

*Día Mundial de las Enfermedades Raras, 28 de febrero*

## ENFERMEDADES RARAS QUE PONEN EN JAQUE LA VISIÓN

**Especialistas de IMO alertan del impacto que las afecciones minoritarias pueden tener en la visión y la calidad de vida de los pacientes, especialmente si no se diagnostican a tiempo**

**Todavía existe un grupo importante de enfermedades oculares raras, en su mayoría genéticas, para las que no existe tratamiento, como es el caso de las distrofias de la retina**

Barcelona, 27 de febrero de 2018./ El [glaucoma](#), la [retinopatía diabética](#) o la [degeneración macular asociada a la edad](#) (DMAE) son algunas de las principales causas de discapacidad visual, aunque no hay que olvidar que existen otras patologías mucho menos comunes que también pueden suponer un grave riesgo para la visión. Con motivo del **Día Mundial de las Enfermedades Raras (mañana, 28 de febrero)**, los especialistas del Instituto de Microcirugía Ocular ([IMO](#)) alertan del impacto de las afecciones oculares minoritarias en la calidad de vida de los pacientes, ya que el poco conocimiento existente entorno a ellas obstaculiza a menudo el acceso a un diagnóstico y tratamiento precisos.

Las enfermedades raras afectan a menos de 1 de cada 2.000 personas y, por ello, resulta difícil encontrar otros casos con los que comparar, tanto por parte de las familias afectadas como del colectivo sanitario. Sin embargo, la [Dra. Anniken Burés](#) destaca el importante número de pacientes con patologías minoritarias que acuden a IMO como centro especializado y de referencia. Según explica, “es habitual que lleguen al Instituto después de dar muchas vueltas, no habiendo podido poner nombre a su enfermedad –a pesar de tener síntomas– o con un diagnóstico erróneo”. Hay patologías que, sin una valoración experta, pueden quedar sin tratar ya que pueden confundirse con procesos oculares benignos. Esto ocurre a menudo con formas leves o moderadas de [uveítis](#) intermedias (subtipo de uveítis en que la inflamación de la capa intermedia del globo ocular afecta principalmente el humor vítreo) o vasculitis retinianas (inflamación de los vasos sanguíneos de la retina), que son orientadas como un desprendimiento de vítreo (proceso natural a la edad que, la mayoría de veces, solo requiere control y no causa complicaciones).

Aunque solo un pequeño porcentaje de la población sufre uveítis, es una de las 3 primeras causas prevenibles de ceguera en el mundo. Esta condición engloba procesos inflamatorios muy heterogéneos y de severidad muy variable, que pueden darse tanto en la cámara anterior del ojo, como en la cavidad vítrea o el segmento posterior. Las uveítis pueden estar causadas por múltiples factores (procesos infecciosos, autoinmunes...) y, aunque en la mayoría de casos afectan únicamente al ojo, pueden vincularse a trastornos sistémicos (típicamente ciertas enfermedades reumatológicas).

Otra de las patologías minoritarias que se atiende en el Departamento de Retina y Vítreo de IMO y a la que apunta la Dra. Burés, por la importancia de su detección precoz, es el melanoma de coroides, el principal [tumor intraocular](#) maligno en adultos. “Debido a su localización en el ojo, pocas veces se puede obtener una muestra de este tumor que se forma en la membrana que da sustento la retina, lo que complica su diagnóstico y exige al especialista tener un criterio muy claro para poder iniciar la terapia adecuada”. Abordarlo a tiempo es esencial para proteger el ojo del paciente y, a la vez, evitar la metástasis del melanoma de coroides, del que se declaran cerca de 250 casos al año en nuestro país (sin contar los que se producen de forma secundaria a otros procesos cancerosos).

## Origen genético

Dentro de las enfermedades raras oculares, también juegan un papel importante las [distrofias de la retina](#), un conjunto de patologías hereditarias, actualmente incurables, que provocan una pérdida progresiva y severa de visión. La [retinosis pigmentaria](#), con alrededor de 20.000 afectados en España, es la más frecuente de ellas, pero existen muchas más. A la hora de diagnosticarlas, “un cuestionario bien guiado al paciente, prestando atención a sus síntomas y a la evolución de estos, ya nos permite a los oftalmólogos especializados tener una firme sospecha, que corroboramos mediante pruebas complementarias y un servicio pionero de [diagnóstico genético](#) en IMO”, afirma la Dra. Burés.

El diagnóstico genético también es útil para conocer las causas moleculares y los patrones de herencia de otras anomalías que están presentes de nacimiento con una baja prevalencia en la población, como el [glaucoma congénito](#). Mucho menos habitual que el que desarrollan los adultos – dándose aproximadamente en 1 de cada 10.000 neonatos–, suelen ser los padres quienes notan las primeras señales: al niño le molesta la luz, tiene lagrimeo excesivo y acostumbra a mantener los ojos cerrados, mientras que a medida que evoluciona la enfermedad estos pueden parecer más opacos y grandes de lo normal. Abordarlo y controlarlo a tiempo es fundamental para preservar la visión.

No obstante, el diagnóstico de muchas malformaciones congénitas puede ser complicado al nacimiento. Así ocurre en la aniridia (ausencia parcial o total del iris, la parte coloreada del ojo), una patología sobre la que hay muy pocos estudios por su baja prevalencia –1 de cada 60.000 a 100.000 recién nacidos– y que presenta una gran variabilidad clínica, un hecho que puede hacer conflictiva su identificación. Como explica el [Dr. Óscar Gris](#), del Departamento de Córnea, Catarata y Cirugía Refractiva de IMO, “esta enfermedad forma parte de un síndrome causado por una alteración cromosómica y suele conllevar baja visión, asociándose generalmente a diferentes problemas en la córnea, el cristalino, la retina y el nervio óptico”.

Por último, el especialista concluye que algunas distrofias corneales también son enfermedades raras a destacar en el ámbito oftalmológico, ya que, si bien suelen avanzar lentamente, provocan la pérdida de transparencia de la córnea e impiden una visión nítida. “Hay más de 20 tipos distintos de estas distrofias y, mientras que las más superficiales pueden manejarse con el uso de láser, los casos más severos que afectan a las capas intermedias y profundas de la córnea pueden requerir el trasplante de este tejido”.