

10 Etiologías

Más información en la página web de la Federación www.fesoce.org i en la del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) http://iier.isciii.es/er/html/er_index.htm

“La información que damos a continuación sobre etiologías tiene carácter únicamente informativo. En ningún caso la información debe utilizarse con fines diagnósticos ni de tratamiento. No pretende sustituir a la información que le pueda dar un profesional médico”.

COD	Etiología	Descripción
101	Aicardi, Síndrome	Enfermedad congénita en la cual el cuerpo caloso (estructura que conecta los dos hemisferios cerebrales del cerebro) no puede desarrollarse. Se asocia a ataques epilépticos frecuentes, anomalías severas de la retina y la coroides (la membrana fina que cubre la retina) de los ojos, y retraso mental.
205	Alcohol Fetal, Síndrome	Típico en mujeres alcohólicas durante el embarazo. Puede causar deficiencia visual y auditiva además de Déficit de Atención, Hiperactividad y Desorden de ataques. Suele haber un sucesivo aumento de otros problemas físicos.
102	Alport, Síndrome	Enfermedad hereditaria, caracterizada por la tríada: proteinuria (niveles altos de proteínas en orina), hematuria (presencia de sangre en la orina) y sordera neuro-sensorial, que en algunas familias puede asociar también pérdida de visión. En las mujeres el trastorno es leve, generalmente asintomático o con sintomatología escasa; en cambio, los síntomas en los hombres son severos y progresan más rápidamente.
103	Alström, Síndrome	Enfermedad hereditaria caracterizada por ceguera progresiva, diabetes mellitus de comienzo juvenil, obesidad y sordera, sin retraso mental.
299	Otras por complicaciones Prenatales/ Congénitas	Sin comentarios
199	Otras de tipo congénito	Sin comentarios

399	Otras por complicaciones Postnatal/No Congénita	Sin comentarios
127	Amaurosis Retiniana Congénita de Leber	Enfermedad ocular genética, Distrofia (alteración del volumen y peso de un órgano) retiniana. Ceguera desde su nacimiento, por ausencia de los conos y los bastones, o pierden la vista en los primeros meses o años de la vida.
104	Apert, Síndrome	Enfermedad hereditaria caracterizada por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales.
301	Asfixia	Sin comentarios
105	Bardet-Biedl (Moon-Biedl) Síndrome de	Enfermedad hereditaria multisistémica, que tiene una gran variabilidad de presentación clínica y genética, caracterizada por polidactilia (dedos adicionales), retraso mental, obesidad, hipogonadismo, sordera y retinitis pigmentaria.
106	Batten, enfermedad de	Enfermedad neurológica progresiva hereditaria. Los rasgos clínicos más importantes son la regresión motora y cognitiva, las convulsiones y la pérdida visual progresiva.
107	CHARGE, Síndrome	Amplia gama de problemas físicos. Las siglas CHARGE están formadas por el acrónimo de: C - coloboma (fisura congénita en el ojo), H - Heart disease, enfermedad cardíaca, A - Atresia of the choanae, atresia (oclusión de una abertura natural) de coanas, R - Retarded growth and development, retraso del crecimiento. G - Genital hypoplasia, hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) genital E - Ear abnormalities, anomalías de las orejas.
109	Cockayne Síndrome	Es una enfermedad hereditaria caracterizada por retraso del crecimiento, cataratas, ataxia (carencia de la coordinación de movimientos musculares), sordera, retraso mental, criptorquidia (uno o ambos testículos no pueden descender al escroto) y un aspecto prematuramente envejecido. Los síntomas pueden ser evidentes al nacer o al cabo de un año.
110	Cogan, Síndrome	Enfermedad quizá autoinmune consistente en la asociación de episodios de queratitis (enfermedad con aumento del desarrollo y engrosamiento de la córnea del ojo) intersticial no sifilítica y disfunción audio vestibular en un plazo que no supera los dos años. En las dos terceras partes de los casos pueden afectarse otros órganos.
401	Complicaciones por Prematuridad	Sin comentarios
307	Derrame cerebral	Sin comentarios

111	Cornelia de Lange, Síndrome	<p>Enfermedad extremadamente rara, caracterizada por retraso pre y postnatal (antes y después del nacimiento) del crecimiento; presenta rasgos faciales característicos, malformaciones músculo esqueléticas en manos, pies, brazos y piernas y otras malformaciones físicas.</p> <p>El rango y la severidad de los síntomas pueden variar mucho. Muchos niños presentan retraso psicomotor y mental, pérdida de audición, desarrollo anormal del lenguaje, malformaciones de los sistemas gastrointestinal y genitourinario, anomalías cardíacas, susceptibilidad creciente a las infecciones respiratorias y otras malformaciones.</p>
112	Cri du Chat (Cromosoma 5p), Síndrome (Maullido de Gato, Síndrome)	<p>Enfermedad cromosómica congénita, caracterizada por un llanto distintivo que se asemeja al maullido de un gato y que se va modificando con el tiempo. Predomina en las niñas.</p>
113	Críglér-Najjar, Síndrome	<p>Enfermedad congénita, metabólica, hereditaria, debida al déficit en la actividad enzimática de la glucuronosiltransferasa. Caracterizada por ictericia (coloración amarilla anormal de la piel) progresiva, sin signos de insuficiencia hepática pero con hiperbilirrubinemia (aumento anormal de bilirrubina en sangre).</p>
108	Cromosoma 18	<p>Se trata de diversas enfermedades cromosómicas raras.</p>
114	Crouzon (Cranio-facial Dystosis) Síndrome	<p>Enfermedad genética caracterizada por anomalías en el cráneo, la cara y el cerebro, hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso) maxilar, craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas) y órbitas pequeñas, retraso mental y retraso moderado del crecimiento, se hereda como un rasgo autosómico dominante.</p>
204	Citomegalovirus (CMV)	<p>Infección muy común causada por un virus. Puede ser un virus peligroso para las personas que tienen defensas inmunológicas bajas y para las mujeres embarazadas.</p> <p>Si el virus infecta por primera vez a la mujer durante el embarazo, se corre el riesgo de dar a luz a un bebé infectado por el CMV, que podría causarle pérdida auditiva, retraso mental y otros defectos de nacimiento.</p>
115	Dandy-Walker, Síndrome	<p>Asociación de anomalías cerebrales congénitas localizadas, que pueden formar parte de cuadros malformativos diversos y no constituye un síndrome propiamente dicho.</p> <p>La tríada característica para establecer el diagnóstico es: hidrocefalia, ausencia de vermix cerebeloso y quiste de la fosa posterior con comunicación con el cuarto ventrículo.</p>
138	Degeneración Optico-Cochleo-Dentate	<p>Trastorno de los ojos y el sistema nervioso que se caracteriza por la progresiva pérdida visual y auditiva neurosensorial, así como por quadriplegia espástica progresiva.</p>
116	Down (Trisomía 21) Síndrome de	<p>Un gran número de estos niños pueden tener algún grado de pérdida de visión y/o audición.</p>

303	Encefalitis	Aunque la mayoría de las formas de encefalitis son causadas por virus, las bacterias también pueden provocar este problema. Por ejemplo, la enfermedad de Lyme, la sífilis o la tuberculosis.
	Enfermedades infecciosas	En niños explican algunas deficiencias visuales. Toxoplasmosis, tuberculosis, tracoma i el citomegalovirus veneris (CMV) también pueden dañar los ojos, antes o después del nacimiento.
501	Etiología sin determinar	Sin comentarios
117	Goldenhar, Síndrome	Síndrome polimalformativo congénito. Amplia gama de síntomas y signos, con variabilidad según la severidad. Afecta al desarrollo del 1º y 2º arco branquial. Se postula la existencia de un posible defecto, trauma o exposición intraútero a determinados factores ambientales. Las malformaciones suelen afectar a boca, oídos, ojos, pudiendo también localizarse en las vértebras.
119	Hallgren Síndrome de	Caracterizado por un trastorno ocular congénito y una pérdida de audición neurosensorial, Retinitis pigmentaria, ataxia progresiva, y por retraso mental en el 25 por ciento de los casos.
118	Hand-Schüller-Christian, enfermedad (Histiocitosis X o Histiocitosis de las Células de Langerhans)	Un grupo de enfermedades que desarrolla síntomas semejantes aunque muy variables en severidad. La característica más común es la acumulación anormal de histiocitos (un tipo específico de células) en varios órganos formando granulomas. El tipo de daño causado por estas acumulaciones depende del tamaño y de la localización del granuloma (aumento anormal de la presión intraocular).
120	Herpes-Zoster (o Hunt)	Conocido como culebrilla. Comienza en la adolescencia como una erupción que conducen a vesículas y úlceras en la piel. Cuando la rama del nervio que suministra el ojo está involucrado, la frente, nariz, párpados y también pueden verse afectadas. Llagas en la nariz son una señal clave de la posible participación de los ojos. Puede causar muchas afectaciones oculares y resultar muy dolorosa, aunque el brote haya espejado.
206	Hidrocefalia	Los ventrículos cerebrales (espacios cerebrales) están dilatados (anormalmente ensanchados) e impiden el flujo normal del líquido cerebroespinal que se acumula en el cráneo y somete a un aumento de presión a los tejidos del cerebro
121	Hunter, Síndrome (Mucopolysaccharidosis Type II or MPS II)	Error innato del metabolismo caracterizado por el déficit de una enzima conocida como sulfatasa del idronato. Los síntomas y signos se evidencian entre los dos y cuatro años. Estos son retrasos progresivo del crecimiento, rigidez articular, engrosamiento de los labios, la lengua y las ventanas de la nariz. También puede haber macrocefalia, cuello corto y ensanchamiento del pecho, una erupción dental tardía, pérdida progresiva del oído y hepatoesplenomegalia (aumento del hígado y del bazo).

122	Hurler, Síndrome (enfermedad, Mucopolisacaridosis Tipo I)	<p>La forma más grave de las mucopolisacaridosis. Los afectados no producen alfa-L-iduronidasa lisosómica.</p> <p>Durante el primer año de vida tan sólo se aprecian leves retrasos del desarrollo y poco a poco van surgiendo las manifestaciones clínicas características: cabeza grande con dolicocefalia e hidrocefalia, que produce abombamiento frontal y prominencia de las suturas craneales, rasgos faciales toscos con nariz ancha y plana y puente nasal deprimido, cataratas, y deformidades y rigidez articular creciente. El niño queda inmovilizado alrededor del tercer año de vida.</p>
309	Provocado por productos químicos	Sin comentarios
304	Infecciones	Sin comentarios
123	Kearns-Sayre, Síndrome	<p>Enfermedad neuromuscular caracterizada por tres hechos primarios: parálisis progresiva de ciertos músculos del ojo, retinitis pigmentaria y cardiomiopatía (enfermedad del músculo cardíaco) que puede dar lugar a bloqueo del corazón. Otras manifestaciones son miopatía (debilidad del músculo), talla baja, hipoacusia (pérdida del oído) y ataxia cerebelosa.</p>
	Klippel Feil/Wildervanck, Síndrome	<p>Enfermedad congénita que consiste en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales; definida por la tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello.</p> <p>Actualmente también conocido como Secuencia de Klippel-Feil.</p>
	Klippel-Trenaunay, Síndrome	<p>Enfermedad rara congénita manifiesta en la infancia o adolescencia.</p> <p>Se caracteriza por: angiomas cutáneos de color vino oporto, que pueden afectar a casi todas las partes del cuerpo y que llegan a ser de gran tamaño y pueden ocasionar comunicaciones arterio-venosas entre ellos, hipertrofia de los tejidos blandos y óseos de un miembro.</p> <p>Se acompaña de varices, angiomas de órganos internos, hepatoesplenomegalia, linfangiomas y nevus de carácter flamígero o varicoso. Lesiones oculares. Insuficiencia renal, lipodistrofia (trastorno del metabolismo de las grasas) de miembros, escoliosis, alteraciones del aparato urinario como hipospadias. Pueden presentarse lesiones neurológicas.</p>
125	Klippel-Trenaunay-Weber Síndrome de	Mismos síntomas que el síndrome de Klippel-Trenaunay, pero que afecta a diferentes regiones del organismo.
126	Kniest, displasia	Afectación ósea generalizada, que puede afectar a cualquiera de las partes fundamentales del hueso y que habitualmente se acompaña de estatura corta y desproporcionada. Se le llama condición enanoide

128	Leigh, enfermedad	<p>La enfermedad de Leigh es una enfermedad neurometabólica congénita. La clínica y el curso de la enfermedad son muy variables y se caracteriza fundamentalmente por afectación multisistémica, aunque con predominio de lesiones en el sistema nervioso central, necrosis del tallo cerebral y de los ganglios basales, que producen un retraso en el desarrollo, retraso psicomotor, convulsiones, ataxia, neuropatía periférica y atrofia óptica. Se acompaña de crisis de acidosis con vómitos intensos, debilidad muscular, hipotonía con movimientos escasos de las extremidades, nistagmus, retinitis pigmentaria, hepatopatía y cardiomiopatía.</p>
306	Lesiones severas en la cabeza	Sin comentarios
129	Marfan, Síndrome	<p>El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo que produce afectación multisistémica, que sobre todo afecta al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos.</p>
131	Maroteaux-Lamy, Síndrome (MPS VI)	<p>Deficiencia en la enzima arilsulfatasa B, también llamada N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa.</p> <p>Retraso del crecimiento a partir de los dos a tres años de la edad, con tosquedad de los rasgos faciales y anomalías en los huesos de manos y de columna dorsal. También puede existir rigidez articular; la inteligencia no suele afectarse.</p>
130	Marshall, Síndrome	<p>Enfermedad rara del desarrollo embrionario.</p> <p>Se caracteriza por maduración ósea acelerada, retraso mental y del crecimiento, frente prominente y narinas antevertidas. Se acompaña de: problemas de crecimiento, primera y segunda falanges de los dedos anchas, tercera falange hipoplásica, metacarpianos anchos, huesos largos finos, cara pequeña, ojos prominentes, sinofridia (las cejas que crecen juntas), escleróticas azules, puente nasal plano, nariz pequeña, anomalías de las orejas, micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña), microstomía (orificio bucal pequeño), paladar ojival, atresia (oclusión de una abertura natural) o estenosis (anormalmente estrecha) de coanas, laringomalacia (reblandecimiento de la laringe), mala posición de la laringe, que les lleva a adoptar una postura compensadora con hiperextensión del cuello, hipertricotosis, hernia umbilical, onfalocele, hipotonía.</p>
305	Meningitis	<p>Infección bacteriana o abacteriana que causa inflamación de las membranas que cubren el cerebro y la médula espinal.</p> <p>Los síntomas son fiebre y escalofríos, cambios en el estado mental, náuseas y vómitos, fotofobia, dolor de cabeza intenso, cuello rígido (meningismo).</p> <p>Las complicaciones pueden llevar a daño cerebral, hipoacusia o sordera, hidrocefalia, pérdida de la visión.</p>
208	Microcefalia	<p>Tamaño de la cabeza significativamente por debajo de lo normal para la edad y sexo de una persona.</p>

132	Moebius, Síndrome	<p>Enfermedad del desarrollo, no progresiva, que se caracteriza por parálisis facial desde el nacimiento.</p> <p>En el 30 al 50% de los casos, aparece un cierto grado de ptosis palpebral (párpados caídos), retraso mental de grado variable, hipoacusia neurosensorial, trastornos psicológicos y de la conducta como autismo, afectación difusa del sistema nervioso central.</p>
133	Monosomía 10p (Cromosoma 10)	<p>Enfermedad cromosómica en el cual falta la porción distal del extremo del brazo corto del cromosoma 10.</p> <p>Los síntomas físicos más importantes pueden incluir micrognatia, abombamiento del hueso frontal, orejas pequeñas, microcefalia, retraso del desarrollo, defectos del corazón, anomalías de los órganos reproductivos, y defectos del aparato genito urinario. Es frecuente la presencia de retraso mental.</p>
134	Morquio, Enfermedad (MPS IV-B)	<p>Existen dos formas clínicas: Los síndromes A y B de Morquio, se deben a un déficit de la enzima N-acetil galactosamina-6-sulfatasa y beta-galactosidasa, respectivamente.</p> <p>Acúmulo del queratán sulfato y a anomalías de los huesos de la cabeza, del tórax, de las manos, de las rodillas y de la columna dorsal. Las anomalías esqueléticas en la forma IV-B son generalmente más leves que en la IV-A. La inteligencia está intacta.</p>
209	Neonatal Herpes Simple (HSV)	<p>Enfermedad que afecta a niños recién nacidos infectados con el virus del herpes simple (HSV).</p> <p>En su forma severa el herpes neonatal es una enfermedad grave caracterizada por ampollas de la piel y de las membranas mucosas. También pueden infectarse el hígado, bazo, pulmones, cerebro, riñones, y glándulas suprarrenales.</p>
135	NF1 – Neurofibromatosis (von Recklinghausen, enfermedad)	<p>Enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria que afecta principalmente el sistema nervioso y la piel y está caracterizada por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios.</p> <p>Se caracteriza por: manchas marrones de color café con leche en la piel, tumores benignos múltiples en la cubierta de los nervios (neurofibromas) y los nódulos de Lisch.</p> <p>Aparecen frecuentes complicaciones como problemas de aprendizaje, escoliosis, epilepsia y el desarrollo de tumores malignos (2-5%). Gran variabilidad clínica</p>
136	NF2 – Neurofibromatosis acústica bilateral	<p>Enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria que se caracteriza por la presencia de tumores benignos en los nervios auditivos, pudiendo también desarrollar otros tumores del sistema nervioso central.</p> <p>La principal manifestación clínica son los schwannomas vestibulares, tumores benignos generalmente bilaterales; pérdida auditiva que comienza siendo unilateral y acaba, unos años después, siendo bilateral y también con mareos y alteraciones del equilibrio.</p> <p>Se acompaña de otros tumores sobre todo del sistema nervioso central y alteraciones oculares</p>

137	Norrie, enfermedad	Consiste en un defecto en la retina por el cual no se transmite correctamente la información neurológica, de modo que los niños nacen ciegos. La ceguera es congénita. También puede afectar al oído, aunque la sordera se presenta más tardíamente y, en algunos casos, sufrir retraso mental.
	Pallister Killian Mosaic, Síndrome	Enfermedad cromosómica que ocurre sin ninguna razón evidente. Los síntomas mayores pueden incluir braquicefalia (cabeza aplanada en la parte posterior), sutura frontal marcada, cara aplanada y cuadrada, nariz pequeña, comisuras labiales caídas, labio inferior grueso y superior fino, orejas displásicas. Puede acompañarse de malformaciones torácicas y vertebrales, manos cortas e hiperlaxitud articular.
139	Pfeiffer, Síndrome	Enfermedad genética caracterizada por craneosinóstosis (cierre prematuro de las suturas), exoftalmos (protrusión anormal del globo del ojo), pulgares anchos, sindactilia (fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí), turri-braquicefalia (cabeza con vértice puntiagudo), asimetría craneofacial, hipoplasia maxilar, hipertelorismo (aumento de la separación de los ojos), ptosis palpebral (párpados caídos), estrabismo, paladar ojival, mala posición dental, hipoplasia de falanges medias, primer metatarsiano ancho y corto.
141	Pierre-Robin, Síndrome	Enfermedad genética caracterizada por micrognatia, paladar hendido, y glosop-tosis (caída de la lengua hacia atrás). Todo ello conlleva asfixia, atragantamiento y otitis medias de repetición
140	Prader-Willi , Síndrome	Enfermedad del desarrollo embrionario que se caracteriza por obesidad, hipotónia, retraso mental e hipogonadismo. Puede presentar, entre otras, alteraciones oculares.
142	Refsum Síndrome	Enfermedad del metabolismo de los lípidos, Los síntomas pueden incluir polineuritis (neuritis es la inflamación o degeneración de un nervio), ataxia cerebelosa, retinitis pigmentaria, anosmia, sordera, opacidades corneales, y alteraciones cutáneas.
201	Rubèola congénita	Es una infección causada por la Rubeola que pasa de la madre al niño durante el desarrollo fetal o en el momento del nacimiento. El neonato podrá sufrir pérdida auditiva, ocular (cataratas o degeneración progresiva), afectaciones cardíacas y cerebrales
143	Scheie, Síndrome (MPS I-S)	Enfermedad del grupo de las mucopolisacaridosis. Los afectados carecen de alfa-L-iduronidasa lisosómica. Los síntomas pueden no aparecer hasta la edad de 4 ó 5 años y pueden ser: rasgos faciales toscos, aumento del vello corporal, boca ancha con labios gruesos, opacidad de la córnea y pérdida progresiva de la visión que termina en ceguera, prognatismo, rigidez en articulaciones, manos en forma de garra y pies deformes.

124	Secuencia Klippel-Feil	Enfermedad congénita que consiste en la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales; definida por la tríada característica, implantación baja del cabello, cuello corto y limitación de la movilidad del cuello. También conocido comúnmente como síndrome de Klippel-Feil/Wil-dervanck.
202	Sífilis Congénita	Infección causada por la sífilis que pasa de la madre al niño durante el desarrollo fetal o en el momento del nacimiento. Los síntomas tempranos comprenden irritabilidad, retraso en el desarrollo y fiebre inespecífica. Algunos desarrollan erupción o úlceras. Los signos tardíos aparecen como anomalías dentales, cambios óseos, compromiso neurológico, ceguera y sordera.
144	Smith-Lemli-Opitz (SLO), Síndrome o SLOS	Enfermedad caracterizada por retraso mental, hipotonía, dismorfismo facial, anomalías de las extremidades, genitales y riñones.
145	Stickler, Síndrome	Enfermedad que pertenece a las llamadas colagenosis del tipo II. Conlleva artrooftalmopatía (afección que afecta al ojo y las articulaciones) congénita y hereditaria. Los niños afectados presentan alteraciones oculares, oro faciales, auditivas y óseas.
146	Sturge-Weber, Síndrome	Enfermedad que pertenece al grupo de las facomatosis. Se caracteriza fundamentalmente por angiomas en diferentes localizaciones, calcificaciones cerebrales, crisis epilépticas y glaucoma. Como consecuencia de la intensidad y frecuencia de las crisis se va produciendo un deterioro neurológico progresivo: hemiparesia y hemiplejía contralaterales al lado afecto y deterioro mental de severidad variable en función del grado de atrofia cerebral.
203	Toxoplasmosis congénita	Infección causada por la toxoplasmosis que pasa de la madre al niño durante el desarrollo fetal o en el momento del nacimiento. El niño puede nacer con: infecciones en los ojos, el hígado y el bazo más grandes que lo normal, ictericia y neumonía. Algunos mueren a los pocos días de nacer. A veces, se desarrolla progresivamente: graves trastornos de la vista y del oído, parálisis cerebral, ataques de apoplejía y otros problemas.
302	Trauma Directo al ojo o al oído.	Causado por accidentes con heridas en la cara que dañen los nervios visuales y auditivos, ejerzan presión a los ojos y oído que provoquen disfunciones, o dejen objetos extraños dañinos en el ojo y el oído.
147	Treacher Collins, Síndrome	Enfermedad hereditaria. Síndrome polimalformativo caracterizado por anomalías craneofaciales debido a la hipoplasia de ciertas porciones del cráneo: bordes supraorbitales y arcos zigomáticos. Presentan una apariencia facial muy característica y alteraciones del pabellón auricular con ausencia o atresia de conductos auditivos y sordera.

148	Trisomy 13 (Triso-my 13-15, Patau, Síndrome)	<p>Enfermedad cromosómica caracterizada por la presencia de un cromosoma 13 adicional</p> <p>Se caracteriza por un cuadro polimalformativo muy grave, retraso del crecimiento pre y postnatal, retraso psicomotor y mental profundo, anomalías oculares y alteraciones genitales, especialmente en los varones.</p> <p>Las malformaciones son: del sistema nervioso, anomalías craneales, anomalías oculares, cardiopatías, anomalías del aparato genitourinario y de las extremidades. Se acompaña de hipoplasia de mamilas.</p>
149	Trisomy 18 (Edwards, Síndrome)	<p>Enfermedad cromosómica caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.</p> <p>Clínicamente se caracteriza por: talla corta, retraso mental y del desarrollo, e hipertonía.</p> <p>Se acompaña de diversas anomalías: cardíacas, cráneo faciales, oculares, esqueléticas, urogenitales, gastrointestinales y del sistema nervioso central</p>
308	Tumores	Sin comentarios
150	Turner, Síndrome	<p>Cromosomopatía caracterizada por talla corta, infantilismo sexual, cuello alado, cúbito valgo (desviación exagerada hacia dentro del antebrazo) y cariotipo 45,X.</p> <p>En el momento del nacimiento se pueden caracterizar por la presencia de un edema característico en el dorso de manos y pies, así como por los pliegues laxos de piel en la nuca. Son frecuentes bajo peso y talla corta. En la infancia aparecen membranas cervicales, línea más baja de implantación posterior del cabello, micrognatia, orejas prominentes, epicantus (dobles adicionales de la piel en las esquinas internas de los ojos), paladar ojival, tórax ancho que produce la impresión de que los pezones están muy separados, cúbito valgo y convexidad excesiva de las uñas de las manos</p>
	Uso de medicamentos durante El embarazo	El uso de cualquier medicamento durante el embarazo se debe estudiar con detenimiento y estar indicado por el profesional médico competente
207	Uso maternal de drogas	Sin comentarios
151	Usher I, Síndrome de	<p>Enfermedad genética rara que asocia retinitis pigmentaria progresiva e hipoacusia neurosensorial de intensidad moderada o grave.</p> <p>Principal causa de sordoceguera en la infancia. 3-10% de casos congénitos. El tipo 1 ocasiona sordera profunda y alteraciones del equilibrio por alteraciones vestibulares; la retinitis pigmentaria puede ser de inicio precoz.</p>
152	Usher II, Síndrome de	<p>Enfermedad genética rara que asocia retinitis pigmentaria progresiva e hipoacusia neurosensorial de intensidad moderada o grave.</p> <p>Principal causa de sordoceguera en la infancia. 3-10% de casos congénitos. El tipo 2 ocasiona dificultades de audición, sin alteraciones del equilibrio; la retinitis pigmentaria suele aparecer alrededor de los diez años</p>

153	Usher III, Síndrome de	<p>Enfermedad genética rara que asocia retinitis pigmentaria progresiva e hipoacusia neurosensorial de intensidad moderada o grave.</p> <p>Principal causa de sordoceguera en la infancia. 3-10% de casos congénitos. El tipo 3 ocasiona pérdida de audición progresiva, la retinitis pigmentaria tiene una edad de aparición variable.</p>
154	Vogt-Koyanagi-Harada, Síndrome	<p>Enfermedad que afecta órganos naturalmente pigmentados. Se cree que los melanocitos son la célula diana de una posible lesión autoinmune.</p> <p>Afecta en especial a los ojos: uveitis granulomatosa anterior precoz y bilateral con iritis y en ocasiones desprendimiento de retina, glaucoma agudo secundario y catarata y una epitelopatía cicatricial difusa de los polos posteriores. Puede llegar progresivamente a la ceguera.</p> <p>Asocia varias manifestaciones sistémicas, entre ellas: trastornos de la audición con hipoacusia neurosensorial.</p>
155	Waardenburg, Síndrome	<p>Enfermedad hereditaria que se debe a una migración anormal desde las crestas neurales de elementos que se derivan de éstas: los melanocitos y las células del nervio auditivo.</p> <p>Clínicamente se caracteriza por anomalías faciales: desplazamiento lateral con distopia lateral de los cantos internos de los ojos o distopia canthorum; algunos casos presenta heterocromía (distinto color) del iris total o parcial, nariz de base ancha; sordera congénita neurosensorial, frente blanca e hipopigmentación cutánea. Algunos pacientes presentan unas alteraciones cutáneas idénticas a las del albinismo parcial o piebaldismo.</p>
156	Wildervanck, Síndrome de	<p>Enfermedad genética que afecta principalmente a las mujeres.</p> <p>Clínicamente se caracteriza por sufrir la condición ósea del síndrome Klippel-Feil, además anomalías en los movimientos oculares (Síndrome de Duane) y/o sordera congénita. Sufren uniones o fusiones anómalas en las vértebras cervicales. Anomalías físicas pueden estar presentes.</p>
157	Wolf-Hirschholm, Síndrome (Trisomía 4p)	<p>Enfermedad del desarrollo, caracterizada por anomalías congénitas múltiples y retraso mental.</p> <p>Clínicamente se caracteriza por una cara peculiar en forma de "casco griego", microcefalia, asimetría craneal, hipertelorismo, coloboma bilateral, retrognatia, boca en forma de carpa, orejas displásicas y de implantación baja, convulsiones con inicio temprano generalmente a los 9-10 meses, cardiopatía congénita, pene incurvado, hipospadias y retraso mental.</p>
	Wolfram, Síndrome	<p>Enfermedad multisistémica, congénita definida como la asociación de diabetes mellitus, diabetes insípida, atrofia óptica y sordera.</p> <p>Pueden presentar signos de afectación del tronco cerebral: crisis mioclónicas, ataxia, rigidez axial, deterioro cognitivo, piramidalismo y trastornos psiquiátricos; alteraciones génito urinarias: hidroureter, incontinencia urinaria neurógena; alteraciones endocrinológicas: ginecomastia, atrofia testicular, amenorrea, retraso de la maduración sexual y bocio.</p>

10

Anexo I. Definición Española de SORDOCEGUERA como Discapacidad con Entidad Propia

La Ley 27/2007 del 23 de octubre, publicada en el BOE del 24 de octubre, establece la siguiente definición:

Personas con sordoceguera; Son aquellas personas con un deterioro combinado de la vista y el oído que dificulta su acceso a la información, a la comunicación y a la movilidad. Esta discapacidad afecta gravemente a las habilidades diarias necesarias para una vida mínimamente autónoma, requiere servicios especializados, personal específicamente formado para su atención y métodos especiales de comunicación.

Anexo II. Declaración 01/2004 del Parlamento Europeo (Carta de los derechos de las personas con sordoceguera de Europa).

PARLAMENTO EUROPEO



12 de enero de 2004

I/2004

DECLARACIÓN POR ESCRITO

presentada de conformidad con el artículo 51 del Reglamento
por Richard Howitt, Mario Mantovani, Elizabeth Lynne, Patricia McKenna e

Ilda Figueiredo

sobre los derechos de las personas sordociegas

Fecha de caducidad: 12 de abril de 2004

DC\518881ES.doc

PE 340.817

ES

ES

I/2004

Declaración por escrito sobre los derechos de las personas sordociegas

El Parlamento Europeo,

- Visto el artículo 51 de su Reglamento,
- Vistos el artículo 13 del Tratado de la Unión Europea y el principio de la dignidad humana,
- A. Considerando que la sordoceguera es una discapacidad específica consistente en un deterioro combinado de la vista y el oído que dificulta el acceso a la información, a la comunicación y a la movilidad,
- B. Considerando que en la Unión Europea hay aproximadamente 150 000 personas sordociegas,
- C. Considerando que algunas de estas personas son completamente ciegas y sordas, pero que la mayoría conserva en parte uno o ambos sentidos,
- D. Considerando que las personas que sufren esta discapacidad específica necesitan una ayuda especial por parte de personas con conocimientos especializados,
- 1. Pide a las instituciones de la Unión Europea y a los Estados miembros que reconozcan y respeten los derechos de las personas sordociegas;
- 2. Declara que las personas sordociegas deberían tener los mismos derechos que los demás ciudadanos de la Unión Europea y que estos derechos deberían garantizarse mediante una legislación adecuada en cada Estado miembro e incluir:
 - el derecho a participar en la vida democrática de la Unión Europea,
 - el derecho a trabajar y a tener acceso a la formación, con la iluminación, el contraste y las adaptaciones adecuadas,
 - el derecho a cuidados de salud y sociales centrados en la persona,
 - el derecho al aprendizaje a lo largo de toda la vida,
 - el derecho a recibir una ayuda personalizada, en su caso mediante guías comunicadores, intérpretes y/o mediadores para personas sordociegas;
- 3. Encarga a su Presidente que transmita la presente Declaración, acompañada del nombre de los firmantes, a la Comisión, al Consejo y a los Gobiernos de los Estados miembros.

Anexo III. "Estudio Sociodemográfico y de Necesidades de las Personas Sordas y Sordociegas de Catalunya"

Este estudio fue efectuado en Julio del 2001 y no se llegó a publicar completo. La situación del colectivo desde aquel estudio hasta ahora ha empeorado en el área de educación y no ha mejorado en el resto de áreas. Solo podemos hablar de mejora en el área política con la aprobación de leyes no específicas como son:

- Ley del Parlamento Español 121/000073 "Por la que se reconoce y regula la lengua de signos española y se regulan los medios de apoyo de la comunicación oral a las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas."
- Ley 39/2006 de 14 de diciembre de "Promoción de la Autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia".

Estas leyes son muy recientes y hasta el momento, aún no significan mejora para el colectivo.

Volviendo al estudio Sociodemográfico, es oportuno añadir a continuación algunas de las observaciones y las demandas que se recogían:

*Las ayudas técnicas necesarias para este colectivo aún están pensadas solo para las personas sordas y/o personas ciegas, faltando medios específicos para personas sordociegas. En este sector de la población, cada persona es diferente **y por tanto**, los recursos y soportes que necesiten se han de ajustar a la especificidad de cada caso. Por tanto, todos aquellos recursos que se promuevan y reclamen desde ambas modalidades a las personas sordas y a las personas ciegas, se consideran importantes para poderlos aplicar al colectivo de la Sordoceguera; a parte de los específicos del propio colectivo como la lengua de signos apoyada o el dactilológico.*

*Las personas sordociegas -o sus familiares- destacan el acusado aislamiento en que viven y las grandes dificultades de comunicación con las personas que la rodean, especialmente las más próximas. Por esto manifiestan la necesidad de una **tercera persona** que, normalmente, es la figura de la madre que asume este rol. Esta dependencia continuada, se expresa en el sentido de garantizar la máxima autonomía y calidad de vida dentro de este colectivo.*

Asumir la Sordoceguera tanto del hijo como por parte de la misma persona afectada, no es fácil. En este estudio se ha observado, expresado de diferentes maneras, que algunas personas -sobre todo

en el momento de la detección-, han padecido angustia y depresiones. Se expresa el deseo y la necesidad de relacionarse con otras personas sordociegas y con familiares de estas. Conocer personas en la misma situación (tanto progenitores como personas sordociegas), ayuda a aceptar la Sordoceguera.

Con todo, el grado de angustia entre las familias continua siendo muy elevado, por el hecho de asumir una responsabilidad continuada. Muchos progenitores expresan que tener un hijo o una hija con Sordoceguera es una situación absorbente, y que afecta también a otros familiares, como los hermanos. En este sentido, se piden **espacios de respiro** para los padres, o una persona “canguro”, que cuide del hijo sordociego, desde unas horas hasta unos días.

A lo largo de este proyecto, se ha reiterado la idea de que este colectivo tiene las **necesidades poco cubiertas**: de estimulación precoz, de escolarización, transporte especializado,... Necesitan servicios individualizados para atender la especificidad de cada caso. Para conseguir los servicios que desean, manifiestan que han de tramitar muchos documentos para llegar a conseguirlo. A veces, se les retira el servicio por ser el único caso en la zona.

A pesar de que no existen servicios especializados para atender a las personas sordociegas, se hace patente que, según en qué territorio se viva, tienen mayor o menor dificultad para atender sus necesidades. Fuera del área Metropolitana, las necesidades se acentúan y se hace más difícil la atención.

A nivel de **detección** y de atención **precoz**, las personas con Sordoceguera congénita - o ceguera congénita o sordera- coinciden en el retraso en la detección (en al menos una de las dos discapacidades). Como en las personas sordas, en el primer momento los progenitores se sienten incrédulos delante del diagnóstico, y por otra parte, confusos, desorientados y desatendidos para atender a su hijo o hija. Es una cuestión que también se manifiesta en las personas adultas con Sordoceguera adquirida. El grado de insatisfacción en la atención recibida durante esta etapa es muy elevado.

Se pone de manifiesto que faltan profesionales especializados en Sordoceguera, sobretudo en las áreas de sanidad y educación. Opinan que no saben cómo tratarlos y donde derivarlos. Existe un gran vacío en el conocimiento de este campo. El grado de insatisfacción es elevado (más del 99% en sanidad y un 70% en educación)

La escolarización es un aspecto clave, puesto que no se sabe donde encajar estos alumnos, aparte de que no todas las escuelas los aceptan. En cuanto a la educación de los niños sordociegos de nivel

de funcionamiento medio/bajo para los que las alternativas educativas en escuela integrada o en aulas de niños sordos no sean apropiados, se pide la creación de aulas específicas de Sordoceguera.

En edad laboral, manifiestan que es una gran ayuda – al tiempo que mejora la autoestima- el hecho de poder trabajar, tanto en tareas productivas como recreativas (tareas del hogar). Poder trabajar, teniendo en cuenta sus capacidades y limitaciones (vista u oído), comporta gratificación personal y cierta autonomía.

*Por otra parte, por las opiniones recogidas en este sector de la población, se manifiesta que, precisamente, de estas capacidades y límites de las personas sordociegas se conoce poco. En este sentido, aún queda mucho por hacer en cuanto a **sensibilización ciudadana**.*

Finalmente, expresar que en el sector de la Sordoceguera, no solo falta sensibilizar a la ciudadanía respecto del conocimiento de esta discapacidad, sino que en general aún queda mucho por hacer, tanto en servicios y formación de profesionales, como en investigación de su situación, necesidades y soportes.

DEMANDAS FORMULADAS EN ESTE SECTOR DE POBLACIÓN

Se demandan soportes básicos para ayudar a la autonomía de las personas sordociegas y que sean subvencionadas por la administración (lupas, bastón, lengua de signos, braille, Internet, gafas especiales,...).

Por otra parte, hay que mejorar la adaptación del entorno para estas personas. En este sentido, algunas propuestas formuladas en el campo de la sordera pueden ser útiles para que las personas sordociegas accedan a la información, como por ejemplo, la subtitulación, los intérpretes y guías-intérpretes en lugares públicos o en espacios donde aquella persona se mueva (al médico, a cursos, desplazamientos a otras pueblos o ciudades,...). También se pide el acceso a ayudas económicas por parte de la administración para adaptar la vivienda.

Teniendo como premisa que cada persona con sordoceguera tiene sus características, potencialidades y límites, las ayudas y los soportes han de estar contemplados de forma individualizada y ajustados a las necesidades de cada persona.

Se considera primordial estar en contacto y relacionarse con otras personas que se encuentren en la misma situación (entre afectados o entre familiares), para poder paliar el sentimiento de soledad,

compartir angustias,... así como tener un espacio para trabajar aspectos de ayuda mutua, autonomía personal y autoestima, que sea además un espacio para encontrar la información que les pueda beneficiar.

En relación a los niños sordociegos, los familiares piden su escolarización adecuada en el momento pertinente en relación a su edad y a sus posibilidades. También, que se cubran económicamente aquellas ayudas necesarias, como el transporte especial desde casa hasta la escuela.

Por lo que hace referencia a las personas sordociegas adultas, se pide residencias específicas para ellas.

Se piden personas de soporte al hogar para cuidar de los afectados (y cuidadores) a fin que los padres puedan disfrutar de algún respiro, así como servicios de canguro en algunos momentos del día.

Se reclama una redefinición de los baremos de valoración de las personas con discapacidad, ya que las limitaciones a las personas sordociegas a menudo no están bien contempladas a la hora de recibir soportes y ayudas...

Por último, se considera que hay que hacer campañas de sensibilización ciudadana hacia las personas sordociegas de diferentes niveles: en las escuelas y en la sociedad en general, pasando por diversos ámbitos vitales, como el laboral.

Anexo IV. Proposición no de ley 161/000800 de 27 de diciembre de 2005.



BOLETÍN OFICIAL
DE LAS CORTES GENERALES

CONGRESO DE LOS DIPUTADOS

VIII LEGISLATURA

Serie D:
GENERAL

27 de diciembre de 2005

Núm. 311

161/000800

La Comisión no permanente para las Políticas Integrales de la Discapacidad en su sesión del día 29 de noviembre de 2005, ha acordado aprobar con modificaciones la Proposición no de Ley relativa a la sordoceguera como discapacidad que afecta gravemente las habilidades diarias necesarias para poder llevar una vida mínimamente autónoma, presentada por el Grupo Parlamentario Socialista del Congreso y publicada en el «BOCG. Congreso de los Diputados», serie D, núm. 187, de 18 de abril de 2005, en los siguientes términos:

«El Congreso de los Diputados insta al Gobierno a:

1. Siguiendo las recomendaciones del Parlamento Europeo, modificar el Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía, tipificando en él la sordoceguera como discapacidad específica en tanto que aumenta los efectos de la discapacidad al tratarse de la combinación de dos discapacidades distintas.

2. Se contemple dicha discapacidad específica en cuantas disposiciones vigentes obren en el ordenamiento jurídico español.»

A dicha Proposición no de Ley se formuló una enmienda, cuyo texto, asimismo, se inserta.

Se ordena su publicación de conformidad con lo previsto en el artículo 97 del Reglamento de la Cámara.

Palacio del Congreso de los Diputados, 13 de diciembre de 2005.—P. D. El Secretario General del Congreso de los Diputados, **Manuel Alba Navarro**.

A la Mesa de la Comisión no Permanente para las Políticas Integrales de la Discapacidad

El Grupo Parlamentario Popular en el Congreso, al amparo de lo dispuesto en el artículo 193 y siguientes del Reglamento de la Cámara, presenta la siguiente enmienda a la Proposición no de Ley, del Grupo Parlamentario Socialista, relativa a la sordoceguera como discapacidad que afecta gravemente las habilidades diarias necesarias para poder llevar una vida mínimamente autónoma.

Enmienda

De modificación.

Sustituir el punto primero por el siguiente:

«Siguiendo las recomendaciones del Parlamento Europeo, modificar el Real Decreto 1971/1999 de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía, tipificando en él la sordoceguera como discapacidad específica en tanto que aumenta los efectos de la discapacidad al tratarse de la combinación de dos discapacidades distintas.»

Justificación.

Tipificar la sordoceguera como una discapacidad específica puesto que se trata de la combinación de dos discapacidades distintas.

Palacio del Congreso de los Diputados, 28 de noviembre de 2005.—**Eduardo Zaplana Hernández**-Soro, Portavoz del Grupo Parlamentario Popular en el Congreso.

Anexo V. Artículo 4. Definiciones; Disposición adicional sexta. Atención a la sordoceguera.

LEY 27/2007, de 23 de octubre, por la que se reconocen las lenguas de signos españolas y se regulan los medios de apoyo a la comunicación oral de las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas.

BOE núm. 255

Miércoles 24 octubre 2007

43259

18476 *LEY 27/2007, de 23 de octubre, por la que se reconocen las lenguas de signos españolas y se regulan los medios de apoyo a la comunicación oral de las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas.*

JUAN CARLOS I

REY DE ESPAÑA

A todos los que la presenten vieren y entedieren.
Sabed: Que las Cortes Generales han aprobado y Yo vengo en sancionar la siguiente ley.

Artículo 4. Definiciones

e) Personas con sordoceguera: Son aquellas personas con un deterioro combinado de la vista y el oído que dificulta su acceso a la información, a la comunicación y a la movilidad. Esta discapacidad afecta gravemente a las habilidades diarias necesarias para una vida mínimamente autónoma, requiere servicios especializados, personal específicamente formado para su atención y métodos especiales de comunicación.

Disposición adicional sexta. Atención a la sordoceguera.

El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales realizará un estudio en el que se determine el número de personas con sordoceguera, sus condiciones de vida y su ubicación geográfica, a efectos de determinar los centros de referencia que se deberán crear, así como el establecimiento de recursos más acordes con las especiales necesidades de este colectivo.

Glosario

Accesibilidad	<p>Tener acceso, paso o entrada a lugares o actividades sin ninguna limitación por razón de deficiencia, discapacidad o minusvalía.</p> <p>Urbanística: referida al medio urbano o físico.</p> <p>Arquitectónica: referida a edificios públicos y privados.</p> <p>Transporte: referida a los medios de transporte públicos.</p> <p>Comunicación: referida a la información individual y colectiva.</p>
Audífono	<p>Exoprótesis auditivas destinadas a compensar las diferentes hipoacusias, hasta 90dB de pérdida. Amplifica el sonido.</p>
Audiometría	<p>Conjunto de técnicas, tests o pruebas para investigar la audición de una persona. Se usan los audímetros, aparatos que emiten una serie de sonidos a diversas intensidades y frecuencias al objeto de determinar los lindares de la audición.</p>
Autodeterminación	<p>Derecho a escoger, gobernarse y de poder hacer lo posible para que se cumplan los propios deseos.</p>
Ayudas técnicas	<p>Instrumentos que facilitan la independencia de las personas y el desarrollo personal. Ver CEAPAT y SIRIUS</p>
Burn out	<p>Término anglosajón que se refiere al agotamiento emocional y físico, a veces crónico, que puede sufrir una persona por su trabajo.</p>
CAD	<p>Centro De Atención a personas con discapacidad</p>
CADES	<p>Centro de día de Atención Especializada donde se trabaja de forma individualizada a fin que los usuarios adquieran y/o mantengan la máxima autonomía personal y social.</p>
CDIAP	<p>Centro De Desarrollo infantil y de Atención precoz</p>
CEAPAT	<p>El Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas es un centro tecnológico dependiente del IMSERSO, está dedicado a potenciar la accesibilidad integral: arquitectónica, urbanística, de transporte, comunicación y servicios; así como el desarrollo tecnológico. Promueve la optimización de ayudas técnicas y el diseño para todos, a fin de mejorar la calidad de vida de todos los ciudadanos, con especial atención a personas con discapacidad y personas mayores.</p>

Ceguera

Ausencia de visión. Desde un punto de vista oftalmológico se llama ceguera en sentido estricto a la ausencia total de percepción visual, incluyendo la percepción luminosa, pero en el orden médico-legal, y atendiendo a la incapacidad funcional que supone, se homologa la ceguera total con las disfunciones muy acusadas de la capacidad visual. Se valora no sólo la agudeza visual, sino las Posibles alteraciones del campo visual. Así, se considera ciego al individuo que tiene una agudeza visual menor de 1/50 o bien al que tiene menos de 1/35 y un campo visual limitado a 30°, o bien una agudeza de 1/20 con un campo de 15°.

Para pertenecer a la ONCE, las personas con ceguera o deficiencia visual tienen que cumplir las condiciones objetivas que se resumen en el Artículo 8.1 de los estatutos de la ONCE. Pueden afiliarse a la ONCE todos los ciudadanos españoles que así lo soliciten y que, examinados por un oftalmólogo autorizado por la Organización, se compruebe que cumplen en ambos ojos y con un pronóstico fehaciente de no mejoría visual, al menos, una de las siguientes condiciones:

- a) Agudeza visual igual o inferior a 0,1 (1/10 de la escala de Wecker), obtenida con la mejor corrección óptica posible.
- b) Campo visual disminuido a 10 grados o menos.

Dactilografía

Escritura en la mano. Técnica de comunicación utilizada con los sordo-ciegos, principalmente, que consiste en dibujar con un dedo sobre la palma de la mano del receptor las letras de la palabra deseada. Cuando se emplea como método de comunicación con los sordos las letras pueden ser trazadas sobre una superficie de arena, una superficie cualquiera, en el aire, etc. Puesto que la dactilografía se basa en el deletreo, su utilización implica la alfabetización previa del sordociego

Dactilología

Sistema de comunicación que utiliza distintas posiciones de la mano, cada una de las cuales representa una letra.

Deafblind International (DbI)

Sordoceguera Internacional es una organización que representa a la gente que trabaja para las personas que son sordociegas; pueden ser miembros tanto las personas particulares como las organizaciones. Editan la revista "DbI Review".

Deficiencia

Para la clasificación de Deficiencias, Discapacidades Y Minusvalías (CIDDM), Publicada por la OMS, y desde el punto de vista de la salud, "una deficiencia es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica". Según la ONU, «Dentro de la experiencia de la salud, una deficiencia es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica».

Déficit

Carencia o escasez de algo que se juzga necesario, aplicado a las personas, cosas, empresas o instituciones públicas o privadas. Las políticas en materia de Servicios Sociales tratan de suplir carencias producidas por el desarrollo de las sociedades y paliar sus efectos.

Detección	Búsqueda e identificación de trastornos, inadaptaciones y/o deficiencias. Para esto se aplican procedimientos de evaluación a poblaciones numerosas; una vez descubiertas y seleccionadas aquellas personas que inicialmente tienen una deficiencia, son sometidas a una evaluación más detallada.
Detección precoz	La identificación de una deficiencia física, psíquica o sensorial o la constatación de la sintomatología que la hace presumible en el momento más próximo a aquel en que la deficiencia se manifiesta. El objetivo es la adopción de cuantas medidas preventivas o terapéuticas sean precisas en orden a detener, en lo posible, el proceso patológico, prevenir las consecuencias que, a menudo, se derivan de una falta de atención especializada e iniciar la prestación de los tratamientos necesarios desde la fase más prematura de la patología.
Diagnostico precoz	Utilización de todos los recursos clínicos y exploraciones complementarias con el fin de objetivar cualquier deficiencia a nivel de sistema nervioso, en orden a un diagnóstico objetivo que posibilite un tratamiento inmediato medico y/o quirúrgico, la indicación de un programa de estimulación precoz e incluso la valoración de un pronóstico.
Discapacidad	Según la OMS «Dentro de la experiencia de la salud, una discapacidad es toda restricción o ausencia (debida a una deficiencia) de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano.»
Discriminación auditiva	Capacidad de percepción discriminativa o distintiva de los estímulos auditivos. Habilidad para reconocer diferencias, intensidad y timbre entre sonidos, o identificar fonemas o palabras iguales
Discriminación social	Actitud y disposición de ánimo que tiende a dar un trato de inferioridad a una persona o colectividad por motivos raciales, religiosos, sociales, políticos, económicos, culturales, biopsicológicos, de edad, etc. La discriminación es un producto social, resultado del aprendizaje de determinadas pautas vigentes en el medio sociocultural.
Discriminación visual	Capacidad que posee un individuo para discriminar o diferenciar por medio de la vista un objeto de otro.
Diseño Curricular	La expresión “diseño del currículum” proviene de la acepción curriculum design, utilizada en el ámbito anglosajón para denominar lo que en castellano se entiende por programación.
Equiparación de oportunidades	Según la ONU es «el proceso mediante el cual el sistema general de la sociedad (como el medio físico y cultural, la vivienda y el transporte, los servicios sociales y sanitarios, las oportunidades de educación y trabajo, la vida cultural y social, incluidas las instalaciones deportivas y de ocio) se hace accesible para todos».

Estereotipia	Repetición incansable de expresiones verbales, gestos y movimientos, que aparece preferentemente en estados esquizofrénicos, en demencias preseniles (enfermedad de Pick) y en algunos tipos de oligofrenia, tales como el balanceo, las iteraciones, el manierismo, el rascado, las hiper-cinesias de juego, etc.
Evaluación	Acción o efecto de calcular, dar valor a una cosa, los conocimientos, rendimientos o aptitudes. La evaluación de programas desarrollados es una actividad para la mejora de la gestión adecuándola a las demandas y necesidades del colectivo de su competencia.
Evaluación de respuestas	Evaluación de las respuestas del niño durante la interacción con él al objeto de establecer el nivel de funcionamiento, el siguiente nivel a obtener, y/o la nueva respuesta deseada.
EVO	Equipos multiprofesionales de valoración y orientación.
EVOL	Equipos de valoración y orientación laboral.
Examen psicomotor	Evaluación cuantitativa y cualitativa del desarrollo psicomotor del niño. Se considera como un elemento indispensable de las exploraciones neuro-psicológicas infantiles. Suele comprender un conjunto de pruebas (clínicas y psicométricas) destinadas a determinar el nivel de desarrollo alcanzado por el niño en las conductas psicomotrices.
Familia cuidadora	Familia que tiene a una persona discapacitada a su cargo y que satisface todas las necesidades de ésta mediante los recursos económicos, culturales y sociales de los que dispone. Estas familias han de ser apreciadas por la sociedad como una parte fundamental en la solución del problema social de la discapacidad y no como fuentes de demandas y problemas. En este sentido, las medidas de soporte y compensación a estas familias deben ser consideradas como preventivas para paliar las diferentes formas de discriminación a las que se ven sometidas.
Familia extensa	Incluye padres, hijos y, también, el resto de familiares como abuelos, tíos, tías y primos.
Fisioterapia	Método curativo por medio de los agentes naturales (aire, agua, luz, etc.) o mecánicos (masaje, gimnasia, etc.)
Glaucoma	Condición patológica del ojo caracterizada por un aumento de presión intraocular ocasionado por una alteración en los sistemas de evacuación del humor acuoso.
Hábito	Conjuntos de habilidades que posibilitan la adaptación del niño al medio y la adquisición de la competencia necesaria para responder a los requerimientos complejos de la vida en sociedad. La frecuencia con que se exigen determinados comportamientos en la interacción social facilita la adquisición de comportamientos como hábito.

Hipoacusia	Disminución de la sensibilidad auditiva. La hipoacusia puede deberse a numerosas afecciones. Se clasifican en tres grupos: hipoacusias de transmisión, hipoacusias de percepción o sensorioneurales e hipoacusias mixtas.
IMSERSO	El Instituto De Migraciones y Servicios Sociales es la entidad gestora de la Seguridad Social que gestiona Servicios Sociales complementarios de las prestaciones del Sistema de Seguridad Social en materia de personas mayores, discapacidad y migraciones.
Implante Coclear	Ayuda técnica auditiva para paliar sorderas bilaterales neurosensoriales profundas, de asiento coclear, a partir de 90 dB de pérdida. Transforma las señales acústicas en señales eléctricas, que estimulan el nervio auditivo.
Incapacitación	Proceso judicial de protección de una persona en que se reconoce su incapacidad para autogobernarse. La sentencia determina la extensión y los límites.
Kinesiología	Disciplina científica que estudia el movimiento humano, con especial énfasis en los aspectos comunicativos, es decir, como actividad de tipo relacionar.
Lectura labial	Habilidad, destreza, por la cual un sujeto comprende lo que se le dice observando los movimientos de los labios.
Lista / fórum de Sordoceguera	Lista de distribución de correo electrónico sobre temas relacionados con la sordoceguera. http://www.rediris.es/list/info/sordoceguera.es.html
Logopedia	Profesión y especialidad que tiene por campo de actividad la detección y exploración de los trastornos de la voz, de la audición, del habla, del lenguaje oral y escrito y la adaptación o readaptación de los pacientes que lo padecen.
LSC	Lengua de signos catalana.
LSC / LSE apoyada	Lengua de signos catalana o española hecha en las manos de las personas sordociegas con resto visual insuficiente para seguirlos a vista.
LSE	Lengua de signos española.
Minusvalía	Una minusvalía es la situación de desventaja de un individuo determinado a consecuencia de una deficiencia o de una discapacidad, que le limita o impide el desempeño del rol que sería normal en su caso (en función de la edad, sexo y factores sociales y culturales). Esta es la definición de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías de la OMS.

Multidisciplinar	Que tiene muchas o varias disciplinas o materias de enseñanza. Los equipos de trabajo en servicios sociales, tienen esta característica ya que al tratarse de la comprensión de la persona, es necesario que los profesionales intercambien sus conocimientos para una mayor eficacia en el tratamiento.
NEE	Necesidades Educativas Especiales.
Neurólogo	Profesional de la medicina que entiende de las enfermedades del sistema nervioso.
Objetos referenciales	Objetos que se usan para referirse a una actividad como una manera de informar a un niño o dar soporte a un cambio de actividad (por ejemplo una toalla indicando que es la hora del baño).
Orientación y movilidad	Capacidad de localizar la propia posición en relación al entorno y capacidad de moverse por el entorno con seguridad.
Parálisis cerebral	La parálisis cerebral es actualmente la causa más frecuente de minusvalía física en los niños después de que se instauró la vacunación de la poliomielitis. Además de las alteraciones del tono muscular y el movimiento, los niños con parálisis cerebral presentan trastornos sensoriales. Los auditivos y visuales merecen especial atención, por ser dos sentidos básicos y con gran repercusión en el desarrollo como personas.
Pediatra	Profesional de la medicina que entiende del crecimiento y el desarrollo de los niños hasta su adolescencia así como de sus enfermedades.
Plan Educativo Individual (PEI)	Aplicado a la sordoceguera. Plan que describe como una persona puede sacar provecho de un programa educativo, incluyendo cualquier modificación que se haga para resolver sus necesidades educativas.
Planificación	Acción global o conjunto de medidas pertenecientes a un plan establecido y concreto, realizado a la consecución de un fin.
Plurideficiencia	Se llama multideficiencia o plurideficiencia a la acumulación de varias deficiencias, incapacidades o limitaciones de diferente naturaleza. En general, las personas con alguna deficiencia presentan más alta probabilidad de tener concurrentemente alguna otra.
Prematuro	Nacido antes del término del período normal de embarazo. En la especie humana se llama así al feto viable nacido antes del fin del período de gravidez normal; se considera prematuro al recién nacido que pese menos de 2.500 grs. o nacido antes de los 270 días que siguen a la fecha presunta de la concepción.

Prevención	Según la ONU es «la adopción de medidas encaminadas a impedir que se produzcan deficiencias físicas, mentales y sensoriales (prevención primaria) o a impedir que las deficiencias, cuando se han producido tengan consecuencias físicas, psicológicas y sociales negativas».
Psicoterapia	Tratamiento dado a termino por un profesional calificado encaminado a superar algún déficit o trastorno que presenta una persona o bien, de un modo más amplio, a mejorar su adaptación en diversas esferas de su vida personal e interpersonal, así como la expresión plena de sus potenciales.
Reciclaje	Puesta al día o formación complementaria recibida para adaptar los conocimientos académicos o profesionales a los progresos y nuevas necesidades surgidas en cada campo de actividad.
Recursos	Medios materiales, científicos,... o de dinero disponible para algún fin.
Rehabilitación	Según la ONU «Es un proceso de duración limitada y con un objetivo definido, encaminado a permitir que una persona con deficiencia alcance un nivel físico, mental y/o social funcional óptimo, proporcionándole así los medios de modificar su propia vida. Puede comprender medidas encaminadas a compensar la pérdida de una función o una limitación funcional (por ejemplo, ayudas técnicas) y otras medidas encaminadas a facilitar ajustes o reajustes sociales»
Retinitis	Afección inflamatoria de la retina, cuyas causas son múltiples. Generalmente van asociadas a lesiones coroideas, dando lugar a coriorretinitis.
Retinopatía	Toda entidad nosológica que afecta a la retina, cualquiera que sea su etiología y su patogenia.
SSES	Siglas de Servicios Sociales, Educativos y Sanitarios. Haciendo referencia a los tres por igual.
Síndrome	Grupo de síntomas y signos que revelan la alteración de una función somática, relacionadas unos con otros por medio de alguna peculiaridad anatómica, fisiológica o bioquímica del organismo. Implica una hipótesis sobre el trastorno funcional de un órgano, un sistema orgánico o un tejido.

Sordoceguera	<p>La sordoceguera es una discapacidad con entidad propia que resulta de la combinación de dos deficiencias sensoriales (visual y auditiva), que genera en las personas que la sufren problemas de comunicación únicos y necesidades especiales derivadas de la dificultad para percibir de manera global, conocer, y por lo tanto interesarse, y desenvolverse en su entorno.</p> <p>Algunas personas sordociegas son totalmente sordas y ciegas, mientras que otras tienen restos auditivos y/o visuales. En todo caso, el efecto de incomunicación y desconexión con el mundo que produce la combinación de las dos deficiencias es tal, que la persona con sordoceguera tiene graves dificultades para acceder a la información, a la educación, a la capacitación profesional, al trabajo, a la vida social y a las actividades culturales.</p> <p>En el caso de las personas sordociegas de nacimiento, o de las que adquieren la sordoceguera en edades prematuras, la situación se complica por el hecho que pueden darse problemas adicionales que afecten su personalidad o conducta. Estas complicaciones reducen aún más sus posibilidades de aprovechar cualquier resto visual o auditivo.</p> <p>De todo esto se deduce que las personas sordociegas requieren servicios especializados y personal específicamente formado para su atención y métodos especiales de comunicación para hacer frente a las actividades de la vida diaria.</p>
Tadoma	Método de comunicación basado en percibir (o anticipar) la voz del orador a través del tacto de los labios y cuello. Fue desarrollado en la "Perkins School for the Blind".
Terapeuta	Profesional que practica una terapia o sistema que mejora la salud mental o física de las personas. Según las características y medios de esta terapia se distinguen entre otras, fisioterápica, psicoterapia, terapia ocupacional, etc.
Terapia ocupacional	Terapia o sistema preestablecido de medidas que tienden a mantener la salud mental o física de las personas, a través de la actividad o mayor ocupación.
Tiflogía	En sentido literal, estudio de la ceguera. Con este término no se hace referencia a todo lo relacionado con la problemática de la ceguera (abordada desde una perspectiva amplia), abarcando la educación, la psicología, la rehabilitación... hasta los medios técnicos auxiliares para el desenvolvimiento del ciego.
Trastorno del desarrollo	Son aquellos que suponen una anomalía en las pautas normales de desarrollo del niño y, por lo tanto, en su conducta. Se conoce, también, como trastorno de la maduración o maduropatías.
Visión residual	Resto de visión de una persona con deficiencia visual o ceguera.

Fuentes: la mayoría de los términos provienen del "Glosario de términos" del IMSERSO. Algunos, más específicos, son definiciones propias.

Bibliografía

Department of Health (2001). "LAC(2001) 8 Social Care for Deafblind Children and adults." Londres. Departamento de Salud.

Department of Health (2002). "LAC(2002) 13 Fair Access to care services. Guidance on eligibility criteria for adult social care." Londres. Departamento de Salud.

Henri Faivre, Nadine Meeus, Elisabeth Menzel, Anne-Sophie Parent (2000). "Excluded among the excluded – People with complex dependency needs." Bruselas. European Disability Forum. Doc EDF 00/6.

J. Inmaculada Sánchez (2002). Colección "La Sordoceguera". Badajoz. Diputación Provincial de Badajoz.

Leading experts in the field of deafblindness (1999). "A guide to planning and support for individuals who are Deafblind". Canadá. University of Toronto Press.

Malcolm Matthews, Michael Collins, Graciela Ferioli, Bernadette Kappen, Ricard Lopez, Stan Munroe, Dr Bhushan Punani, Sergei Sorokin (2007). "Guía de Buenas prácticas para la prestación de servicios destinados a las personas sordociegas". Deafblind International. Subcomisión de Políticas.

SKI-HI Institute (2002). "Understanding Deafblindness. Issues, perspectives, and strategies". EEUU. Home Oriented Program Essentials, dba HOPE, Inc.

FESOCE y sus entidades miembro:



FESOCE

Construyendo un futuro para las personas con Sordoceguera.

C/ Joanot Martorell, 25 local

08014 Barcelona

www.fesoce.org

Tel 93 331 7366 fax 93 331 4220 Mòvil/sms 678 712 619



ABASOC Associació Balear Pro Persones Sordcegues

Organización sin ánimo de lucro constituida el 2005 por los padres de niños y jóvenes Sordo-ciegos de las Baleares.

Francesc Julià, 54; 07008 Palma de Mallorca

Tel: 630015168; marisaabasoc@hotmail.com



APASCIDE ARAGÓN - Asociación de Padres y Amigos de Sordociegos

Organización sin ánimo de lucro creada en 1996 por padres y amigos de personas sordociegas. Declarada de Iniciativa Social en 1997, y de Utilidad Pública en 2003.

César Augusto, nº1, bajo; 50004 Zaragoza; Tel./Fax: 976 43 11 22
apascidearagon@gmail.com www.apascidearagon.es



APSOCECAT Asociación Catalana Pro Persones Sordociegas

Organización sin ánimo de lucro fundada por los padres de niños y jóvenes Sordociegos de Catalunya que trabaja por y para todas las personas con sordoceguera. Mantiene relaciones estratégicas a nivel internacional Entidad declarada de interés Social y de Utilidad pública el 2006.

Joanot Martorell, 25 local; 08014 Barcelona

T 93 331 7366 Fax 93 331 4220 Móvil/SMS S 678712619

apsocecat@apsocecat.org www.apsocecat.org



Asociación de Implantados Cocleares con Problemas de Visión

La Asociación representa a nivel español los intereses de las personas sordas que son usuarias del Implante Coclear y tienen problemas de visión.

Fernández Duró, 24 Bajos; 08014 - Barcelona

Tel./Fax: 34.93.331.74.75 aicpv@implantecoclear.org www.implantecoclear.org



Asociación De Sordociegos De Castilla y León - ASOCYL

Entidad sin ánimo de lucro, de ámbito regional, que, integrada y dirigida por personas sordociegos adultas, dedica sus esfuerzos a conseguir la plena integración social y, a través de acciones precisas y adaptadas, favorecer la normalización del colectivo en todos los aspectos.

Paseo de Zorrilla, 164 3º Izqda; 47006 Valladolid

Tel.: 699 695 004 (voz y sms) asocyl@gmail.com blogspot: <http://asocyl.blogspot.com/>



Euskadiko Itsugarren Elkartea - Asociación Pro-Sordociegos de Euskadi (EIE-APSE)

Asociación que trabaja desde el año 2006 en la Comunidad Autónoma del País Vasco a favor de las personas con sordoceguera, sus familias, profesionales y todas aquellas personas interesadas en esta discapacidad. Tiene carácter asistencial, recreativo y cultural.

Bertsolari, 2 - 2º Izda; Barakaldo 48901 Vizcaya

Tel./Fax: 610018346 Móvil: 610018346 / 687 860 339

eie-apse@hotmail.com www.eieapse.blogspot.com

AGRADECIMIENTOS:

A las instituciones:



Consejo General de Colegios Oficiales
de Diplomados en Trabajo Social y Asistentes Sociales



Diputación de Zaragoza



Diputación de Barcelona



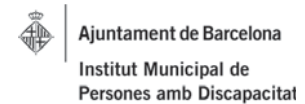
Diputación de Bizkaia



Diputación de A Coruña



Real Patronato de Discapacidad



Instituto Municipal de Personas
con Discapacidad de Barcelona

A las personas:

por Bizkaiko Foru Aldundia – Diputación Foral de Bizkaia,

Don Javier Larrea

por el Consejo General de Diplomados en Trabajo Social y Asistentes Sociales,

Doña Montserrat Bacardit Busquet

por la Diputación de Barcelona,

Don Alfons Montenegro

por el Institut Municipal de Discapacitat de Barcelona

Doña Yolanda Anguita

Doña Fidenza Foz

por Fesoce,

Doña Elisenda Aparicio (traducción al catalán)

Doña Núria Bustamante

Don Xavier Capdevila

Doña Maria Castro Castedo (traducción al gallego)

Don Ricardo Lafuente

