

ER  
SO  
FESOCE

# SABIÉS QUE 70 MALALTIES MINORITÀRIES CAUSEN SORDCEGUESA?

Malalties que ni veuen ni senten



**APSOCECAT**  
Associació Catalana  
pro Persones  
amb Sordceguesa



**FESOCE**  
Federación  
Española de  
Sordoceguera



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD, CONSUMO  
Y BIENESTAR SOCIAL



POR SOLIDARIDAD  
**OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL**

# CONTINGUT

## Què trobareu en aquesta guia?

La sordceguesa.....	p. 2
Les malalties minoritàries.....	p. 5
Quina relació hi ha amb la sordceguesa?.....	p. 9
Malalties minoritàries que causen sordceguesa.....	p. 11
Efectes en l'edat infantil.....	p. 13
La importància de la detecció precoç.....	p. 15
T'ho expliquem amb un vídeo accessible.....	p. 16



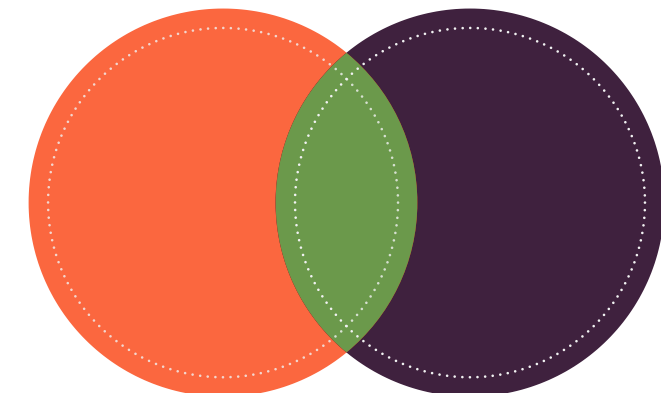
# MALALTIES MINORITÀRIES I SORDCEGUESA

## Et sonen aquests temes?

No et preocupis, són dos conceptes desconeguts per a moltes persones, per això és possible que no et siguin familiars.

### En aquesta guia breu t'expliquem:

- Què són.
- Quina relació tenen amb la sordceguesa.
- Què has de fer si et trobes amb el diagnòstic d'una malaltia minoritària.



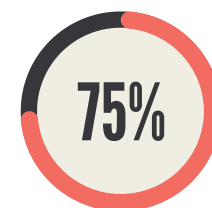
# LA SORDCEGUESA

## Pèrdua combinada de visió i d'audició

La sordceguesa és una discapacitat sensorial ocasionada per la pèrdua combinada de visió i d'audició.



La sordesa i la ceguesa no cal que siguin totals, és a dir, si hi ha una pèrdua significativa de visió i audició, encara que no sigui total, ja tenim un cas de sordceguesa.

La combinació de restes visuals i auditives de mala qualitat afecta notablement la capacitat de percebre la informació, de comunicar-nos i de realitzar activitats sense dependre de l'ajuda d'altres.



# LA SORDCEGUESA

## Com afecta la persona?

-  **En un nen petit o nounat**, la sordceguesa pot dificultar l'adquisició del llenguatge i el desenvolupament cognitiu global. Això es deu a la privació d'estímul i de socialització.
-  **En una infància més tardana o en una persona adulta**, la sordceguesa pot afectar la capacitat de realitzar les tasques quotidianes: sortir al carrer, anar a comprar, utilitzar el transport públic.

Tant en persones adultes com a l'edat infantil, en qualsevol cas de sordceguesa, sempre és necessària una intervenció professional com més aviat millor.



“

**La sordesa i la ceguesa  
no cal que siguin totals.**

**Si hi ha una pèrdua  
significativa dels dos  
sentits, ja tenim un cas  
de sordceguesa**

”

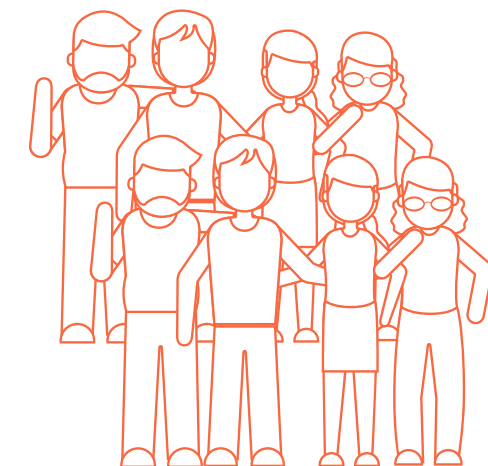
# LES MALALTIES MINORITÀRIES

(o malalties rares)

Les malalties minoritàries (o rares) són aquelles que tenen una baixa prevalència a la població, és a dir, que es donen amb poca freqüència. Parlem de menys de 5 casos per cada 10.000 habitants.

Encara que sembli poc, si sumem tots els casos, veiem que les malalties minoritàries afecten un gran nombre de persones.

En total, s'estima que a Espanya hi ha més de 3 milions de persones amb malalties minoritàries.



“

**A Espanya hi ha  
més de 3 milions de  
persones amb malalties  
minoritàries**

”

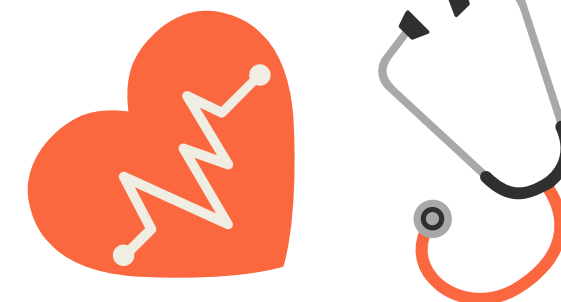


# LES MALALTIES MINORITÀRIES

## Del diagnòstic a la detecció de la discapacitat

Els diagnòstics de les malalties minoritàries poden ser llargs. Se solen necessitar innumerables visites mèdiques, derivacions, proves, intervencions quirúrgiques, etc. Les famílies poden veure's sobrepassades per la nova situació.

En aquest context, la detecció de la discapacitat se sol retrassar mesos o anys, un període crucial en què és essencial buscar ajuda professional com més aviat millor. L'objectiu de la detecció precoç és detectar si, com a conseqüència de la malaltia, es dona cap discapacitat específica com la sordceguesa.



**Si necessitas ajuda amb una  
persona sordcega, no ho dubtis,  
truca'ns.**

 **93 331 73 66**

 **678 71 26 19**

Federación Española de Sordoceguera

[www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)

Associació Catalana pro Persones Sordcegues

[www.apsocecat.org](http://www.apsocecat.org)

# LES MALALTIES MINORITÀRIES

**Quina relació hi ha amb la sordceguesa?**

Se sap que aproximadament unes 70 malalties minoritàries poden causar pèrdua visual i auditiva simultània.

La presència d'una malaltia minoritària no indica necessàriament que la persona acabarà tenint sordceguesa, però alguns símptomes tenen una probabilitat elevada de causar danys greus a la vista i l'oïda.

Per això és important saber quines són les malalties minoritàries que causen sordceguesa.

70 MM → SC



“

Unes 70 malalties  
minoritàries poden causar  
pèrdua visual i auditiva  
simultània.

”

# LES MALALTIES MINORITÀRIES

Que causen sordceguesa, alguns exemples:

En edat infantil:



**1**

Síndrome de CHARGE

**2**

Síndrome de Cornelia de Lange

**3**

Síndrome de Aicardi

En persones adultes:



**1**

Síndrome de Usher

**2**

Síndrome de Behçet

**3**

Síndrome de Wolfram



# LES MALALTIES MINORITÀRIES

## Llistat de MM que poden causar sordceguesa:

Síndrome de Aicardi	Síndrome de Hand-Schuller-Christian	Síndrome Pallister Killian Mosaic
Síndrome de Alport	Síndrome de Hallgren	Síndrome de Pfeiffer
Síndrome de Alström	Hidrocefàlia	Síndrome de Pierre-Robin
Amaurosi retiniana congènita de Leber	Síndrome de Hunter (MPS II)	Síndrome de Prader-Willi
Síndrome de Apert	Síndrome de Hurler (MPS I-H)	Síndrome de Refsum
Síndrome de Bardet-Biedl	Síndrome de Kearns-Sayre	Síndrome de Rosenberg Chutorian
Síndrome de Batten	Síndrome de Klippel-Feil	Síndrome de Scheie (MPSI-S)
Síndrome de Behçet	Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de CHARGE	Displasia de Kniest	Síndrome de Stickler
Síndrome de Cockayne	Amaurosi congènita de Leber	Síndrome de Sturge-Weber
Síndrome de Cogan	Malaltia de Leigh	Síndrome de Treacher Collins
Síndrome de Cornelia de Lange	Síndrome de Lowe	Trisomia 13
Síndrome de Cri du Chat	Síndrome de Marfan	Trisomia 18
Síndrome de Crigler-Najjar	Síndrome de Marshall	Síndrome de Turner
Cromosoma 18	Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	Síndrome de Usher I, II i III
Síndrome de Crouzon	Síndrome de Moebius	Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada
Síndrome de Dandy Walker	Monosomia 10p	Síndrome de Waardenburg
Degeneració Optico-Cochleo-Dentate	Síndrome de Morquio (MPS IV-B)	Síndrome de Wildervanck
Síndrome de Down	Neurofibromatosi tipus 1	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
Encefalitis	Neurofibromatosi tipus 2	Síndrome de Wolfram
Síndrome de Goldenhar	Malaltia de Norrie	Síndrome de Zelweger



# MINORITÀRIES QUE CAUSEN SORDCEGUES

## Quina relació hi ha amb la sordceguesa?

Las malalties minoritàries que causen sordceguesa a l'edat infantil es poden manifestar abans o després del desenvolupament del llenguatge.

En els primers casos, les habilitats comunicatives es veuen greument afectades i la falta d'estimulació provoca també problemes en el desenvolupament motor, en les habilitats manipulatives i en la interacció social.

La detecció de la sordceguesa en la etapa infantil és una mica més difícil, però existeixen mètodes fiables que permeten establir si algun dels doc sentits no funciona correctament.



“

**Existeixen mètodes fiables  
que permeten establir si algun  
dels sentits no funciona  
correctament.**

”



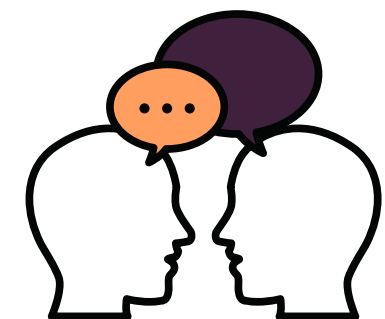
# LA DETECCIÓ PRECOÇ

## La importància de la valoració professional

Davant d'un possible cas de sordceguesa, la cosa més important és sol·licitar una valoració com més aviat millor.

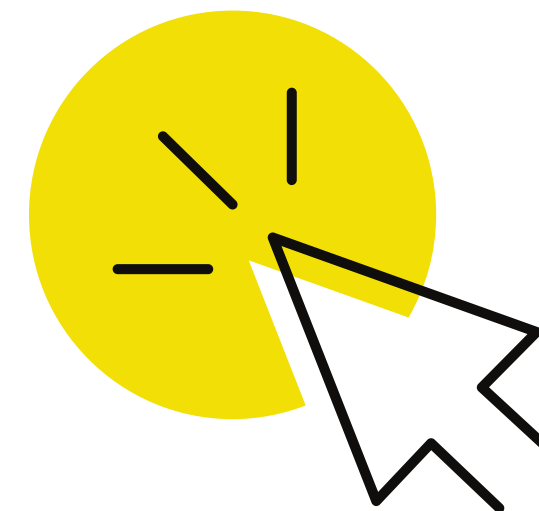
Les persones que reben atencions per a la sordceguesa aprenen sistemes de comunicació adaptats, desenvolupen habilitats per a la vida diària (menjar, beure, vestir-se, arreglar-se) i mostren una evolució positiva en l'àmbit escolar. En general, tenen una millor qualitat de vida i una millor convivència a la llar.

Les atencions del mediador en sordceguesa estan orientades a fomentar l'autonomia personal i a facilitar el dia a dia de les famílies.



# T'HO EXPLIQUEM EN UN VÍDEO ACCESSIBLE

Disponible a Youtube: <https://youtu.be/38FpYOJjUJo>



**La FESOCE ofereix suport gratuït per a  
la detecció i la valoració de la  
sordceguesa.**

**Tant si ets família o una organització,  
no t'ho pensis, truca'ns!**

---



**FESOCE**

Federación  
Española de  
Sordoceguera

# Contacte

---

**Federación Española de  
Sordoceguera (FESOCE)**

[www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)

**Associació Catalana pro  
Persones amb Sordceguesa**

[www.apsocecat.org](http://www.apsocecat.org)



**Correu electrònic**

[fesoce@fesoce.org](mailto:fesoce@fesoce.org)

**Telèfon**

Dilluns a divendres: 93 331 73 66

Emergències: 678 71 26 19



Obra sota la llicència de Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0). Per a consultar els termes de la llicència visiti <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>.  
@Copyright FESOCE