

Dia Mundial de les Malalties Minoritàries, 28 de febrer

MALALTIES MINORITÀRIES QUE POSEN EN PERILL LA VISIÓ

Especialistes de l'IMO alerten de l'impacte que les afeccions minoritàries poden tenir en la visió i la qualitat de vida dels pacients, especialment si no es diagnostiquen a temps

Encara hi ha un grup important de malalties oculars considerades "estranyes", majoritàriament genètiques, per a les quals no existeix tractament, com és el cas de les distròfies de la retina

Barcelona, 27 de febrer del 2018./ El [glaucoma](#), la [retinopatia diabètica](#) o la [degeneració macular associada a l'edat](#) (DMAE) són algunes de les principals causes de discapacitat visual, tot i que no s'ha d'oblidar que hi ha altres patologies molt menys comunes que també poden suposar un greu risc per a la visió. Amb motiu del Dia Mundial de les Malalties Minoritàries (demà, 28 de febrer), els especialistes de l'Institut de Microcirurgia Ocular ([IMO](#)) alerten de l'impacte de les afeccions oculars minoritàries en la qualitat de vida dels pacients, ja que el poc coneixement existent obstaculitza sovint l'accés a un diagnòstic i tractament precisos.

Les malalties minoritàries afecten menys d'1 de cada 2.000 persones i, per això, resulta difícil trobar altres casos amb què es puguin comparar, tant per part de les famílies afectades com del col·lectiu sanitari. No obstant això, la [Dra. Anniken Burés](#) destaca l'important nombre de pacients amb patologies minoritàries que acudeixen a l'IMO com a centre especialitzat i de referència. Segons explica, "és habitual que arribin a l'Institut després de donar moltes voltes, sense haver pogut posar nom a la seva malaltia –malgrat tenir símptomes– o amb un diagnòstic erroni." Hi ha patologies que, a falta d'una valoració experta, poden quedar sense tractar ja que es poden confondre amb processos oculars benignes. Això passa sovint amb formes lleus o moderades d'[uveïtis](#) intermèdies (subtipus d'uveïtis en què la inflamació de la capa intermèdia del globus ocular afecta principalment l'humor vitri) o vasculitis retinals (inflamació dels vasos sanguinis de la retina), que s'orienten com un despreniment de vitri (procés natural a l'edat que, la majoria de vegades, només requereix control i no causa complicacions).

Si bé només un petit percentatge de la població pateix uveïtis, és una de les 3 primeres causes prevenibles de ceguesa al món. Aquesta condició engloba processos inflamatoris molt heterogenis i de severitat molt variable, que poden donar-se tant a la cambra anterior de l'ull com a la cavitat vítria o al segment posterior. Les uveïtis poden estar causades per múltiples factors (processos infecciosos, autoimmunes...) i, malgrat que en la majoria de casos afecten únicament l'ull, poden vincular-se a trastorns sistèmics (típicament, certes malalties reumatològiques).

Una altra de les patologies minoritàries que s'atén al Departament de Retina i Vitri de l'IMO i a la qual apunta la Dra. Burés, per la importància de la seva detecció precoç, és el melanoma de coroide, el principal [tumor intraocular](#) maligne en adults. "A causa de la seva localització a l'ull, poques vegades es pot obtenir una mostra d'aquest tumor, que es forma en la membrana que dona suport la retina, cosa que en complica el diagnòstic i exigeix a l'especialista tenir un criteri molt clar per a poder iniciar la teràpia adequada." Abordar-lo a temps és essencial per protegir l'ull del pacient i, alhora, evitar la metàstasi del melanoma de coroide, del qual es declaren prop de 250 casos a l'any a casa nostra (sense comptar els que es produeixen de forma secundària a altres processos cancerosos).

Origen genètic

Dins de les malalties minoritàries oculars, també tenen un paper important les [distròfies de la retina](#), un conjunt de patologies hereditàries, actualment incurables, que provoquen una pèrdua progressiva i severa de visió. La [retinosi pigmentària](#), amb prop de 20.000 afectats a Espanya, és la més freqüent, però n'hi ha moltes més. A l'hora de diagnosticar-les, "un qüestionari ben guiat al pacient, parant atenció als símptomes i a l'evolució d'aquests, ja ens permet als oftalmòlegs especialitzats tenir una sospita ferma, que corroborem mitjançant proves complementàries i un servei pioner de [diagnòstic genètic](#) a l'IMO", afirma la Dra. Burés.

El diagnòstic genètic també és útil per conèixer les causes moleculars i els patrons d'herència d'altres anomalies que estan presents de naixement amb una baixa prevalença en la població, com el [glaucoma congènit](#). Molt menys habitual que el que desenvolupen els adults –es dona aproximadament en 1 de cada 10.000 nounats–, solen ser els pares qui noten els primers senyals: al nen li molesta la llum, té llagimeig excessiu i acostuma a mantenir els ulls tancats, mentre que a mesura que evoluciona la malaltia aquests poden semblar més opacs i grans del normal. Abordar-lo i controlar-lo a temps és fonamental per preservar la visió.

No obstant això, el diagnòstic de moltes malformacions congènites pot ser complicat al naixement. Així ocorre en l'anirídia (absència parcial o total de l'iris, la part acolorida de l'ull), una patologia sobre la qual hi ha molt pocs estudis per la seva baixa prevalença –1 de cada 60.000-100.000 nadons– i que presenta una gran variabilitat clínica, fet que pot fer-ne conflictiva la identificació. Com explica el [Dr. Óscar Gris](#), del Departament de Còrnia, Cataracta i Cirurgia Refractiva de l'IMO, "aquesta malaltia forma part d'una síndrome causada per una alteració cromosòmica i sol comportar baixa visió. Generalment s'associa a diferents problemes a la còrnia, el cristal·lí, la retina i el nervi òptic."

Finalment, l'especialista conclou que algunes distròfies corneals també són malalties minoritàries a destacar en l'àmbit oftalmològic, ja que, si bé solen avançar lentament, provoquen la pèrdua de transparència de la còrnia i impedeixen una visió nítida. "Hi ha més de 20 tipus diferents d'aquestes distròfies i, mentre que a les més superficials s'hi pot fer front amb l'ús de làser, els casos més severos que afecten les capes intermèdies i profundes de la còrnia poden requerir el trasplantament d'aquest teixit."