

29 de febrero, Día Mundial de las Enfermedades Raras

LA FUNDACIÓN IMO REÚNE A TRES MEDALLISTAS PARALÍMPICOS PARA HACER FRENTE A LAS PATOLOGÍAS OCULARES MINORITARIAS

Ignacio Ávila, Elena Congost y Xavier Porras ofrecerán su testimonio como pacientes en una mesa redonda en la que también participarán los especialistas en retina y genética de IMO

Las distrofias de retina afectan a medio millón de personas en España y actualmente carecen de solución, aunque la búsqueda de nuevos genes implicados abre nuevas perspectivas a su futuro tratamiento

Barcelona, 23 de febrero de 2016/. La [Fundación IMO](#), dedicada a la investigación, docencia y prevención de patologías oculares, organiza la mesa redonda [“Enfermedades raras: una carrera de estrategia, superación y esperanza”](#), que congregará a un centenar de asistentes el martes 1 de marzo a las 19.00 h en el [Auditorio IMO](#) (Josep Maria Lladó, 3. Salida 7 de la Rda. de Dalt).

A fin de dar visibilidad a estas enfermedades, el acto contará con el testimonio de Ignacio Ávila, Elena Congost y Xavier Porras, tres deportistas paralímpicos que han logrado vencer los obstáculos de la discapacidad visual para que esta no se convierta en una limitación. Como [colaborador oficial del Comité Paralímpico Español](#) desde principios de este año, IMO apoya su camino hacia los juegos de Río de Janeiro, así como su lucha diaria como pacientes, apostando por el esfuerzo, la constancia y una visión optimista más allá de la ceguera.

Ignacio Ávila, con retinosis pigmentaria, ha participado en cuatro juegos paralímpicos como atleta, aunque su aspiración en Río'16 es colgarse la medalla en ciclismo, tras proclamarse campeón del mundo en carretera el año pasado. La misma ambición y capacidad de reinventarse definen a **Elena Congost**, quien, con una atrofia congénita del nervio óptico, ganó la medalla de plata en Londres'12 en su especialidad, el medio fondo, y se está preparando para participar en septiembre en la primera maratón femenina que se disputará en unos juegos paralímpicos. Por su parte, **Xavier Porras**, también con retinosis pigmentaria, tiene como lema “corre y vuela” y lo aplica no solo en las pruebas de salto de longitud, triple salto y velocidad de una veintena de campeonatos internacionales desde hace dos décadas, sino, sobre todo, en su vida cotidiana.

Nuevos retos y oportunidades

La voluntad de avance de estos tres atletas y de muchos pacientes es la que, a su vez, motiva a los profesionales a buscar nuevas vías en el diagnóstico y tratamiento de las patologías minoritarias, a menudo incurables hoy en día y cuyo conocimiento todavía debe aumentar mucho. Para hablar de ello, la mesa redonda también incluirá la participación del Dr. [Rafael Navarro](#), quien ofrecerá las claves sobre las distrofias retinianas. Según explica el especialista en retina del Instituto de Microcirugía Ocular, “se trata de un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias consideradas “raras” por su baja prevalencia y que, en todos los casos, provocan una disminución severa de la visión”.

Aunque actualmente esta pérdida no ha logrado detenerse, [estudios genéticos](#) como los desarrollados por la Fundación IMO para descubrir nuevos genes implicados en dichas distrofias han permitido dar importantes pasos, contribuyendo a su conocimiento y comprensión y mejorando la eficacia del diagnóstico genético. “Este diagnóstico de las causas moleculares que dan lugar a las patologías hereditarias es la base para la aplicación de las inminentes terapias génicas”, destaca la Dra. [Esther Pomares](#), coordinadora del Departamento de Genética del Instituto, que también formará parte de la mesa redonda para presentar los proyectos de investigación y progresos más recientes en este ámbito.