

COMUNICADO DE PRENSA

Onero y Novartis presentan la campaña 'Ilumina la Vida' para concienciar sobre las enfermedades raras oculares

- *El Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (Onero) da visibilidad junto a Novartis a este grupo de enfermedades que producen discapacidad visual y ceguera y ocasionan un profundo impacto en la calidad de vida de las personas afectadas y su entorno*
- *A través de la página web de Onero (www.onero.org), 'Ilumina La Vida' ofrece información práctica sobre las principales enfermedades raras oculares, testimonios de pacientes, entrevistas con profesionales y orientación sobre el diagnóstico genético*
- *Las distrofias hereditarias de la retina son un conjunto de enfermedades genéticas, entre las que se encuentran la retinosis pigmentaria o la amaurosis congénita de Leber, que afectan a más de 15.000 personas en España¹*

Madrid, 16 de septiembre de 2020 – El Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (Onero) y Novartis han sumado sus esfuerzos para poner en marcha la campaña 'Ilumina la Vida', un proyecto de concienciación sobre este conjunto de patologías que son causa de discapacidad visual y ceguera. A través de la página web de Onero (www.onero.org), la iniciativa ofrece recursos y materiales prácticos para informar y orientar a pacientes, familiares, cuidadores y población general sobre las principales enfermedades raras de la visión, además de fomentar la importancia del diagnóstico genético e impulsar el registro nacional de pacientes.

En palabras de José Joaquín Gil, presidente de Onero "las enfermedades raras oculares afectan a uno de nuestros principales sentidos, la vista, y suponen un gran impacto en la calidad de vida y en la autonomía de las personas que las padecen. A través de esta iniciativa, en la que contamos con el apoyo de Novartis, queremos dar visibilidad a estas patologías dando voz a las personas que conviven con ellas y a los profesionales que las atienden, así como proporcionar herramientas de orientación y apoyo para los pacientes".

Uno de los principales objetivos de Onero es "impulsar el desarrollo de un registro que recopile datos de todas las personas afectadas por enfermedades raras oculares en España para que puedan entrar a formar parte de redes europeas de investigación y contribuir así a mejorar su conocimiento y el acceso a futuros tratamientos", subraya el presidente del Observatorio.

La baja prevalencia de las enfermedades raras oculares y el escaso conocimiento que existe sobre ellas, tanto por parte de profesionales sanitarios como de pacientes y de la sociedad, dificulta el acceso a un diagnóstico temprano. La mayoría de ellas no tienen tratamiento, de ahí una de las razones de ser de Onero y el registro como fuente de conocimiento y de apoyo a la investigación.

Muchas de estas enfermedades se deben a un defecto genético que conduce a la degeneración de la retina y la pérdida de visión. Este grupo de trastornos, conocidos como distrofias hereditarias de la retina, afectan a 1 de cada 5.000 personas a nivel global, y se estima que existen unos 15.000 casos en España¹. Además, unas 500.000 personas son portadoras de las mutaciones genéticas implicadas en su desarrollo y, por lo tanto, son potenciales transmisores de estas enfermedades¹.

Entre las afecciones más frecuentes se encuentra la retinosis pigmentaria, una distrofia hereditaria de la retina que influye en la capacidad de los bastones para responder a la luz, provocando una pérdida lenta de la visión. La amaurosis congénita de Leber también es una distrofia de origen genético, que se caracteriza por una discapacidad visual severa o ceguera desde el nacimiento.

El listado completo de enfermedades raras oculares está disponible en la página web de Onero (www.onero.org), donde, a través de la campaña “Ilumina La Vida”, se pone a disposición de pacientes, familiares y población general información sobre todas estas patologías y las diferentes asociaciones de cada una de ellas. Asimismo, se pueden encontrar [testimoniales](#) de pacientes que cuentan en primera persona cómo es su convivencia con la enfermedad y entrevistas con especialistas. La campaña también ofrece información y contenidos a través de los canales y redes sociales de Onero y Novartis, como <https://www.tucuentasmucho.com/>.

“En Novartis queremos reimaginar la oftalmología para avanzar en nuestra misión de erradicar la ceguera evitable, y para ello trabajamos en el descubrimiento y desarrollo de las estrategias terapéuticas más innovadoras para transformar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes, como las terapias génicas y celulares. Pero nuestro compromiso va más allá de la investigación, y colaboramos activamente con todos los actores del sistema de salud, desde los profesionales sanitarios hasta las asociaciones de pacientes, para concienciar y visibilizar el impacto de las enfermedades oculares, fomentar su prevención, y apoyar a las personas afectadas en todos los sentidos”, afirma el director de Oftalmología de Novartis, Álex Sanfeliu.

El diagnóstico precoz, una prioridad para las enfermedades raras oculares

Un diagnóstico precoz puede contribuir a mejorar la función visual y la calidad de vida de los pacientes, ya que la mayoría de las enfermedades raras oculares son degenerativas y van deteriorando la visión hasta producir discapacidad o, incluso, ceguera. Sin embargo, actualmente transcurren una media de 5 años desde la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención del diagnóstico de una enfermedad rara, y en el 20% de los casos pueden llegar a transcurrir hasta 10 o más años².

Acortar este plazo es una de las prioridades de los expertos. La doctora Rosa Coco, oftalmóloga experta en retina y profesora titular de la Universidad de Valladolid, explica que “se trata de un grupo de enfermedades muy heterogéneo, con diferentes mutaciones implicadas y diferentes cuadros clínicos, lo que dificulta y retrasa su diagnóstico. Debemos avanzar en investigación y mejorar el conocimiento genético sobre estas enfermedades para agilizar su detección e identificación. De este modo, podremos instaurar a tiempo el tratamiento necesario para detener la progresión de la enfermedad o las medidas más adecuadas para mejorar el pronóstico y la calidad de vida del paciente”.

El estudio genético permite identificar la mutación en el gen responsable de la enfermedad, ayudando a determinar el pronóstico y posible tratamiento. “Hoy en día se conocen más de 350 genes relacionados con las distrofias hereditarias de la retina y se está avanzando en el desarrollo de terapias génicas que permitirán tratar estas enfermedades desde su origen”, subraya la doctora Coco.

Acerca de Onero

El Observatorio Nacional de Enfermedades Raras Oculares (ONERO) trabaja desde 2018 para ayudar a que las personas afectadas en España por patologías oculares raras puedan acceder en el futuro a terapias avanzadas a través de redes europeas de investigación en este ámbito. Para ello, ONERO apoya el desarrollo de un mecanismo efectivo para la recopilación de datos de personas afectadas por dichas patologías oculares raras en nuestro país, y promueve su utilización en estudios de investigación

y ensayos clínicos. El Observatorio cuenta en la actualidad con 22 miembros incluyendo asociaciones de pacientes de toda España.

Acerca de Novartis Oftalmología

En Novartis, nuestra misión es descubrir nuevas formas de mejorar y prolongar la vida de las personas. En oftalmología, desarrollamos y ofrecemos medicamentos y terapias que cambian la vida de las personas tratando enfermedades y afecciones oculares que abarcan desde la parte superficial a la posterior del ojo, sustentados con datos y tecnologías transformadoras. Nuestras soluciones oftálmicas llegan a más de 150 millones de personas cada año, desde bebés prematuros hasta ancianos.

Acerca de Novartis

Novartis está reimaginando la medicina con el fin de mejorar y prolongar la vida de las personas. Como compañía líder mundial en desarrollo de medicamentos, utilizamos la innovación basada en la ciencia y las tecnologías digitales para el desarrollo de terapias disruptivas en áreas con necesidades médicas desatendidas. En nuestra misión de descubrir nuevos medicamentos, nos situamos entre las mejores compañías a nivel mundial en términos de inversión en investigación y desarrollo. Los productos de Novartis llegan a más de 750 millones de personas a nivel global y nos esforzamos en encontrar innovadoras vías para expandir el acceso a nuestros tratamientos. Más de 108.000 personas de más de 140 nacionalidades trabajan en Novartis a nivel mundial. Descubre más en <http://www.novartis.com>

Este comunicado contiene ciertas informaciones anticipadas sobre el futuro, concernientes al negocio de la Compañía. Hay factores que podrían modificar los resultados actuales.

Novartis está en Twitter. Síguenos a través de @NovartisSpain

Para contenido multimedia de Novartis, visite www.novartis.com/news/media-library

Para cuestiones sobre la web, por favor contacte con media.relations@novartis.com

Referencias:

1. Fundación Retina España. PREVARET: Estudio Epidemiológico Sobre La Prevalencia De Las Enfermedades Distróficas de La Retina. <http://retina.es/retina/index.php/informacion-arm-a-fre/proyectoscientificos/741-prevaret> (2012).
2. Datos en cifras sobre Enfermedades Raras | FEDER. (2020) Disponible en <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras> Acceso julio 2020

Gabinete de prensa:

Teresa Turmo: Tturmo@tinkle.es – 659 45 78 59

Brais Marin: Bmarin@tinkle.es – 667 033 779