: "Las nuevas propuestas incluidas en este informe explican por qué se necesitan programas CUP en todos los países y qué primeros pasos han de darse para poder implementar o mejorar dichos sistemas. Necesitamos marcarnos la meta de reducir las desigualdades entre los países relativas a los programas de acceso CUP de los pacientes y los nuevos medicamentos."

Recomendaciones a las organizaciones de pacientes, industria, Estados miembros y autoridades europeas.

El informe de posición también propone recomendaciones a las organizaciones de pacientes, industria, Estados miembros de la UE y autoridades europeas sobre cómo crear, dirigir y abogar por las CUP, incluyendo:

Un llamamiento a los pacientes para que se comprometan en el debate temprano con los fabricantes de medicamentos y acuerden si pueden ser relevantes y cuándo, y para qué pacientes;

Un llamamiento a la industria para planificar un suministro adecuado del producto que se ofrece a través de los CUP;

Un llamamiento a las autoridades nacionales para mejorar la transparencia de los CUP que autoricen es su Estado miembro, para que los médicos y los pacientes sean conscientes de los programas y cómo participar; y

Un llamamiento a la Comisión Europea para que compare los distintos esquemas nacionales para los CUP en Europa.

¿Qué es el uso compasivo?

Según el reglamento sobre autorización de medicamentos (art. 83.2), el uso compasivo es 'la dispensación, por motivos compasivos, de un medicamento a un grupo de pacientes que padecen una enfermedad crónica o gravemente debilitadora o que se considera pone en peligro su vida y que no pueden ser tratados satisfactoriamente con un medicamento autorizado'.

Leer más.

Para más información sobre el uso compasivo y los CUP en países concretos, puedes visitar:

Lista de los departamentos responsables de los CUP en Europa (Directores de las Agencias de Medicamentos)

Web de la Agencia Europea del Medicamento

Los CUP no son ensayos clínicos, sin embargo en los Estados miembros sin un marco regulador para el uso compasivo, los ensayos abiertos pueden proporcionar un medicamento disponible por razones compasivas. Utiliza palabras clave como "compasivo" o "abierto" para encontrarlos a través de www.clinicaltrialsregister.eu.

Más información en: www.eurordis.org

UNIENDO FUERZAS CON ANIRIDIA EUROPA

Durante este primer semestre del 2017, Aniridia Europa ha dedicado sus esfuerzos a:

Promover y fortalecer las redes de pacientes:

1. Apoyo a la creación de nuevas asociaciones de Aniridia en países donde no existían, participando por internet en la Asamblea General de la Asociación de Aniridia en Dinamarca y en la primera reunión del Grupo de Apoyo de Aniridia en Irlanda, grupo que pertenece a la Asociación de Aniridia en el Reino Unido.

2. Mantener reuniones de apoyo a personas que desean crear una asociación en su país, como es el caso de Grecia y Lituania, con asesoramiento sobre cómo crear una asociación por parte de Galina

Gening.

3. En la búsqueda e identificación de personas con aniridia en los diferentes continentes, Aniridia Europa ha participado en reuniones internacionales, como es la Asamblea Anual de Socios de la Alianza Internacional de Enfermedades Raras, junto a FEDER, en Barcelona, donde se distribuyó información de Aniridia Europa a representantes de países de África, Asia y Latinoamérica.

Impulsar la investigación.

1. El Comité Científico de Aniridia Europa, formado por 16 profesionales procedentes de diferentes países europeos y de de EEUU, se han reunido mensualmente (todos o en subgrupos por especialidades) por skype, para explorar los diferentes campos en los que es posible elaborar un proyecto de investigación relacionado con la Aniridia, a la espera una reunión presencial en otoño en Alemania.

2. Apoyo a proyectos europeos de investigación por parte de Aniridia Europa, mediante carta oficial firmada, que se han presentado a su financiación en la Unión Europea, pendientes de resolución.

Comunicación:

Aniridia Europa ha tenido una activa participación en las redes sociales. La actividad más destacada ha sido la organización del Día Mundial de la Aniridia, por parte del Grupo de Trabajo.

1. Mensaje y difusión de la presidenta del Comité Científico de Aniridia Europa, Prof. Barbara Käsmann, presidenta del Comité Científico, en el Día de las Enfermedades Raras, 28 de febrero, sobre la Investigación, que era el lema de este año.

2. Video institucional de la presidenta de Aniridia Europa, Rosa Sánchez de Vega, con motivo del Día Mundial, motivando a la participación. Este video se difundió por las redes sociales y medios de comunicación oficiales de Aniridia Europa, como su página web www.aniridia.eu. Este video ha sido visto por 2000 personas en dos días y ha sido retultado por Eurordis, que tiene 16000 seguidores.

3. La Campaña del Día Mundial de la Aniridia, 21 de Junio, promovido por Aniridia Europa, que se celebra por primera vez, ha sido un éxito rotundo, pues todas las Asociaciones Nacionales de Aniridia y personas individuales con Aniridia ha realizado actos de visibilidad, sensibilización y concienciación, para que se conozca más esta patología de baja prevalencia en la población y para mejorar su inclusión social.

A la hora de cerrar este boletín, dos días después de la celebración de este Día, no se tienen los resultados totales, que se mostrarán en breve en la página web www.aniridiaday.org o en www.aniridia.eu, pero cabe destacar:

- Artículos en publicaciones especializadas, como Optical Magazine Children, en Rusia, entrevistas en medios de comunicación, reuniones de pacientes en Rusia y Francia, Mesa informativa en el Hospital Clínico en Madrid, publicación en periódicos locales, regionales y medios de comunicación de empresas y colegios, etc.

- Algunos artistas conocidos apoyaron este día especial para el colectivo de Aniridia

- Éxito brillante. Compartir experiencias y fotos con gafas de sol en las redes sociales, en solidaridad del colectivo de Aniridia

- Concurso de poesía. Se dará un premio europeo al mejor poema en inglés.

4. Actualización de la página web de Aniridia Europa. www.aniridia.eu, incorporando nuevas publicaciones científicas y de integración escolar de diferentes países y se han actualizado datos, como son los miembros del Comité Científico y de la nueva Junta Directiva.

Relaciones institucionales y defensa de los derechos de los pacientes:

1. Participación en reuniones internacionales, por ej. la Red Europea de Referencia de Enfermedades Oculares en Alemania y en Budapest, Hingría, como representantes de pacientes, por medio de Gaelle Jouanjan, presidenta de la Asociación de Aniridia en Francia, Geniris.

2. Participación en la Asamblea de Eurordis en Budapeest en mayo de 2017.

3. Participación y difusión de información en la Asamblea Anual

de socios de la Alianza Internacional de Enfermedades Raras, mencionado anteriormente.

DÍA INTERNACIONAL DE ANIRIDIA EN EL CLÍNICO SAN CARLOS

El día 21 de junio de 2017 se celebró el 1er Día Internacional de la Aniridia, campaña impulsada por Aniridia Europa y Aniridia Networking UK, para tratar de dar visibilidad a nuestra causa, sensibilizar y educar a la población y autoridades competentes para tratar de reforzarnos, obtener más recursos y apoyos.

Se creó una página web con este fin: www.aniridiaday.org y cada delegación por países organizó su propio evento para impulsar este movimiento.

Se establecieron dos actividades paralelas: un concurso de poesía para transmitir qué es la Aniridia y qué significa convivir con ella.

Además, para promover y darle fuerza a esta iniciativa, tratamos de crear un movimiento viral en las redes sociales subiendo fotos con gafas de sol para concienciar sobre la importancia y necesidad de usar gafas de sol para las personas con Aniridia. Todo lo que había que hacer era subir esa foto con el hashtag #AniridiaDay.

Desde la AEA se realizó un pequeño evento con el que estamos muy satisfechos por el recibimiento que tuvo y el apoyo que nos dieron, tanto por parte del Hospital Clínico San Carlos (donde está la sede de la AEA y se llevó a cabo este acto) y por parte de los socios que voluntariamente vinieron a visitarnos y compartir con nosotros ese momento.

La idea era que todo el mundo conociera quiénes éramos, qué hacíamos y qué estábamos haciendo ese día, para lo cual pusimos una mesa informativa con folletos de este día, posters creados para esta ocasión, y folletos de la AEA.

Asimismo, hicimos una suelta de globos con mensajes escritos, junto al hashtag, para llenar de color, energía y buenos deseos nuestra tarea y misión.

Desde aquí queremos nuevamente agradecer a todos nuestros socios y usuarios, a todas las personas anónimas y más conocidas su apoyo y contribución. Para nosotros nuestro objetivo está cubierto, siendo trending topic en las redes e incluso recibiendo el apoyo de personas tan conocidas como el actor Hugo Silva, entre otros, y varios laboratorios, centros comerciales, em-presas de gafas, etc. que nos dedicaron unos segundos de su vida para sumarse a esta campaña.

Os iremos contando más en nuestras redes sociales: Facebook, Twitter, Instagram y web.

¡GRACIAS A TODOS POR HACERNOS SOÑAR QUE ES POSIBLE!

El año que viene repetiremos, más y mejor, con más ideas, sueños y objetivos. No te olvides: el día 21 de junio es y será el Día Internacional de la Aniridia.

Más información en:
http://www.aniridia.eu/

INNOVACIÓN E INVESTIGACIÓN

CONVOCATORIA PREMIO INTERNACIONAL DE INVESTIGACIÓN EN ANIRIDIA PROFESOR JUAN MURUBE DEL CASTILLO

La Asociación Española de Aniridia convoca Premio a la Investigación en Aniridia con la doble finalidad de estimular la difusión y el conocimiento de esta alteración ocular de baja incidencia entre la clase médica y oftalmológica y, simultáneamente, para reconocer la labor que se está realizando en la investigación de su etiopatogenia, de su pronóstico y de nuevas formas de tratamiento.

La A.E.A. se complace en invitarle a participar en la edición de este año del "Premio Internacional de Investigación en Aniridia Prof. Juan Murube del Castillo".

Se premia:

-PREMIO AL MEJOR TRABAJO SOBRE INVESTIGACIÓN CLÍNICA O TRANSNACIONAL SOBRE DIFERENTES PROBLEMÁTICAS CLÍNICAS E INVESTIGADORAS QUE PLANTEA LA ANIRIDIA Y ALTERACIONES ASOCIADAS.

-PREMIO AL MEJOR PÓSTER SOBRE ANIRIDIA.

Comité seleccionador anónimo.

Comité evaluador formado por:

Prof. Jorge Alió,
Prof. Miguel A. Teus,
Dr. Juan Álvarez de Toledo,
Dr. Jorge Torres,
Dra. Marta Cortón, investigadora unidad genética F. Jiménez Díaz

Se podrán entregar los trabajos hasta el 31 de agosto 2017 en la sede de la Asociación Española de Aniridia a través del correo electrónico:
aniridia@aniridia.es

Fallo y concesión en el 93º Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología, Zaragoza (septiembre 2017).

IMPORTANCIA DEL ESTUDIO GENÉTICO EN ANIRIDIA

Desde la AEA queremos insistir en la importancia que tiene la campaña que tenemos en marcha desde el pasado año 2016 "El mapa genético que da luz a tu vida" mediante la que se pretende que todas las personas con Aniridia y alteraciones asociadas de las que conocemos su existencia, tanto si están asociadas o no puedan ser caracterizadas genéticamente , tanto ellas como su familiares directos de primer grado .

Con el apoyo y trabajo de las unidades genéticas de la Fundación Jiménez Díaz, en primer lugar y la del Hospital Universitario Ramón y Cajal, en segundo, podremos realizar 'mapa real' de la situación genética de las personas con Aniridia, conocer la causa que provoca la mutación correspondiente y relacionar todas aquellas mutaciones y delecciones existentes y, sobre todo, y más importante poder confeccionar ese mapa de situación en cuanto a cuáles son las manifestaciones de dichas mutaciones genéticas en cada persona con esta patología.

Todo esto ayudará enormemente, a los profesionales sanitarios a distintas cuestiones como, la selección embrionaria a la hora de decidir tener descendencia en caso de personas con Aniridia, a diagnósticos, realmente, precoces y acertados al 100%, a la valoración y pronósticos más cercanos a la realidad que llevará, como no puede ser de otra manera, a tratamientos preventivos y curativos más adecuados y eficaces.

La AEA sigue realizando rondas de contacto con cada socio y familia con el objeto de concluir este proceso, primero con los socios afiliados y después atrayendo y fidelizando a personas con Aniridia que en la actualidad no se encuentran asociados a la AEA, pero de las que nos consta su existencia.

Interesa tanto a nuestro colectivo como a los profesionales dedicados a la Aniridia como genetistas, oftalmólogos, ópticos –rehabilitadores, que sea caracterizado el mayor número de personas con Aniridia y alteraciones asociadas así como su familiares, cuantas más caracterizaciones mayor conocimiento podrá obtenerse de la Aniridia, del por qué, cómo y cuándo. Por todo ello, os invitamos a colaborar con la AEA. Intentamos desde la entidad que los estudios genéticos conlleven gasto cero, ofrecemos todas las facilida-

des que están en nuestras manos para que cada persona y familia se someta a estos estudios, os pedimos colaboración a la hora de participar en ellos sometiéndoos a ellos, a veces ni siquiera supone un traslado a Madrid y se pueden tomar muestras en las propias ciudades de origen y aunque fuera necesario dicho traslado, la AEA intentará facilitar éste o, al menos, bonificar los gastos en la media de sus posibilidades.

Os animamos a participar en la realización del "Mapa genético que da luz a tu vida" bien a hacerlo de cero, pues no existía previamente en el momento de vuestro diagnóstico o a actualizarlo, si el que poseeis estuviera obsoleto, porque no sólo te ayuda a ti mismo, sino lo que es más importante: a tu descendencia.

ESTUDIO DE DESLUMBRAMIENTO EN CENTRO BAJA VISIÓN BARAÑANOANIRIDIA

ANÁLISIS DE DESLUMBRAMIENTO EN PACIENTES CON ANIRIDIA

La aniridia se define como la ausencia (hipoplasia) total o parcial de iris de origen congénito o hereditario. La aniridia engloba en el 90 % de los casos un cuadro de alteraciones oculares cuya presencia varía en porcentaje según los casos. Todas ellas influyen funcionalmente sobre la capacidad, de las personas que la padecen, en las diversas actividades de la vida diaria, induciendo así Baja Visión y acusada fotofobia o sensibilidad al deslumbramiento.

En la acusada sensibilidad al deslumbramiento intervienen por supuesto la incapacidad de regulación del paso de luz por la ausencia de un iris efectivo, patologías en la sensibilidad al contraste interfiere directamente en el desplazamiento (discriminación de desniveles, bordillos, escaleras, baches…), reconocimiento de caras, lectura de textos, rellenar impresos…

Debido a la convivencia de ambas disfunciones, sensibilidad al deslumbramiento y reducción de sensibilidad al contraste, se hace imprescindible la utilización de gafas de protección con filtros selectivos que bloqueen el paso de la longitud de onda corta, radiacción ultravioleta, luz violeta y luz azul máximas responsables del deslumbramiento, con bajos niveles de absorción de la luz visible para interferir de forma mínima sobre el contraste y la agudeza visual.

oculares relacionadas como degeneración corneal, glaucoma, cataratas… y deslumbramiento por dispersión de las longitudes de onda corta (luz violeta y luz azul) potenciadas por las alteraciones corneales y cristalineanas y por fenómenos de fluorescencia de origen cristalineano.

Los pacientes con aniridia sufren, a causa de las alteraciones oculares antes mencionadas, una reducción de la sensibilidad al contraste, disfunción que se agrava debido al deslumbramiento. Esta reducción

La Asociación Aniridia en colaboración con el Centro de Baja Visión Barañano está desarrollando actualmente un proyecto de investigación, analizando las repercusiones que el deslumbramiento tiene a nivel clínico respecto de la sensibilidad al contraste y la agudeza visual y por tanto, las consecuencias en la vida diaria de las

personas con esta patología.

Este estudio se realiza siguiendo un protocolo de pruebas objetivas con BAT 2000 (deslumbramiento equivalente a tres niveles, luz artificial, luz solar indirecta y luz solar directa) y subjetivas específicas (evaluación de las sensaciones en ambientes lumínicos habituales) y su respuesta a la adaptación de filtros selectivos, englobadas dentro de un examen completo de Baja Visión.

Hasta el momento, todos los casos evaluados en la muestra, revelan una acusada reducción de la sensibilidad al contraste y de la agudeza visual, incluso en los niveles más bajos de iluminación hasta llegar solamente a percepción y proyección de luz, así como, una respuesta favorable tanto clínica como subjetiva a los filtros selectivos en longitud de onda corta, especialmente comparándolos con sus gafas de sol habituales.

Conclusión: Los filtros selectivos son una ayuda imprescindible en todos los pacientes afectados de Aniridia, gracias a la indispensable protección frente al deslumbramiento y necesario incremento de los contrastes en las actividades de la vida diaria y desplazamiento.

Desde la AEA queremos hacernos eco de la reciente desaparición el pasado mes de junio del pionero en la introducción en España de las técnicas de rehabilitación en Baja Visión D. Ángel Barañano, tras largos años de lucha contra la enfermedad que le apartó de su encomiable labor.

En 2010 intervino en el curso de formación que celebró la Asociación Española de Aniridia en el marco del 86º Congreso Anual de de la Sociedad española de Oftalmología en Madrid, donde impartió conferencia y recibió el reconocimiento del trabajo hecho durante tantos años en favor de nuestra entidad. Ya en aquel momento empezaban a manifestarse los primeros síntomas y lamentablemente, fue una de sus últimas apariciones en público.

Desde aquí nuestro más sincero agradecimiento por todo lo que ha hecho en favor de la difusión del concepto de Baja Visión, por la sensibilización sobre esta problemática y por su especial sensibilidad, interés y cariño que demostró siempre por las personas con Aniridia y sus familias.

Y si bien trabajó, siempre, con la Baja visión, afortunadamente, tuvo la gran visión de futuro en este sector formando a otros tantos profesionales de la Óptica que hoy día siguen sus pasos.

Por siempre, Ángel, gracias.

LA ANIRIDIA A LA UNIVERSIDAD

"La investigación es nuestra esperanza …" por ello desde la Asociación Española de Aniridia se ha llegado a un convenio de colaboración con Oftared que es la Red de Oftalmología del Instituto de Salud Carlos III cuyo coordinador General es el Catedrático en Oftalmología Prof. J. C. Pastor Jimeno, Jefe de Departamento del Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

En Oftared están representados todos los hospitales Clínicos Universitarios del país. El Prof. Pastor y el Prof. J. Pintor, responsable de Relaciones Externas de Oftared invitaron a nuestra entidad para juntos iniciar un proyecto de colaboración dentro de las acciones aprobadas por la Asamblea de Oftared. Vamos a ser los pioneros en este proyecto, han apostado por nuestra entidad y nuestra patología para, en un futuro a medio plazo, implementar la experiencia en otras asociaciones de pacientes. Es una gran oportunidad que nos brindan y que no podemos desaprovechar. Es un intercambio de esfuerzo, ilusión y trabajo en pro de Aniridia y de las personas que conviven con ella.

Oftared pone a disposición de la Asociación Española Aniridia un grupo de personas que trabajarán coordinadas por la responsable del grupo de trabajo Raquel Gómez de León, estudiante de Medicina.

A partir del día ocho de febrero el blog de Aniridia tiene un espacio específico de investigación donde todos los interesados podrán encontrar noticias, artículos, estudios, investigaciones, reseñas, bibliografía, etc, todo ello contrastado, resumido e incluso adaptado a un lenguaje en español (si es que el original es en inglés) asequible para el paciente o su entorno. Sólo se hará público aquello que haya

sido revisado y contrastado. La información pasará los filtros que Oftared considere suficientes y necesarios para que las personas con Aniridia y/o su entorno encuentren artículos fiables y noticias que puedan alarmar o inducir falsas esperanzas.

Oftared va a distribuir información sobre Aniridia y/o alteraciones asociadas a todos sus hospitales Clínicos, van a hacer encuestas sobre el estado de conocimiento de los profesionales de la patología, tanto oftalmólogos, como enfermeros, auxiliares, ópticos, y, en general, personal socio-sanitario susceptible de conocer y/o atender a personas con Aniridia con objetivos claros como:

-Verificar el estado del conocimiento de la Aniridia entre los profesionales de la Red.

-Difundir conocimiento sobre Ani-ridia entre médicos residentes

-Potenciar el estudio de la Aniridia como temática en los Trabajos Fin de Grado.

-Localizar casos de Aniridia que no han contactado nunca con la AEA

-Conseguir un registro amplio de personas con Aniridia en todo el país a efectos de estudios epidemiológicos, proyectos de investigación, etc.

-Conseguir reunir a profesionales socio-sanitarios que apuesten y es-tén predispuestos a trabajar en pro de la patología y de la Asociación y su labor.

-Ayudar a la entidad a fidelizar los casos de Aniridia diagnosticados y no filiados aún, con el objeto de ampliar la base social de la AEA.

Este gran proyecto de colaboración mutua comenzó con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Os invitamos a visitar el blog "La Ciencia a tu Alcance" insertado en la propia página web www.aniridia.es, y a estar informados con rigor científico a través del apoyo que vamos a recibir a partir de este momento de Oftared y el grupo de trabajo liderado por Raquel Gómez de León y aquellos estudiantes de medicina que, por primera vez y en su último curso académico en la Universidad de Valladolid pueden optar a créditos de libre designación al elegir colaborar en este proyecto sobre el estudio y conocimiento de Aniridia y/o alteraciones asociadas.

Esta inclusión de la Aniridia en la universidad pública es un verdadero avance para el estudio y mejor conocimiento de la patología.

Nadie podía imaginar esto en el momento en que se crea la Asociación en 1996 y cuando se trata de una patología poco frecuente.

Asociación Española
Aniridia
"Colabora hoy, veremos mañana..."
Entidad Declarada de Utilidad Pública

CAPTACIÓN DE FONDOS

CAMISETAS A.E.A.

La Asociación Española de Aniridia apuesta por la inclusión y la normalización en todas las facetas de la vida de la persona que vive con Aniridia.

Tú puedes apoyar esta labor de muchas formas distintas, pero hoy se nos ocurre que puedes hacer visible el nombre de Aniridia vistiendo camisetas de algodón.

También disponemos del modelo de camiseta técnica ideal para correr, para montar en bici, para jugar al futbol, al baloncesto, para bailar, para pasear, para lo que tú quieras ¡elije tu camiseta de algodón o técnica! Pide tu talla y color. Si eres "peque" también puedes tener la tuya.

Haz tu pedido en el correo: aniridia@aniridia.es

Son solo cinco euros y tenemos grandes ofertas si quieres más de una para vestir a toda la familia o al equipo de futbol en el que juegas…

Hacemos sensibilización de muchas formas y llevando puesta tu camiseta es otra y muy válida. La atención de las personas con Aniridia y sus familias, los proyectos de investigación y toda la labor que juntos llevamos a cabo desde la entidad es posible a acciones como ésta, ¡participa tú también!

UNA PRUEBA EXTRAORDINARIA PARA PERSONAS EXTRAORDINARIAS

El domingo siete de mayo se ha celebrado en la ciudad de León la primera "Lieja Leonesa Solidaria", una marcha cicloturista para aficionados a este deporte de dos ruedas, amigos del deporte en general y amigos y colaboradores de la Asociación Española de Aniridia que recorrieron 85KM en un itinerario circular con inicio y término en el Pabellón "Margarita Ramos", recorrió parte de la provincia apenas salieron de la ciudad el pelotón permaneció compacto en busca de los primeros muros. El objetivo era claro, colaborar divirtiéndose sin que para ello fuera necesario sufrir en exceso. El km mas importante fue sin duda el km 50 con la subida mas importante de la prueba, San Miguel de la Escalada.

Lució el sol con alegría y fueron 225 ciclistas: mujeres, hombres, jóvenes y no tanto, algún niño, dos tándem, uno de ellos en el que pedaleaba con todas sus fuerzas, Yolanda Asenjo, Presidente de esta entidad sin ánimo de lucro y declarada de Utilidad Pública que reúne a personas con que conviven con Aniridia y alteraciones asociadas y sus familias.

Esta bonita y solidaria iniciativa partió, precisamente, de Diego García, hermano de uno de nuestros socios, que es la única persona que convive con Aniridia en la provincia de León. Esta es la única familia leonesa asociada desde casi, la creación de la AEA en 1996.

Diego nos había planteado muchos meses atrás la posibilidad de hacer algo así, pero con unas expectativas mucho más modestas. En ningún caso creyó que se superarían los ochenta participantes, pero con el apoyo del Club Ciclista de León, y otros tantos apoyos, institucionales como el del propio Ayuntamiento de León, la Diputación y la Junta de Castilla y León y otros tantos privados, de la idea se pasó al hecho y el evento fue grande muy grande, leoneses y otros tantos que nada tenían que ver con León participaron en la carrera, pero sobre todo lo hicieron en la preparación de ésta, pues al ser la primera edición los preparativos, solicitud de permisos, voluntarios, patrocinadores, divulgadores, creación de cartelería, búsqueda de material y mercancía…

Todo ha sido complicado y según fueron pasando los días el aumento de la inscripción de participantes ha ido desbordando los cálculos. Felices por el éxito y la repercusión que estaba alcanzando, hu-

CAPTACIÓN DE FONDOS

bo momentos en que todo se multiplicaba por dos y por tres. ¡Fue todo un éxito! éxito de organización, de participación y sobre todo de sensibilización y recaudación, pues todo lo recaudado gracias a las inscripiciones (15€) o el dorsal - 0- (cinco euros), descontando los gastos de la producción son íntegros para sumar a la labor de la Asociación Española de Aniridia, en concreto, a aquel proyecto que nos permitirá conseguir que todas las personas con Aniridia y sus familias estén genéticamente caracterizadas. Este proyecto al que denominamos "El mapa genético que da luz a tu vida …" está en marcha en estos momentos y se prolongará mientras la financiación así lo haga posible y la Unidad de Genética de la Fundación Jiménez Díaz y la del y el Hospital Universitario Ramón y Cajal de Madrid sigan avanzando en los estudios de investigación en los que están inmersos en estos momentos.

Desde aquí, la Asociación Española de Aniridia quiere agradecer a todos aquellos que formaron parte de esta gran acción, de aquellos que colaboraron de forma directa o indirecta , pues todos aportaron algo desde los que pedalearon, los que controlaron la buena marcha de la carrera, los que organizaron, limpiaron, atendieron, los que animaron, divulgaron y todos los que gracias a esta acción pudieron escuchar o ver por primera vez la palabra Aniridia. Esperamos que no se olviden de ella, tan importante es una enfermedad cuando afecta a un número muy reducido de personas, como cuando es una patología mayoritaria, precisamente por ser pocos necesitamos acciones solidarias como la Lieja Leonesa Solidaria para ser visibles.

¡Gracias León, hasta pronto!

LOTERÍA NAVIDAD A.E.A. 2017

Empieza el verano, el calor y las vacaciones, y sin embargo desde la Asociación Española de Aniri-dia ya estamos pensando en Na-vidad, porque si por dos ocasiones hemos sido agraciados en el premio especial de la Lotería de Na-vidad con una terminación y una pedrea, respectivamente, ¿por qué no nos va a tocar el gordo en esta ocasión?
Aprovecha tus vacaciones y las fiestas patronales de tu lugar de origen para repartir la lotería de Navidad de Aniridia a esos familiares y amigos a los que no ves el resto del año… Y que también tienen derecho a correr la misma suerte que tú…
La Asociación Española de Aniridia tiene el placer de comunicarte que ya contamos en nuestras oficinas con los talonarios de participaciones correspondientes al número de Lotería de Navidad 2017: número 27292,
El portador de la participación juega 2,50€ al número 27292 y aporta 0,50 cts. en favor de la entidad .
Las peticiones de talonarios y papeletas se harán a través del correo rblazquezts@aniridia.es
La persona responsable de la lotería de Navidad es: Rosa Blázquez –Trabajadora Social.
Todas las dudas que os puedan surgir serán aclaradas, gustosamente, por Rosa Blázquez.

Esperamos que la ilusión os anime a retirar muchos talonarios y a repartir el mayor número de millones entre familia, amigos y conocidos.

Este año a por el Gordo…
¡Suerte para todos!

Los ingresos de la venta se deben hacer en:
Banco de Santander
Beneficiario: Asociación Española Aniridia
C.C.:ES46-0049-6230-05-2616075304

GALAS SOLIDARIAS

Como cada año, desde la AEA queremos hacer un evento solidario, un espacio de encuentro para celebrar, informar y buscar apoyos.
Por este motivo, estamos organizando un concierto solidario, lleno de buenos deseos y sorpresas, que tendrá lugar el día 31 de octubre de 2017 a las 20:00h en la Sala Intruso, en Madrid. No te pierdas nuestras redes para seguir recibiendo noticias sobre ello, pues iremos publicando vídeos con los artistas solidarios, y contando más novedades sobre este evento que nos llena de alegría, buena energía y color.
Difúndelo, contamos contigo.

MEDIA MARATÓN SALAMANCA

El pasado 4 de marzo tuvo lugar la media Maratón de Salamanca gracias a los familiares de una socia que pusieron en marcha esta iniciativa gracias a su apoyo, dedicación y representación de la A.E.A. Allí a través de un stand pudieron informar sobre la Aniridia y/o patologías asociadas y recaudar fondos con el Mercadillo Solidario para seguir con nuestro fin y objetivos.

NOTICIAS SOCIOSANITARIAS

NUEVO IMPLANTE PARA REDUCIR LA PRESIÓN INTRAOCULAR POR GLAUCOMA DE NOVARTIS

Alcon, la una división Oftalmológica del grupo Novartis, ha anunciado el lanzamiento en la Unión Europea de CyPass Micro-Stent, un dispositivo para cirugía de glaucoma mínimamente invasiva (MIGS). Esta terapia está indicada en el glaucoma primario de ángulo abierto de leve a moderado en combinación con cirugía de cataratas, o como procedimiento independiente en glaucoma primario de ángulo abierto con antecedentes de fracaso del tratamiento farmacológico.“Para muchos pacientes con glaucoma, la adherencia a un tratamiento farmacológico puede ser complicada a causa de los efectos secundarios, por la dificultad para aplicar un colirio y porque necesitan administrarse distintos medicamentos a diario. Aun con un cumplimiento adecuado, los pacientes a menudo presentan una progresión de la enfermedad y acaban por someterse a una cirugía", declara Keith Barton, especialista en glaucoma del Moorfields Eye Hospital de Londres. “CyPass Micro-Stent es la nueva opción que llevamos mucho tiempo esperando, ya que es menos invasivo que una cirugía convencional para el glaucoma. Además, está disponible para pacientes con glaucoma de leve a moderado en los que van a someterse a una cirugía de cataratas, incluso cuando no tengan antecedentes de fracaso terapéutico en el tratamiento del glaucoma”.

Se trata de un implante que se coloca justo por debajo de la superficie ocular, está diseñado específicamente para reducir la presión intraocular (PIO) en pacientes con glaucoma primario de ángulo abierto. De hecho, es el primer dispositivo MIGS que potencia una vía de drenaje del exceso del fluido ocular, totalmente nueva, a través del espacio supraciliar, que es el espacio entre la esclera (la capa blanca más externa del ojo) y el cuerpo ciliar. Una vez colocado, el dispositivo crea un conducto permanente entre la cámara anterior del ojo y el espacio supracoroideo, mejorando esta vía natural de drenaje ocular.“CyPass Micro-Stent está pensado para solucionar la principal necesidad no cubierta por los tratamientos de glaucoma convencionales, reduciendo así la carga del paciente al disminuir la dependencia de los medicamentos tópicos” comenta Ian Bell, presidente regional de Europa, Medio Oriente y África de Alcon. “Nos complace presentar CyPass Micro-Stent como una nueva opción de tratamiento quirúrgico útil para facultativos y pacientes en cuatro países europeos, lo que permite consolidar el liderazgo de Alcon en lo que se refiere al glaucoma y a oftalmología quirúrgica."

DISEÑADO UN TEST OCULAR MUY SENCILLO PARA DETECTAR PRECOZMENTE EL GLAUCOMA

A día de hoy conviven en el planeta cerca de 80 millones de personas –y en torno a un millón de españoles– con glaucoma, conjunto de 60 enfermedades oculares que conllevan una pérdida gradual de la visión –y en último término, a la ceguera– por una degeneración progresiva del nervio óptico. De hecho, el glaucoma se corresponde con la primera causa de ceguera irreversible en todo el mundo. Tal es así que, dada la ausencia de una cura, debe requerirse un diagnóstico precoz de la enfermedad para poder administrar tratamientos que prevengan la pérdida de visión. El problema es que los signos iniciales del glaucoma son inespecíficos, razón por lo que en la mayoría de los casos solo es diagnosticado cuando el paciente ya ha perdido parte de su capacidad visual. De ahí la importancia de un nuevo estudio dirigido por investigadores del Colegio Universitario de Londres (Reino Unido), en el que se describe un test ocular muy sencillo que posibilita la detección del glaucoma ya en sus fases iniciales.

Como explica Francesca Cordeiro, directora de esta investigación publicada en la revista «Brain», «dado que los síntomas no son siempre aparentes, la detección precoz del glaucoma

tiene una importancia vital. Y si bien la detección de esta enfermedad ha mejorado en los últimos años, la mayoría de pacientes ya ha perdido una tercera parte de su visión en el momento en el que son diagnosticados. En nuestro trabajo hemos sido capaces de mostrar, por primera vez, la muerte de células individuales y, así, detectar los primeros signos del glaucoma. Por tanto, y dado que aún no podemos curar esta enfermedad, nuestro test posibilita que los tratamientos puedan ser administrados antes de que aparezcan los síntomas. Además, también esperamos que nuestra prueba pueda ser empleada en el futuro en el diagnóstico de otras enfermedades neurodegenerativas».

Básicamente, el glaucoma es causado por un exceso de la presión intraocular, exceso que a la larga acaba provocando la degeneración y muerte de las células ganglionares de la retina (CGR), esto es, las neuronas que forman el nervio óptico y transmiten la información visual desde la retina hasta el cerebro. Así, y de manera similar a como sucede en otras patologías neurodegenerativas, el número de CGR perdidas por este exceso de presión intraocular es mayor según progresa la enfermedad. El resultado es una pérdida gradual de la visión.

Entonces, ¿qué se puede hacer para detectar la enfermedad en sus fases iniciales y, así, prevenir esta pérdida de visión? Pues 'tan solo' habría que mirar en la retina de los pacientes y constatar la degeneración y muerte de cada CGR individual. Una posibilidad que, por primera vez, ofrece el nuevo test descrito en este estudio.

Como refiere Philip Bloom, coautor de la investigación, «el tratamiento es mucho más eficaz cuando se lleva a cabo ya desde las primeras fases de la enfermedad y la pérdida de visión es aún mínima. Y en este contexto, nuestro test posibilita el diagnóstico de los pacientes hasta 10 años antes de lo que se logra con los métodos actuales».

Concretamente, el nuevo test se basa en una técnica denominada 'DARC' que emplea un marcador fluorescente específico que, una vez inyectado en el paciente, se une a las proteínas de las CGR. Así, lo único que hay que hacer es un estudio del fondo de ojo –esto es, una observación de la parte posterior del globo ocular, más específicamente de la retina– y observar estas CGR. Y aquellas que se encuentren deterioradas o hayan muerto se verán como 'puntos blancos' fluorescentes durante este examen ocular, lo que revelará la presencia del glaucoma.

Y este test, ¿es realmente eficaz y, sobre todo, seguro? Pues según los resultados de los ensayos clínicos llevados hasta ahora, en los que se ha probado la nueva técnica tanto en pacientes con glaucoma como en voluntarios 'sanos', sí. Además, puede llevarse a cabo utilizando el equipamiento para los exámenes oculares rutinarios que ya se encuentra disponible en cualquier hospital.

En definitiva, el nuevo test permite diagnosticar el glaucoma en sus fases iniciales y, por ende, la prescripción por los oculistas de tratamientos antes de que se produzca una pérdida de visión. Es más; según destacan los propios autores, esta técnica también tiene el potencial para el diagnóstico temprano de otras enfermedades neurodegenerativas, caso de la enfermedad de Alzheimer, el párkinson o la esclerosis múltiple.

Como concluye Bethan Hughes, del equipo de investigación de Wellcome Trust, organismo responsable de la financiación del estudio, «esta innovación tiene el potencial para transformar las vidas de las personas que sufren una pérdida de visión por el glaucoma y ofrece esperanza para un avance en el diagnóstico temprano de otras enfermedades neurodegenerativas. La pérdida de visión asociada a la edad es ciertamente discapacitante y tiene un gran impacto sobre la calidad de vida y la independencia de los afectados».

DESCUBIERTO UN GEN QUE CONTROLA EL DESARROLLO EMBRIONARIO DEL OJO, CARA Y CRÁNEO

El grupo de Genética Molecular Humana de la Universidad de Castilla-La Mancha (UCLM), integrado por los investigadores: Julio Escribano, Juan Manuel Bonet, Susana Alexandre, José Daniel Aroca, María José Cabañero y Jesús Ferre, lidera una investigación que ha descubierto un nuevo gen, llamado GPATCH3, que controla el desarrollo embrionario del ojo, la cara y el cráneo. Además, los investigadores han encontrado alteraciones de este gen en algunos pacientes con glaucoma congénito que podrían ser la causa de la enfermedad. Los resultados del estudio acaban de ser publicados en un artículo de la revista Scientific Reports (Nature).

Los investigadores de la Universidad regional explican a lo largo del estudio como la función del gen GPATCH3 era desconocida hasta este momento y que con el trabajo realizado se han podido identificar mutaciones que incrementan su actividad en algunos de los pacientes estudiados. "El gen se expresa en tejidos oculares que intervienen en el mantenimiento de la presión intraocular y su función consiste en controlar la expresión de otros genes", indican. Al estar presente dicho gen en el pez cebra le ha permitido al grupo utilizar este animal como modelo para estudiar su función en vivo. "Hemos comprobado que también se expresa en el ojo de embriones de pez y en cartílagos de las mandíbulas y del cráneo, entre otros órganos. Cuando disminuimos la expresión del gen de pez observamos que se reduce el tamaño del ojo, y se producen malformaciones de las regiones que controlan la presión intraocular, así como de los cartílagos de la mandíbula y del cráneo", afirman.

Por ello, subrayan, este descubrimiento supone un avance en el conocimiento de las bases genéticas del desarrollo ocular y cráneo-facial, contribuyendo a descubrir las alteraciones genéticas en el glaucoma congénito.

El descubrimiento de este gen parte del estudio de las alteraciones genéticas de un grupo de pacientes con glaucoma congénito, por lo que lo resultados "pueden mejorar el diagnóstico y asesoramiento genético de la enfermedad", indican. Este hallazgo ha sido posible gracias al empleo de las últimas técnicas de análisis genómico y del pez cebra como modelo para estudiar la función del gen.

La investigación está concebida y dirigida desde la UCLM, a través del grupo de Genética Molecular Humana de la Facultad de Medicina de Albacete/IDINE, cuyo investigador principal es el profesor Julio Escribano. En el estudio también participan investigadores del Servicio de Oftalmología del Hospital San Carlos de Madrid; Servicio de Genética de la Fundación Jiménez Díaz, de Madrid; Centro Nacional de Genotipado, de Barcelona y de la Facultad de Medicina de la Universidad de Yale en EEUU.

Este estudio ha sido financiado por el Instituto de Salud Carlos III y se ha desarrollado dentro de la red temática de investigación sobre patología ocular (OFTARED), en la que participan 19 grupos de investigación de toda España y cuenta con el apoyo de la Asociación de Glaucoma para Afectados y familiares (AGAF). Los resultados han sido publicados en un artículo de la revista Scientific Reports, del grupo Nature, cuyo enlace es el siguiente:

http://rdcu.be/qZsz

El glaucoma congénito es una enfermedad grave producida por una anomalía en el desarrollo embrionario ocular que conduce a la elevación de la tensión ocular y a la lesión del nervio óptico. Todo ello produce una disminución o pérdida de la visión

NOTICIAS SOCIOSANITARIAS

UNA NUEVA TÉCNICA PERMITE MEDIR LA ELASTICIDAD DE LA CÓRNEA COMBINANDO IMÁGENES CON PULSO DE AIRE

Investigadores del Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC) (España) han desarrollado una técnica para medir las propiedades biomecánicas de la córnea a partir de imágenes dinámicas de deformación de la córnea con un pulso de aire de 20 milisegundos. La emisión de un pulso de aire sobre la córnea es una técnica frecuente para medir la presión intraocular, y combinada con imágenes de alta resolución temporal se usa para obtener datos de deformación corneal ante un pulso de aire. El trabajo muestra por primera vez que combinando las imágenes mecánicas con modelos mecánicos de optimización inversa es posible obtener datos precisos de la elasticidad de la córnea. El estudio se publica en la revista PLOS ONE.

"La córnea es la lente más externa del ojo, y su forma e integridad mecánica son fundamentales para garantizar una correcta visión", explica la investigadora Susana Marcos, del Instituto de Óptica del CSIC, quien ha liderado el estudio. "En algunas patologías corneales, como el queratocono, la córnea se debilita y se deforma produciendo un deterioro importante de la calidad de la visión", añade.

Marcos señala que "la cuantificación de propiedades biomecánicas de la córnea constituye por tanto un biomarcador de patologías corneales y una métrica para monitorizar el efecto de algunos tratamientos dirigidos a aumentar la rigidez de la córnea".

El estudio utiliza corneas artificiales de materiales poliméricos con propiedades conocidas, y de diferentes espesores, así como córneas de cerdo. "Las medidas de elasticidad que se obtienen mediante la técnica desarrollada son independientes del espesor de la córnea y coinciden con las obtenidas aplicando herramientas convencionales en ingeniería mecánica, en particular extensiometría uniaxial", detalla Marcos.

A diferencia de dichas técnicas, que requieren la excisión de la córnea y tiras del material, la tecnología desarrollada permite la medida en vivo en pacientes, y por lo tanto se pueden transferir a un procedimiento diagnóstico de uso clínico.

Asociación Española
Aniridia
"Colabora hoy, veremos mañana..."
Entidad Declarada de Utilidad Pública

NUESTRAS HIJAS

¿Cómo empezar?, ¿qué decir? Es lo primero que se te pasa por la cabeza cuando nos preguntan si queremos aportar nuestro testimonio como padres de una niña con Aniridia.

Es algo sencillo y a la vez complicado de explicar, tenemos una niña ESPECIAL, se llama Mara y tiene 6 años.

Esa fue la primera frase que nos dijeron cuando llamamos a la Asociación Española de Aniridia "tenéis una niña especial…"

El mismo día que nos explicaron el diagnóstico de la peque, nos dieron como cierto que la niña tenía todas las patologías asociadas a la Aniridia; aunque con el tiempo nos hemos dado cuenta que sabemos más nosotros de la enfermedad que muchos profesionales.

En aquel momento nuestro apoyo fue la Asociación y sin ella, podemos decir, que no sabemos qué hubiéramos hecho. Se nos cayó el mundo encima; no lo esperábamos.

Cuando nació Mara todo eran preguntas, desde ¿por qué a nosotros? ¿cómo enfrentar esta situación? a ¿cuánto ve? ¿podrá gatear? ¿podrá andar? ¿podrá hablar? ¿podrá…? ¿podrá…? Pues sí, Mara ha respondido a estas preguntas; SÍ ha podido y podrá…

No fue como esperábamos y es complicado, pero también puedo asegurar que nos sale de dentro cuando decimos que es ESPECIAL para nosotros y nuestra familia, y que es la alegría de todos. Y digo todos, pero especialmente el abuelo Clemente, que cuando ella nació él estaba en la UVI operado de corazón y después siempre nos ha dicho que en los momentos lúcidos que tenía sólo pensaba en ella, y no sé, pensaréis que es una tontería, pero entre ellos hay un vínculo especial; y cuando su abuelo la mira, con esos ojos acuosos que da la edad, se le ilumina la mirada.

Para nosotros es nuestra peque, y es la niña más feliz del mundo; la que nos ha cambiado tantas cosas y todas para bien…

Hasta que llegó Mara jamás nos hubiéramos imaginado: Expresar nuestros sentimientos en público como estamos haciendo.

Remover cielo y tierra, haciendo lo que haga falta, para que tenga todos los apoyos que necesite, para que nuestra niña sea feliz y viva lo más integrada

posible, la verdad es que ella nos lo pone fácil, sencillo, es verdaderamente atrevida.
Ver a nuestra familia en un pequeño stand en la media maratón de Salamanca para dar a conocer lo que es la Aniridia, vendiendo camisetas para colaborar con la Asociación. Irnos toda la familia a León para colaborar con la Asociación en una marcha ciclista… y hacerla.

De lo mejor de esto es ver a su hermana Daniela disfrutar en estos eventos colaborando con la Asociación de la enfermedad que tiene su hermana y estar to-dos juntos en ellos.

Nos queda mucho por hacer, por nuestras hijas, para dar a conocer esta enfermedad y a la Asociación, y lo afrontamos con mucha ilusión y ganas.

Quién iba a pensar que no nos importaría lo que la gente piense. Mara nos ha enseñado a ello. Ella es la primera a la que no le importa nada lo que diga la gente, cuando la ven con gafas oscuras, cuando se tropieza y se cae al suelo porque no ve bien los obstáculos, cuando no se sabe explicar porque no pronuncia bien todavía, cuando va por la calle cantando en voz alta, por tantas cosas que día a día nos demuestra lo que de verdad es importante en la vida. Ella es feliz y nos hace felices a los demás.
Eso y mucho más podríamos contar de Mara, pues es una niña especialmente cariñosa, especialmente alegre, y especialmente cabezota también, por qué no decirlo, y nos atreveríamos a decir que para la gente que tenga la paciencia de conocerla, podrá contagiarse de ese "buen rollo" que transmite.
Una de las preguntas que nos hacíamos era ¿cómo le explicamos a Daniela la enfermedad que tiene su hermana pequeña? La respuesta está llegando sola porque Daniela también es especial:
Por estar pendiente de su hermana, por callar y llevar en silencio esas consultas médicas que no se sabe que noticia nueva puedan dar, por ir juntas al colegio y estar vigilando desde lejos ese recreo de su hermana, por respetar sus rutinas y enseñarla nuevas cosas, por compartir sus amistades que antes muy seguro les habrá explicado sencillamente que ella tiene una hermana a la que quiere y que protegerá cueste lo que cueste, por tratar de razonar juntas para que sea más fácil, por apenas quejarse cuando hay que estudiar un examen y su hermana alborota, por esa música repetitiva y a todo volumen que fue bonita la primera vez, por observar la cara de sus padres cuando hablan a solas de Mara para ver más allá de lo que cuentan y ella convierte en alegría o preocupación, por esa sensibilidad que hace que se adelante a la caída o a sus palabras, por reclamar poco a sus padres para regalar ese tiempo a su hermana, por tantas cosas Daniela que te has convertido en la mentora de una familia que luchará por lo que más quiere que sois vosotras dos. Porque Daniela es la heroína más joven de esta familia y la que más sabe de ser la sombra de su hermana, que respeta y deja crecer, que no pone metas, ni objetivos, por esa alegría que recibe con los logros de Mara y por la suerte que tiene de ser tu hermana.
¿Cómo concluir? Sólo deciros, especialmente a aquellos padres que están asumiendo poco a poco que tienen un niñ@ con Aniridia, y aunque les parez.ca mentira, que algún día darán gracias por todas las experiencias que han vivido. Que seguramente como hemos pasado nosotros, llorarán, sentirán indefensión ante algunas situaciones, pensarán que no pueden más, pero, de verdad, por nada del mundo cambiaríamos lo que hemos vivido y lo que nos queda por vivir junto a nuestras dos hijas.

LOGOS

Asociación Española

Aniridia

"Colabora hoy, veremos mañana..."

Entidad Declarada de Utilidad Pública

GOBIERNO DE ESPAÑA · MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD · SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

feder entidad de utilidad pública

FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

GOBIERNO DE ESPAÑA · MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD · SECRETARÍA DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD

POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

www.msc.es
www.enfermedades-raras.org

DIPUTACIÓ D E CASTELLÓ

Dirección General de Atención a Personas con Discapacidad
CONSEJERÍA DE POLÍTICAS SOCIALES Y FAMILIA
Comunidad de Madrid