

CONVOCATÒRIA

Dia Mundial de les Malalties Minoritàries

TAULA RODONA "MALALTIES MINORITÀRIES: UNA CURSA D'ESTRATÈGIA, DE SUPERACIÓ I D'ESPERANÇA"

Tres medallistes paralímpics amb discapacitat visual oferiran el seu testimoni en l'acte organitzat per la Fundació IMO, en el qual es donarà visibilitat a malalties oculars poc freqüents com les distròfies de retina i es parlarà dels últims avenços en investigació genètica en aquest àmbit

Barcelona, 29 de febrer de 2016/. Avui se celebra el Dia Mundial de les Malalties Minoritàries i, per donar visibilitat a les patologies poc freqüents que afecten la visió, la [Fundació IMO](#) organitza demà **1 de març, a les 19.00 h**, la taula rodona "[Malalties minoritàries: una cursa d'estratègia, de superació i d'esperança](#)". Aquests valors, reflectits en l'esperit paralímpic al qual l'IMO dóna suport com a col·laborador oficial del Comitè Paralímpic Espanyol, són encarnats pels tres esportistes que oferiran el seu testimoni en la taula rodona: **Elena Congost, Ignacio Àvila i Xavi Porrás**, pacients únics amb malalties minoritàries per a qui la discapacitat visual ha deixat de ser una limitació.

Elena Congost va néixer amb una atròfia congènita del nervi òptic, cosa que no va impedir que amb 4 anys ja digués als seus pares que volia ser atleta. La primera gambada cap aquest somni la va donar una dècada després, quan va entrar en contacte amb l'ONCE i va començar a practicar el seu *hobby*. A poc a poc, el que va començar com una afició es va convertir en la seva dedicació plena i ella se sent una "privilegiada" de poder lliurar-s'hi amb cos i ànima. Després d'aconseguir la plata en 1.500 m a Londres 2012, la seva propera gran meta són els Jocs Paralímpics de Rio de Janeiro, on disputarà la primera maratón femenina d'aquesta competició avalada pel subcampionat del món aconseguit el 2015 i, sobretot, per la seva voluntat d'"anar sempre un pas més enllà". Aquest afany també la motiva a batre les seves pròpies marques i a trencar els rècords del món en 3.000 m, 5.000 m, 10 km i mitja maratón que ja ostenta. Perquè, de la mateixa manera que l'esport li ha aportat disciplina, capacitat de sacrifici i una visió clara de les seves prioritats i objectius, la discapacitat visual ha forjat el seu caràcter "fort, decidit i disposat a superar qualsevol obstacle", segons ella mateixa reconeix.

Ignacio Àvila, amb retinosi pigmentària, també ha hagut de sobreposar-se a obstacles importants al llarg de la seva trajectòria vital i professional. Una lesió de maluc el 2011 el va obligar a tancar una etapa de gran èxit com a atleta (que el va portar a penjar-se la plata en 4 x 400 m als Jocs Paralímpics de Sidney 2000 i el bronze en 1.500 m a Pequín 2008), per obrir-ne una de nova com a ciclista. Al costat de Joan Font, els seus ulls i el seu guia sobre la bicicleta i el seu company quan s'hi baixa, va tornar a obtenir nous triomfs: en el seu primer any com a tàndem ja es van proclamar subcampions mundials i, el 2015, es van alçar amb l'or en el Campionat del Món de Ciclisme en Carretera. Una victòria que aspiren a repetir en els paralímpics de Rio de Janeiro, on competiran en les proves de persecució en pista, ruta i contrarellotge. La clau del seu èxit? "La compenetració i no tenir por", perquè, per a Ignacio, amb un 10% de visió des de nen, "la por és l'única cosa que veritablement ens impedeix veure-hi amb claredat".

Al seu torn, **Xavi Porras**, també amb retinosi pigmentària, aposta per la il·lusió com a estímul per "no estancar-se i, a més de créixer –quelcom inherent al pas dels anys–, evolucionar". A això s'ha orientat amb determinació des de jove, quan, amb 16 anys i una important minva de visió, es va traslladar del seu lloc natal a Barcelona per entrar al Centre de Recursos Educatius Joan Amades de l'ONCE. Tot i que el pas d'un petit poble a la gran ciutat no va ser una decisió fàcil, li va obrir la porta a noves oportunitats i li va facilitar l'accés als recursos necessaris per a iniciar-se en la pràctica de l'atletisme. Per aquest motiu, agraeix als seus pares que no li tallessin les ales; unes ales que li han permès volar com a saltador i velocista. Havent aconseguit el bronze en triple salt a Pequín 2008 i més d'una quinzena de medalles diversos europeus i mundials al llarg de gairebé dues dècades consagrades a l'atletisme, Xavi manté viva la seva ambició de cara als Jocs Paralímpics de Rio de Janeiro. Independentment del resultat, considera que "mentre doni el millor de mi mateix, pot ser que els altres em guanyin, però jo mai hauré perdut".

Optimisme present i futur

La confiança i la voluntat d'avenç d'aquests tres atletes a l'hora d'"acceptar i de superar la discapacitat visual", com destaca Xavi Porras, conflueix amb la perspectiva positiva que ofereixen els avenços en investigació genètica per al tractament de la retinosi pigmentària i d'altres distròfies de retina minoritàries, sense cura actualment. Per això, la taula rodona també tindrà la participació del [Dr. Rafael Navarro](#), que aclarirà alguns conceptes sobre aquestes malalties hereditàries sovint desconegudes, i de la [Dra. Esther Pomares](#), que parlarà dels projectes impulsats per la Fundació IMO en aquest àmbit. És el cas d'un [nou estudi](#), en col·laboració amb l'IDIBELL, per identificar nous gens implicats en les distròfies retinals, amb el qual s'espera contribuir a "reduir el 30% de casos en què no es troba la causa genètica que origina la patologia i, així, augmentar l'eficàcia del diagnòstic genètic i establir les bases per a l'aplicació propera de teràpies gèniques", conclou l'especialista de l'IMO.

Taula rodona "Malalties minoritàries: una cursa d'estratègia, de superació i d'esperança"

Data:	Dimarts, 1 de març
Hora:	19.00 h
Lloc:	Auditori IMO
Direcció:	Josep Maria Lladó, 3 (Sortida 7 Rda. Dalt)