

## ENFERMEDADES MINORITARIAS QUE PUEDEN CAUSAR SORDOCEGUERA

(de acuerdo con el US Deafblind Children Census)

Síndrome de Aicardi, Síndrome de Alport, Síndrome de Alstrom, Síndrome de Apert, Síndrome de Bardet-Biedl, Síndrome de Batten, Síndrome de Behçet, Cromosoma 18, en anillo 18, Síndrome de Cockayne, Síndrome de Cogan, Síndrome de Cri du Chat, Síndrome de Crigler-Najjar, Síndrome de Crouzon, Síndrome de Dandy Walker, Síndrome de Down, Síndrome de Goldenhar, Síndrome de Hand-Schuller-Christian, Síndrome de Hallgren, Síndrome de Hunter (MPS II), Síndrome de Hurler (MPS I-H), Síndrome de Kearns-Sayre, Síndrome de Klippel-Feil, Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, Displasia de Kniest, Amaurosis congénita de Leber, Enfermedad de Leigh, Síndrome de Lowe, Síndrome de Marfan, Síndrome de Marshall, Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI), Síndrome de Moebius, Monosomía 10p, Síndrome de Morquio (MPS IV-B), Neurofibromatosis tipo 1, Neurofibromatosis tipo 2, Enfermedad de Norrie, Degeneración óptico-cochleo-dentate, Síndrome de Pfeiffer, Síndrome de Prader Willi, Síndrome de Pierre-Robin, Síndrome de Refsum, Síndrome de Scheie (MPSI-S), Síndrome de Stickler, Síndrome de Sturge-Weber, Síndrome de Treacher Collins, Trisomía 13, Trisomía 18, Síndrome de Turner, Síndrome de Usher I, Síndrome de Usher II, Síndrome de Usher III, Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada, Síndrome de Waardenburg, Síndrome de Wildervanck, Síndrome de Wolf-Hirschhorn, Síndrome de Rosenberg Chutorian, Síndrome de Wolfram, Síndrome de Zelweger.

Ante un posible caso de sordoceguera la **FESOCE** puede brindar la orientación necesaria para realizar una valoración y buscar las mejores atenciones disponibles. **No dude en contactar con nosotros.**

## ENFERMEDADES MINORITARIAS Y SORDOCEGUERA GUÍA DE DETECCIÓN

Una persona puede ser considerada sordocega si la combinación de pérdida visual y auditiva le causa dificultades para comunicarse, obtener información, orientarse en el tiempo y en el espacio y para moverse con autonomía. Muchas personas identificadas con pluridiscapacidad, con retraso madurativo o con problemas asociados a la edad, pueden tener sordoceguera.

Distinguimos tres tipos de sordoceguera según el momento de aparición

### Congénita

Genera un deterioro en las funciones visual y auditiva desde el nacimiento o a muy corta edad, entorpeciendo o impidiendo el proceso de adquisición de lenguaje. Las causas pueden ser genéticas o por complicaciones durante el embarazo y/o el parto.

### Adquirida

Se produce con posterioridad a la etapa de aprendizaje y adquisición del lenguaje, generalmente después de la adolescencia. Las causas pueden ser genéticas, pero también por accidente o enfermedad.

### Asociada al envejecimiento

Producida por el deterioro visual y auditivo propio de la tercera edad y que en algunos casos puede ser altamente incapacitante.

Federación Española de Sordoceguera  
**FESOCE**  
Calle Leiva 2, local D. 08014, Barcelona  
Tel: 933 317 366 / [www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)

Con el soporte:



 POR SOLIDARIDAD  
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL



Hay unas 60 enfermedades minoritarias que pueden llevar asociada la sordoceguera. El uso de **descriptores** puede ser útil para su detección →

En España puede haber más de 200.000 personas con sordoceguera, de las cuales unas 50.000 pueden estar asociadas a una enfermedad minoritaria. La mayoría están sin identificar y sin recibir las atenciones que necesitan para garantizar un grado de autonomía y bienestar satisfactorio.



## Descriptores para la sordoceguera congénita

Las personas que presentan deficiencia visual y auditiva temprana pueden presentar cualquiera de las siguientes características:

- Audición & Visión**
- > Ninguna respuesta al sonido y/o a la luz.
  - > Defensividad táctil. Evitación del contacto (niños, especialmente los más pequeños).
  - > Problemas con el contacto visual/participación social en una edad precoz.
  - > Lentitud en el desarrollo de habilidades básicas, motoras y de lenguaje.
  - > Adopción de posturas inusuales para realizar tareas, posiblemente por el uso de restos auditivos o visuales.
  - > Dificultades para comprender la configuración espacial y/o temporal del entorno.
  - > Retraso en el aprendizaje.
  - > Desarrollo de métodos de comunicación particulares y atípicos.
  - > Comportamientos repetitivos.
  - > Comportamiento agresivo con ellos mismos o con los demás.
  - > Recogimiento y/o aislamiento.
  - > Uso del olfato, sabor, tacto para obtener información.



## Descriptores para la sordoceguera adquirida y asociada al envejecimiento

Las personas que desarrollan la pérdida visual y auditiva a una edad más avanzada pueden presentar cualquier combinación de las siguientes características:

- Audición**
- > Ausencia de respuesta cuando se les habla desde atrás.
  - > Necesidad de poner el volumen del televisor, radio, altavoces, más alta de lo que es necesario para los demás.
  - > Dificultad para seguir la conversación de personas o acentos desconocidos.
  - > Dificultad en seguir los cambios de orador durante una conversación.
  - > Falta de consciencia de ruidos fuera del entorno más próximo (obras en el edificio, ruido de tránsito, etc.)
  - > Tendencia a retirarse de la interacción social
  - > Necesidad de ayudas técnicas para personas con discapacidad auditiva (audífonos, I.C., bucles magnéticos, FM, etc.)
  - > Quejas de que la gente habla demasiado deprisa.
- Visión**
- > Necesidad de luz adicional.
  - > Falta de consciencia de cambios de posición de los demás.
  - > Imposibilidad de encontrar objetos fuera de su sitio habitual.
  - > Uso inusual del tacto en la movilidad o para realizar tareas.
  - > Dificultades causadas por los cambios en el nivel de luz.
  - > Reticencia con sitios y rutas no familiares y/o con luz escasa.
  - > Dificultad para reconocer personas conocidas hasta que se presentan, problemas de comprensión con la televisión, el diario.