

ER
SO
FESOCCE

¿SABÍAS QUE 70
ENFERMEDADES
RARAS CAUSAN
SORDOCEGUERA?

Enfermedades que ni ven ni oyen



CONTENIDO

¿Qué vas a encontrar en esta guía?

La sordoceguera.....	p. 2
Las enfermedades raras.....	p. 5
¿Qué relación existe con la sordoceguera?.....	p. 9
Enfermedades raras causantes de sordoceguera	p. 11
Efectos en la edad infantil.....	p. 13
La importancia de la detección precoz.....	p. 15
Te lo explicamos en vídeo accesible.....	p. 16



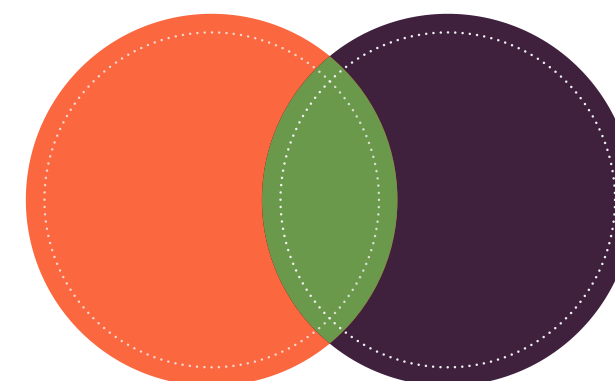
ENFERMEDADES RARAS Y SORDOCEGUERA

¿Te suenan estos temas?

No te preocupes, son dos conceptos desconocidos para muchas personas, por eso es posible que no te resulten familiares.

En esta breve guía te explicamos:

- Qué son.
- Cómo están relacionadas.
- Qué debes hacer si estás frente a un diagnóstico de una enfermedad rara.



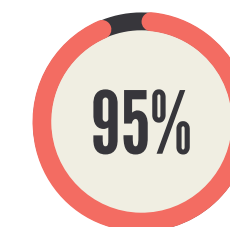
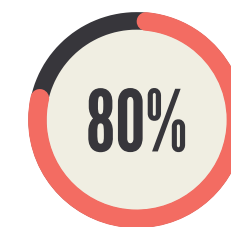
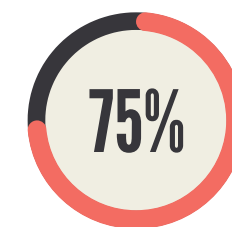
LA SORDOCEGUERA

Pérdida combinada de visión y audición

La sordoceguera es una discapacidad sensorial ocasionada por la pérdida combinada de visión y de audición.

La sordera y la ceguera no necesitan ser totales. Si hay una pérdida significativa de ambos sentidos, ya tenemos un caso de sordoceguera.

La combinación de restos visuales y auditivos de mala calidad afecta notablemente la capacidad de percibir la información, de comunicarnos y de realizar actividades sin depender de la ayuda de otros.



LA SORDOCEGUERA

¿Cómo afecta a la persona?



En un niño pequeño o recién nacido, la sordoceguera puede dificultar la adquisición del lenguaje y el desarrollo cognitivo global. Esto es debido a la privación de estímulos y de socialización.



En una infancia más tardía, o una persona adulta, la sordoceguera puede afectar la capacidad de realizar las tareas cotidianas: trabajar, salir a la calle, hacer las compras, usar el transporte público, etc.

Tanto en personas adultas como en edad infantil, ante un caso de sordoceguera, siempre es necesaria una evaluación profesional lo más temprana posible.



“

**La sordera y la ceguera no
necesitan ser totales.**

**Si hay una pérdida
significativa de ambos
sentidos, ya tenemos un caso
de sordoceguera.**

”

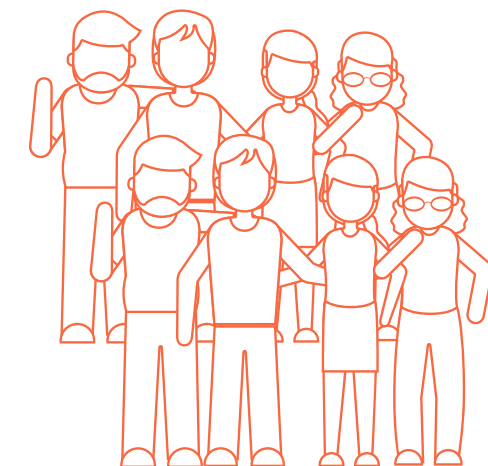
LAS ENFERMEDADES RARAS

(o enfermedades minoritarias)

Las enfermedades raras (o minoritarias) son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población, es decir, que ocurren con poca frecuencia.
Hablamos de menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Aunque parezca muy poco, si sumamos todos los casos, resulta que las enfermedades minoritarias afectan a un gran número de personas.

En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades minoritarias.



“

**En España existen más de
3 millones de personas con
enfermedades
minoritarias**

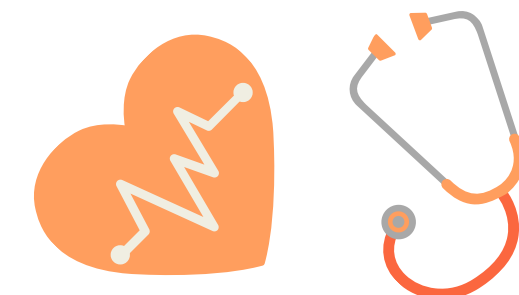
”

LAS ENFERMEDADES RARAS

Del diagnóstico a la detección de la discapacidad

Los diagnósticos de las enfermedades raras pueden ser largos y agotadores para las familias, ya que suelen necesitar innumerables visitas médicas, derivaciones, pruebas, intervenciones quirúrgicas, etc. Las familias pueden verse sobrepasadas por la nueva situación.

En este contexto, la detección de la discapacidad se suele retrasar o quedar en un segundo plano, una situación que se debe evitar buscando ayuda profesional lo antes posible. El objetivo de la detección precoz es saber si, a consecuencia de la enfermedad, se da alguna discapacidad específica, como la sordoceguera.



**Si necesitas ayuda con una
persona sordociega, no lo dudes,
llámanos.**



93 331 73 66



678 71 26 19

Federación Española de Sordoceguera

www.fesoce.org

LAS ENFERMEDADES RARAS

¿Qué relación existe con la sordoceguera?

Se sabe que unas 70 enfermedades minoritarias pueden causar pérdida visual y auditiva simultánea.

La presencia de una enfermedad rara no necesariamente indica que la persona desarrollará sordoceguera, pero algunos síndromes tienen una probabilidad elevada de causar graves daños en la vista y el oído.

Por eso es importante conocer cuáles son las enfermedades raras causantes de sordoceguera.

70 ER → SC



“

**Unas 70 enfermedades
minoritarias pueden causar
pérdida visual y auditiva
simultánea.**

”

LAS ENFERMEDADES RARAS

Causantes de sordoceguera , algunos ejemplos:

En edad infantil:



1

Síndrome de CHARGE

2

Síndrome de Cornelia de Lange

3

Síndrome de Aicardi

En personas adultas:



1

Síndrome de Usher

2

Síndrome de Behçet

3

Síndrome de Wolfram



LAS ENFERMEDADES RARAS

Listado de ER que pueden causar sordoceguera

Síndrome de Aicardi	Síndrome de Hand-Schuller-Christian	Síndrome Pallister Killian Mosaic
Síndrome de Alport	Síndrome de Hallgren	Síndrome de Pfeiffer
Síndrome de Alstrom	Hidrocefalia	Síndrome de Pierre-Robin
Amaurosis retiniana congénita 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	Amaurosis congénita de Leber	Síndrome de Sturge-Weber
Síndrome de Cogan	Enfermedad de Leigh	Síndrome de Treacher Collins
Síndrome de Cornelia de Lange	Síndrome de Lowe	Trisomía 13
Síndrome de Cri du Chat	Síndrome de Marfan	Trisomía 18
Síndrome de Crigler-Najjar	Síndrome de Marshall	Síndrome de Turner
Cromosoma 18	Síndrome de Maroteaux-Lamy (MPS VI)	Síndrome de Usher I, II y III
Síndrome de Crouzon	Síndrome de Moebius	Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada
Síndrome de Dandy Walker	Monosomía 10p	Síndrome de Waardenburg
Degeneración Optico-Cochleo-Dentate	Síndrome de Morquio (MPS IV-B)	Síndrome de Wildervanck
Síndrome de Down	Neurofibromatosis tipo 1	Síndrome de Wolf-Hirschhorn
Encefalitis	Neurofibromatosis tipo 2	Síndrome de Wolfram
Síndrome de Goldenhar	Enfermedad de Norrie	Síndrome de Zelweger



MINORITARIAS QUE CAUSAN SORDOCEGUERA

Efectos en la edad infantil

Las enfermedades raras causantes de sordoceguera en la edad infantil se pueden manifestar antes o después del desarrollo del lenguaje.

En los primeros casos, las habilidades comunicativas se ven severamente afectadas y la falta de estimulación provoca también problemas de desarrollo motor, de las habilidades manipulativas y de interacción social.

La detección de la sordoceguera en la etapa infantil es un poco más compleja, pero existen métodos fiables que permiten establecer si alguno de los dos sentidos no está funcionando correctamente.



“

Existen métodos fiables que permiten establecer si en un bebé alguno de los dos sentidos no está funcionando correctamente.

”

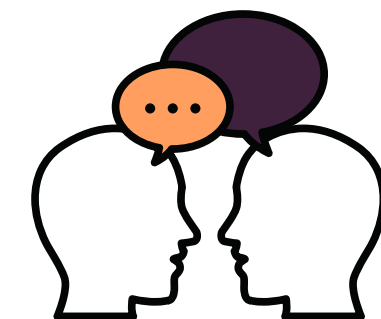
LA DETECCIÓN PRECOZ

La importancia de la valoración profesional

Ante un posible caso de sordoceguera, lo más importante es solicitar una valoración lo más pronto posible.

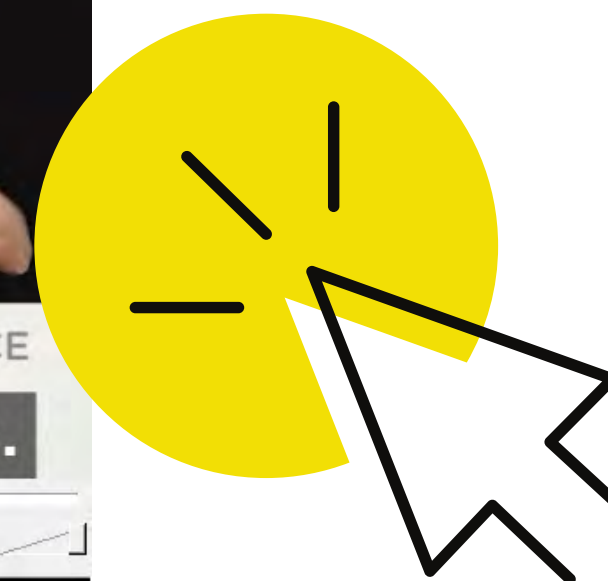
Las personas que reciben atenciones para la sordoceguera aprenden sistemas de comunicación adaptados, desarrollan habilidades para la vida diaria (comer, beber, vestirse, asearse) y muestran una evolución positiva en el ámbito escolar. En general, tienen una mejor calidad de vida y una mejor convivencia en el hogar.

Las atenciones del mediador en sordoceguera están orientadas a fomentar la autonomía personal y a facilitar el día a día de las familias.



TE LO EXPLICAMOS EN VÍDEO ACCESIBLE

Ver en Youtube: <https://youtu.be/38FpYOJjUJo>



**La FESOCE ofrece apoyo gratuito
para la detección y valoración de la
sordoceguera.**

**Cuanto antes empecemos,
antes podremos ayudarte**



Contáctanos

Federación Española de Sordoceguera (FESOCE)



www.fesoce.org



Obra bajo licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0). Para consultar los términos de la licencia visite <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>.
@Copyright FESOCE

Correo electrónico

fesoce@fesoce.org

Teléfono

Lunes a viernes: 93 331 73 66

Emergencias: 678 71 26 19