



Dia Mundial de las Malalties Minoritàries – 28 de febrer

LA INFÀNCIA, ETAPA CLAU PER AL DIAGNÒSTIC, TRACTAMENT I INVESTIGACIÓ GENÈTICA DE MALALTIES MINORITÀRIES QUE AFECTEN LA VISIÓ

La majoria són d'origen genètic, responsables del 60% de la ceguesa infantil, i s'han de diagnosticar i abordar durant els primers mesos o anys de vida

La recerca bàsica per al desenvolupament de teràpies gèniques en els casos per als quals actualment no hi ha tractament permetrà frenar o revertir la pèrdua de visió en el futur

Barcelona, 27 de febrer del 2017./ Les conegudes com a “malalties minoritàries”, que afecten prop de 3 milions de persones a Espanya i el Dia Mundial de les quals se celebra demà, 28 de febrer, engloben unes 7.000 patologies diferents. A causa de la seva gran heterogeneïtat i del caràcter poc freqüent, la dificultat d'accés a un diagnòstic precís i al tractament adequat és, segons [FEDER](#), un dels principals obstacles que han d'afrontar les famílies. Aquesta situació es produeix també en el cas de les malalties minoritàries de la visió i, com explica la [Dra. Charlotte Wolley Dod](#), especialista en oftalmologia pediàtrica de l'Institut de Microcirurgia Ocular ([IMO](#)), “és freqüent que hi hagi un retard en la detecció dels pacients, ja que els símptomes sovint es confonen amb processos més banals”.

Així ho va experimentar la [Rocío Fernández](#), mare d'una nena de Huelva amb blefarofimosi (síndrome que provoca un conjunt de malformacions palpebrals): “Quan va néixer, la Lucía no obria els ulls, però ens van assegurar que entrava dins de la normalitat, perquè era vuitmesona. Van passar dos mesos fins que, després de visitar angoixats diversos metges, vam poder posar nom a la malaltia.” Segons la Dra. Wolley Dod, “tenir un diagnòstic precís és la clau per poder tractar –si existeix tractament– informar les famílies del pronòstic real i oferir [diagnòstic i consell genètic](#) quan està indicat”. En el cas de la Lucía, conèixer quin era el problema va ser el primer pas per entrar en contacte amb l'IMO i sotmetre's a una cirurgia precoç.

La Rocío explica que abans de contactar amb l'Institut, li havien assegurat que havia d'esperar fins que la seva filla complís els 8 anys per poder tractar-la, cosa que hauria perjudicat l'evolució visual de la petita, ja que la visió que no s'assoleix durant la infància (fins a aquesta edat, aproximadament) no es recupera en l'edat adulta. Per això, el [Dr. Ramón Medel](#), coordinador del Departament d'Oculoplàstica de l'IMO, remarca la importància de corregir la [ptosi](#) (caiguda patològica de la parpella) derivada d'aquesta síndrome com més aviat millor: “Nosaltres recomanem l'operació al voltant de l'any d'edat, moment en el qual el nen es posa dret i la parpella massa baixa li tapa el camp visual, cosa que genera un [ull gandul](#) i impedeix un bon desenvolupament.”

Així, el Dr. Medel va practicar a la Lucía, amb només 14 mesos d'edat, la sofisticada tècnica del [flap frontal](#), de la qual l'IMO és pioner a Europa i que, com explica l'especialista, “està especialment indicada en nens per [corregir ptosis](#) complexes de manera mínimament invasiva, sense incisions visibles”. La realització d'aquesta intervenció especialitzada va requerir una altra operació prèvia, quatre mesos abans, per tractar l'epicant, una deformació palpebral que també forma part del quadre típic de la blefarofimosi. Com a resultat, la nena “té els ulls oberts i pot veure-hi, motiu pel qual es mostra més alegre, vital i extravertida”, conclou la seva mare (vegeu [vídeo testimoni](#)).



Per la seva banda, la Yolanda Rivero, mare de l'Antón –que va néixer sense veure-hi a causa d'una síndrome de Stickler–, afirma que "ens havien dit que no hi havia res a fer abans de venir a l'IMO", on li van posar unes ulleres amb la correcció òptica adequada perquè pogués desenvolupar-se millor." Des que va arribar a l'Institut, amb 10 mesos, l'Antón va regularment a revisió amb els seus oftalmòlegs, ja que, a més de l'alta miopia, la síndrome de Stickler augmenta el risc d'altres complicacions oculars, com ara glaucoma, cataracta o problemes retinals.

De fet, gràcies a aquest control exhaustiu, es va poder operar de forma preventiva d'un desprendiment de retina provocat per una caiguda, del qual es troba plenament recuperat. Amb 5 anys, el petit fa vida normal, amb cura per evitar un nou desprendiment en l'altre ull i combinant les tardes al parc amb les revisions mèdiques i diferents teràpies (rehabilitació, logopèdia...) que l'ajuden a sobreposar-se, pas a pas, a la seva malaltia.

La Fundació IMO, amb la investigació de les malalties minoritàries

Són moltes altres les malalties minoritàries que repercuteixen en la salut ocular i que, segons afirma la Dra. Wolley Dod, "són majoritàriament d'[origen genètic](#), responsables del 60% de la ceguesa infantil, i s'inicien en l'edat pediàtrica". Algunes encara no tenen tractament, com ara les distròfies de retina, per a les quals la [Fundació IMO](#) té en marxa tres projectes de [recerca](#) bàsica. L'objectiu és identificar i caracteritzar nous gens i mutacions responsables d'aquestes patologies hereditàries que produeixen pèrdua severa de visió, ja que conèixer-ne la causa molecular és indispensable per dissenyar i per aplicar teràpies gèniques, en fase d'estudi avançada.

Això permetrà que, en un futur proper, es pugui oferir una alternativa a pacients com per exemple la Berta, qui, amb 6 anys, va debutar amb malaltia de Stargardt. Segons explica en Mario Villegas, el seu pare, "es queixava que no veia bé la pissarra, però pensàvem que era perquè tenia un defecte refractiu i necessitava ulleres. Tanmateix, cada vegada li costava més anar a l'escola i vam decidir portar-la a l'oculista. Al principi no enteníem per què no hi veia bé, fins que un retinòleg va detectar unes taques a la retina i, a partir d'aquí, ens van derivar a l'IMO." A l'Institut, com a complement del diagnòstic clínic, li van fer un estudi genètic, que va permetre identificar les mutacions causants en el gen ABCA4 i, així, alertar el seu germà petit, en Mario, que dos anys després –quan també va complir els 6– va desenvolupar la patologia.

"Ens vam espantar molt, ja que no havíem sentit a parlar mai de la malaltia de Stargardt, però sabem que estem en bones mans i confiem que la ciència avança i que algun dia arribarà una solució", reconeix el seu pare, qui participa activament en la campanya "[Explorant un gen](#)". Aquest projecte, que té la implicació dels Villegas i d'altres famílies afectades, pretén augmentar el coneixement del gen ABCA4 per obrir una porta a la millora del pronòstic i del futur tractament de les distròfies de retina relacionades. D'aquesta manera, la Fundació IMO dona suport al lema "La investigació és la nostra esperança", promogut enguany per FEDER (Federació Espanyola de Malalties Rares) amb motiu del dia mundial dedicat a cridar l'atenció sobre les afeccions minoritàries.