



## *Día Mundial de las Enfermedades Raras – 28 de febrero*

### **LA INFANCIA, ETAPA CLAVE PARA EL DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO E INVESTIGACIÓN GENÉTICA DE ENFERMEDADES RARAS QUE AFECTAN A LA VISIÓN**

**La mayoría son de origen genético, responsables del 60% de la ceguera infantil, y deben diagnosticarse y abordarse durante los primeros meses o años**

**La investigación básica para el desarrollo de terapias génicas en aquellos casos para los que actualmente no hay tratamiento, permitirá frenar o revertir la pérdida de visión en el futuro**

**Barcelona, 27 de febrero de 2017/** Las conocidas como “enfermedades raras”, que afectan a cerca de 3 millones de personas en España y cuyo Día Mundial se celebra mañana, 28 de febrero, engloban unas 7.000 patologías distintas. Debido a su gran heterogeneidad y carácter minoritario, la dificultad de acceso a un diagnóstico preciso y al tratamiento adecuado es, según [FEDER](#), uno de los principales obstáculos que deben afrontar las familias. Esta situación se produce también en el caso de las enfermedades raras de la visión y, como explica la [Dra. Charlotte Wolley Dod](#), especialista en oftalmología pediátrica del Instituto de Microcirugía Ocular ([IMO](#)), “es frecuente que haya un retraso en la detección de los pacientes, ya que los síntomas a menudo se confunden con procesos más banales”.

Así lo experimentó [Rocío Fernández](#), madre de una niña de Huelva con blefarofimosis (síndrome que provoca un conjunto de malformaciones palpebrales y que afecta a la visión): “Cuando nació, Lucía no abría los ojos, pero nos aseguraron que entraba dentro de la normalidad, porque era ochomesina. Pasaron dos meses hasta que, tras visitar angustiados distintos médicos, pudimos ponerle nombre a su enfermedad”. Según la Dra. Wolley Dod, “tener un diagnóstico preciso es la clave para poder tratar –si existe tratamiento– informar a las familias del pronóstico real y ofrecer [diagnóstico y consejo genético](#) cuando está indicado”. En el caso de Lucía, conocer cuál era el problema fue el primer paso para entrar en contacto con IMO y someterse a una cirugía precoz.

Rocío explica que antes de dar con el Instituto, le habían asegurado que debía esperar hasta que su hija cumpliera los 8 años para poder tratarla, algo que hubiera perjudicado la evolución visual de la pequeña, ya que la visión que no se alcanza durante la infancia (hasta esa edad, aproximadamente) no se recupera en la edad adulta. Por ello, el [Dr. Ramón Medel](#), coordinador del Departamento de Oculoplástica de IMO, hace hincapié en la importancia de corregir la [ptosis](#) (caída patológica del párpado) derivada de este síndrome cuanto antes: “Nosotros recomendamos la operación alrededor del año de edad, momento en el que el niño se pone de pie y el párpado demasiado bajo tapa su campo visual, generando un [ojo vago](#) e impidiendo un buen desarrollo”.

Así, el Dr. Medel practicó a Lucía, con solo 14 meses de edad, la sofisticada técnica del [flap frontal](#), de la que IMO es pionero en Europa y que, como explica el especialista, “está especialmente indicada en niños para [corregir ptosis](#) complejas de forma mínimamente invasiva, sin incisiones visibles”. La realización de esta intervención especializada requirió de otra operación previa, cuatro meses antes, para tratar el epicanto, una deformación palpebral que también forma parte del cuadro típico de la blefarofimosis. Como resultado, la niña “ahora tiene los ojos abiertos y puede ver, mostrándose mucho más alegre, vital y extrovertida”, concluye su madre (ver [vídeo testimonio](#)).



Por su parte, Yolanda Rivero, madre de Antón –que nació sin ver debido a un Síndrome de Stickler–, afirma que “nos habían dicho que no había nada que hacer antes de venir a IMO”, donde, le pusieron unas gafas con la corrección óptica adecuada para que pudiera desenvolverse mejor”. Desde que llegó al Instituto, con 10 meses, Antón acude regularmente a revisión con sus oftalmólogos, ya que, además de alta miopía, el síndrome de Stickler aumenta el riesgo de otras complicaciones oculares, como glaucoma, catarata o problemas retinianos.

De hecho, gracias a este exhaustivo control, pudo ser operado de forma preventiva de un desprendimiento de retina provocado por una caída, del que se encuentra plenamente recuperado. A sus 5 años, el pequeño hace vida normal, con cuidado para evitar un nuevo desprendimiento en el otro ojo y combinando las tardes en el parque con las revisiones médicas y diferentes terapias (rehabilitación, logopedia...) que le ayudan a sobreponerse, paso a paso, a su enfermedad.

### **Fundación IMO, con la investigación de las enfermedades raras**

Son muchas otras las enfermedades raras que repercuten en la salud ocular y que, según afirma la Dra. Wolley Dod, “son mayoritariamente de [origen genético](#), responsables del 60% de la ceguera infantil, y se inician en edad pediátrica”. Algunas de ellas todavía carecen de tratamiento, como las distrofias de retina, para las que [Fundación IMO](#) tiene en marcha tres proyectos de [investigación](#) básica. El objetivo es identificar y caracterizar nuevos genes y mutaciones responsables de estas patologías hereditarias que producen pérdida severa de visión, ya que conocer su causa molecular es indispensable para diseñar y aplicar terapias génicas, en fase avanzada de estudio.

Esto permitirá que, en un futuro próximo, se pueda ofrecer una alternativa a pacientes como Berta, quien, con 6 años, debutó con enfermedad de Stargardt. Según explica Mario Villegas, su padre, “se quejaba de que no veía bien la pizarra, pero pensábamos que era porque tenía un defecto refractivo y necesitaba gafas. Sin embargo, cada vez le costaba más ir al colegio y decidimos llevarla al oculista. Al principio no entendíamos porque no veía bien, hasta que un retinólogo detectó unas manchas en la retina y, a partir de ahí, nos derivaron a IMO”. En el Instituto, como complemento del diagnóstico clínico, le realizaron un [estudio genético](#), que permitió identificar las mutaciones causantes en el gen ABCA4 y, así, alertar a su hermano menor, Mario, quien dos años después –cuando también cumplió los 6– desarrolló la patología.

“Nos asustamos mucho, ya que no habíamos oído hablar nunca de la enfermedad de Stargardt, pero sabemos que estamos en buenas manos y confiamos en que la ciencia avanza y algún día llegará una solución”, reconoce su padre, quien participa activamente en la campaña “[Explorando un gen](#)”. Este proyecto, que cuenta con la implicación de los Villegas y de otras familias afectadas, pretende aumentar el conocimiento del gen ABCA4 para abrir una puerta a la mejora del pronóstico y futuro tratamiento de las distrofias de retina relacionadas. Con ello, Fundación IMO respalda el lema “La investigación es nuestra esperanza”, promovido este año por FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) con motivo del día mundial dedicado a llamar la atención sobre las afecciones minoritarias.