

*29 de febrer, Dia Mundial de les Malalties Minoritàries*

## LA FUNDACIÓ IMO REUNEIX TRES MEDALLISTES PARALÍMPICS PER FER FRONT A LES PATOLOGIES OCULARS MINORITÀRIES

Ignacio Àvila, Elena Congost i Xavier Porrás oferiran el seu testimoni com a pacients en una taula rodona en què també participaran els especialistes en retina i genètica de l'IMO

Les distròfies de retina afecten mig milió de persones a Espanya i actualment no tenen solució, malgrat que la recerca de nous gens implicats obre noves perspectives al seu futur tractament

Barcelona, 23 de febrer de 2016/. La [Fundació IMO](#), dedicada a la investigació, la docència i la prevenció de patologies oculars, organitza la taula rodona "[Malalties minoritàries: una cursa d'estratègia, de superació i d'esperança](#)", que congregarà un centenar d'assistents el dimarts 1 de març a les 19.00 h a l'[Auditori IMO](#) (Josep Maria Lladó, 3. Sortida 7 de la Rda. de Dalt).

Per tal de donar visibilitat a aquestes malalties, l'acte inclourà el testimoni d'Ignacio Àvila, Elena Congost i Xavier Porrás, tres esportistes paralímpics que han aconseguit vèncer els obstacles de la discapacitat visual perquè aquesta no es converteixi en una limitació. Com a [col·laborador oficial del Comitè Paralímpic Espanyol](#) des de principis d'aquest any, l'IMO dóna suport al seu camí cap als jocs de Rio de Janeiro i a la seva lluita diària com a pacients, apostant per l'esforç, la constància i una visió optimista més enllà de la ceguesa.

**Ignacio Àvila**, amb retinosi pigmentària, ha participat en quatre jocs paralímpics com a atleta, tot i que la seva aspiració a Rio'16 és penjar-se la medalla en ciclisme, després de proclamar-se campió del món en carretera l'any passat. La mateixa ambició i capacitat de reinventar-se defineixen **Elena Congost**, qui, amb una atròfia congènita del nervi òptic, va guanyar la medalla de plata a Londres'12 en la seva especialitat, el mig fons, i s'està preparant per participar al setembre en la primera marató femenina que es disputarà en uns jocs paralímpics. Per la seva banda, **Xavier Porrás**, també amb retinosi pigmentària, té com a lema "corre i vola" i l'aplica no només en les proves de salt de llargada, triple salt i velocitat d'una vintena de campionats internacionals des de fa dues dècades, sinó, sobretot, en la seva vida quotidiana.

### Nous reptes i oportunitats

La voluntat d'avenç d'aquests tres atletes i de molts pacients és la que, al seu torn, motiva els professionals a buscar noves vies en el diagnòstic i tractament de les patologies minoritàries, sovint incurables a dia d'avui i el coneixement de les quals encara ha d'augmentar molt. Per parlar-ne, la taula rodona també tindrà la participació del Dr. [Rafael Navarro](#), que oferirà les claus sobre les distròfies retinals. Segons explica l'especialista en retina de l'Institut de Microcirurgia Ocular, "es tracta d'un grup heterogeni de malalties hereditàries considerades "estranyes" per la seva baixa prevalença i que, en tots els casos, provoquen una disminució severa de la visió".

Malgrat que actualment aquesta pèrdua no ha aconseguit aturar-se, [estudis genètics](#) com els desenvolupats per la Fundació IMO per descobrir nous gens implicats en aquestes distròfies han permès donar passes molt importants, la qual cosa n'ha contribuït al seu coneixement i comprensió i ha millorat l'eficàcia del diagnòstic genètic. "Aquest diagnòstic de les causes moleculars que donen lloc a les patologies hereditàries és la base per a l'aplicació de les imminents teràpies gèniques", destaca la Dra. [Esther Pomares](#), coordinadora del Departament de Genètica de l'Institut, que també formarà part de la taula rodona per presentar els projectes de recerca i els progressos més recents en aquest àmbit.