



CONVOCATORIA

Día Mundial de las Enfermedades Raras

MESA REDONDA “ENFERMEDADES RARAS: UNA CARRERA DE ESTRATEGIA, SUPERACIÓN Y ESPERANZA”

Tres medallistas paralímpicos con discapacidad visual ofrecerán su testimonio en el acto organizado por la Fundación IMO, en el que se dará visibilidad a enfermedades oculares minoritarias como las distrofias de retina y se hablará de los últimos avances en investigación genética en este ámbito

Barcelona, 29 de febrero de 2016/. Hoy se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras y, para dar visibilidad a las patologías minoritarias que afectan a la visión, la [Fundación IMO](#) organiza mañana, **1 de marzo, a las 19.00 h**, la **mesa redonda “Enfermedades raras: una carrera de estrategia, superación y esperanza”**. Estos valores, reflejados en el espíritu paralímpico que IMO apoya como colaborador oficial del Comité Paralímpico Español, son encarnados por los tres deportistas que ofrecerán su testimonio en la mesa redonda: **Elena Congost, Ignacio Ávila y Xavi Porras**, pacientes únicos con enfermedades raras para quienes la discapacidad visual ha dejado de ser una limitación.

Elena Congost nació con una atrofia congénita del nervio óptico, lo que no impidió que con 4 años ya dijera a sus padres que quería ser atleta. La primera zancada hacia este sueño la dio una década después, al entrar en contacto con la ONCE y empezar a practicar su *hobbie*. Poco a poco, lo que empezó siendo una afición se convirtió en su plena dedicación y Elena se siente una “privilegiada” de poder entregarse en cuerpo y alma a ello. Tras lograr la plata en 1.500 m en Londres 2012, su próxima gran meta son los Juegos Paralímpicos de Río de Janeiro, donde disputará la primera maratón femenina de esta competición, avalada por el subcampeonato del mundo logrado en 2015 y, sobre todo, por su voluntad de “ir siempre un paso más allá”. Este afán también la motiva a batir sus propias marcas y romper los records del mundo en 3.000 m, 5.000 m, 10 km y media maratón que ya están en su haber. Porque, del mismo modo que el deporte le ha aportado disciplina, capacidad de sacrificio y una visión clara de sus prioridades y objetivos, la discapacidad visual ha forjado su carácter “fuerte, decidido y dispuesto a superar cualquier obstáculo”, según ella misma reconoce.

Ignacio Ávila, con retinosis pigmentaria, también ha tenido que sobreponerse a importantes obstáculos a lo largo de su trayectoria vital y profesional. Una lesión de cadera en 2011 le obligó a cerrar una exitosa etapa como atleta (que le llevó a colgarse la plata en los 4 x 400 m en los Juegos Paralímpicos de Sidney 2000 y el bronce en 1.500 m en Pekín 2008), para abrir otra nueva como ciclista. Al lado de Joan Font, sus ojos y su guía encima de la bicicleta y su compañero al bajar de ella, volvió a cosechar nuevos triunfos: en su primer año como tándem ya se proclamaron subcampeones mundiales y, en 2015, se alzaron con el oro en el Campeonato del Mundo de Ciclismo en Carretera. Una victoria que aspiran a repetir en los paralímpicos de Río de Janeiro, donde competirán en las pruebas de persecución en pista, ruta y contrarreloj. ¿La clave de su éxito? “La compenetración y no tener miedo”, puesto que, para Ignacio, con un 10% de visión desde niño, “el temor es lo único que verdaderamente nos impide ver con claridad”.

Por su parte, **Xavi Porras**, también con retinosis pigmentaria, apuesta por la ilusión como estímulo para “no estancarse y, además de crecer –algo inherente al paso de los años–, evolucionar”. A ello se ha orientado con determinación desde joven, cuando, con 16 años y una importante merma de visión, se trasladó de su Olot natal a Barcelona para entrar en el Centro de Recursos Educativos Joan Amades de la ONCE. Aunque el paso de un pequeño pueblo a la gran ciudad no fue una decisión fácil, le abrió la puerta a nuevas oportunidades y le facilitó el acceso a los recursos necesarios para iniciarse en la práctica del atletismo. Por eso, agradece a sus padres que no le cortaran las alas; unas alas que le han permitido volar como saltador y velocista. Habiendo logrado el bronce en triple salto en Pekín 2008 y más de una quincena de medallas en europeos y mundiales a lo largo de casi dos décadas consagradas al atletismo, Xavi mantiene viva su ambición de cara a los Juegos Paralímpicos de Río de Janeiro. Independientemente del resultado, considera que “mientras dé lo mejor de mí mismo, puede que los otros me ganen, pero yo nunca habré perdido”.

Optimismo presente y futuro

La confianza y voluntad de avance de estos tres atletas a la hora de “aceptar y superar la discapacidad visual”, como destaca Xavi Porras, confluye con la perspectiva positiva que ofrecen los avances en investigación genética para el tratamiento de la retinosis pigmentaria y otras distrofias de retina minoritarias, sin cura actualmente. Por ello, la mesa redonda también contará con la participación del Dr. [Rafael Navarro](#), quien aclarará algunos conceptos sobre estas enfermedades hereditarias frecuentemente desconocidas, y la Dra. [Esther Pomares](#), que hablará de los proyectos impulsados por la Fundación IMO en este ámbito. Es el caso de un [nuevo estudio](#), en colaboración con IDIBELL, para identificar nuevos genes implicados en las distrofias de retina, con el que se espera contribuir a “reducir el 30% de casos en los que no se encuentra la causa genética que origina la patología y, con ello, aumentar la eficacia del diagnóstico genético y sentar las bases para la próxima aplicación de terapias génicas”, concluye la especialista de IMO.

Mesa redonda “Enfermedades raras: una carrera de estrategia, superación y esperanza”

Fecha:	Martes, 1 de marzo
Hora:	19.00 h
Lugar:	Auditorio IMO
Dirección:	Josep Maria Lladó, 3 (Salida 7 Rda. Dalt)