



# sordceguesa

manual de referència







Fotos de la portada:

Les mans a la sordceguesa: la vida... tot!

Fotos de la portada interior, per ordre de dalt a baix:

Nen amb implant coclear. Satisfacció de sentir.

Les mans a la sordceguesa: la vida... tot!

Clara agafa amb fermesa les mans de la seva medidora per no perdre cap detall del que l'està comunicant, per això es necessita concentració, atenció i una postura adequada.

Dario abraça amb energia a la seva medidora Alícia. Aquesta abraçada li dóna seguretat i tranquil·litat.

Edició: setembre 2009

@Copyright FESOCE 2008

C/ Joanot Martorell, 25; 08014 Barcelona

Tel +34 933 317 366 - SMS +34 678 712 619 - Fax +34 933 314 220

fesoce@fesoce.org - www.fesoce.org

Edita: FESOCE

Patrocina: Consorci de Serveis Socials de Barcelona  
Diputació de Barcelona

Disseny i maquetació: David Galera per a Trullàs Comunicació, SL

Dipòsit legal: B-25881-2009

Imprimeix: CEVAGRAF SCCL

Tirada (prevista): 4.800 exemplars

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

Imprès a Espanya / Printed in Spain

La reproducció parcial d'aquest text està permesa indicant-ne la font



**Per a serveis socials, sanitaris i educatius**

# Sordceguesa

## Manual de referència



Construint un futur per a les persones amb sordceguesa





Ana Isabel Lima Fernández

Presidenta del Consell General de Treball Social

El Consell General de Treball Social ha col·laborat en l'elaboració del Manual de referència sobre Sordceguesa per a Serveis Socials, Sanitaris i Educatius, amb la intenció de recolzar en la consecució dels objectius sobre els que s'ha realitzat, sobretot en la importància de la provisió de serveis adequats a les persones amb sordceguesa.

Si des del Treball Social ens preguntéssim com podem contribuir amb la nostra tasca quotidiana en la construcció d'un futur per a les persones amb sordceguesa, una de les nostres tasques fonamentals seria reconèixer a aquestes persones i les seves famílies en més profunditat, identificar-les i comprovar si estan rebent els serveis apropiats.

Els manuals prenen el seu vertader valor si són utilitzats, d'aquí la importància de que els professionals coneguin aquest i el maneguin, oferint així un bon suport des dels serveis socials, sanitaris i educatius, que els permeti mostrar totes les ajudes auditives i visuals existents en el mercat i a més puguin assessorar sobre les que puguin ser més adequades amb el fi de que les persones amb sordceguesa decideixin sobre quines utilitzar.

Sens dubte, és també necessari que col·laborem en la identificació i manteniment d'un registre de persones amb sordceguesa, el manual també pretén apropar-nos molt més al coneixement d'aquest àmbit d'intervenció, per a que puguem identificar els factors clau que afectin la seva vida independent, autonomia i habilitat per a prendre decisions, gestió de les rutines personals i domèstiques, salut, seguretat i implicació en l'educació, treball, activitats socials i comunitàries.

Hem de procurar l'accés a la informació sobre els serveis públics existents, però també dels serveis dissenyats específicament per als que no puguin beneficiar-se d'ells.

En aquest moment en el que s'han contemplat algunes de les necessitats específiques en la nostra legislació, per la que es reconeixen les llengües de signes espanyoles i es regulen els mitjans de recolzament a la comunicació oral de les persones sordes, amb discapacitat auditiva i sordcegues, considerem que es pot donar un salt qualitatiu en la millora de l'atenció a les necessitats d'aquest col·lectiu. En aquest camí que acabem d'iniciar, creiem que els resultats depenen de tots i totes.



# Contingut

I Presentació .....	11
2 Sumari .....	13
3. Manual de referència: Orientacions .....	15
3.1 Sordceguesa – Definicions i descripcions.....	15
3.2 Sordceguesa – Congènita i adquirida .....	16
3.3 Reconeixement de la Sordceguesa.....	17
3.4 Identificació .....	17
3.5 Avaluació .....	18
3.6 Provisió de serveis .....	19
3.7 Informació .....	19
3.8 Seguiment del progrés .....	20
4. La Sordceguesa, causa de dependències complexes.....	21
4.1 Estructures i Serveis .....	22
4.2 Suport durant tota la vida i serveis .....	22
4.2.1 Nounats amb plurideficiències .....	22
4.2.2 Atenció precoç .....	23
4.2.3 Etapa educativa .....	23
4.2.4 Adolescència .....	24
4.2.5 Adults .....	24
4.2.6 Tercera edat, persones grans amb Sordceguesa .....	24
4.2.7 Consideracions finals .....	25
5. Professionals .....	27
5.1 Diferències entre els rols dels prestadors de serveis assistencials .....	27
5.2 Els professionals dels SSES davant la Sordceguesa.....	30
6. Pares .....	35
7. Propostes d'acció .....	37
8. Guia breu de detecció de la Sordceguesa .....	39
9. Formularis derivació informació al CRS .....	41
10. Etiologies .....	45
Annex I Definició espanyola de SORDCEGUESA .....	57
Annex II Declaració 01/2004 del Parlament Europeu .....	59

Annex III "Estudi sociodemogràfic de les Persones Sordes i Sordcegues de Catalunya" .....	61
Annex IV Proposició no de llei 161/000800 .....	65
Annex V Article 4. Llei 27/2007, de 23 d'octubre .....	67
Glossari .....	69
Bibliografia .....	75
FESOCE i les seves entitats .....	79
AGRAÏMENTS .....	82

## Presentació

Aquest manual pretén orientar als professionals dels Serveis Socials, Educatius i Sanitaris d'Espanya en el món de la sordceguesa. Amb ànim de fer la lectura menys feixuga, tot al llarg del manual hi farem referència com a SSES (sigles de Serveis Socials, Educatius i Sanitaris).

En el moment d'aquesta publicació existeix una quasi total carència de serveis i estructures de suport pensades per a aquest col·lectiu. Així doncs, parlarem de les necessitats i especificitats del col·lectiu per a que els professionals dels SSES puguin detectar casos i adequar els serveis i estructures existents.

Les persones amb discapacitat sensorial doble (sordceguesa) plantegen, a més dels drets comuns al conjunt de la població, un conjunt de demandes específiques que cal planificar de manera integral com un fet diferenciat a les polítiques socials, amb l'objectiu d'aconseguir la seva participació normalitzada en la societat i gaudir dels bens i serveis que aquesta ofereix. Aquest fet diferenciat justifica que des del Govern i des de les entitats del sector es plantegi la necessitat de confeccionar un pla integral per a garantir els drets i l'autonomia personal a les persones amb sordceguesa.

La sordceguesa és una discapacitat específica reconeguda com a tal per:

- 2004, Parlament Europeu. Declaració 1/2004. Promoguda per la EDbN European Deaf-blind Network.
- 2005, Parlament Espanyol. Proposició no de Llei 161/00800.

La sordceguesa, ha estat contemplada –en algunes necessitats- en la llei del Parlament Espanyol LLEI 27/2007, de 23 d'octubre (publicada en el BOE del 24 d'octubre del 2007) per la qual es reconeixen les llengües de signes espanyoles i es regulen els mitjans de recolzament a la comunicació oral de les persones sordes, amb discapacitat auditiva i sordcegues. En concret, a la “Disposició adicional sexta. Atención de la Sordoceguera” diu “El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales realizará un estudio en el que se determine el número de personas con sordo-

ceguera, 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...”.

En conseqüència, emfatitzem una cosa que s’anirà concretant tot al llarg d’aquest document:

- La obligatorietat que els SSES mantinguin actualitzat un registre de les persones amb sordceguesa a llur àrea d’influència.
- La conveniència que els SSES estableixin convenis de cooperació amb el Centre de Recursos per a la Sordceguesa de FESOCE.

Ricard López

President de FESOCE



# 2 Sumari

A manera orientativa, una persona amb sordceguesa és aquella que té combinació de discapacitat visual i auditiva.

No s'ha definit actualment cap barem específic per a la detecció de sordceguesa. La comunitat sordcega és molt diversa en quant a etiologia, grau d'afectació sensorial i d'autonomia. S'ha de personalitzar cada cas, i cada situació familiar i social es diferencia entre sí, donant lloc a casos molt diferents.

S'estima que hi ha al menys 40 persones amb sordceguesa per cada 100.000 habitants, segons censos realitzats en altres països europeus<sup>1</sup>.

A Espanya, la majoria són desconegudes pels SSES<sup>2</sup> competents. De les que estan en contacte amb els SSES, la majoria -per no dir totes- no estan identificades com a persones amb discapacitat sensorial doble (sordceguesa) ni estan rebent serveis adients. Això és aplicable tant als adults com als nens.

**Aquest document és rellevant per a tot el personal dels SSES, tant de centres públics com privats (concertats o no).**

---

<sup>1</sup>Department of Health (2001). "LAC(2001) 8 Social Care for Deafblind Children and adults". Londres. Departament de Salut.

<sup>2</sup>Siglas de Serveis Socials, Educatius i Sanitaris.

# 2



L'Enric treballant la orientació, la mobilitat i l'autonomia via el seu mediador, que per un moment ocupa la situació que moltes vegades ocupa l'Enric a la seva cadireta.

# 3 Manual de referència: Orientacions

## 3.1 Sordceguesa – Definicions i descripcions

La definició de sordceguesa acceptada a Espanya es pot veure a l'Annex I.

Malgrat això, per l'ús diari n'hi hauria prou amb dir “Les persones poden ser considerades sordcegues si la combinació de deficiència visual i auditiva els hi causa dificultats amb la comunicació, l'accés a la informació i la mobilitat”. La sordceguesa es pot detectar a totes les edats, inclosos els nens, encara que la incidència més gran es produeix a la tercera edat.

El terme “pèrdua sensorial dual” es pot emprar com un sinònim de sordceguesa i ens dona a entendre que aquesta pèrdua combinada és significativa per a la persona encara que pugui no ser profundament sorda i totalment cega.

# 3

És en el sentit que una deficiència sensorial impacta o limita l'ús que es pot fer d'una altra allò que causa la dificultat, fins i tot en el cas que analitzades per separat, puguin semblar lleus.

Moltes persones no es defineixen a sí mateixes com “sordcegues” o amb “pèrdua sensorial dual”. Poden utilitzar frases com “No hi veig o no hi sento massa bé”. No obstant això, descriuen la pèrdua visual i auditiva en termes que ens permeten veure les dificultats que tenen en el funcionament del dia a dia.

## 3.2 Sordceguesa – Congènita i adquirida

Podem identificar quatre grups bàsics de persones amb sordceguesa:

- Persones amb deficiència visual i auditiva des del naixement o de molt poca edat.
- Persones amb deficiència visual des del naixement o de molt poca edat, i amb pèrdua auditiva adquirida més tard.
- Persones amb deficiència auditiva des del naixement o de molt poca edat, i amb pèrdua visual adquirida més tard.
- Persones amb deficiència auditiva i visual adquirides tard a la vida.

L'efecte de la sordceguesa sobre la persona pot ésser molt diferent depenent de les oportunitats d'aprenentatge que hagi tingut.

Les persones amb sordceguesa de naixement (congènita) tindran poc o cap llenguatge formal i una comprensió del món molt limitada ja que no han tingut la oportunitat de veure/sentir altres persones i les coses que succeeixen al seu voltant.

En canvi, les persones amb sordceguesa adquirida tindran l'avantatge de recordar a vista i oïda i hauran pogut aprendre el llenguatge. Els mètodes de comunicació variaran, consegüentment, i podrien ésser:

- Oral i lectura labial
- Llengua de Signes o algun sistema alternatiu, p. ex. Bimodal o Makatón
- Signes en el camp visual, restringit o recolzat
- Braille i Moon



- Blocs alfabètics
- Dactilològic
- Notes escrites
- Comunicació electrònica (amb sortida Braille o lletres en format gran)
- Signes propis
- Tadoma (normalment utilitzat con una font addicional d'informació)
- Combinacions dels anteriors

En qualsevol d'aquests casos, els informadors, avaluadors o proveïdors de serveis per a persones amb sordceguesa han de prendre la iniciativa de maximitzar la comunicació. D'aquesta forma assegurarem que tant les persones amb sordceguesa com les que les assisteixen s'impliquin totalment a l'avaluació, planificació i provisió de serveis. S'ha d'acceptar que aquesta implicació pot necessitar temps abans que es pugui assolir.

### **3.3 Reconeixement de la sordceguesa**

Adjuntem un joc de descriptors per a poder reconèixer casos de sordceguesa a la “Guia breu de detecció” annexa. Hi ha un descriptor per a sordceguesa congènita i un altre per l'adquirida. Diferenciar el tipus és important, ja que requereixen intervencions distintes.

Sovint les persones amb discapacitat sensorial doble que estan a càrrec dels SSES no són reconegudes com a sordcegueses. Això pot succeir perquè varen ser avaluades quan només patien una de les deficiències i/o perquè els ha sobrevingut més tard. Una altra causa pot ser perquè una altra discapacitat (p. ex. d'aprenentatge) “emascari” la sordceguesa.

Més informació sobre conscienciació i comunicació està disponible a la pàgina web de FESOCE ([www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)) o de les entitats membres.

### **3.4 Identificació**

Els SSES han d'identificar, estar en contacte i mantenir un registre de les persones amb sordceguesa a llur àrea d'influència. En aquesta tasca, han de ser conscients que moltes de les persones identificades amb discapacitats d'aprenentatge, plurideficients o amb problemes associats a l'edat poden també patir la doble discapacitat sensorial.

# 3

Els nens sordcecs estan normalment sota l'atenció de serveis pediàtrics des del naixement. No obstant això, la totalitat de discapacitats poden no ser aparents fins més endavant.

En conseqüència, caldrà fer el seguiment de l'equip de control del nen incloent serveis d'especialistes audiòlegs i oftalmòlegs. S'han de fer els preparatius necessaris per a assegurar el suport dels SSES, les organitzacions relacionades i l'autoritat educativa. En aquests preparatius s'han d'avaluar els serveis que poden ser més adients per oferir al nen i a la seva família.

L'ús del screening auditiu neonatal ha de ser d'ús universal.

## 3.5 Avaluació

És necessari identificar l'efecte que la discapacitat sensorial doble té sobre els següents factors clau que afecten la vida independent:

- autonomia i habilitat per a decidir i prendre el control de la pròpia vida
- salut i seguretat
- gestió de les rutines diàries de vida personal i domèstica
- implicació en educació, treball, família, activitats socials i comunitàries

Els SSES han d'organitzar, tan aviat com una avaluació inicial identifiqui que pot haver discapacitat sensorial doble, una avaluació especialitzada realitzada per un equip de persones específicament format i equipat per a avaluar les necessitats d'una persona amb sordceguesa en:

- comunicació
- contacte humà un-a-un i interacció social
- suport a la mobilitat
- tecnologia assistida
- rehabilitació

L'avaluació ha de tenir en consideració tant les necessitats actuals com les que es poden preveure en el futur immediat. És més fàcil que una persona aprengui formes alternatives de comunicació abans que la seva sordceguesa s'hagi deteriorat fins el punt que ja no pugui utilitzar el seu mètode prioritari de comunicació.

Els SSES especialitzats han d'estar en condicions de mostrar als usuaris tots els ajuts auditius i visuals existents en el mercat. Han d'oferir a cada usuari en particular les que li puguin resultar adequades, de forma que pugui decidir per sí mateix.

### 3.6 Provisió de serveis

És necessari que els SSES reconeguin la importància de proveir serveis adequats a les persones amb sordceguesa.

Això pot significar organitzar serveis dissenyats específicament per a persones amb sordceguesa sense la capacitat de beneficiar-se de serveis públics existents. Similarment, les persones amb una única discapacitat sensorial que acabin essent sordcegues podrien no beneficiar-se dels serveis anteriors basats en l'altre sentit.

Els SSES han d'assegurar-se de disposar de professionals específicament formats en un ràtio un-a-un (p. ex. mediadors en sordceguesa, guies-comunicadors, guies-intèrprets, etc.) per a les persones que ho necessitin. Ja sigui com personal propi, per acords amb organitzacions o amb proveïdors independents.

### 3.7 Informació

La sordceguesa afegeix dificultats particulars en l'accessibilitat a la informació.

Els SSES han d'assegurar-se que la informació que produeixen i emeten (sobre serveis, procediments, etc.) sigui accessible en formats i mètodes aptes per a les persones amb sordceguesa.

Els SSES necessitaran considerar no només versions en diverses grandàries i formes d'edició, com Braille, Moon, àudio o vídeo (subtitulat o signat) sinó també en suport informàtic, correu electrònic, telèfons de text, Messenger o centres d'intermediació.

Per a algunes persones amb sordceguesa no hi ha cap mètode de comunicació que no sigui el tàctil a través d'una altra persona (p. ex. amb llengua de signes recolzada o dactilològic). En aquestes circumstàncies solament es pot aportar la informació a través d'un professional especialitzat.

# 3

## 3.8 Seguiment del progrés

La “Secretaría de Estado de Política Social, Familias y Atención a la Dependencia y a la Discapacidad” ha de verificar el compliment d’aquestes orientacions. Això comportaria l’assignació d’una persona en cada SSES amb l’encàrrec de supervisar els serveis per a persones amb sordceguesa i el cens d’aquestes persones a la seva zona de responsabilitat.

Els SSES, durant llurs activitats, han de controlar també el seu progrés en el contacte amb les persones amb sordceguesa a la seva àrea, comparant el nombre de persones amb les quals estan en contacte amb el nombre esperat per càlcul estadístic.



La Mònica està escoltant amb les seves mans el que la seva mediadora li signa. El tacte pot substituir a la vista a nivell comunicatiu.

## **4 La sordceguesa, causa de dependències complexes. Necessitats**

Les persones amb sordceguesa són particularment vulnerables a tot tipus de discriminació degut a la complexitat de la seva discapacitat, sovint degenerativa i amb discapacitats afegides. Usualment els seus drets fonamentals són oblidats i negats, inclòs entre el moviment de persones amb discapacitat.

Per ara, moltes persones amb sordceguesa són considerades com no aptes per a ser educades o per a treballar. Sota el concepte d'estat del benestar només se'ls reconeix el dret a cobrir les necessitats bàsiques (alimentació, vivenda, assistència...).

Gràcies a les normes sobre la igualtat d'oportunitats de les persones amb discapacitat de les NNUU, la discapacitat ja no s'ha de considerar només com un problema purament mèdic, sinó quelcom molt més ampli que, juntament amb factors ambientals, afecta a la persona en tota la seva dimensió psicosocial.

# 4

En la seva introducció, la norma diu “*El principi de la igualtat de drets significa que les necessitats de cada persona tenen igual importància, que aquestes necessitats han de constituir la base de la planificació de les societats i que tots els recursos s’han d’emprar per a garantir que totes les persones tinguin les mateixes oportunitats de participació*”.

En conseqüència, és evident que la societat ha de responsabilitzar-se prenent mesures per a superar les barreres a la plena participació.

## **4.1 Estructures i serveis**

Els SSES han de ser conscients del dret de les persones amb sordceguesa a utilitzar tant serveis genèrics com específics que proporcionin el coneixement i la flexibilitat necessàries per a cobrir les seves necessitats.

A més a més, s’ha de recolzar i conscienciar a la família i als cuidadors primaris tant sobre les opcions existents com de la necessitat d’ús.

Els suports i els serveis destinats a la població en general (hospitals, escoles...) han de ser accessibles a les persones amb sordceguesa per a garantir la seva **NO DISCRIMINACIÓ**. Per aquest objectiu, entre altres, és precís comptar amb el suport del Centre de Recursos en Sordceguesa, que aporta coneixement especialitzat.

## **4.2 Suport durant tota la vida i serveis**

### **4.2.1 Nounats amb plurideficiències**

La informació als pares i la forma en que es realitza és fonamental i molt delicada. Sovint el diagnòstic no és clar, i es basa només en el més evident. Pot ser que els especialistes mèdics no s’hagin trobat abans amb un cas similar o que tinguin un coneixement limitat.

Els pares han de ser informats sobre la veritable situació de la forma més apropiada possible, amb molta sensibilitat i intentant recolzar i donar suport al seu rol de pares. En aquesta tasca es requerirà, sens dubte, la intervenció de diversos professionals a tots els nivells, però es recomana l’ús d’un sol interlocutor o persona de referència amb habilitats comunicatives i empàtiques.

Els SSES han de procurar suport a tota la família, pares, avis, germans, etc. Es recomana suport emocional a través de contactes amb altres pares (programes “pare a pare” i “Grups d’Ajuda Mútua” del CRS).

#### 4.2.2 Atenció precoç

Immediatament després del naixement, el nounat amb sordceguesa i els seus pares han de tenir accés als equips d’atenció precoç que comptin amb especialistes en sordceguesa. Els aspectes relacionats amb la comunicació i l’estimulació són essencials.

#### 4.2.3 Etapa educativa

S’ha d’avaluar quina és la modalitat educativa més apropiada per al nen/a o jove amb sordceguesa (inclusiva, integrada, compartida, especial, institucionalitzada, a la pròpia llar...) tot considerant l’especificitat de la discapacitat que pateix. Serà convenient re-avaluar periòdicament la modalitat en funció dels resultats. Probablement es requerirà atenció específica en àrees com:

- Cures: necessitats mèdiques, higiene, benestar (nafres, problemes alimentaris, problemes d’equilibri), rehabilitació (fisioteràpia, logopèdia...).
- Educació: comunicació (ensenyar a comunicar tant al nen o jove amb sordceguesa com a la seva família), habilitats de vida diària (menjar i beure, vestir-se, vida en família i en comunitat).
- Tecnologia assistia: les necessàries a l’alumne/a.
- Integració social: a causa de la discapacitat, molts nens amb sordceguesa tenen dificultat per a aprendre relacions socials de la pròpia família, cosa per la qual es requereix suport específic.
- Suport a la família: apart de la formació necessària en temes de comunicació i altres, és necessària una estructura de suport que faciliti programes de respir.

#### 4.2.4 Adolescència

Una etapa complexa de la vida per a tots, amb major motiu per als adolescents amb

# 4

sordceguesa. De nou, els pares i els professionals han de treballar junts sota un enfocament que contempli tots els aspectes de la vida.

Les persones amb sordceguesa tenen dificultat per a comprendre el seu desenvolupament corporal i hormonal, i el seu estat emocional es veu dificultat per discriminacions socials, possibles sobreproteccions familiars i la falta de centres adequats per a atendre'ls.

## 4.2.5 Adults

Encara avui les famílies solen ser l'únic suport real, i quan aquest suport deixa de ser possible, les persones amb sordceguesa i gran dependència són institucionalitzades en establiments (residències de dia, etc.) que no poden oferir atenció individualitzada ni, encara menys, especialitzada.

Els proveïdors de serveis han de planificar-los de forma centrada en la persona i considerant els següents aspectes:

- Atenció específica a les mateixes àrees de l'etapa educativa.
- Manteniment del contacte amb la família.
- Vida independent.
- Hostalatge apropiat tant si és temporal com fix.
- Centres d'atenció especialitzats.
- Activitats laborals, ocupacionals, amb suport, etc. especialitzades.
- Centres d'atenció mèdica.
- Programes adequats de respir.
- Altres, en funció de les necessitats específiques.

## 4.2.6 Tercera edat, persones grans amb sordceguesa

Les persones grans amb sordceguesa, com els nens, són particularment vulnerables a tot tipus de discriminació, cosa per la qual els serveis socials han de vetllar especialment per ells.

En els nostres dies, l'esperança de vida de les persones amb discapacitat sol superar les dels seus progenitors, el que afegeix la necessitat de crear estructures de suport que responguin a aquest fet.





Una altra consideració és que una de les conseqüències de l'envelliment de les persones és la pèrdua d'agudes visual i auditiva amb els anys. És ben conegut, encara que no es disposi de dades estadístiques, que en aquesta etapa de la vida el nombre de persones que adquireixen la sordceguesa és realment important. En aquests casos es requereix suport especialitzat en la majoria de les àrees de l'etapa adulta i un programa especial urgent que doti de destreses comunicatives tant les persones amb sordceguesa sobrevinguda com els seus cuidadors.

#### 4.2.7 Consideracions finals

Como en el cas de totes les persones amb necessitats d'atenció complexes, les necessitats de les persones amb sordceguesa han de ser considerades tant des del punt de vista individual com del de la seva família i cuidadors.

El cost financer de l'atenció a persones amb sordceguesa pot arribar a ser tant elevat que constitueix un greu problema. Només el ferm suport financer de l'administració pot vèncer aquesta forma de discriminació.

El joc: activitat socialitzadora. ©Georgina Zamora, Federació AICE.



4



En Darío a la sala multisensorial amb la seva professora Àlicia.

## 5 Professionals

És un principi bàsic que els professionals i els pares treballin junts. Un altre principi bàsic és que, en sordceguesa, s'ha de treballar sempre en equip. Els programes individualitzats d'atenció, les avaluacions i el seguiment han de ser efectuats per equips especialitzats en els quals els professionals específics formin part. Però, ¿quins són els professionals específics que es requereixen en sordceguesa i quins han de ser els seus perfils?

### 5.1 Diferències entre els rols dels prestadors de serveis assistencials

En molts països s'han desenvolupat diferents tipus de serveis per a respondre a les necessitats dels diferents subgrups de persones sordcegues i a les diferents situacions. Així que, les figures creades (professionals o voluntaris) per a assistir a aquests col·lectius reben diferents noms en diferents països, i tenen funcions específiques diferents. Però tots ells comparteixen la mateixa tasca global: treballar pel dret de les persones amb sordceguesa a prendre decisions. Els hi faciliten informació sobre l'entorn, la comunicació, i els ajuden a mobilitzar-se.

# 5

Per exemple, a USA tenen, entre altres, la figura del Prestador de Serveis Assistencials (coneguts comunament com **SSP**).

En alguns països, els serveis de recolzament i de guia són aprovionats per diferents persones a la vegada. Per exemple, a Suècia una persona amb sordceguesa pot recórrer a un **intèrpret** i a un **guia** per a poder assistir i participar en una conferència. Allà el fonamental és que les persones sordcegues necessiten intèrprets i guies, i necessiten accedir a la informació mentre són guiades.

A Espanya hi ha esteses, principalment, tres tipus de figures: el mediador, el guia-intèrpret i el guia-comunicador. Que seguidament passarem a definir.

## **El Mediador:**

- Professional (en procés d'oficialitat com a formació reglada)
- Figura desenvolupada al Canadà (on sí és reconegut a nivell oficial).
- Avui en dia s'utilitza en la majoria de països.
- Coneix sistemes de comunicació alternatius al llenguatge oral, principalment el de la persona amb sordceguesa amb la que intervé.
- Ha de saber què és el que significa tenir sordceguesa, i estar format en les diferents formes de percebre de les persones amb sordceguesa; en el procés de desenvolupament de la comunicació i adquisició del llenguatge; en comunicació adaptativa; i en la relació entre problemes comunicatius i els conductuals.
- Actua de nexa entre la persona amb sordceguesa i el món.
- Motiva, facilita i dinamitza.
- És un suport en el desenvolupament social i la inserció laboral.
- Permet que la persona amb sordceguesa realitzi aprenentatges, millori habilitats socials o gaudeixi del seu temps d'oci.
- El seu objectiu principal: que la persona amb sordceguesa aprengui a prendre les seves pròpies decisions i assoleixi el major nivell d'independència possible.

La mediació pot tenir dues orientacions: educativa i social.

La **mediació social** és la més imprescindible perquè permet el desenvolupament de la comunicació, de las relacions socials, de la motivació, de les habilitats socials, de llaços afectius...

Totes aquestes coses que els nens/es o adults sense aquesta discapacitat aprenen a vista i oïda de la simple interacció amb els pares, germans, família extensa, amics...

En la **mediació educativa** és el mediador qui dirigeix en funció de les indicacions del mestre d'aula. En la social s'ha de subministrar tota la informació necessària i posar èmfasi en que la persona amb sordceguesa sigui qui prengui les decisions apropiades a la seva edat i capacitat.

### El Guia-intèrpret:

- Professional reconegut a nivell oficial.
- Coneix fluidament sistemes de comunicació alternatius al llenguatge oral, en especial el de la persona amb sordceguesa per a qui interpreta.
- Ha de, en situacions comunicatives on participi la persona amb sordceguesa, interpretar d'una llengua a l'altre tant els missatges que emeti la persona sordcega com els que rebí.
- En tots els àmbits ha de procurar a la persona amb sordceguesa una situació i una adaptació espacial que faciliti la seva percepció i comunicació.
- El seu objectiu final és introduir a la persona amb sordceguesa en el context, ubicar-la en la situació on es troben de forma que "vegi, senti i oïxi" el mateix que el seu intèrpret. De manera que la persona amb sordceguesa compregui el context i es trobi en igualtat de condicions respecte a la resta d'interlocutors a l'hora de participar, actuar o prendre decisions.
- Han de ser conscients de que la sordceguesa és una discapacitat única i de les implica-

cions que això té en la interpretació, doncs no només hauran d'interpretar, sinó també contextualitzar.

### El Guia-comunicador:

- Pot ser-ho qualsevol persona amb empatia i responsabilitat, no té per què ser un professional. Poden ser-ho tant familiars com amics o qualsevol que es comuniqui amb una persona amb sordceguesa.

La Consolación es comunica amb el seu home, en Jose, a través del dactilològic al palmell.



# 5

- No té per què conèixer sistemes de comunicació alternatius al llenguatge oral, només voluntat i habilitat comunicativa.

Una persona sorda que utilitzi la Llengua de Signes i que, degut a problemes visuals, es necessiti comunicar mitjançant el tacte, pot rebre l'ajuda d'una altra persona que utilitzi Llengua de Signes.

A Espanya només existeix formació reglada per a guia-intèrpret (només apte per a persones amb sordceguesa adquirida d'alt nivell). Per a la resta de necessitats professionals, la formació és assumida internament per les organitzacions especialitzades com FESOCE.

En general, els intèrprets i els guies-intèrprets de Llengua de Signes no compten amb els coneixements extres que es necessiten per treballar amb tots els subgrups de persones sordcegues.

Un nen o un adult amb sordceguesa que participi en un programa educatiu hauria de rebre el recolzament d'un **mediador educatiu** que treballi de forma personalitzada i que l'ajudi a participar en el programa. En altres països o en altres àmbits, les persones que brinden aquest tipus de recolzament poden anomenar-se **assessors**, **assistents** o **paraprofessionals**.

## 5.2 Els professionals dels SSES davant la sordceguesa

Tots ells realitzen un paper **molt important** per a/amb la persona amb sordceguesa, tant en la detecció de casos com en el seu tractament. Reiterem la necessitat del treball en equip multidisciplinari entre ells, i amb el **mediador** i **cuidadors** (pares, etc).

Qualsevol professional que treballi amb un nen amb sordceguesa hauria de tenir experiències reals amb adults amb sordceguesa, com a part de la seva preparació. Sense una perspectiva crítica de la vida dels adults és difícil anticipar i fer plans de futur.

Mencionem els professionals importants per al desenvolupament d'una persona amb sordceguesa, i pinzellem una idea del que algun d'aquests professionals pot aportar específicament. En qualsevol cas, sempre, el més convenient serà que es posin en contacte ràpidament amb el Centre de Recursos per a la Sordceguesa (FESOCE), on rebran orientació concreta, informació i recursos.

## **Serveis sanitaris**

**Pediatres - metges de capçalera - infermeres - tècnics rehabilitació bàsica - personal de recolzament assistencial.**

**Terapeuta ocupacional** (molts cops aquest serà el mateix mediador).

En el diagnòstic i tractament de la discapacitat visual: **oftalmòleg - optometrista - òptic - tècnic de rehabilitació visual - instructors tiflotecnològics.**

En el diagnòstic i tractament de la discapacitat auditiva: **otorrino - audiòleg - audioprotesista.**

Com ja hem indicat a l'apartat d'orientacions, la totalitat de discapacitats poden no ser aparents en el moment del naixement. Així doncs emfatitzem de nou la necessitat de realitzar un seguiment mèdic al nen que naixi amb alguna etiologia que pugui desembocar en sordceguesa.

S'han d'anticipar possibles "poblacions de risc" o factors predisposants, per a poder realitzar intervencions de naturalesa preventiva i realitzar adequats tractaments precoços.

Al realitzar exàmens i proves a una persona amb sordceguesa, i així mateix en el dia a dia del seguiment i les revisions, s'ha de valorar la necessitat de participació de mediador, guies o cuidadors.

Els mediadors i cuidadors seran també els principals agents de l'èxit per a que la persona amb sordceguesa aprengui rutines, tècniques i maneig de pròtesis.

A l'hora de dispensar cures a una persona amb sordceguesa s'han de realitzar rutines que ajudin a aquesta a sentir-se segura i adquirir familiaritat. Per exemple, tocar-la cada cop que t'hi apropis: no poden veure quan t'apropes. De nou fer cas de les indicacions dels acompanyants.

En alguns casos de sordceguesa l'implant coclear o l'audiòfon pot ser una bona opció, que pot millorar no només la qualitat auditiva i per tant la comunicativa, sinó també la qualitat de vida de la persona.

# 5

## **Fisioterapeuta - Terapeuta físic - Psicomotricista**

És necessari que els nens i molts adults amb sordceguesa realitzin programes específics de psicomotricitat i massatge, prenent en consideració tant la pèrdua sensorial dual com les altres complicacions mèdiques que puguin patir.

L'ensenyar als pares a donar els massatges serà molt beneficiós, doncs promourà vinculació, contacte, comunicació, interacció, i fins i tot esmenar problemes de conducta.

## **Psicòleg - Psiquiatra - Terapeuta**

Brinda assessorament i reforç per a corregir les conductes inapropiades i potenciar les adequades. A més, depenent de la orientació del psicòleg, pot fer un valuós treball per a enfortir el sentit de consciència i personalitat de la persona amb sordceguesa.

Després, és important que l'entorn de la persona amb sordceguesa rebi suport emocional. Quan una família té un fill amb sordceguesa, pot desembocar en processos de dol i alteracions de l'ordre familiar, precipitant desestructuracions.

Per últim i no per això menys important, notar que el mediador també necessita especial recolzament. El seu treball un-a-un, sovint aïllat, amb la persona amb sordceguesa és molt absorbent i pot produir "burn out" amb facilitat.

## **Logopeda - Professionals especialitzats en Audició i Llenguatge**

Han de traçar i realitzar un programa de rehabilitació en: Atenció Primerenca, Intervenció Logopèdica durant tota la vida, Recolzament pedagògic i escolar. També han de formar els pares i cuidadors.

Des de la singularitat de cada cas, han de treballar amb la persona amb sordceguesa per promoure la seva emissió de veu, articulació de vocables i reconèixer les pròpies vibracions a l'emetre so. En el seu treball han d'estar capacitats per utilitzar tots els sistemes comunicatius, incloent la Llengua de Signes, des del respecte a totes les opcions.

A més, poden i han de servir de suport i assessorament específic per a que la persona amb sordceguesa aprengui signes i símbols. A més de classes de reforç durant tota l'escolarització del nen amb sordceguesa.



## Serveis educatius

En l'àmbit escolar és essencial avaluar les necessitats d'adaptació curricular de cara a l'adequació i individualització del programa d'estudis. Igualment, s'ha de considerar el model educatiu més adequat al nen: inclusiu, especial, etc. Els nens necessiten aprendre a treballar en grup i a interactuar amb els seus pares. També necessiten un nivell intensiu d'ensenyament directe, que compregui tant la instrucció individual como en grups reduïts, en base a una exhaustiva avaluació de les seves necessitats particulars.

**Mestre - Educador - Psicopedagog. Mestres d'educació especial - Auxiliars d'educació especial. Titulats en atenció precoç, discapacitats sensorials, o físiques. Professor de recolzament bàsic de l'estudiant amb sordceguesa.**

Han de col·laborar amb el mediador educatiu per a adaptar els temaris, objectius i pràctiques al nen amb sordceguesa i, si fos necessari, canviar-los.

Mestres i educadors han de ser capaços d'avaluar a una persona amb sordceguesa amb criteris específics i útils. Han de posar especial interès en proveir oportunitats d'orientació i mobilitat, i facilitar situacions comunicatives.

### **Especialista en orientació i mobilitat**

L'entrenament en Orientació i Mobilitat ajuda a la persona amb sordceguesa a desenvolupar aquests àmbits. S'ha d'iniciar a la infància. Aquesta habilitació o rehabilitació ha de continuar sense interrupció al llarg de tota la vida de forma que pugui anar aprenent habilitats que li permetin navegar en el seu món de manera eficient, eficaç i segura.

## Serveis socials

### **Treballador social**

Ha d'orientar i ser suport a l'entorn més proper de la persona amb sordceguesa, informant-se de l'entitat més adequada on derivar el cas. El Centre de Recursos serà de nou un bon conseller.

# 5

A la vegada, és particularment important per a una persona amb sordceguesa que tingui un ambient òptim per al desenvolupament de les seves potencialitats. Així doncs, al treballador social li toca treballar i col·laborar de forma molt directa amb la seva família i entorn.

## **Educador social**

Degut a la naturalesa del seu treball, l'educador social treballarà braç a braç amb el mediador (moltes vegades serà el mateix mediador).

Les seves activitats són magnífiques oportunitats per a detectar algun participant amb alguna deficiència comunicativa i/o audiovisual, i així detectar algun cas.



Al no disposar de referències, l'Alba necessita la guia que li ofereix la seva mediadora per a poder pintar un dibuix.

## 6 Pares

El paper vital dels pares i de les associacions especialitzades.

Moltes vegades la sordceguesa s'acompanya de multitud de complicacions mèdiques, i en conseqüència els pares reben un munt de diagnòstics pessimistes i mals pronòstics.

Després, a mesura que el fill creix els pares i els cuidadors primaris s'enfronten a nous i desconeguts problemes.

Tant l'estabilitat de la parella como la relació amb els germans poden veure's afectades. La família perd suport social, sovint s'enfronten a la intolerància de la resta de la família, dels amics i dels veïns. La reacció lògica acostuma a ser tancar-se en sí mateix i reduir les relacions socials.

És important recolzar aquests pares a fi que puguin assumir llurs responsabilitats educatives i de tota índole, fer-los veure la seva importància per al seu fill i quan imprescindibles són. Els professionals necessiten el coneixement que els pares i cuidadors tenen sobre la persona amb

# 6

sordceguesa i que formen part activa del programa d'atenció individual (educatiu o social).

Amb aquest objectiu, els pares han tenir la possibilitat de participar a les reunions professionals a les quals es toquen temes rellevants per a ells. Sens dubte, si parlem d'adolescents o adults amb sordceguesa ells han de participar en aquestes reunions en la mesura de llurs capacitats. En el cas d'adults amb sordceguesa i capacitat d'autodeterminació han de ser ells mateixos els qui participin i prenguin les decisions en els temes que els afectin. Amb aquest fi, se'ls hi ha de facilitar els medis que calguin incloent mediadors o guies-intèrprets.

El rol de les associacions especialitzades és primordial. Aporten coneixements d'alta qualitat, algunes mantenen contactes regulars a nivell internacional i poden desenvolupar programes individualitzats d'atenció. Coses que a l'administració li seria molt difícil conèixer i impossible de mantenir-se al dia.

# 7 Propostes d'acció

Els Serveis Sanitaris, Educatius i Socials han de:

1. Identificar, estar en contacte i mantenir un registre de les persones amb sordceguesa a llur àrea de competència (incloent les que tenen discapacitats afegides a la sensorial). Amb aquest propòsit i el de derivar els casos detectats al CRS adjuntem el “Formulari de derivació d’informació”.
2. Validar que, quan es demani o sigui necessària una avaluació, la realitzi un equip professional específicament format i equipat per a avaluar les necessitats d’una persona amb sordceguesa, avaluant especialment la necessitat de contacte humà un-a-un, tecnologia assistida i rehabilitació.
3. Validar que els serveis provistos a les persones amb sordceguesa siguin adients, en el ben entès que poden no ser apropiats els serveis públics o els orientats de forma primària a persones amb deficiència visual o auditiva donat que es basen en l’ús de l’altre sentit.
4. Assegurar-se de la disponibilitat d’ assistents personals “mediadors en sordceguesa”, específicament formats i en un ràtio un-a-un per a totes aquelles persones per a les quals l’avaluació hagi determinat la necessitat.
5. Proveir informació sobre els seus serveis mitjançant formats i mètodes accessibles per a persones amb sordceguesa.
6. Assegurar-se que un expert tingui la responsabilitat de supervisar els serveis per a persones amb sordceguesa.
7. Informar sobre els serveis o informacions relatives a la sordceguesa que es revelen com necessaris.

7

# 8 Guia breu de detecció de la sordceguesa (congenita i adquirida)

A Espanya hi ha més de 18.000 persones amb sordceguesa, segons referències europees. La majoria són desconegudes pels serveis socials, educatius i sanitaris competents. De les que estan en contacte amb els serveis anteriors, la majoria no estan identificades com a persones amb sordceguesa ni estan rebent serveis apropiats.

Moltes de les persones identificades com amb discapacitats de l'aprenentatge, plurideficients o amb problemes associats a l'edat poden també patir sordceguesa.

Una forma simple per a ajudar els no especialistes en la detecció de la sordceguesa és l'ús de descriptors, un per persones amb sordceguesa congenita (de naixement) i l'altre amb adquirida. Per a més informació, i derivació de casos, contactin amb el Centre de Recursos per a la Sordceguesa de la Federació.

## Descriptors per a sordceguesa congenita

Les persones nascudes amb deficiència auditiva i visual al mateix temps, poden presentar qualsevol combinació de les següents característiques:

- Cap resposta al so i/o a la llum.
- Retard del desenvolupament.
- Retraïment / aïllament.
- Defensivitat tàctil - evitant el tacte (nens, especialment els petits).
- Problemes amb el contacte visual/participació social en una edat primerenca.
- Llentitud desenvolupant i generalitzant habilitats (nens).
- Adopta una postura inusual per a realitzar tasques utilitzant la resta auditiva o visual excèntricament (nens).
- Dificultat en entendre el sentit del món al seu voltant.
- Desenvolupa mètodes de comunicació personals.
- Comportaments repetitius (estereotípies).
- Comportament agressiu contra ells mateixos o els altres.
- Us de l'olfacte, sabor, tacte per a obtenir informació.

## Descriptors per a la sordceguesa adquirida

### Audició

- Sense resposta quan se li parla per darrera.
- Necessitat de tenir la televisió/ radio/ estèreo més alt del que és necessari per als altres.
- Dificultat en seguir la conversa de persones o accents desconeguts.
- Dificultat en seguir els canvis de l'orador durant una conversa.
- Falta de consciència de sorolls externs a l'ambient immediat, per exemple obres en l'edifici, soroll de trànsit, etc.
- Tendència a retirar-se de la interacció social.
- Ajudes tècniques per a persones amb discapacitat auditiva (audiòfons, IC, bucles magnètics, FM, etc.).
- Queixes de que tot el món mastega o parla massa ràpid.

### Visió

- Necessitat de llum addicional.
- Falta de consciència dels canvis de posició dels altres.
- Impossibilitat de trobar objectes fora del seu lloc habitual.
- Ús inusual del tacte en suport a la mobilitat o a les tasques.
- Dificultats causades pels canvis en el nivell de la llum.
- Dificultat o reticència en/a llocs i rutes no familiars i/o amb lluminositat pobre.
- Dificultats en reconèixer persones conegudes fins que es presenten.
- Dificultats amb la televisió i els diaris.

8



# 9

## Formularis derivació informació al CRS



Centre de Recursos per a la Sordceguesa  
FESOCE

Construint un futur per a les persones amb Sordceguesa

### **Procediment de preregistre en el Centre de Recursos per a la Sordceguesa**

Si vostè té la sospita que una persona (nen o adulta) no pot usar bé la seva visió i audició o que pot estar en aquest risc, segueixi les següents indicacions:

1. Obtingui el formulari de preregistre per internet [www.apsocecat.org/FormReg](http://www.apsocecat.org/FormReg) o demani'l telefònicament al 933 317 366 i li enviarem per fax o e-mail.
2. Complimenti totes les dades del formulari que corresponguin:
  - a. Família. Dades familiars.
  - b. Escolarització. Dades del centre escolar present o passat.
  - c. Centre Diari. De dia, Ocupacional, d'Atenció Especial, etc.
  - d. Residència. Si és el cas.
  - e. Org. Organització especialitzada a la que es pertanyi o cap.
  - f. ALD. Agència Llei Dependència. Teòricament l'Ajuntament de residència.
3. Obtingui l'autorització formal de cessió de dades (signant el full corresponent) d'aquesta persona o (segons el cas) dels seus pares o tutors legals.
4. Si és possible annexi la informació disponible sobre:
  - Informe recent sobre l'estat de la visió (o una avaluació funcional).
  - Informe recent sobre l'estat de l'audició (o una avaluació funcional).
  - Informació etiològica del cas.
  - Altra documentació rellevant.

# 9

Envii tota la informació a:

Centre de Recursos per a la Sordceguesa  
Associació Catalana Pro Persones Sordcegues  
C/ Joanot Martorell, 25  
08014 Barcelona

Una vegada en disposició d'aquesta informació, el Centre de Recursos es posarà en contacte amb la persona amb sordceguesa o, segons el cas, amb llur família o tutors a l'objecte d'estudiar les necessitats i valorar les opcions i programes d'atenció disponibles.

C/ Joanot Martorell, 25 - 08014 Barcelona  
Tel. 933 317 366 - Fax 933 314 220 – SMS 678 712 619 – [fesoce@fesoce.org](mailto:fesoce@fesoce.org) – [www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)



Centre de Recursos per a la Sordceguesa  
FESOCE

Construint un futur per a les persones amb Sordceguesa

## AUTORITZACIÓ DE CONTACTE I INFORMACIÓ

El personal del Centre de Recursos per a la Sordceguesa té el meu permís per a contactar-me directament per assumptes relacionats amb la sordceguesa o amb el meu fill/a o persona amb sordceguesa de la que sóc tutor. A més, autoritzo el Centre de Recursos per a la Sordceguesa a enviar-me informacions com ara newsletters, mailings, tallers per a pares o per a persones amb sordceguesa, reunions i altres comunicacions d'interès general i a poder lliurar el nom i adreça a d'altres organitzacions amb la idea de sumar esforços d'assistència i/o investigació.

Nom de la persona: \_\_\_\_\_

Nom del pare-mare/tutor(s): \_\_\_\_\_

Adreça: \_\_\_\_\_

Població: \_\_\_\_\_ CP: \_\_\_\_\_

Telèfon: \_\_\_\_\_ Altre telèfon (treball, mòbil): \_\_\_\_\_

Email: \_\_\_\_\_

Firma autorizada(es): \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

L'informem que les seves dades s'inclouran en un fitxer de dades titularitat d'APSOCECAT. Vostè podrà exercir els seus drets legals d'accés, rectificació, cancel·lació i oposició mitjançant un correu electrònic a l'adreça [apsocecat@apsocecat.org](mailto:apsocecat@apsocecat.org) o per carta a C/ Joanot Martorell n. 25, 08014 Barcelona.

C/ Joanot Martorell, 25 - 08014 Barcelona

Tel. 933 317 366 - Fax 933 314 220 - SMS 678 712 619 - [fesoce@fesoce.org](mailto:fesoce@fesoce.org) - [www.fesoce.org](http://www.fesoce.org)



## FORMULARI PREINSCRIPCIÓ

CRS Referent\*: \_\_\_\_\_ Data Preinscripció\*: \_\_\_\_\_ Actualització dades\*: \_\_\_\_\_

Nom persona: \_\_\_\_\_

Data de Naixement \_\_\_\_\_ Sexo F M (Fer un cercle)

<b>Família</b>	Pare o Tutor	Telèfon	
	Mare	Telèfon mòbil	
	Adreça		
	E-mail		
	Llengua materna		
<b>Escolarització</b>	Nom Escola		
	Adreça	Telèfon	
		Fax	
	Persona de contacte	Telèfon	
	Mestre	Mòbil	
	E-mail contact	E-mail mestre	
	Altres membres de l'equip		
<b>Centro de dia</b>	Nom		
	Adreça	Telèfon	
		Fax	
	Persona de contacte	Telèfon	
	Tutor/a	Mòbil	
	E-mail contacte	E-mail tutor/a	
	Altres membres de l'equip		
<b>Residència</b>	Nom		
	Adreça	Telèfon	
		Fax	
	Persona contacte	Telèfon	
	Tutor/a	Mòbil	
	E-mail contacte	E-mail tutor/a	
	Altres membres de l'equip		
<b>Org.</b>	Organització		
	Adreça	Telèfon	
		Fax	
	Persona de contacte	E-mail	
<b>ALD</b>	Agència Llei de Dependència		
	Adreça		
		Telèfon	
	Persona de contacte	E-mail	
<b>Documentació complementària a incloure</b> (marca la lliurada)			
Audiològica	Oftalmològica	Desenvolupament	Altres

\*A omplir pel Centre de Recursos

C/ Joanot Martorell, 25 - 08014 Barcelona

Tel. 933 317 366 - Fax 933 314 220 - SMS 678 712 619 - fesoce@fesoce.org - www.fesoce.org

# 10 Etiologies

Més informació a la pàgina web de la Federació: [www.fesoce.org](http://www.fesoce.org) i en la de l'Institut de Investigación de Enfermedades Raras (IIER): [http://iier.isciii.es/er/html/er\\_index.htm](http://iier.isciii.es/er/html/er_index.htm).

COD	Etiologies	Descripció
101	Aicardi, Síndrome	Malaltia congènita en la qual el cos callós (estructura que connecta els dos hemisferis cerebrals del cervell) no pot desenvolupar-se. S'associa a atacs epilèptics freqüents, anomalies severes de la retina i la coroides (la membrana fina que cobreix la retina) dels ulls, i retràs mental.
205	Alcohol Fetal, Síndrome	Típic en dones alcohòliques durant l'embaràs. Pot causar deficiència visual i auditiva, a més de dèficit d'atenció, hiperactivitat i desordre d'atacs. Pot haver-hi un successiu augment d'altres problemes físics.
102	Alport, Síndrome	Malaltia hereditària caracteritzada per la tríada: proteïnúria (nivells alts de proteïnes en orina), hematúria (presència de sang a la orina) i sordesa neurosensorial, que en algunes famílies pot associar també la pèrdua de la visió. En les dones, el trastorn és lleu, generalment asimptomàtic o amb simptomatologia escassa; en canvi, els símptomes en els homes són severes i progressen més ràpidament.
103	Alström, Síndrome	Malaltia hereditària caracteritzada per ceguesa progressiva, diabetis mellitus d'inici juvenil, obesitat i sordesa, sense retard mental.
299	Altres per complicacions prenatales / congènites	Sense comentaris.
199	Altres de tipus congènit	Sense comentaris.
399	Altres per complicacions post natal / no congènites	Sense comentaris.
127	Amaurosis Retiniana Congènita de Leber	Malaltia ocular genètica. Distròfia (alteració del volum i pes d'un òrgan) retiniana. Ceguesa des del naixement, per absència dels cons i dels bastons, o perden la visió en els primers mesos o anys de vida.
104	Apert, Síndrome	Malaltia hereditària caracteritzada per malformacions en el crani, la cara, mans i peus, a més de diverses alteracions funcionals.

# 10

301	Asfixia	Sense comentaris.
105	Bardet-Biedl (Moon-Biedl) Síndrome de	Malaltia hereditària multi-sistèmica, que té una gran variabilitat de presentació clínica i genètica, caracteritzada per polidactília (dits addicionals), retard mental, obesitat, obesitat, hipogonadisme, sordesa i retinitis pigmentària.
106	Batten, malaltia de	Malaltia neurològica progressiva hereditària. Els trets clínics més importants són la regressió motora i cognitiva, les convulsions i la pèrdua visual progressiva.
107	CHARGE, Síndrome	Amplia gamma de problemes físics. Les inicials CHARGE estan formades per l'acrònim de: C - coloboma (fissura congènita a l'ull), H - Heart disease, malaltia cardíaca, A - Atresia of the choanae, atrèsia (oclusió d'una obertura natural) de coanes, R - Retarded growth and development, retard del creixement. G - Genital hypoplasia, hipoplàsia (desenvolupament incomplet o defectuós) genital E - Ear abnormalities, anomalies de les orelles.
109	Cockayne, Síndrome	Malaltia hereditària caracteritzada per retard mental. Es una malaltia hereditària caracteritzada per retard del creixement, cataractes, atàxia (carència de coordinació de moviments musculars), sordesa, retard mental, criptorquídia (un o ambdós testicles no poden descendir a l'escrot) i un aspecte prematurament envellit. Els símptomes poden ser evidents al naixement o al cap d'un any.
110	Cogan, Síndrome	Malaltia potser autoimmunitària, consistent en l'associació d'episodis de queratitis (malaltia amb augment del desenvolupament i engrossiment de la còrnia de l'ull) intersticial no sifilítica i disfunció àudio-vestibular en un termini que no supera els dos anys. En les dues tercers parts dels casos poden afectar-se altres òrgans.
401	Complicacions per prematuritat	Sense comentaris.
307	Vessament cerebral	Sense comentaris.
111	Cornèlia de Lange, Síndrome	Malaltia rara, caracteritzada per un retard pre i post natal (abans i després del naixement) del creixement; presenta trets facials característics, malformacions múscul-esquelètiques en mans, peus, braços i cames i altres malformacions físiques. El rang i severitat dels símptomes poden variar molt. Molts nens presenten retard psicomotor i mental, pèrdua d'audició, desenvolupament anormal del llenguatge, malformacions dels sistemes gastrointestinals i genitourinaris, anomalies cardíques, susceptibilitat creixent a les infeccions respiratòries i altres malformacions.

112	Cri du Chat (Cromosoma 5p), Síndrome (Miol de Gat, Síndrome)	Malaltia cromosòmica congènita caracteritzada per un plor distintiu que s'assembla al miol d'un gat i que es va modificant amb el temps. Predomina en les nenes.
113	Críglér-Najjar, Síndrome	Malaltia congènita metabòlica, hereditària, deguda al dèficit en l'activitat enzimàtica de la glucoronosiltransferasa. Caracteritzada per icterícia (coloració groga anormal de la pell) progressiva, sense signes d'insuficiència hepàtica, però amb hiperbilirrubinèmia (augment anormal de la bilirubina en sang).
108	Cromosoma 18	Es tracta de diverses malalties cromosòmiques rares.
114	Crouzon (Cranio-facial Dystosis), Síndrome	Malaltia genètica caracteritzada per anomalies en el crani, la cara i el cervell, hipoplàsia maxil·lar, craneosinostosis (tancament prematur de les sutures) i òrbites petites, retard mental i retard moderat del creixement, s'hereta com un retràs autosòmic dominant.
204	Citomegalovirus (CMV)	Malaltia molt comuna causada per un virus. Pot ser un virus perillós per a les persones que tenen defenses immunològiques baixes i per a les dones embarassades. Si el virus infecta per primer cop a la dona durant l'embaràs, es pot córrer el risc de parir un nen infectat pel CMV, que podria causar-li pèrdua auditiva, retard mental i altres defectes de naixement.
115	Dandy-Walker, Síndrome	Asociació d'anomalies cerebrals congènites localitzades, que poden formar part de quadres malformatius diversos i no constitueix un síndrome pròpiament dit. La tríada característica per a establir el diagnòstic és: hidrocefàlia, absència de vèrmix cerebel·lós i quist en la fosa posterior amb comunicació amb el quart ventricle.
138	Degeneració Optico-Cochleo-Dentate	Trastorn dels ulls i del sistema nerviós que es caracteritza per la progressiva pèrdua visual i auditiva neurosensorial, així com per quadriplegia espàstica progressiva.
116	Down (Trisomia 21), Síndrome de	Un gran nombre d'aquests nens poden tenir algun grau de pèrdua de visió i/o audició.
303	Encefalitis	Tot i que la majoria de les formes d'encefalitis són causades per virus, les bacteries també poden provocar aquest problema. Per exemple, la malaltia de Lyme, la sífilis o la tuberculosi.
	Malalties infeccioses	En nens expliquen algunes deficiències visuals. Toxoplasmosi, tuberculosi, tracoma i el citomegalovirus veneris (CMV) també poden danyar els ulls, abans o després del naixement.
501	Etiologia sense determinar	Sense comentaris.

117	Goldenhar, Síndrome	Síndrome polimalformatiu congènit. Àmplia gamma de símptomes i signes amb variabilitat, segons la severitat. Afecta el desenvolupament del 1r i 2n arc branquial. Es postula la existència d'un possible defecte, trauma o exposició intra-úter a determinats factors ambientals. Les malformacions poden afectar a boca, oïdes, ulls, podent també localitzar-se en les vèrtebres.
119	Hallgren, Síndrome de	Caracteritzat per un trastorn ocular congènit i una pèrdua d'audició neurosensorial. Retinitis pigmentària, atàxia progressiva, i retard mental en el 25 per cent dels casos.
118	Hand-Schüller-Christian, malaltia (Histiocitosis X o Histiocitosis de las Cèl·lules de Langerhans)	Un grup de malalties que desenvolupa símptomes similars tot i que molt variables en severitat. La característica més comuna es l'acumulació anormal de histiòcits (un tipus específic de cèl·lules) en varis òrgans formant granulomes. El tipus de dany causat per aquestes acumulacions depèn de la grandària i de la localització del granuloma.
120	Herpes-Zoster (o Hunt)	Comença a l'adolescència com una erupció que condueix a vesícules i úlceres de la pell. Quan el braç del nervi que subministra l'ull està involucrat, el front, nas i parpelles poden veure's afectades. Nafres al nas són una senyal clau de la possible participació dels ulls. Pot causar moltes afectacions oculars i resulta molt dolorosa, encara que el brot hagi expirat.
206	Hidrocefàlia	Els ventricles cerebrals (espais cerebrals) estan dilatats (anormalment eixamplats) i neguen el flux normal de líquid cerebroespinal que s'acumula en el crani i sotmet a un augment de pressió als teixits del cervell.
121	Hunter, Síndrome Mucopolysaccharidosis Type II or MPS II	Error rar innat del metabolisme caracteritzat pel dèficit d'una enzima coneguda com sulfatasa de l'iduronat. Els símptomes i signes s'evidencien entre els dos i quatre anys. Aquests són retards progressius del creixement, rigidesa articular, engrossiment dels llavis, la llengua i les narius. També pot haver-hi microcefàlia, coll curt i eixamplament del pit, una erupció dental tardana, pèrdua progressiva de l'oïda i hepatosplenomegàlia (augment del fetge i la melsa).
122	Hurler, Síndrome (malaltia, Mucopolisacaridosis Tipo I)	La forma més greu de les mucopolisacaridosis. Els afectats no produeixen alfa-L-iduronidasa lisosòmica. Durant el primer any de vida només s'aprecien lleus retards del desenvolupament i poc a poc van sorgint les manifestacions clíniques característiques: cap gran amb dolicocefàlia i hidrocefàlia, que produeix bombament frontal i prominència de les sutures cranials, trets facials toscs amb nas ampli i pla, el pont nasal deprimat, cataractes, i deformitats i rigidesa muscular creixent. El nen queda immobilitzat al voltant del tercer any de vida.
309	Provocat per productes químics	Sense comentaris.



304	Infeccions	Sense comentaris.
123	Kearns-Sayre, Síndrome	Malaltia neuromuscular caracteritzada per tres fets primaris: paràlisi progressiva de certs músculs de l'ull, retinitis pigmentària i cardiomiopatia (malaltia del múscul cardíac) que pot donar lloc a un bloqueig del cor. Altres manifestacions són miopatia (debilitat del múscul), talla petita, hipoacúcia (pèrdua de la oïda) i atàxia cerebel·losa.
	Klippel Feil/Wildervanck, Síndrome	Malaltia congènita que consisteix en la fusió congènita de dos o més vèrtebres cervicals; definida per la tríada característica: implantació baixa del cabell, coll curt i limitació de la mobilitat del coll. Actualment també coneguda com a Seqüència de Klippel-Feil.
	Klippel-Trenaunay, Síndrome	Malaltia rara congènita manifesta a la infància o adolescència. Es caracteritza per: angiomes cutanis de color vi oportu, que poden afectar a quasi totes les parts del cos i que arriben a ser de gran grandària i poden ocasionar comunicacions arteriovenoses entre ells, hipertròfia dels teixits tous i ossis d'un membre. S'acompanya de varius, angiomes d'òrgans interns, hepatosplenomegàlia, linfoangiomes i nevus de caràcter flamíger o varicosos. Lesions oculars, insuficiència renal, lipodistròfia (trastorn del metabolisme dels greixos) de membres, escoliosis, alteracions de l'aparell urinari com hipospàdies. Pot presentar lesions neurològiques.
125	Klippel-Trenaunay-Weber, Síndrome de	Mateixos símptomes que el síndrome de Klippel-Trenaunay, però que afecta a diferents regions de l'organisme.
126	Kniest, displàsia	Afectació òssia generalitzada, que pot afectar a qualsevol de les parts fonamentals de l'ós i que habitualment s'acompanya d'estatura baixa i desproporcionada.
128	Leigh, malaltia	La malaltia de Leigh és una malaltia neurometabòlica congènita. La clínica i el curs de la malaltia són molt variables i es caracteritzen fonamentalment per afectació multi-sistèmica, tot i que amb predomini de lesions en el sistema nerviós central, necrosis del tall cerebral i dels ganglis basals, que produeixen un retard del creixement, retard psicomotor, convulsions, atàxia, neuropatia perifèrica i atrofia òptica. S'acompanya de crisis d'acidosis amb vòmits intensos, debilitat muscular, hipotonia, amb moviments escassos de les extremitats, nistagmus, retinitis pigmentària, hepatopatia i cardiomiopatia.
306	Lesions greus al cap	Sense comentaris.
129	Marfan, Síndrome	Malaltia hereditària del teixit conjuntiu que produeix afectació multi-sistèmica, que sobretot afecta a l'esquelet, els pulmons, els ulls, el cor i els vasos sanguinis.

# 10

131	Maroteaux-Lamy, Síndrome (MPS VI)	<p>Deficiència en l'enzima arilsulfatasa B, també anomenada N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa.</p> <p>Retard del creixement a partir dels dos o tres anys d'edat, amb tosquedat en els trets facials i anomalies en els ossos de les mans i de la columna dorsal. També pot existir rigidesa articular; la intel·ligència no sol afectar-se.</p>
130	Marshall, Síndrome	<p>Malaltia rara del desenvolupament embrionari.</p> <p>Es caracteritza per maduració òssia accelerada, retard mental i del creixement, front prominent i narines anteversades. S'acompanya de problemes de creixement, primera i segona falanges dels dits amples, tercera falange hipoplàsica, metacarpians amplis, ossos llargs fins, cara petita, ulls prominents, sinofrídia (les cel·les creixen juntes), escleròtiques blaves, pont nasal ample, nas petit, anomalies de les orelles, micrognàtia (mandíbula anormalment petita), microstomia (orifici bucal petit), paladar ogival, atrèsia o estenosis (anormalment estreta) de coanes, laringomalàcia (estovament de la laringe), mala posició de la laringe, que els porta a adoptar una postura compensadora amb hiperextensió del coll, hipertricosis, hernia umbilical, omfalocele, hipotonia.</p>
305	Meningitis	<p>Infecció bacteriana o abacteriana que causa inflamació de les membranes que cobreixen el cervell i la medulla espinal.</p> <p>Els símptomes són febre i calfreds, canvis en l'estat mental, nàusees i vòmits, fotofòbia, mal de cap intens, coll rígid (meningisme).</p> <p>Les complicacions poden portar a dany cerebral, hipoacúsia, hidrocefàlia, pèrdua de visió.</p>
208	Microcefalia	<p>Grandària del cap significativament per sota de la normalitat corresponent a l'edat i el sexe d'una persona.</p>
132	Moebius, Síndrome	<p>Malaltia del desenvolupament, no progressiva, que es caracteritza per paràlisi facial des del naixement.</p> <p>Del 30 al 50% dels casos, apareix un cert grau de ptosis palpebral (parpelles caigudes), retard mental de grau variable, hipoacúsia neurosensorial, trastorns psicològics i de la conducta com autisme, afectació difusa del sistema nerviós central.</p>
133	Monosomia 10p (Cromosoma 10)	<p>Malaltia cromosòmica en la qual manca la porció distal de l'extrem del braç curt del cromosoma 10.</p> <p>Els símptomes físics més importants poden incloure micrognàtia, bombament de l'os frontal, orelles petites, microcefalia, retard del desenvolupament, defectes del cor, anomalies dels òrgans reproductius, i defectes de l'aparell genitourinari. Frequentment hi ha presència de retard mental.</p>
134	Morquio, Malaltia (MPS IV-B)	<p>Existeixen dues formes clíniques: les síndromes A i B de Morquio, es deuen a un dèficit de l'enzima N-acetil galactosamina-6-sulfatasa i beta-galactosidasa, respectivament.</p> <p>Acumulació del queratan sulfat i anomalies en els ossos del cap, del tòrax, de les mans, dels genolls i de la columna dorsal. Les anomalies esquelètiques en la forma IV-B són generalment més lleus que la IV-A. La intel·ligència està intacta.</p>

209	Neonatal Herpes Simple (HSV)	<p>Malaltia que afecta a nens acabats de néixer infectats amb el virus de l'herpes simple (HSV).</p> <p>En la seva forma severa és una malaltia greu caracteritzada per butllofes a la pell i a les membranes mucoses. També poden infectar-se el fetge, melsa, pulmons, cervell, ronyons i glàndules suprarenals.</p>
135	NF1 – Neurofibromatosi (von Recklinghausen, malaltia)	<p>Malaltia multi-sistèmica progressiva i hereditària que afecta principalment el sistema nerviós i la pell, i està caracteritzada pel desenvolupament de tumors en la beina de mielina dels nervis.</p> <p>Es caracteritza per: taques marrons de color cafè amb llet a la pell, tumors benignes múltiples a la coberta dels nervis (neurofibromes) i els nòduls de Lisch.</p> <p>Apareixen freqüents complicacions com problemes d'aprenentatge, escoliosi, epilèpsia i el desenvolupament de tumors malignes (2-5%). Gran variabilitat clínica.</p>
136	NF2 – Neurofibromatosi acústica bilateral	<p>Malaltia multi-sistèmica progressiva hereditària, que es caracteritza per la presència de tumors benignes en els nervis auditius, podent també desenvolupar altres tumors del sistema nerviós central.</p> <p>La principal manifestació clínica són els schwannomes vestibulars, tumors benignes generalment bilaterals; pèrdua auditiva que comença unilateral i acaba, uns anys després, bilateral i amb marejos i alteracions de l'equilibri.</p> <p>S'acompanya d'altres tumors, sobretot del sistema nerviós central, i alteracions oculars.</p>
137	Norrie, malaltia	<p>Consisteix en un defecte de la retina pel qual no es transmet correctament la informació neurològica, de forma que els nens neixen cecs. La ceguesa és congènita. També pot afectar a l'oïda, tot i que la sordesa es presenta més tardiament i, en alguns casos, patir retard mental.</p>
	Pallister Killian Mosaic, Síndrome	<p>Malaltia cromosòmica que ocorre sense cap raó evident.</p> <p>Els símptomes majors poden incloure braquicefàlia (cap aplanat en la part posterior), sutura frontal marcada, cara aplanada i quadrada, nas petit, comissures labials caigudes, llavi inferior gruixut i el superior fi, orelles displàsiques.</p> <p>Pot estar acompanyat de malformacions toràciques i vertebrals, mans curtes i hiperlaxitud articular.</p>
139	Pfeiffer, Síndrome	<p>Malaltia genètica caracteritzada per craniosinostosi (tancament prematur de les sutures), exoftàlmies (protrusió anormal del globus ocular), polzes amples, sindactília (fusió congènita o accidental de dos o més dits entre ells), turribraquicefàlia (cap amb vèrtex punxegut), asimetria craneofacial, hipoplàsia maxil·lar, hipertel·lorisme (augment de la separació dels ulls), ptosis palpebral (parpelles caigudes), estrabisme, paladar ogival, mala posició dental, hipoplàsia de falanges mitjanes, primer metatars ample i curt.</p>
141	Pierre-Robin, Síndrome	<p>Malaltia genètica caracteritzada per micrognàtia, paladar dividit, i glosso-ptosis (caiguda de la llengua cap enrere). Tot això comporta asfíxia, ennuec i otitis mitjanes de repetició.</p>

140	Prader-Willi , Síndrome	Malaltia del desenvolupament embrionari que es caracteritza per obesitat, hipotonia, retard mental i hipogonadisme. Pot presentar, entre d'altres, alteracions oculars.
142	Refsum, Síndrome	Malaltia del metabolisme de lípids. Els símptomes poden incloure polineuritis (neuritis és la inflamació o degeneració d'un nervi), atàxia cerebel·losa, retinitis pigmentària, anòsmia, sordesa, opacitats corneals i alteracions cutànies.
201	Rubèola congènita	Infecció causada per la rubèola que passa de la mare al nen durant el desenvolupament fetal o en el moment del naixement. El nou-nat pot patir pèrdua auditiva, ocular (cataractes o degeneració progressiva), afectacions cardíques i cerebrals.
143	Scheie, Síndrome (MPS I-S)	Malaltia del grup de les mucopolisacàridosis. Els afectats tenen carència de alfa-L-iduronidasa lisosòmica. Els símptomes poden no aparèixer fins l'edat de 4 o 5 anys i poden ser: trets facials toscs, augment del borboll, boca ampla amb llavis gruixuts, opacitat de la còrnia i pèrdua progressiva de la visió que acaba en ceguesa, prognatisme, rigidesa en articulacions, mans en forma d'urpa i peus deformes.
124	Seqüència Klippel-Feil	Malaltia congènita que consisteix en la fusió congènita de 2 o més vèrtebres cervicals; definida per la tríada característica: implantació baixa del cabell, coll curt i limitació de la mobilitat del coll. També coneguda comunament com a síndrome de Klippel-Feil.
202	Sífilis congènita	Infecció causada per la sífilis que passa de la mare al fill durant el desenvolupament fetal o en el moment del naixement. Els símptomes primerencs comprenen irritabilitat, retard en el desenvolupament i febre inespecífica. Alguns desenvolupen erupció o úlceres. Els signes tardans apareixen com anomalies dentals, canvis ossis, compromís neurològic, ceguesa i sordesa.
144	Smith-Lemli-Opitz (SLO), Síndrome o SLOS	Malaltia caracteritzada per retard mental, hipotonia, dismorfisme facial, anomalies de les extremitats, genitals i ronyons.
145	Stickler, Síndrome	Malaltia que pertany a les anomenades col·lagenosis del tipus II. Comporta artro-oftalmopatia (afecció a l'ull i les articulacions) congènita i hereditària. Els nens afectats presenten alteracions oculars, oro-facials, auditives i òssies.
146	Sturge-Weber, Síndrome	Malaltia que pertany al grup de les facomatosis. Es caracteritza fonamentalment per angiomes en diferents localitzacions, calcificacions cerebrals, crisis epilèptiques i glaucoma. Com a conseqüència de la intensitat i freqüència de les crisis es va produint un deteriorament neurològic progressiu: hemiparèsia i hemiplegia contralaterals al costat afectat i deteriorament mental de severitat variable en funció del grau d'atròfia cerebral.

203	Toxoplasmosis congènita	<p>Infecció causada per la toxoplasmosi que passa de la mare al nen durant el desenvolupament fetal o en el moment del naixement.</p> <p>El nen pot nàixer amb: infeccions en els ulls, el fetge i la melsa més grans que de normal, icterícia i pneumònia. Alguns moren als pocs dies de nàixer. A vegades, es desenvolupa progressivament: greus trastorns de la vista i de l'oïda, paràlisi cerebral, atacs d'apoplexia i altres problemes.</p>
302	Trauma directe a l'ull o a l'oïda	<p>Causat per accidents amb ferides a la cara que danyen els nervis visuals i auditius, exerceixin pressió als ulls i oïda que provoqui disfuncions, o deixin objectes estranys danyosos a l'ull i a l'oïda.</p>
147	Treacher Collins, Síndrome	<p>Malaltia hereditària. Síndrome polimalformatiu caracteritzat per anomalies craneofacials degut a la hipoplàsia de certes porcions del crani: bores supraorbitals i arcs zigomàtics.</p> <p>Presenten una aparença facial molt característica i alteracions del vestíbul auricular amb absència o atrèsia de conductes auditius i sordesa.</p>
148	Trisomy 13 (Trisomy 13-15, Patau, Síndrome)	<p>Malaltia cromosòmica caracteritzada per la presència d'un cromosoma 13 addicional.</p> <p>Es caracteritza per un quadre polimalformatiu molt greu, retard de creixement pre i post natal, retard psicomotor i mental profund, anomalies oculars i alteracions genitals, especialment en barons.</p> <p>Les malformacions són: del sistema nerviós, anomalies cranials, anomalies oculars, cardiopaties, anomalies de l'aparell genitourinari i de les extremitats. S'acompanya d'hipoplàsia de mamil·les.</p>
149	Trisomy 18 (Edwards, Síndrome)	<p>Malaltia cromosòmica caracteritzada per la presència d'un cromosoma 18 addicional.</p> <p>Clínicament es caracteritza per: talla petita, retard mental i del desenvolupament i hipertonia.</p> <p>S'acompanya de diverses anomalies: cardíaques, craneofacials, oculars, esquelètiques, urogenitals, gastrointestinals i del sistema nerviós central.</p>
308	Tumors	Sense comentaris.
150	Turner, Síndrome	<p>Cromosomopatia, caracteritzada per talla petita, infantilisme sexual, coll alat, cúbit valc (desviació exagerada cap endins de l'avantbraç) i cariotip 45,X.</p> <p>En el moment del naixement es poden caracteritzar per la presència d'un edema característic en el dorsal de les mans i peus, així com els plecs laxos de la pell a la nuca. Són freqüents sota pes i talla petita. A la infància apareixen membranes cervicals, línia més baixa d'implantació posterior del cabell, micrognàtia, orelles prominents, epicantus (plecs addicionals de la pell en les cantonades internes dels ulls), paladar ogival, tòrax ampli que produeix la impressió de que els mugrons estan molt separats, cúbit valc i convexitat excessiva de les ungles de les mans.</p>
	Ús de medicaments durant l'embaràs	<p>L'ús de qualsevol medicament durant l'embaràs s'ha d'estudiar detingudament i ha d'estar indicat pel professional mèdic competent.</p>

207	Ús maternal de drogues	Sense comentaris.
151	Usher I, Síndrome de	Malaltia genètica rara que associa retinitis pigmentària progressiva i hipoacúsia neurosensorial d'intensitat moderada o greu. Principal causa de sordceguesa en la infància. 3-10% de casos congènits. El tipus 1 ocasiona sordesa profunda i alteracions de l'equilibri per alteracions vestibulars; la retinitis pigmentària pot ser d'inici precoç.
152	Usher II, Síndrome de	Malaltia genètica rara que associa retinitis pigmentària progressiva i hipoacúsia neurosensorial d'intensitat moderada o greu. Principal causa de sordceguesa en la infància. 3-10% de casos congènits. El tipus 2 ocasiona dificultats d'audició, sense alteracions de l'equilibri; la retinitis pigmentària sol aparèixer al voltant dels deu anys.
153	Usher III, Síndrome de	Malaltia genètica rara que associa retinitis pigmentària progressiva i hipoacúsia neurosensorial d'intensitat moderada o greu. Principal causa de sordceguesa en la infància. 3-10% de casos congènits. El tipus 3 ocasiona pèrdua d'audició progressiva, la retinitis pigmentària té una edat d'aparició variable.
154	Vogt-Koyanagi-Harada, Síndrome	Malaltia que afecta òrgans naturalment pigmentats. Es creu que els melanòcits són la possible cèl·lula diana d'una possible lesió autoimmunitària. Afecta en especial als ulls: uveïtis granulomatosa anterior precoç i bilateral amb iritis i en ocasions desprendiments de retina, glaucoma agut secundari i cataracta, i una epiteliopatia cicatricial difusa dels pols posteriors. Pot arribar progressivament a la ceguesa. Associa varies manifestacions sistèmiques, entre elles: trastorns de l'audició amb hipoacúsia neurosensorial.
155	Waardenburg, Síndrome	Malaltia hereditària que es deu a una migració anormal des de les crestes neurals d'elements que es deriven d'aquestes: els melanòcits i les cèl·lules del nervi auditiu. Clínicament es caracteritza per anomalies facials: desplaçament lateral amb distòpia lateral de les cantonades internes dels ulls o distòpia canhorum; alguns casos presenta heterocromia (diferent color) de l'iris total o parcial, nas de base ample; sordesa congènita neurosensorial, front blanca i hipopigmentació cutània. Alguns pacients presenten unes alteracions cutànies idèntiques a les de l'albinisme parcial o piebaldisme.
156	Wildervanck, Síndrome de	Malaltia genètica que afecta principalment a les dones. Clínicament es caracteritza per patir la condició òssia del síndrome de Klippel-Feil, a més d'anomalies en els moviments oculars (Síndrome de Duane) i/o sordesa congènita. Pateixen unions o fusions anòmales en les vèrtebres cervicals. Anomalies físiques poden estar presents.

157	Wolf-Hirschholm, Síndrome (Trisomia 4p)	<p>Malaltia del desenvolupament caracteritzada per anomalies congènites múltiples i retard mental.</p> <p>Clínicament es caracteritza per una cara peculiar en forma de “casc grec”, microcefàlia, asimetria cranial, hipertelorisme, coloboma bilateral, retrognàtia, boca amb forma de carpa, orelles displàsiques i d'implantació baixa, convulsions amb inici primerenc, generalment als 9-10 mesos, cardiopatia congènita, penis encorbat, hipospàdies i retard mental.</p>
	Wolfram, Síndrome	<p>Malaltia multisistèmica, congènita, definida com l'associació de diabetis mellitus, diabetis insípida, atròfia òptica i sordesa.</p> <p>Poden presentar signes d'afectació del tronc cerebral: crisis mioclòniques, atàxia, rigidesa axial, deteriorament cognitiu, piramidalisme i trastorns psiquiàtrics; alteracions genitourinàries: hidrourèter, incontinència urinària neurògena; alteracions endocrinològiques: ginecomàstia, atròfia testicular, amenorrea, retard de la maduració sexual i goll.</p>

# 10



## **Annex I. Definició espanyola de SORDCEGUESA com Discapacitat amb Entitat Pròpia**

La Llei 27/2007 del 23 d'octubre, publicada al BOE del 24 d'octubre, estableix la següent definició:

Persones amb sordceguesa: són aquelles persones amb un deteriorament combinat de la vista i l'oïda que dificulta el seu accés a la informació, a la comunicació i a la mobilitat. Aquesta discapacitat afecta greument a les habilitats diàries necessàries per a una vida mínimament autònoma, requereix serveis especialitzats, personal específicament format per a la seva atenció i mètodes especials de comunicació.



# **Annex II. Declaració 01/2004 del Parlament Europeu (Carta dels drets de les persones amb sordceguesa d'Europa)**

PARLAMENTO EUROPEO

1999



2004

12 de gener de 2004

I/2004

## **DECLARACIÓ PER ESCRIT**

presentada de conformitat amb l'article 51 del Reglament  
per Richard Howitt, Mario Mantovani, Elizabeth Lynne, Patricia McKenna i  
Ilda Figueiredo

sobre els drets de les persones sordcegues

Data de caducitat: 12 d'abril de 2004

DC\518881ES.doc

PE 340.817

**ES**

**ES**

I/2004

## **Declaració per escrit sobre els drets de les persones sordcegues**

*El Parlament Europeu,*

– Vist l'article 51 del seu Reglament,

– Vistos l'article 13 del Tractat de la Unió Europea i el principi de la dignitat humana,

A. Considerant que la sordceguesa és una discapacitat específica consistent en un deteriorament combinat de la vista i l'oïda que dificulta l'accés a la informació, a la comunicació i a la mobilitat,

B. Considerant que a la Unió Europea hi han aproximadament 150 000 persones sordcegues,

C. Considerant que algunes d'aquestes persones són completament cegues i sordes, però que la majoria conserva en part un o ambdós sentits,

D. Considerant que les persones que pateixen aquesta discapacitat específica necessiten una ajuda especial per part de persones amb coneixements especialitzats,

1. Demana a les institucions de la Unió Europea i als Estats membres que reconguin i respectin els drets de les persones sordcegues;

2. Declara que les persones sordcegues haurien de tenir els mateixos drets que els altres ciutadans de la Unió Europea i que aquests drets s'haurien de garantir mitjançant una legislació adequada a cada Estat membre i incloure:

- el dret a participar en la vida democràtica de la Unió Europea,
- el dret a treballar i a tenir accés a la formació, amb la il·luminació, el contrast i les adaptacions adients,
- el dret a atenció sanitària i social centrades en la persona,
- el dret a l'aprenentatge al llarg de tota la vida,
- el dret a rebre un ajut personalitzat, en el seu cas mitjançant guies comunicadores, intèrprets i/o mediadors per a persones sordcegues;

3. Encarrega al seu President que transmeti la present Declaració, acompanyada del nom dels firmants, a la Comissió, al Consell i als Governos dels Estats membres.

## Annex III. “Estudi sociodemogràfic de les Persones Sordes i Sordcegues de Catalunya”

Aquest estudi va ser efectuat al juliol del 2001 i no es va arribar a publicar complet. La situació del col·lectiu des d'aquell estudi fins ara ha empitjorat en l'àrea de l'educació i no ha millorat en la resta d'àrees. Només podem parlar de millora en l'àrea política amb l'aprovació de lleis no específiques com són:

Llei del Parlament Espanyol 121/000073 “Per la que es reconeix i regula la llengua de signes espanyola i es regulen els mitjans de recolzament en la comunicació oral a les persones sordes, amb discapacitat auditiva i sordcegues”.

Llei 39/2006 del 14 de desembre de “Promoció de l'autonomia personal i atenció a les persones en situació de dependència”.

Aquestes lleis són molt recents i pel moment encara no signifiquen una millora per al col·lectiu.

Tornant a l'estudi sociodemogràfic, és oportú afegir a continuació algunes de les observacions i les demandes que es recollien:

*Les ajudes tècniques necessàries per a aquest col·lectiu encara estan pensades només per a persones sordes i/o persones cegues, faltant mitjans específics per a persones sordcegues. En aquest sector de la població, cada persona és diferent i **per tant**, els recursos i suports que necessiten s'han d'ajustar a la especificitat de cada cas. Per tant, tots aquells recursos que es promoguin i es reclamin des d'ambdues modalitats a les persones sordes i a les persones cegues, es consideren importants per a poder-los aplicar al col·lectiu de la Sordceguesa; a part dels específics del propi col·lectiu com la llengua de signes recolzada o el dactilològic.*

*Les persones sordcegues –o els seus familiars- destaquen l'acusat aïllament en que viuen i les grans dificultats de comunicació amb les persones que l'envolten, especialment les més pròximes. Per això manifesten la necessitat d'una **tercera persona** que, normalment, és la mare. Aquesta dependència continuada s'expressa en el sentit de garantir la màxima autonomia i qualitat de vida dins d'aquest col·lectiu.*

Assumir la sordceguesa, tant del fill com per part de la mateixa persona afectada, no és fàcil. En aquest estudi s'ha observat, expressat de diferents maneres, que algunes persones –sobretot en el moment de la detecció–, han patit ansietat i depressions. S'expressa el desig i la necessitat de relacionar-se amb altres persones sordcegues i amb familiars d'aquestes. Conèixer persones en la mateixa situació (tant progenitors com persones sordcegues), ajuda a acceptar la sordceguesa.

Amb tot, el grau d'angoixa entre les famílies continua sent molt elevat, pel fet d'assumir una responsabilitat continuada. Molts progenitors expressen que tenir un fill o una filla amb sordceguesa és una situació absorbent, i que afecta també a altres familiars, com els germans. En aquest sentit, es demanen espais de respir per als pares, o una persona “cangur”, que cuidi del fill sordcec, des d'unes hores fins uns dies.

Al llarg d'aquest projecte, s'ha reiterat la idea de que aquest col·lectiu té les **necessitats poc cobertes**: d'estimulació precoç, d'escolarització, transport especialitzat... Necessiten serveis individualitzats per a atendre l'especificitat de cada cas. Per aconseguir els serveis que desitgen, manifesten que han de tramitar molts documents per arribar a aconseguir-los. A vegades, se'ls retira el servei per ser l'únic cas en la zona.

Tot i que no existeixen serveis especialitzats per a atendre a les persones sordcegues, es fa patent que, segons en quin territori es visqui, tenen major o menor dificultat per a atendre les seves necessitats. Fora de l'Àrea Metropolitana, les necessitats s'accentuen i es fa més difícil l'atenció.

A nivell de **detecció** i d'**atenció precoç**, les persones amb sordceguesa congènita –o ceguesa congènita o sordesa– coincideixen en el retard en la detecció (en almenys 1 de les 2 discapacitats). Com en les persones sordes, en el primer moment els progenitors se senten incrèduls davant del diagnòstic, i per altra banda, confusos, desorientats i desatesos per a atendre el seu fill o filla. És una qüestió que també es manifesta en les persones adultes amb sordceguesa adquirida. El grau d'insatisfacció en l'atenció rebuda durant aquesta etapa és molt elevat.

Es posa de manifest que falten professionals especialitzats en sordceguesa, sobretot en les àrees de sanitat i educació. Opinen que no saben com tractar-los i on derivar-los. Existeix un gran buit de coneixement d'aquest camp. El grau d'insatisfacció és elevat (més del 99% en sanitat i un 70% en educació).

**L'escolarització** és un aspecte clau, donat que no se sap on encaixar aquests alumnes, apart de que no totes les escoles els accepten. En quant a l'educació dels nens sordcecs de nivell de funcionament

*mig/baix per als que les alternatives educatives en escola integrada o en aula de nens sords no siguin apropiades, es demana la creació d'aules específiques de sordceguesa.*

*En edat laboral, manifesten que és una gran ajuda –al temps que millora l'autoestima el fet de poder treballar, tant en tasques productives com recreatives (tasques de la llar). Poder treballar, tenint en compte les seves capacitats i limitacions (vista o oïda), comporta gratificació personal i certa autonomia.*

*Per altra banda, per les opinions recollides en aquest sector de la població, es manifesta que, precisament, d'aquestes capacitats i límits de les persones sordcegues es coneix poc. En aquest sentit, encara queda molt per fer en quant a **sensibilització ciutadana**.*

*Finalment, expressar que en el sector de la sordceguesa, no només falta sensibilitzar a la ciutadania respecte del coneixement d'aquesta discapacitat, sinó que en general encara queda molt per fer, tant en serveis i formació de professionals, com en investigació de la seva situació, necessitats i suports.*

## DEMANDES FORMULADES EN AQUEST SECTOR DE POBLACIÓ

*Es demanden suports bàsics per a ajudar a l'autonomia de les persones sordcegues i que siguin subvencionades per l'administració (lupes, bastó, llengua de signes, braille, Internet, ulleres especials...).*

*Per altra banda, hi ha que millorar l'adaptació de l'entorn per a aquestes persones. En aquest sentit, algunes propostes formulades en el camp de la sordesa poden ser útils per a que les persones sordcegues accedeixin a la informació, com per exemple, la subtitulació, els intèrprets i guies-intèrprets en llocs públics o en espais on la persona es mogui (al metge, a cursos, desplaçaments a altres pobles o ciutats...). També es demana l'accés a ajudes econòmiques per part de l'administració per a adaptar la vivenda.*

*Tenint com a premissa que cada persona amb sordceguesa té les seves característiques, potencialitats i límits, les ajudes i els suports han d'estar contemplats de forma individualitzada i ajustats a les necessitats de cada persona.*

*Es considera primordial estar en contacte i relacionar-se amb altres persones que es trobin en la mateixa situació (entre afectats o entre familiars), per a poder pal·liar el sentiment de soledat, com-*

*partir angoixes,... així com tenir un espai per treballar aspectes d'ajuda mútua, autonomia personal i autoestima, que sigui a més un espai per a trobar la informació que els pugui beneficiar.*

*En relació als nens sordcecs, els familiars demanen la seva escolarització adequada en el moment pertinent en relació Ula seva edat i les seves possibilitats. També que es cobreixin econòmicament aquelles ajudes necessàries, com el transport especial des de casa fins l'escola.*

*Pel que fa referència a les persones sordcegues adultes, es demanen residències específiques per a elles.*

*Es demanen persones de suport a la llar per a cuidar els afectats (i cuidadors) a fi que els pares puguin gaudir d'algun respir, així com serveis de cangur en alguns moments del dia.*

*Es reclama una redefinició dels barems de valoració de les persones amb discapacitat, ja que les limitacions a les persones sordcegues sovint no estan ben contemplades a l'hora de rebre suports i ajudes.*

*Per últim, es considera que hi ha que fer companyes de sensibilització ciutadana cap a les persones sordcegues de diferents nivells: en les escoles i en la societat en general, passant per diversos àmbits vitals, com el laboral.*



# Annex IV. Proposició no de llei 161/000800 de 27 de desembre 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 Comissió no permanent per a les Polítiques Integrals de la Discapacitat a la seva sessió del dia 29 de novembre de 2005, ha acordat aprovar amb modificacions la Proposició no de llei relativa a la sordceguesa amb discapacitat que afecta greument les habilitats diàries necessàries per poder portar una vida mínimament autònoma, presentada pel Grup Parlamentari Socialista del Congrés i publicada en el «BOCG. Congreso de los Diputados», sèrie D, núm. 187, de 18 d'abril del 2005, en los següents termes:

«El Congrés dels Diputats insta al Govern a:

1. Seguint les recomanacions del Parlament Europeu, modificar el Reial Decret 1971/1999, de 23 de desembre, de procediment pel reconeixement, declaració i qualificació del grau de minusvalidesa, tipificant-hi la sordceguesa com discapacitat específica en tant que augmenta els efectes de la discapacitat al tractar-se de la combinació de dues discapacitats distintes.
2. Es contempli aquesta discapacitat específica en quantes disposicions vigents existeixin en el ordenament jurídic espanyol.»

A aquesta Proposició no de llei se li va formular una esmena, el text de la qual s'insereix.

S'ordena la seva publicació de conformitat amb allò que preveu l'article 97 del Reglament de la Cambra.

Palau del Congrés dels Diputats, 13 de desembre de 2005.  
—P. D. El Secretari General del Congrés dels Diputats, **Manuel Alba Navarro**.

A la Mesa de la Comissió no Permanent per a les Polítiques Integrals de la Discapacitat

El Grup Parlamentari Popular en el Congrés, a l'empar d'allò que s'ha disposat a l'article 193 i següents del Reglament de la Cambra, presenta la següent esmena a la Proposició no de llei, del Grup Parlamentari Socialista, relativa a la sordceguesa com discapacitat que afecta greument les habilitats diàries necessàries per a poder portar una vida mínimament autònoma.

Esmena

De modificació.

Substituir el punt primer pel següent:

Seguint les recomanacions del Parlament Europeu, modificar el Reial Decret 1971/1999 de 23 de desembre, de procediment pel reconeixement, declaració i qualificació del grau de minusvalidesa, tipificant en ell la sordceguesa com discapacitat específica en tant que augmenta els efectes de la discapacitat al tractar-se de la combinació de dues discapacitats distintes.»

Justificació.

Tipificar la sordceguesa com una discapacitat específica ja que es tracta de la combinació de dues discapacitats distintes.

Palau del Congrés dels Diputats, 28 de novembre de 2005.—  
**Eduardo Zaplana Hernández-Soro**,  
Portaveu del Grup Parlamentari Popular en el Congrés.



## **Annex V. Article 4. Definicions; Disposició adicional sisena. Atenció a la sordceguesa**

**LLEI 27/2007, de 23 d' octubre, per la qual es reconeixen les llengües de signes espanyoles i es regulen els mitjans de recolzament a la comunicació oral de les persones sordes, amb discapacitat auditiva i sordcegues.**

BOE núm. 255

Miércoles 24 octubre 2007

43251

**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 entendieren.  
Sabed: Que las Cortes Generales han aprobado y Yo  
vengo en sancionar la siguiente ley.

### **Article 4. Definicions**

**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.**



# Glossari

<b>Accessibilitat</b>	Tenir accés, pas o entrada a llocs o activitats sense limitació per raó de deficiència, discapacitat o minusvalia. Urbanística: referida al mitjà urbà o físic. Arquitectònica: referida a edificis públics i privats. Transport: referida als mitjans de transport públic. Comunicació: referida a la informació individual i col·lectiva.
<b>Audiòfon</b>	Exopròtesis auditives destinades a compensar les diferents hipoacúsies, fins 90dB de pèrdua. Amplifica el so.
<b>Audiometria</b>	Conjunt de tècniques, tests o proves per a investigar l'audició d'una persona. S'utilitzen els audímetres, aparells que emeten una sèrie de son a diverses intensitats i freqüències amb el fi de determinar els límits de l'audició.
<b>Autodeterminació</b>	Dret a escollir, governar-se i a poder fer el possible per a que es compleixin els propis desitjos.
<b>Ajudes tècniques</b>	Instrumentes que faciliten la independència de les persones i el desenvolupament personal. Veure CEAPAT i SIRIUS.
<b>Burn out</b>	Terme anglosaxó referit a l'esgotament emocional i físic, a vegades crònic, que pot patir una persona degut al seu treball.
<b>CAD</b>	Centre d'Atenció a persones amb Discapacitat.
<b>CADES</b>	Centre de dia d'Atenció Especialitzada on es treballa de forma individualitzada a fi que els usuaris adquireixin i/o mantinguin la màxima autonomia personal i social.
<b>CDIAP</b>	Centre de Desenvolupament Infantil i d'Atenció Precoç.
<b>CEAPAT</b>	El Centre Estatal d'Autonomia Personal i Ajudes Tècniques és un centre tecnològic dependent de l'IMSERSO. Està dedicat a potenciar l'accessibilitat integral: arquitectònica, urbanística, de transport, comunicació i serveis; així com el desenvolupament tecnològic. Promou l'optimització d'ajudes tècniques i el disseny per a tothom, a fi de millorar la qualitat de vida de tots els ciutadans, amb especial atenció a persones amb discapacitat i persones grans.

<b>Ceguesa</b>	<p>Absència de visió. Des d'un punt de vista oftalmològic s'anomena ceguesa, en sentit estricte, a l'absència total de percepció visual, incloent la percepció lluminosa. Però en l'ordre mèdic i legal, i atenent a la incapacitat funcional que suposa, s'homologa la ceguesa total amb les disfuncions molt acusades de la capacitat visual. Es valora no només l'agudeses visual, sinó les possibles alteracions del camp visual. Així, es considera cec a l'individu que té una agudeses visual menor de 1/50; o bé al que té menys de 1/35 i un camp visual limitat a 30°, o bé una persona d'agudeses 1/20 amb un camp de 15°.</p> <p>Per a pertànyer a l'ONCE, les persones amb ceguesa o deficiència visual han de complir les condicions objectives que es resumeixen en l'Article 8.1. dels estatuts de l'ONCE. Poden afiliar-se a l'ONCE tots els ciutadans espanyols que així ho sol·licitin i que, examinats per un oftalmòleg autoritzat per l'Organització es comprovi que compleixen en ambdós ulls i amb un pronòstic feient de no millora visual, almenys una de les següents condicions:</p> <p>a) Agudeses visual igual o inferior a 0,1 (1/10 de l'escala de Wecker), obtinguda amb la millor correcció òptica possible.</p> <p>b) Camp visual disminuït a 10 graus o menys.</p>
<b>Dactilografia</b>	<p>Esriptura en la mà. Tècnica de comunicació utilitzada amb les persones sordcegues, principalment, que consisteix en dibuixar amb un dit sobre el palmell de la mà del receptor les lletres de la paraula desitjada. Quan s'empra com a mètode de comunicació amb sords, les lletres poden ser traçades sobre una superfície de sorra, una superfície qualsevol, a l'aire, etc. Donat que la dactilografia es basa en el lletrejar, la seva utilització implica l'alfabetització prèvia del sordcec.</p>
<b>Dactilologia</b>	<p>Sistema de comunicació que utilitza diferents posicions de la mà, cada una de les quals representa una lletra.</p>
<b>Deafblind International (Dbi)</b>	<p>Sordceguesa Internacional és una organització que representa a la gent que treballa per a les persones que són sordcegues; poden ser-ne membres tant les persones particulars com les organitzacions. Editen la revista "Dbi Review".</p>
<b>Deficiència</b>	<p>Per a la classificació de Deficiències, Discapacitats i Minusvalies (CIDDM), publicada per la OMS i des del punt de vista de la salut, "una deficiència és tota pèrdua o anormalitat d'una estructura o funció psicològica, fisiològica o anatòmica". Segons l'ONU, "dins de la experiència de la salut, una deficiència és tota pèrdua o anormalitat d'una estructura o funció psicològica, fisiològica o anatòmica".</p>
<b>Dèficit</b>	<p>Carència o escassetat d'alguna cosa que es jutja necessari, aplicat a les persones, coses, empreses o institucions públiques o privades. Les polítiques en matèria de Serveis Socials tracten de suplir carències produïdes pel desenvolupament de les societats i pal·liar els seus efectes.</p>

<b>Detecció</b>	Cerca i identificació de trastorns, inadaptacions i/o deficiències. Per a fer-ho s'apliquen procediments d'avaluació a poblacions nombroses; un cop descobertes i seleccionades aquelles persones que inicialment tenen una deficiència, són sotmeses a una avaluació més detallada.
<b>Detecció precoç</b>	La identificació d'una deficiència física, psíquica o sensorial o la constatació de la simptomatologia que la fa presumible en el moment més pròxim a aquell en que la deficiència es manifesta. L'objectiu és l'adopció de totes les mesures preventives o terapèutiques que siguin precises per a aturar, en la mesura del possible, el procés patològic, preveient les conseqüències que, sovint, es deriven d'una falta d'atenció especialitzada, i iniciar la prestació dels tractaments necessaris des de la fase més prematura de la patologia.
<b>Diagnòstic precoç</b>	Utilització de tots els recursos clínics i exploracions complementàries amb la fi d'objectivar qualsevol deficiència a nivell de sistema nerviós, a fi d'un diagnòstic objectiu que possibiliti un tractament immediat mèdic i/o quirúrgic, la indicació d'un programa d'estimulació precoç i fins i tot la valoració d'un pronòstic.
<b>Discapacitat</b>	Segons l'OMS, "dins de l'experiència de la salut, una discapacitat és tota restricció o absència (deguda a una deficiència) de la capacitat de realitzar una activitat en la forma o dins del marge que es considera normal per a un ésser humà".
<b>Discriminació auditiva</b>	Capacitat de percepció discriminatòria o distintiva dels estímuls auditius. Habilitat per a reconèixer diferències, intensitat i timbre entre sons, o identificar fonemes o paraules iguals.
<b>Discriminació social</b>	Actitud i disposició d'ànim que tendeix a donar un tracte d'inferioritat a una persona o col·lectivitat per motius racials, religiosos, socials, polítics, econòmics, culturals, biopsicològics, d'edat, etc. La discriminació és un producte social, resultat de l'aprenentatge de determinades pautes vigents en el medi sociocultural.
<b>Discriminació visual</b>	Capacitat que té un individu per a discriminar o diferenciar per mitjà de la vista un objecte d'un altre.
<b>Disseñ del currículum</b>	L'expressió "disseñ del currículum" prové de l'accepció curriculum design, utilitzada en l'àmbit anglosaxó per a denominar el que en castellà s'entén per programació.
<b>Equiparació d'oportunitats</b>	Segons l'ONU, és "el procés mitjançant el qual el sistema general de la societat (com el medi físic i cultural, la vivenda i el transport, els serveis socials i sanitaris, les oportunitats d'educació i treball, la vida cultural i social, incloses les instal·lacions esportives i d'oci" es fa accessible per a tothom.

<b>Estereotípia</b>	Repetició incansable d'expressions verbals, gests i moviments, que apareix preferentment en estats esquizofrènics, en demències senils (malaltia de Pick) i en alguns tipus d'oligofrènia, tals com els balanceigs, les iteracions, el manierisme, el rascat, les hipercinèsies del joc, etc.
<b>Avaluació</b>	Acció o efecte de calcular, donar valor a una cosa, els coneixements, rendiments o aptituds. L'avaluació de programes desenvolupats és una activitat per a la millora de la gestió adequant-la a les demandes i necessitats del col·lectiu de la seva competència.
<b>Avaluació de respostes</b>	Avaluació de les respostes del nen durant la interacció amb ell a fi d'establir el nivell de funcionament, el següent nivell a obtenir i/o la resposta desitjada.
<b>EVO</b>	Equip multiprofessional de Valoració i Orientació.
<b>EVOL</b>	Equips de Valoració i Orientació Laboral.
<b>Examen psicomotor</b>	Avaluació quantitativa i qualitativa del desenvolupament psicomotor del nen. Es considera com un element indispensable de les exploracions neuropsicològiques infantils. Sol comprendre un conjunt de proves (clíniques i psicomètriques) destinades a determinar el nivell de desenvolupament assolit pel nen en conductes psicomotrius.
<b>Família cuidadora</b>	Família que té a una persona discapacitada al seu càrrec i que satisfà totes les necessitat d'aquesta mitjançant els recursos econòmics, culturals i socials dels que disposa. Aquestes famílies han de ser apreciades per la societat com una part fonamental de la solució del problema social de la discapacitat i no com a fonts de demandes i problemes. En aquest sentit, les mesures de suport i compensació a aquestes famílies han de ser considerades com preventives per a pal·liar les diferents formes de discriminació a les que es veuen sotmeses.
<b>Família extensa</b>	Inclou pares, fills i, també, la resta de familiars com avis, tiets, tietes i cosins.
<b>Fisioteràpia</b>	Mètode curatiu per mitjà dels agents naturals (aire, aigua, llum, etc.) o mecànics (massatge, gimnàstica, etc.)
<b>Glaucoma</b>	Condicció patològica de l'ull caracteritzada per un augment de pressió intraocular ocasionat per una alteració en els sistemes d'avaluació de l'humor aquós.
<b>Hàbit</b>	Conjunt d'habilitats que possibiliten l'adaptació del nen al medi i l'adquisició de la competència necessària per a respondre als requeriments complexos de la vida en societat. La freqüència amb la que s'exigeixen determinats comportaments en la interacció social facilita l'adquisició de comportaments com a hàbit.



<b>Hipoacúsia</b>	Disminució de la sensibilitat auditiva. La hipoacúsia pot se deguda a nombroses afeccions. Es classifiquen en tres grups: hipoacúsies de transmissió, hipoacúsies de percepció o neurosensorials i hipoacúsies mixtes.
<b>IMERSO</b>	L'Institut de Migracions i Serveis Socials és l'entitat gestora de la Seguretat Social que gestiona Serveis Socials complementaris de les prestacions del Sistema de Seguretat Social en matèria de gent gran, discapacitat i migracions.
<b>Implant Coclear</b>	Ajuda tècnica auditiva per a pal·liar les sordeses bilaterals neurosensorials profundes, d'assentament coclear, a partir de 90 dB de pèrdua. Transforma les senyals acústiques en senyals elèctriques, que estimulen el nervi auditiu.
<b>Incapacitació</b>	Procés judicial de protecció d'una persona en que es reconeix la seva incapacitat per a autogovernar-se. La sentència determina l'extensió i els límits.
<b>Kinesiologia</b>	Disciplina científica que estudia el moviment humà, amb especial èmfasis en els aspectes comunicatius, és a dir, amb activitat del tipus relacional.
<b>Lectura labial</b>	Habilitat, destresa, per la qual un subjecte comprèn el que es diu observant els moviments dels llavis.
<b>Llista / fòrum de Sordceguesa</b>	Llista de distribució de correu electrònic sobre temes relacionats amb la sordceguesa. <a href="http://www.rediris.es/list/info/sordoceguera.es.html">http://www.rediris.es/list/info/sordoceguera.es.html</a>
<b>Logopèdia</b>	Professió i especialitat que té per camp d'activitat la detecció i exploració dels trastorns de la veu, de l'audició, de la parla, del llenguatge oral i escrit, i l'adaptació o readaptació dels pacients que ells pateixen.
<b>LSC</b>	Llengua de Signes Catalana.
<b>LSC / LSE recolzada</b>	Llengua de Signes Catalana o Espanyola feta en les mans de les persones sordcegues amb resta visual insuficient per seguir-los a vista.
<b>LSE</b>	Llengua de Signes Espanyola.
<b>Minusvaļa</b>	Una minusvalia és la situació de desavantatge d'un individu determinat, a conseqüència d'una deficiència o d'una discapacitat, que el limita o impedeix el desenvolupament del rol que seria normal en el seu cas (en funció de l'edat, sexe i factors socials i culturals). Aquesta és la definició de la Classificació Internacional de Deficiències, Discapacitats i Minusvalies de l'OMS.

<b>Multidisciplinar</b>	Que té moltes o varies disciplines o matèries d'ensenyament. Els equips de treball en serveis socials tenen aquesta característica ja que al tractar-se de la comprensió de la persona, és necessari que els professionals intercanviïn els seus coneixements per a una major eficàcia en el tractament.
<b>NEE</b>	Necessitats Educatives Especials.
<b>Neuròleg</b>	Professional de la medicina que entén de les malalties del sistema nerviós.
<b>Objectes referencials</b>	Objectes que s'utilitzen per a referir-se a una activitat com una manera d'informar a un nen o donar suport a un canvi d'activitat (per exemple, una tovallola indicant que és l'hora del bany).
<b>Orientació i mobilitat</b>	Capacitat de localitzar la pròpia posició en relació a l'entorn i capacitat de moure's per l'entorn amb seguretat.
<b>Paràlisi cerebral</b>	La paràlisi cerebral és actualment la causa més freqüent de minusvalia física en els nens després que s'instaurés la vacunació de la poliomielitis. A més de les alteracions del to muscular i el moviment, els nens amb paràlisi cerebral presenten trastorns sensorials. Els auditiu i visuals mereixen especial atenció, per ser dos sentits bàsics i amb gran repercussió en el desenvolupament com a persones.
<b>Pediatra</b>	Professional de la medicina que entén del creixement i el desenvolupament dels nens fins la seva adolescència, així com de les seves malalties.
<b>Pla Educatiu Individual (PEI)</b>	Aplicat a la sordceguesa. Pla que descriu com un persona pot treure profit d'un programa educatiu, incloent qualsevol modificació que es faci per resoldre les seves necessitats educatives.
<b>Planificació</b>	Acció global o conjunt de mesures pertinents a un pla establert i concret, dirigides a la consecució d'un fi.
<b>Plurideficiència</b>	S'anomena multideficiència o plurideficiència a l'acumulació de varies deficiències, incapacitats o limitacions de diferent naturalesa. En general, les persones amb alguna deficiència presenten més alta probabilitat de tenir concurrentment alguna altra.
<b>Prematur</b>	Nascut abans del termini del període normal de l'embaràs. En l'espècie humana s'anomena així al fetus viable nascut abans del fi del període de gravidesa normal; es considera prematur al nounat que pesi menys de 2.500 grs. O nascut abans dels 270 dies que siguin a la data pressumpta de la concepció.

<b>Prevenció</b>	Segons l'ONU, és "l'adopció de mesures encaminades a impedir que es produeixen deficiències físiques, mentals i sensorials (prevenció primària) o a impedir que les deficiències, quan s'han produït, tinguin conseqüències físiques, psicològiques i socials negatives".
<b>Psicoteràpia</b>	Tractament dut a terme per un professional qualificat encaminant a superar algun dèficit o trastorn que presenta una persona o bé d'un mode més ampli, a millorar la seva adaptació en diverses esferes de la seva vida personal i interpersonal, així com l'expressió plena de les seves potencialitats.
<b>Reciclatge</b>	Posada al dia o formació complementària rebuda per a adaptar els coneixements acadèmics o professionals als progressos i noves necessitats sorgides en cada camp d'activitat.
<b>Recursos</b>	Medis materials, científics... o de diners disponibles per a algun fi.
<b>Rehabilitació</b>	Segons l'ONU, "és un procés de duració limitada i amb un objectiu definit, encaminat a permetre que una persona amb deficiència assoleixi un nivell físic, mental i/o social funcional òptim, proporcionant-li així els mitjans de modificar la seva pròpia vida. Pot comprendre mesures encaminades a compensar la pèrdua d'una funció o una limitació funcional (per exemple, ajudes tècniques) i altres mesures encaminades a facilitar ajustaments o reajustaments socials".
<b>Retinitis</b>	Afecció inflamatòria de la retina, les causes de la qual són múltiples. Generalment van associades a lesions coroides, donant lloc a corioretinitis.
<b>Retinopatia</b>	Tota entitat nosològica que afecta a la retina, sigui quina sigui la seva etiologia i la seva patogènia.
<b>SSES</b>	Sigles de Serveis Socials, Educatius i Sanitaris. Fent referència als tres per igual.
<b>Síndrome</b>	Grup de símptomes i signes que revelen l'alteració d'una funció somàtica, relacionades uns amb altres per mitjà d'alguna peculiaritat anatòmica, fisiològica o bioquímica de l'organisme. Implica una hipòtesi sobre el trastorn funcional d'un òrgan, un sistema orgànic o un teixit.

<b>Sordceguesa</b>	<p>La sordceguesa és una discapacitat amb entitat pròpia que resulta de la combinació de dos deficiències sensorials (visual i auditiva), que genera en les persones que la pateixen problemes de comunicació únics i necessitats especials derivades de la dificultat per a percebre de manera global, conèixer, i per tant mostrar interès, i desenvolupar-se en el seu entorn.</p> <p>Algunes persones sordcegues són totalment sordes i cegues, mentre que altres tenen restes auditius i/o visuals. En tot cas, l'efecte de incomunicació i desconexió amb el món que produeix la combinació de les 2 deficiències es tal, que la persona amb sordceguesa té greus dificultats per accedir a la informació, a l'educació, a la captació professional, al treball, a la vida social i a les activitats culturals.</p> <p>De tot això es dedueix que les persones sordcegues requereixen serveis especialitzats i personal específicament format per la seva atenció i mètodes especials de comunicació per fer front a les activitats de la vida diària.</p>
<b>Tadoma</b>	Mètode de comunicació basat en percebre (o anticipar) la veu de l'orador a través del tacte dels llavis i el coll. Va ser desenvolupat en la "Perkins School for the Blind".
<b>Terapeuta</b>	Professional que practica una teràpia o sistema que millora la salut mental o física de les persones. Segons les característiques i mitjans d'aquesta teràpia es distingirà entre altres: fisioteràpia, psicoteràpia, teràpia ocupacional, etc.
<b>Teràpia ocupacional</b>	Teràpia o sistema preestablert de mesures que tendeixen a mantenir la salut mental o física de les persones, a través de l'activitat o major ocupació.
<b>Tiflogia</b>	En sentit literal, estudi de la ceguesa. Amb aquest terme no es fa referència a tot el relacionat amb la problemàtica de la ceguesa (abordada des d'una perspectiva àmplia), sinó que es refereix a l'educació, la psicologia, la rehabilitació... i els mitjans tècnics auxiliars per al desenvolupament del cec.
<b>Trastorn del desenvolupament</b>	Són aquells que suposen una anomalia de les pautes normals de desenvolupament del nen i, per tant, en la seva conducta. Es coneix també com a trastorn de la maduració o maduropaties.
<b>Visió residual</b>	Resta de visió d'una persona amb deficiència visual o ceguesa.

Fonts: la majoria dels termes provenen del "Glossari de termes" de l'IMSERSO. Alguns més específics són definicions pròpies.

## Bibliografia

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

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

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

J. Inmaculada Sánchez (2002). Colección "La Sordoceguera". Badajoz. Diputació 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. Subcomisió de Polítiques.

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



## **FESOCE i les seves entitats:**



## **FESOCE**

**Construint un futur per a les persones amb Sordceguesa**

C/ Joanot Martorell, 25 local

08014 Barcelona

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

Tel 933 317 366 fax 933 314 220 Mòbil/SMS 678 712 619



## **ABASOC ! Associació Balear Pro Persones Sordcegues**

Organització sense ànim de lucre constituïda el 2005 pels pares de nens i joves sordcecs de les Balears.

Francesc Julià, 54; 07008 Palma de Mallorca

Tel: 630 015 168; [marisaabasoc@hotmail.com](mailto:marisaabasoc@hotmail.com)



## **APASCIDE ARAGÓN - Associació de Pares i Amics de Sordcecs**

Organització sense ànim de lucre creada en 1996 per pares i amics de persones sordcegues. Declarada d'Iniciativa Social el 1997, i d'Utilitat Pública el 2003.

César Augusto, nº1, bajos; 50004 Zaragoza; Tel./Fax: 976 431 122  
apascidearagon@gmail.com - [www.apascidearagon.es](http://www.apascidearagon.es)



## **ASSOCECAT ! Associació Catalana Pro Persones Sordcegues**

Organització sense ànim de lucre fundada pels pares de nens i joves sordcecs de Catalunya que treballa per i per a totes les persones amb sordceguesa. Manté relacions estratègiques a nivell internacional. Entitat declarada d'Interès Social i d'Utilitat Pública el 2006.

Joanot Martorell, 25; 08014 Barcelona  
Tel. 933 317 366 - Fax 933 314 220 - Mòbil/SMS 678 712 619  
apsocecat@apsocecat.org - [www.apsocecat.org](http://www.apsocecat.org)





## **57DJ ! Associació d'Implantats Coclears amb Problemes de Visió**

L'Associació representa a nivell espanyol els interessos de les persones sordes que son usuàries d'Implant Coclear i tenen problemes de visió.

Fernández Duró, 24 bajos; 08014 Barcelona

Tel/Fax: +34 933 317 475 - [aicpv@implantecoclear.org](mailto:aicpv@implantecoclear.org) - [www.implantecoclear.org](http://www.implantecoclear.org)



## **5GC7M@! Associació de Sordcecs de Castella i Lleó**

Entitat sense ànim de lucre, d'àmbit regional, que, integrada i dirigida per persones sordcegues adultes, dedica els seus esforços a aconseguir la plena integració social i, a través d'accions precises i adaptades, afavorir la normalització del col·lectiu en tots els aspectes.

Paseo de Zorrilla, 164, 3º Izqda; 47006 Valladolid

Tel: 699 695 004 (veu i SMS) - [asocyl@gmail.com](mailto:asocyl@gmail.com) - blogspot: <http://asocyl.blogspot.com>



## **Euskadiko Itsugarren Elkarte - Associació Pro-Sordcecs d'Euskadi (EIE-APSE)**

Associació que treballa des de l'any 2006 en la Comunitat Autònoma del País Basc a favor de les persones amb sordceguesa, les seves famílies, professionals i totes aquelles persones interessades en aquesta discapacitat. Té caràcter assistencial, recreatiu i cultural.

Bertsolari, 2, 2º Izda; 48901 Barakaldo (Biscaia)

Tel/Fax: 944 386 456 - Mòbil: 610 018 346 / 687 860 339

eie-apse@hotmail.com - [www.eieapse.blogspot.com](http://www.eieapse.blogspot.com)

# AGRAÏMENTS

## A les institucions:



Consell General de Col·legis Oficials  
de Diplomats en Treball Social i Assistents



Diputació de Saragossa



Diputació de Barcelona



Diputació de Biscaia



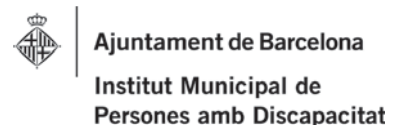
Diputació de La Corunya



Consorti de Serveis  
Socials de Barcelona



Reial Patronat de Discapacitat



Institut Municipal de Persones  
amb Discapacitat de Barcelona

## **A les persones:**

Pel Bizkaiko Foru Aldundia – Diputació Foral de Biscaia,  
Javier Larrea

Pel Consell General de Col·legis Oficials de Diplomats en Treball Social i Assistents Socials,  
Montserrat Bacardit Busquet

Per la Diputació de Barcelona,  
Alfons Montenegro

Per l'Institut Municipal de Persones amb Discapacitat de Barcelona,  
Yolanda Anguita  
Fidenza Foz

Per Fesoce,  
Elisenda Aparicio (traducció al català)  
Núria Bustamante  
Xavier Capdevila  
Maria Castro Castedo (traducció al gallec)  
Ricardo Lafuente









**Consorci  
de Serveis Socials  
de Barcelona**  
Generalitat de Catalunya  
Ajuntament de Barcelona



**Diputació  
Barcelona**  
xarxa de municipis

