



# ENFERMEDADES RARAS QUE CAUSAN SORDOCEGUERA

ENFERMEDADES QUE NI VEN NI OYEN





La FESOCE, Federación Española de Sordoceguera, es una entidad sin ánimo de lucro cuyo ámbito de trabajo es la sordoceguera. Somos expertos en sordoceguera. Ofrecemos atención profesional a personas de todas las edades, independientemente del tipo sordoceguera (congénita, adquirida, tercera edad) y nivel de autonomía.

La FESOCE opera con criterios de excelencia, un espíritu que se manifiesta en la implementación de un Sistema de gestión de la calidad certificado por la ISO 9001:2015. Es también entidad Declarada de Utilidad Pública por la orden INT/288/2014.

## Entidades miembro de FESOCE

Nuestras entidades son asociaciones de ámbito autonómico o estatal que trabajan en el ámbito de las discapacidades sensoriales, de la sordoceguera y de las enfermedades minoritarias causantes de esta discapacidad. También trabajamos con otros colectivos que pueden beneficiarse de los métodos de intervención (mediación, comunicación, anticipación, etc.) característicos de esta discapacidad.



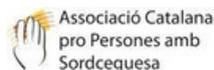
ABASOC – Asociación Balear Pro Personas Sordociegas  
Dirección: Calle Francesc Julià, 54; 07008 Palma de Mallorca  
Teléfono: 630015168  
Correo electrónico: [marisaabasoc@hotmail.com](mailto:marisaabasoc@hotmail.com)



AICPV – Asociación de Implantados Cocleares con Problemas de Visión  
Dirección: Calle Fernández Duró, 24 bajos; 08014 Barcelona  
Teléfono: 933317475  
Correo electrónico: [aicpv@implantecoclear.org](mailto:aicpv@implantecoclear.org)  
Web: [aicpv.implantecoclear.org](http://aicpv.implantecoclear.org)



APASCIDE ARAGÓN – Asociación de Padres y Amigos de Sordociegos de Aragón  
Dirección: Calle de Manuel Lasala, 16, 50006 Zaragoza  
Teléfono: 976431122  
Correo electrónico: [apascidearagon@gmail.com](mailto:apascidearagon@gmail.com)  
Web: [www.apascidearagon.es](http://www.apascidearagon.es)



APSOCECAT – Asociación Catalana Pro Personas con Sordoceguera  
Dirección: Calle Leiva 2D, local. 08014 Barcelona  
Teléfono: 933317366  
Correo electrónico: apsocecat@apsocecat.org  
Web: www.apsocecat.org



ASOCECAN – Asociación Sordoceguera Canarias  
Dirección: Las Palmas de Gran Canaria. Vega de San Mateo. Gran Canaria  
Correo electrónico: info@asocecan.org  
Web: www.asocecan.org



ASOCEMAD – Asociación Sordoceguera Madrid  
Correo electrónico: asoquemad.org@gmail.com  
Web: www.asoquemad.org



ASOCYL – Asociación de Sordociegos de Castilla y León  
Dirección: C/ Doctor Moreno nº 26, local. 47008 Valladolid  
Teléfono: 699 69 50 04 – 983 24 46 68  
Correo electrónico: asocyl@gmail.com  
Web: http://asocyl.blogspot.com



ASOCIACIÓN CHARGE ESPAÑA  
Teléfono: 627 42 31 54  
Web: www.sindromecharge.org



EIE-APSE – Asociación Pro Personas Sordociegas de Euskadi  
Dirección: Calle Ronda s/n, Despacho H; 48005 Bilbao  
Teléfono: 946569209  
Correo electrónico: contacto@sordociegoseuskadi.org



SCDL – SINDROME CORNELIA DE LANGE ESPAÑA  
Dirección: c/ Parera 9, 1º2ª. 08740 Sant Andreu de la Barca (Barcelona)  
Teléfono: 93 682 11 35  
Correo electrónico: cornelia@corneliadelange.es  
Web: www.corneliadelange.es



Organización de Diversidade Sensorial de Galicia - Xoga  
Dirección: Rúa Sor Lucía, 2. Despacho 55. 36002, Pontevedra  
Teléfono: 698 14 79 17  
Correo electrónico: info@organizacionxoga.org

## 1. INTRODUCCIÓN

1.1 Prólogo	1
1.2 Introducción	2

## 2. DEFINICIONES

2.1 Enfermedades raras	3
2.2. Sordoceguera	4
2.3 Enfermedades raras que causan sordoceguera	5
2.3.1 Síndrome de Aicardi	6
2.3.2 Síndrome de Alport	6
2.3.3 Síndrome de Alström	7
2.3.4 Síndrome de Leber	7
2.3.5 Síndrome de Apert	8
2.3.6 Síndrome de Bardet-biedl	8
2.3.7 Síndrome de Batten	9
2.3.8 Síndrome de Behçet	9
2.3.9 Síndrome de Charge	10
2.3.10 Síndrome de Cockayne	10
2.3.11 Síndrome de Cogan	11
2.3.12 Síndrome de Cornelia de Lange	11
2.3.13 Síndrome de Cri-du-chat	12
2.3.14 Síndrome de Crigler-Najjar	12
2.3.15 Síndrome de Anillo 18	13
2.3.16 Síndrome de Crouzon	13

ENFERMEDADES RARAS QUE  
CAUSAN SORDOCEGUERA

ÍNDICE

2.3.17 Síndrome de Dandy-Walker	<b>14</b>
2.3.18 Síndrome de Óptico-cócleo- dentate	<b>14</b>
2.3.19 Síndrome de Down	<b>15</b>
2.3.20 Encefalitis	<b>15</b>
2.3.21 Síndrome de Goldenhar	<b>16</b>
2.3.22 Síndrome de Hand-Schüller- Christian	<b>16</b>
2.3.23 Síndrome de Hallgren	<b>17</b>
2.3.24 Hidrocefalia	<b>17</b>
2.3.25 Síndrome de Hunter	<b>18</b>
2.3.26 Síndrome de Hurler	<b>18</b>
2.3.27 Síndrome de Kearns-Sayre	<b>19</b>
2.3.28 Síndrome de Klippel-Feil	<b>19</b>
2.3.29 Síndrome de Klippel- Trenaunay-Weber	<b>20</b>
2.3.30 Displasia de Kniest	<b>20</b>
2.3.31 Síndrome de Leigh	<b>21</b>
2.3.32 Síndrome de Lowe	<b>21</b>
2.3.33 Síndrome de Marfan	<b>22</b>
2.3.34 Síndrome de Marshall	<b>22</b>
2.3.35 Síndrome de Maroteaux-Lamy	<b>23</b>
2.3.36 Síndrome de Moebius	<b>23</b>
2.3.37 Monosomía 10p	<b>24</b>
2.3.38 Síndrome de Morquio	<b>24</b>
2.3.39 Neurofibromatosis	<b>25</b>
2.3.40 Síndrome de Norrie	<b>25</b>

ENFERMEDADES RARAS QUE  
CAUSAN SORDOCEGUERA

ÍNDICE

2.3.41 Síndrome de Pallister Killian	26
2.3.42 Síndrome de Pfeiffer	26
2.3.43 Síndrome de Pierre-Robin	27
2.3.44 Síndrome de Prader-Willi	27
2.3.45 Síndrome de Refsum	28
2.3.46 Síndrome de Rosenberg Chutorian	28
2.3.47 Síndrome de Scheie	29
2.3.48 Síndrome de Smith-Lemli- Opitz	29
2.3.49 Síndrome de Stickler	30
2.3.50 Síndrome de Sturge-Weber	30
2.3.51 Síndrome de Treacher Collins	31
2.3.52 Síndrome de Trisomía 13	31
2.3.53 Síndrome de Trisomía 18	32
2.3.54 Síndrome de Turner	32
2.3.55 Síndrome de Usher	33
2.3.56 Síndrome de Vogt-Koyanagi- Harada	33
2.3.57 Síndrome de Waardenburg	34
2.3.58 Síndrome de Wildervanck	34
2.3.59 Síndrome de Wolfram	35
2.3.60 Síndrome de Wolf- Hirschhorn	35
2.3.61 Síndrome de Zellweger	36

### **3. SORDOCEGUERA ADQUIRIDA**

<i>Definición</i>	<b>37</b>
<i>Afectaciones</i>	<b>38</b>
<i>Descriptoros</i>	<b>39</b>

### **4. SORDOCEGUERA CONGÉNITA**

<i>Definición</i>	<b>40</b>
<i>Afectaciones</i>	<b>40</b>
<i>Descriptoros</i>	<b>41</b>

### **5. RECURSOS**

**42**

### **6. NOTAS**

**51**

# 1. INTRODUCCIÓN

## 1.1 Prólogo



El manual que tienes en las manos es un esfuerzo del equipo profesional de FESOCE para hacer llegar el conocimiento sobre enfermedades raras que causan sordoceguera y los descriptores para su detección, así como las distintas tipologías existentes de sordoceguera, tanto a personal médico como a la población general.

Las enfermedades raras o minoritarias son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Sus diagnósticos pueden ser largos y agotadores para las familias, ya que suelen necesitar innumerables visitas médicas hasta dar con el diagnóstico y el posible tratamiento médico correctos. En ese proceso, las familias pueden verse sobrepasadas y desorientadas ante la avalancha de información de la nueva situación. En este contexto de diagnósticos médicos largos y complicados, la detección precoz de la discapacidad se puede retrasar o quedar en un segundo plano. Una situación que debe evitarse porque retrasa o impide la posibilidad de comenzar a trabajar en una atención especializada.

Por todo ello, en FESOCE trabajamos por generar y traducir estudios, informes, datos, etc. sobre sordoceguera, sus síntomas y causas con el objetivo de visibilizar esta discapacidad sensorial tanto entre el colectivo médico como la población en general. La información sobre sordoceguera se recopila en la Biblioteca Anne Sullivan, el centro documental especializado en sordoceguera de APSOCECAT, entidad miembro de FESOCE.

Ricard López, Presidente de FESOCE

# 1. INTRODUCCIÓN

## 1.2 Introducción



El proyecto 'Enfermedades raras que causan sordoceguera', realizado con el apoyo de la Secretaría de Estado de Servicios Sociales, surge de la necesidad de visibilizar aquellas enfermedades minoritarias que pueden causar sordoceguera, sobretodo entre la comunidad médica.

Por ello, durante 2020 se realizaron cuatro vídeos introductorios sobre la detección de la sordoceguera y las enfermedades a las que puede ir asociada. Estos vídeos se publicaron en YouTube y se mandaron a un listado de centros sanitarios y socio sanitarios del Estado Español con el objetivo de sensibilizar y dar herramientas a los profesionales de los servicios médicos y sociales para una mejor detección de casos de sordoceguera asociados a enfermedades raras, así como para generar colaboraciones con organismos públicos y asociaciones específicas del colectivo de enfermedades minoritarias.

Una vez realizada esta difusión audiovisual, se ha redactado esta pequeña guía que recoge el conocimiento generado en los distintos vídeos y lo amplía, con tal de poder crear un manual de referencia de enfermedades raras que causan sordoceguera que pueda ser de utilidad para los profesionales de la salud, pero también pueda servir de material divulgativo para la población general. La visibilización e información tanto de la sordoceguera como de las enfermedades minoritarias que la provocan es vital para una mayor rapidez en su detección y una mayor sensibilidad en la población ante las personas con sordoceguera.

## 2. DEFINICIONES

### 2.1 Enfermedades raras

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

En un conjunto de afecciones tan amplio como el de las ER la diversidad es una característica intrínseca. En muchas ocasiones, quien padece este tipo de enfermedades necesita una atención que vaya más allá de la asistencia clínica específica que se le ofrece desde un servicio especializado. Esta atención debe plantearse en el contexto una atención integral, un acercamiento desde múltiples perspectivas, con la participación de diversas especialidades con una única coordinación que las integre.

En este contexto de diagnósticos médicos largos y complicados, la detección de la discapacidad es muy probable que se retrase o quede en un segundo plano. Es una situación que debe evitarse, ya que la vista y el oído son los sentidos básicos a través de los cuales aprende un recién nacido, por lo que es muy importante trabajar con otros medios de aprendizaje y comunicación. Por ello, en cuanto sea posible, es recomendable que las familias busquen una ayuda profesional especializada que les acompañe en este proceso de desarrollo de las habilidades del bebé.

## 2. DEFINICIONES

### 2.2 Sordoceguera

La sordoceguera es una discapacidad reconocida en España por la Ley 27/2007 del 23 de octubre, donde se define así:

*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.*

La sordoceguera es una discapacidad específica. No debemos entenderla como una mera suma de ceguera y sordera: la combinación de ambas provoca problemas más significativos en los individuos.

Para que la sordoceguera genere dificultades en una persona, no es necesario que la pérdida de vista y oído sea total. Es la combinación de ambas deficiencias la que provoca dificultades complejas en el individuo, aunque por separado puedan ser consideradas leves o moderadas.

Muchas personas no se definen a sí mismas como “sordociegas”. Pueden usar frases como “No veo o no escucho demasiado bien”. No obstante, describen la pérdida visual y auditiva en términos que nos permiten ver sus dificultades en el funcionamiento del día a día.

El colectivo de personas con sordoceguera es muy heterogéneo, y para la planificación de servicios es útil considerar la distinción entre sordoceguera adquirida y congénita (ver páginas 37 y 40).

## 2. DEFINICIONES

### 2.3 *Enfermedades raras que causan sordoceguera*



La sordoceguera puede estar provocada por unas 80 causas diferentes: enfermedades, problemas en el embarazo o parto, accidentes, envejecimiento, etc. Sin embargo, de ellas, cerca de 70 causas son enfermedades minoritarias.

A continuación, se ofrece un listado de 62 enfermedades raras o minoritarias que pueden causar sordoceguera. En este listado, se realiza una breve descripción de la enfermedad y un listado de sus principales descriptores.

2.3.1

SÍNDROME DE **AICARDI**

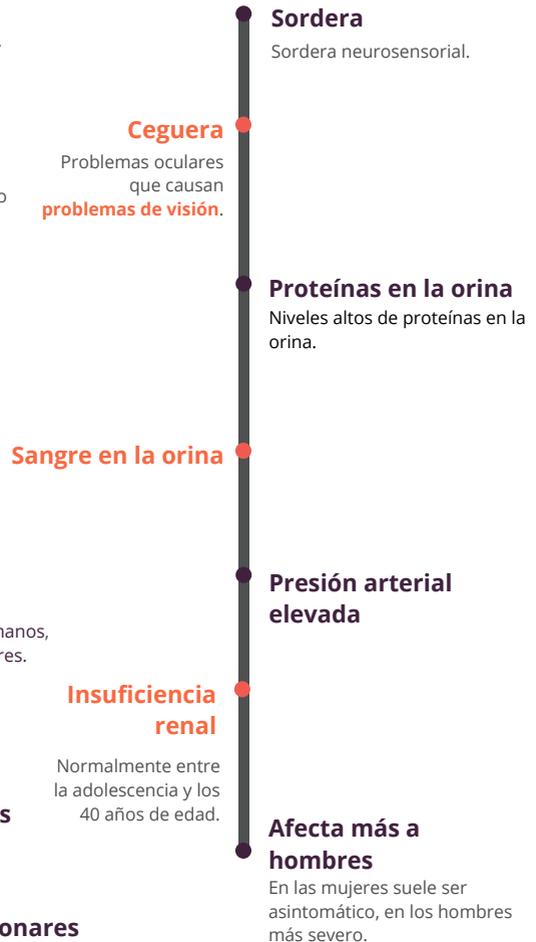
El **Síndrome de Aicardi** es un síndrome que afecta al desarrollo del sistema nervioso.



2.3.2

SÍNDROME DE **ALPORT**

El **Síndrome de Alport** es una enfermedad hereditaria que inflama el tejido renal y causa sordera neurosensorial. Ocasionalmente, también puede causar ceguera, y suele evolucionar hacia una enfermedad renal terminal.



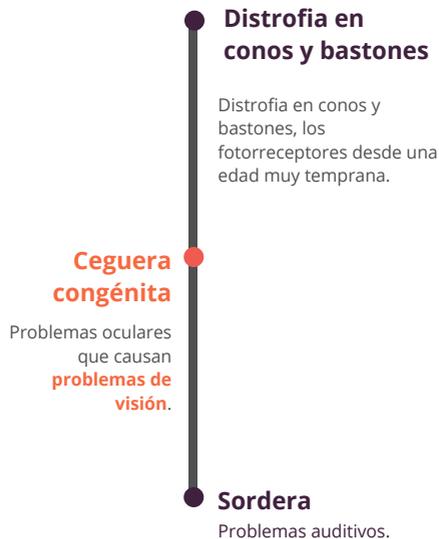
## SÍNDROME DE ALSTRÖM 2.3.3

El **Síndrome de Alström** es un trastorno hereditario que causa distrofia de fotorreceptores progresiva que conduce a la ceguera en la segunda década de vida, sordera de progresión lenta, obesidad, diabetes...



## AMAUROSIS RETINIANA CONGÉNITA DE LEBER 2.3.4

La **amaurosis retiniana congénita de Leber** es una enfermedad ocular de origen genético que afecta a la retina y causa la degeneración progresiva de los fotorreceptores (los conos y los bastones) desde los primeros meses de vida del bebé.



## SÍNDROME DE APERT 2.3.5

El **Síndrome de Apert** es una anomalía craneofacial, hereditaria y congénita, que se debe al cierre prematuro de las suturas craneales, que produce malformaciones en el cráneo, cara, manos y pies.



## SÍNDROME DE BARDET-BIEDL 2.3.6

El **Síndrome de Bardet-Biedl** es una enfermedad hereditaria multisistémica rara, que se caracteriza por causar polidactilia (dedos adicionales), discapacidad intelectual, obesidad, subdesarrollo de los órganos reproductores, sordera y retinosis pigmentaria.



## SÍNDROME DE BATTEN 2.3.7

El **Síndrome de Batten** es una enfermedad hereditaria y mortal que afecta al sistema nervioso y se caracteriza por una ceguera total, así como la pérdida de capacidades mentales y motrices. A menudo no se supera la segunda década de vida.



## SÍNDROME DE BEHÇET 2.3.8

El **Síndrome de Behçet** es un trastorno que causa la inflamación de los vasos sanguíneos en todo el cuerpo. Puede provocar síntomas que, a primera vista, no parecen tener ninguna relación.



## SÍNDROME DE CHARGE 2.3.9

El **Síndrome de CHARGE** es un síndrome de anomalías congénitas múltiples. Principalmente coloboma, atresia, disfunción de los nervios craneales y anomalías del oído. Malformaciones asociadas que ocurren simultáneamente.



## SÍNDROME DE COCKAYNE 2.3.10

El **Síndrome de Cockayne** es una enfermedad multisistémica causada por mutaciones en los genes. Los primeros síntomas aparecen al año de vida. En el mejor de los casos la esperanza de vida es de 20 años.



## SÍNDROME DE COGAN 2.3.11

El **Síndrome de Cogan**, cuyo origen es desconocido, es un trastorno inflamatorio y autoinmune que causa queratitis intersticial y disfunción audiovestibular. Es decir, afecta al ojo y al oído interno. Suele afectar a adultos jóvenes.



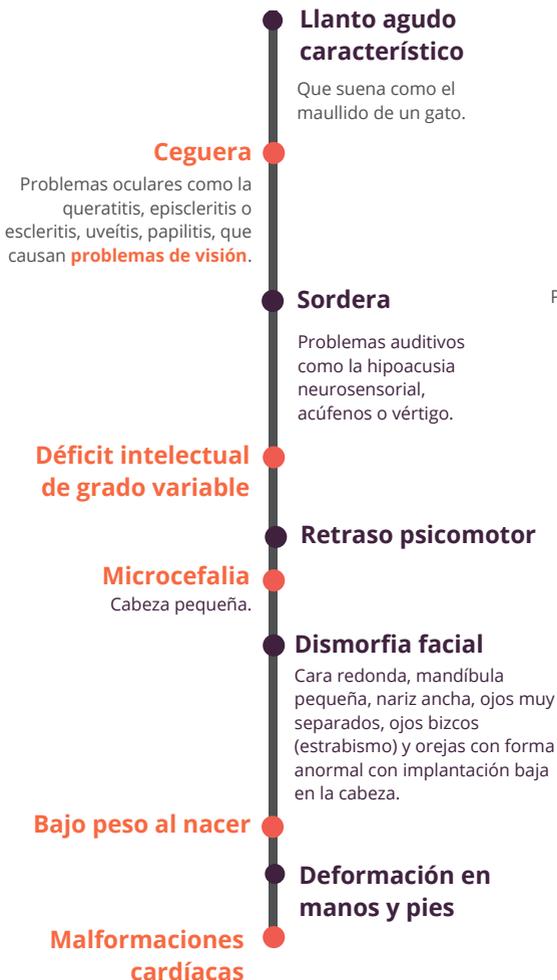
## SÍNDROME DE CORNELIA DE LANGE 2.3.12

El **Síndrome de Cornelia de Lange** es una alteración del desarrollo que afecta a muchas partes del organismo. Las características de este trastorno varían ampliamente entre los individuos afectados.



## SÍNDROME DE **CRI-DU-CHAT** 2.3.13

El **Síndrome del maullido del gato** es un síndrome poco frecuente en el que falta parte del cromosoma 5. Las personas con deleciones de mayor tamaño acostumbran a verse afectadas de forma más grave.



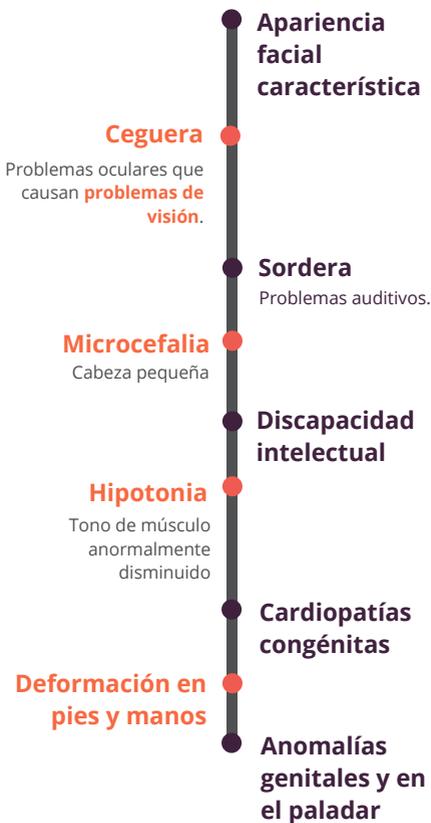
## SÍNDROME DE **CRIGLER-NAJJAR** 2.3.14

El **Síndrome de Crigler-Najjar** es una alteración hereditaria de la bilirrubina (sustancia producida por el hígado) que se debe a un déficit hepático de la actividad de la bilirrubina. Hay de tipo 1 (forma temprana) y de tipo 2 (forma tardía). Causa que la bilirrubina no se pueda descomponer, ya que la enzima que la descompone no funciona correctamente.



SÍNDROME  
**ANILLO 18** 2.3.15

El **Síndrome del Anillo Cromosoma 18** es una condición genética rara causada por tener un cromosoma inusual. Para las personas con anillo cromosoma 18, los extremos de un cromosoma 18 se han unido para formar un círculo.



SÍNDROME DE  
**CROUZON** 2.3.16

El **Síndrome de Crouzon**, también conocido como Disostosis Cráneo-facial, es un trastorno genético causado por mutaciones en los genes encargados del desarrollo de las extremidades. Esta mutación puede causar que los huesos del cráneo de un bebé se unan demasiado temprano.



## SÍNDROME DE DANDY-WALKER 2.3.17

El **Síndrome de Dandy-Walker** es una anomalía congénita que normalmente aparece en la infancia y que es más frecuente en niñas. Este síndrome engloba el 10% de los casos de hidrocefalia y se caracteriza por hidrocefalia, alteraciones en el desarrollo del vérmix cerebeloso y un agrandamiento de la fosa posterior.



## DEGENERACIÓN ÓPTICO-CÓCLEO-DENTATE 2.3.18

La **Degeneración Óptico-Cócleo-Dentate** es un trastorno de los ojos y el sistema nervioso que se caracteriza por la progresiva pérdida visual y auditiva neurosensorial, así como por cuadriplejia espástica progresiva. Una ceguera con atrofia óptica, sordera, dificultad del habla, espasticidad y muerte antes de los 10 años.



## SÍNDROME DE DOWN 2.3.19

El **Síndrome de Down** no es una enfermedad, sino una alteración genética que se produce por la presencia de un cromosoma extra. Las personas con síndrome de Down tienen tres cromosomas en el par 21 en lugar de los dos que existen habitualmente. Por eso, también se conoce como trisomía 21.

## ENCEFALITIS 2.3.20

La **Encefalitis** es la irritación o inflamación del cerebro a causa de infecciones por virus, aunque pueden ser por bacterias como en la enfermedad de Lyme, la sífilis o la tuberculosis. Normalmente afecta a niños, ancianos o personas con el sistema inmunitario débil.

### Rasgos faciales característicos

cabeza pequeña, mejillas salientes, frente baja e inclinada, nariz pequeña y aplastada, lengua grande y fisurada, la bóveda del paladar ojival, dientes mal insertados y deformes, orejas de implantación baja, ojos oblicuos, sesgados arriba y afuera.

### Ceguera

Problemas oculares que causan **problemas de visión**.

### Sordera

Problemas auditivos.

### Cardiopatías congénitas

### Patologías gastrointestinales

### Trastornos del sistema inmunológico

Leucemia infantil.

### Alzheimer

### Problemas en la columna vertebral

### Discapacidad intelectual

### Fiebre

### Ceguera

Problemas oculares que causan **problemas de visión**, (estrabismo).

### Sordera

Problemas auditivos y deformidad en los oídos.

### Dolor de cabeza

### Cansancio

### Falta de apetito

### Torpeza

### Rigidez

### Problemas de habla

## SÍNDROME DE GOLDENHAR 2.3.21

El **Síndrome de Goldenhar** está caracterizado por la aparición desde el nacimiento de malformaciones faciales a causa del desarrollo incompleto del oído, nariz, paladar suave, labio y mandíbula. Está asociado al desarrollo incompleto del primer y el segundo arco branquial. Estos arcos forman el cuello y la cabeza.



## SÍNDROME DE HAND-SCHÜLLER-CHRISTIAN 2.3.22

El **Síndrome de Hand-Schüller-Christian** también conocida como Histiocitosis X o Histiocitosis de las Células de Langerhans, ocurre cuando el cuerpo produce demasiadas células dendríticas, que tienen un papel en el sistema inmunitario del organismo.



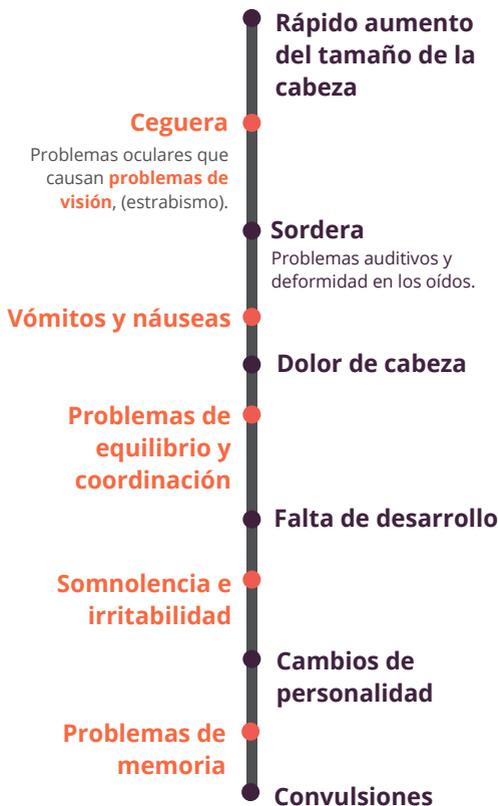
## SÍNDROME DE HALLGREN 2.3.23

El **Síndrome de Hallgren** es un síndrome caracterizado por un trastorno ocular congénito y una pérdida de audición neurosensorial, retinitis pigmentaria, ataxia progresiva y por discapacidad intelectual en el 25% de los casos. Es parecido al Síndrome de Usher con algunas diferencias.



## HIDROCEFALIA 2.3.24

La **Hidrocefalia** es la acumulación de líquido cerebrospinal que rodea el cerebro y que causa un aumento del tamaño de los ventrículos y ejerce presión sobre el mismo. Esta dilatación ocasiona una presión potencialmente perjudicial en los tejidos del cerebro. La hidrocefalia puede ser congénita o adquirida. La hidrocefalia congénita se da durante el desarrollo del feto.



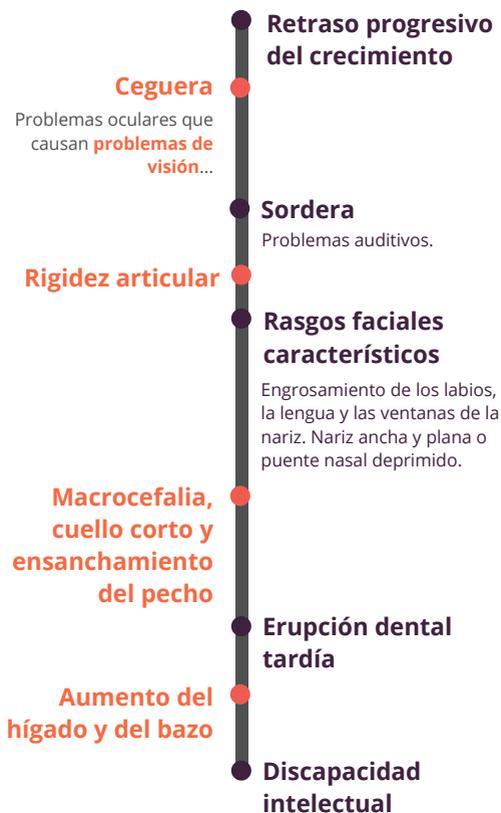
## SÍNDROME DE HUNTER 2.3.25

El **Síndrome de Hunter**, también conocida como MPS II, pertenece al grupo de enfermedades llamadas mucopolisacaridosis (MPS). Es un trastorno genético hereditario caracterizado por el déficit de la enzima sulfatasa del iduronato. Al no existir esta enzima, las cadenas largas de azúcar no se descomponen correctamente y se acumulan en diferentes tejidos del cuerpo causando daños.



## SÍNDROME DE HURLER 2.3.26

El **Síndrome de Hurler** o MPS I pertenece al grupo de las enfermedades llamado mucopolisacaridosis y es la más grave de todas. Es una enfermedad hereditaria en la que los afectados no producen la enzima alfa-L-iduronidasa lisosómica. Si estas cadenas largas no se descomponen, se acumulan en el cuerpo y pueden producir daños a los órganos desde leves hasta severos.



## SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE 2.3.27

El **Síndrome de Kearns-Sayre** es una enfermedad neuromuscular caracterizada por la aparición de los tres síntomas principales: parálisis progresiva de ciertos músculos del ojo, retinitis pigmentaria y cardiomiopatía (enfermedad del músculo cardíaco) que puede producir bloqueo del corazón.



## SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL 2.3.28

2.3.28

El **Síndrome de Klippel-Feil** es una enfermedad congénita que se caracteriza por la fusión de, por lo menos, dos vértebras del cuello. Esto causa un cuello corto, movilidad restringida en la parte superior de la columna vertebral e incluso dolores de cabeza crónicos.



# SÍNDROME DE KLIPPEL-TRENAUNAY-WEBER

2.3.29

El **Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber** se desarrolla durante la infancia o la adolescencia. Muchos casos son por mutación genética tanto esporádica como heredada. La diferencia con el Síndrome de Klippel-Trenaunay es que el Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber afecta a más partes del organismo.

# DISPLASIA DE KNIEST

2.3.30

La **Displasia de Kniest** es un problema de colágeno II (COL2A1) que afecta al crecimiento de los huesos. Causa generalmente una estatura baja y malformaciones en el esqueleto.



## SÍNDROME DE LEIGH 2.3.32

El **Síndrome de Leigh**, es una enfermedad neurometabólica congénita que por lo general empieza en el primer año de vida y en raras ocasiones se desarrolla más tarde. Los síntomas progresan rápidamente y empeora con facilidad.



## SÍNDROME DE LOWE 2.3.33

El **Síndrome óculo-cerebro-renal de Lowe** es una enfermedad multisistémica caracterizada por cataratas congénitas, glaucoma, discapacidad intelectual, retraso del crecimiento y afectación de los túbulos renales.



## SÍNDROME DE MARFAN 2.3.34

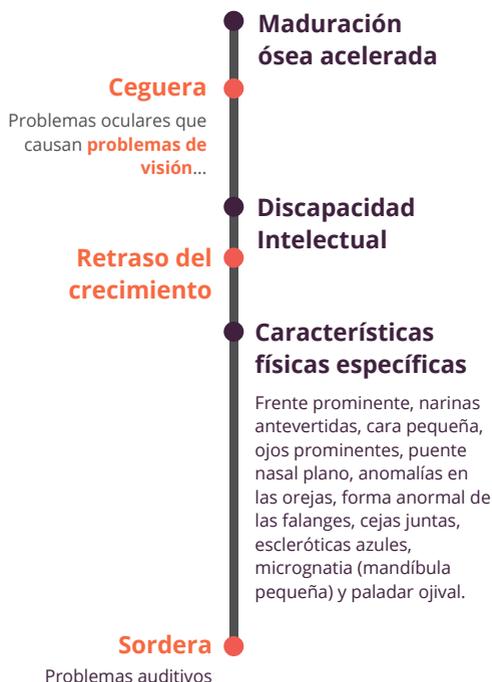
El **Síndrome de Marfan** es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo. Este tejido conectivo está formado por proteínas y tiene la función de sostener y sujetar los órganos y otras estructuras del cuerpo como las articulaciones.

Este síndrome es multisistémico, pero afecta principalmente al esqueleto, los pulmones, los ojos, el corazón y los vasos sanguíneos.



## SÍNDROME DE MARSHALL 2.3.35

El **Síndrome de Marshall** es una enfermedad rara hereditaria del desarrollo embrionario. Los síntomas principales son maduración ósea acelerada, discapacidad intelectual y del crecimiento, frente prominente y narinas antevertidas.



SÍNDROME DE

# MAROTEAUX-LAMY

2.3.36

El **Síndrome de Maroteaux-Lamy**, también llamada Mucopolisacaridosis de tipo 6, es una enfermedad que presenta el deterioro en la enzima esencial N acetilglucosamina-4-sulfatasa o arilsulfatasa B y la acumulación de dermatán sulfatos en la orina. Esperanza de vida muy baja.



SÍNDROME DE

# MOEBIUS

2.3.37

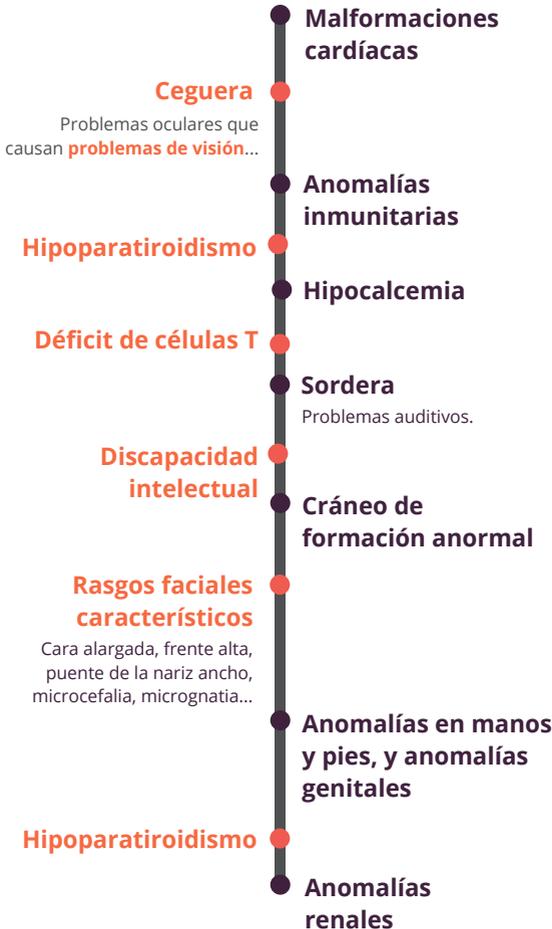
El **Síndrome de Möbius o Moebius** es una enfermedad neurológica congénita en la que dos importantes nervios craneales, el 6º y el 7º, no están totalmente desarrollados, lo que causa parálisis facial y falta de movimiento en los ojos. Estos nervios controlan tanto el parpadeo y el movimiento lateral de los ojos como las múltiples expresiones de la cara.



2.3.38

# MONOSOMIA 10P

La **Monosomía 10p** Es un trastorno de los cromosomas en el cual la punta del brazo p del cromosoma 10 no está. Los cromosomas llevan la información genética de cada persona. Cada cromosoma tiene un brazo corto "p" y un brazo largo "q". Esto causa malformaciones cardíacas y anomalías inmunitarias entre otras cosas.



# SÍNDROME DE MORQUIO

2.3.39

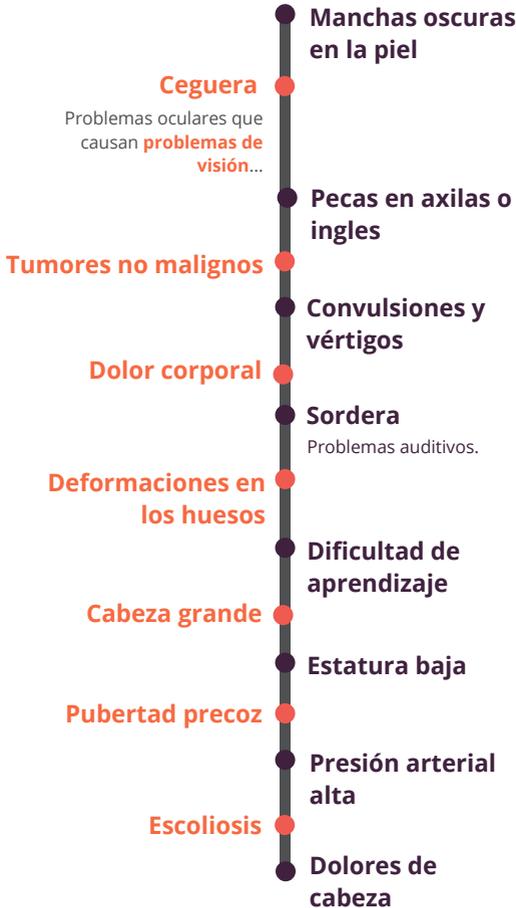
El **Síndrome de de Morquio**, también conocida como Mucopolisacaridosis de tipo IV. La hay de dos tipos: tipo A y tipo B. La diferencia entre los dos tipos es la ausencia de un enzima. Galactosamina-6-sulfatasa en el tipo A y beta galactosidasa en el tipo B. El tipo B es, en general, más leve y de progresión más lenta que el tipo A.



2.3.40

# NEUROFIBROMATOSIS

La **Neurofibromatosis** es una afección neurocutánea que provoca alteraciones en la piel, así como también tumores (generalmente no cancerígenos) a lo largo de los nervios del cuerpo. La hay de tipo I y de tipo II. Los pacientes de tipo II corren un riesgo más grande de desarrollar tumores dentro de los nervios.



# SÍNDROME DE NORRIE

2.3.41

El **Síndrome de Norrie** es un trastorno vítreo-retiniano raro ligado al cromosoma X caracterizado por un desarrollo retiniano anómalo y ceguera congénita. Entre las manifestaciones asociadas habitualmente están la pérdida de audición neurosensorial y el retraso en el desarrollo, la discapacidad intelectual y los trastornos del comportamiento.



## SÍNDROME DE PALLISTER KILLIAN 2.3.42

El **Síndrome de Pallister-Killian** es un síndrome raro de múltiples anomalías congénitas/discapacidad intelectual causado por tetrasomía 12p en mosaico y restringida a tejido.



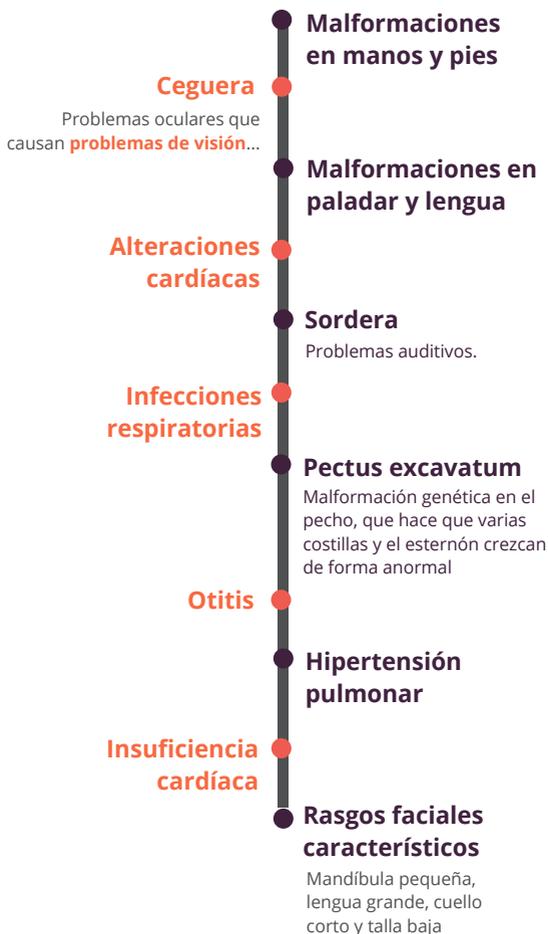
## SÍNDROME DE PFEIFFER 2.3.43

El **Síndrome de Pfeiffer** es una acrocefalosindactilia asociada a craneosinostosis, hipoplasia mediofacial, malformaciones de las manos y los pies con una gran diversidad en la expresión clínica y la gravedad. La mayoría de los pacientes afectados muestra varias manifestaciones asociadas adicionales.



SÍNDROME DE  
**PIERRE-ROBIN** 2.3.44

El **Síndrome de Pierre-Robin** también conocido como Síndrome Catel Manzke es una enfermedad congénita extremadamente rara. Caracterizada por anomalías de los dedos, características físicas faciales específicas, anomalías congénitas del corazón, una alteración en el desarrollo, algunas complicaciones o incluso la muerte.



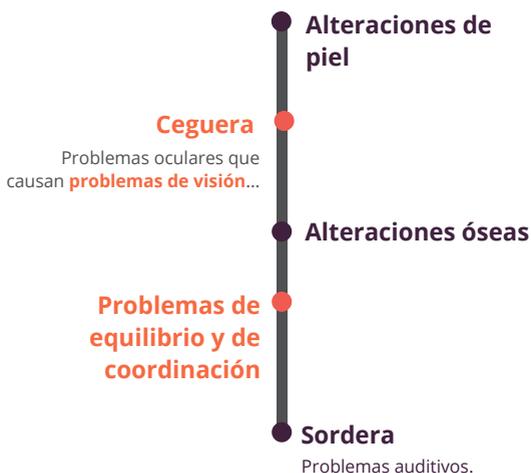
SÍNDROME DE 2.3.45  
**PRADER-WILLI**

El **Síndrome de Prader-Willi** es un trastorno genético poco frecuente que provoca varios problemas físicos, mentales y conductuales. Una característica importante del síndrome de Prader-Willi es una sensación constante de hambre que suele comenzar a los 2 años de edad aproximadamente.



## SÍNDROME DE REFSUM 2.3.46

El **Síndrome de Refsum** es una enfermedad hereditaria rara producida por el almacenamiento de lípidos. Este síndrome es causado por un defecto en el enzima ácido fitánico oxidasa, que es el que degrada el ácido fitánico en la dieta. La acumulación de este ácido en diferentes tejidos del organismo produce lesiones en la retina y los nervios periféricos.



## SÍNDROME DE ROSENBERG CHUTORIAN 2.3.47

El **Síndrome de Rosenberg-Chutorian** es un trastorno genético extremadamente raro que se caracteriza por la tríada de pérdida de audición, degeneración del nervio óptico (atrofia óptica) y anomalías neurológicas, en concreto enfermedad de los nervios fuera del sistema nervioso central (neuropatía periférica).



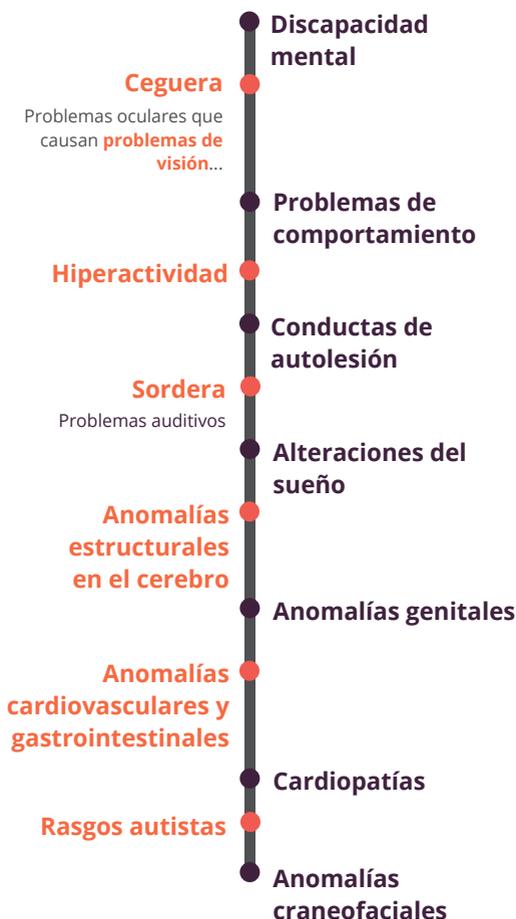
## SÍNDROME DE SCHEIE 2.3.48

El **Síndrome de Scheie** es el nivel más leve de mucopolisacaridosis de tipo 1. Es una enfermedad minoritaria y hereditaria que se caracteriza por anomalías en el esqueleto y retraso en el desarrollo motor.



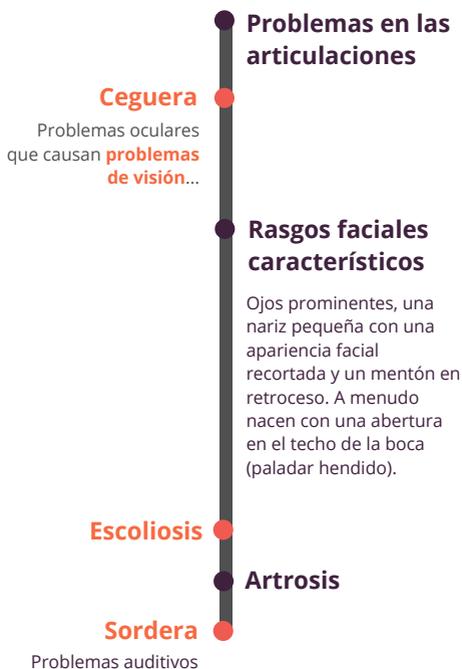
## SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ 2.3.49

El **Síndrome de Smith-Lemli-Opitz** es una enfermedad congénita y hereditaria, que fue analizada y descrita por primera vez por los doctores David Smith, Luc Lemli y John Opitz en 1964, y se caracteriza por la presencia de múltiples anomalías congénitas, problemas en el modo de actuar y discapacidad mental.



## SÍNDROME DE STICKLER 2.3.50

El **Síndrome de Stickler** es una enfermedad rara que pertenece a las colagenosis del tipo II. Las colagenosis son enfermedades hereditarias raras que afectan al tejido conectivo (un tejido que se conecta con otros tejidos y sirve de soporte a diferentes estructuras del cuerpo).



## SÍNDROME DE STURGE-WEBER 2.3.51

El **Síndrome de Sturge-Weber** es un trastorno neurocutáneo congénito poco frecuente que se caracteriza por malformaciones capilares faciales y/o malformaciones oculares, que dan lugar a diversos grados de anomalías oculares y neurológicas.



## SÍNDROME DE TREACHER COLLINS 2.3.52

El **Síndrome Treacher Collins** lo causa un defecto genético en el quinto cromosoma, que afecta al desarrollo facial. Los pacientes con síndrome de Treacher Collins se caracterizan por rasgos anormales en la cara.



## TRISOMÍA 13 2.3.53

Hablamos de **Trisomía 13** o **Síndrome de Patau** cuando hay una anomalía de 3 copias del material genético en el cromosoma 13, en lugar de 2. Es decir, aparece ADN extra en el cromosoma 13 o en células del cuerpo. El material de más interfiere con un desarrollo habitual.



# TRISOMÍA 18 2.3.54

Hablamos de **Trisomía 18** o **Síndrome de Edwards** cuando hay una anomalía en los cromosomas asociada con la presencia de un cromosoma 18 de más. Es un síndrome relativamente común y es tres veces más frecuente en las niñas que en los niños. El síndrome es causado por la presencia de material adicional del cromosoma 18, que interfiere con el desarrollo normal.



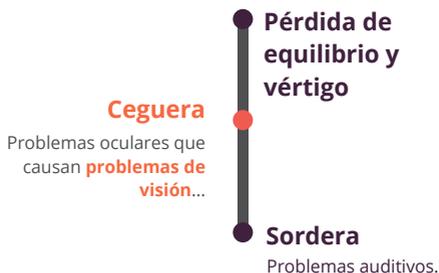
# SÍNDROME DE TURNER 2.3.55

El **Síndrome de Turner** es un trastorno genético que afecta al desarrollo de cualquier mujer que tenga el par normal de cromosomas X. En el Síndrome Turner falta todo o parte del cromosoma X, por eso afecta solo a las mujeres.



## SÍNDROME DE USHER 2.3.56

El **Síndrome de Usher** es un trastorno hereditario que causa una sordera neurosensorial generalmente congénita y una retinosis pigmentaria que conlleva la pérdida de visión. Dependiendo de la gravedad de la sordera se distinguen tres tipos de Síndrome de Usher.



## SÍNDROME DE VOGT-KOYANAGI-HARADA 2.3.57

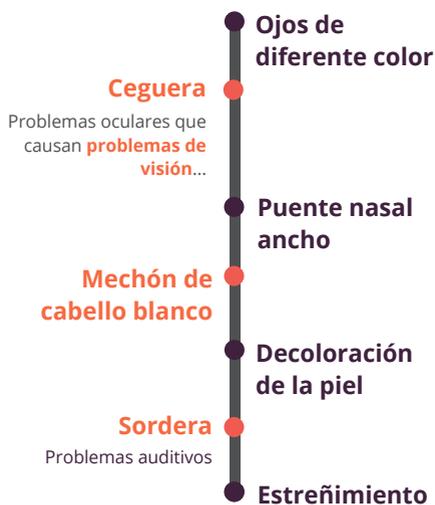
El **Síndrome de Vogt-Koyangi-Harada** es una enfermedad inflamatoria que afecta a partes del ojo. Afecta predominantemente a mujeres jóvenes o a personas de piel oscura. La edad media de la enfermedad es de 30 años.



## SÍNDROME DE WAARDENBURG

2.3.58

El **Síndrome de Waardenburg** es una enfermedad caracterizada por grados variables de sordera y color claro en la piel, el cabello y los ojos. En función del tipo, también puede causar anomalías faciales variadas.



## SÍNDROME DE WILDERVANCK 2.3.59

El **Síndrome de Wildervanck**, también conocido como Síndrome de Franceschetti-Klein-Wildervanck, se trata de un síndrome que causa la fusión de las vértebras cervicales, una parálisis bilateral de los abducens con retracción del glóbulo ocular y sordera perceptiva congénita.



## SÍNDROME DE WOLFRAM 2.3.60

El **Síndrome de Wolfram** es una enfermedad congénita que afecta a muchas partes del sistema.

## SÍNDROME DE WOLF-HIRSCHHORN 2.3.67

El **Síndrome de Wolf-Hirschhorn** es un trastorno del desarrollo caracterizado por rasgos craneofaciales típicos, retraso en el crecimiento pre- y postnatal, discapacidad intelectual, retraso grave en el desarrollo psicomotor, convulsiones e hipotonía.



## SÍNDROME DE ZELLWEGER 2.3.62

El **Síndrome de Zellweger** es un trastorno caracterizado por defectos de migración neuronal, rasgos craneofaciales dismórficos, convulsiones neonatales y disfunción hepática.



## 3. SORDOCEGUERA ADQUIRIDA

### 3.1 Definición



Hablamos de sordoceguera adquirida cuando la combinación de problemas visuales y auditivos aparece después de la primera infancia (después del desarrollo del lenguaje).

A su vez, dentro de la sordoceguera adquirida es habitual hablar de cuatro perfiles. Esto es porque cabe esperar características distintas entre:

- Una persona que nazca ciega, y luego a lo largo de la vida vaya perdiendo la audición.
- Una persona que por el contrario nazca sorda, y luego a lo largo de la vida vaya perdiendo la visión.
- Una persona que pierda tanto la visión y la audición a lo largo de la vida.
- Una persona que pierda la visión y la audición a causa de la vejez.

## 3. SORDOCEGUERA ADQUIRIDA

### 3.2 Afectaciones

La sordoceguera puede afectar a una persona de muchas maneras distintas, aún más si tenemos en cuenta que muchas veces es parte de un complejo cuadro médico. Sin embargo, hay tres áreas de funcionamiento que se ven afectadas en todos los casos:

1. La **comunicación**. Es habitual que las personas con sordoceguera utilicen sistemas de comunicación distintos a la comunicación oral común, como las lenguas de signos apoyadas y otros sistemas basados en el tacto, como la dactilología y el braille.

Tengamos presente que muchas personas con sordoceguera pueden hablar con fluidez, gracias al uso de implantes cocleares o de audífonos. Eso no quita que nos tengamos que adaptar para facilitar la comunicación: vocalizando adecuadamente, usando el tono y el volumen adecuado y evitando espacios concurridos y ruidosos.

2. El **acceso a la información**. Las personas accedemos a nuestro entorno y aprendemos a través de nuestros sentidos, siendo vista y oído los canales por los que recibimos el 95% de la información.

Así que las personas con sordoceguera tienen dificultades para recibir la información inmediata de su entorno en su día a día; y también para acceder a los medios de comunicación generales.

3. La **orientación y la movilidad**. Por ello es habitual que las personas con sordoceguera vayan acompañadas en sus desplazamientos de guías o perros guía, y que utilicen el bastón blanco y rojo.

### 3. SORDOCEGUERA ADQUIRIDA

#### 3.3 Descriptores para su detección



Los siguientes comportamientos y reacciones pueden hacernos sospechar de que una persona adulta está perdiendo visión y/o audición:

- No responde cuando se le habla desde detrás.
- Necesita subir mucho el volumen de la televisión, la radio o el móvil.
- Tiene dificultades para seguir una conversación entre varias personas, o se queja de que hablan muy rápido.
- Necesita luz donde antes no necesitaba.
- Le afectan mucho los cambios de luz.
- No encuentra las cosas fuera de su sitio habitual.
- Tiene dificultades para reconocer a una persona conocida hasta que se presenta.
- Utiliza el tacto de manera inusual para moverse o realizar tareas.
- Tiene reticencias para ir a sitios no familiares o que tienen poca luz, especialmente si no va acompañada.

Otro indicador importante que nos puede hacer sospechar es que la persona renuncie a hacer cosas que llevaba haciendo toda su vida, como por ejemplo pintar, salir en grupo o ir al teatro.

## 4. SORDOCEGUERA CONGÉNITA

### 4.1 Definición

Hablamos de sordoceguera congénita cuando la pérdida visual y auditiva combinadas están presentes desde el momento del nacimiento o en los primeros meses de vida, antes de la adquisición del lenguaje en la infancia.

Así pues, la diferencia respecto la sordoceguera adquirida radica en que en estos casos hay procesos del desarrollo de la persona que quedan comprometidos. La causa es la falta de contacto durante la infancia con los estímulos necesarios para el aprendizaje del lenguaje y el desarrollo de determinados procesos mentales.

### 4.2 Afectaciones

En consecuencia, es habitual que las personas con sordoceguera congénita tengan dificultades con el dominio del lenguaje formal, y por ende una comprensión del mundo limitada. A su vez, esto implica limitaciones en sus oportunidades de relación.

Debido a todo esto, es habitual que las personas con sordoceguera congénita también cuenten con discapacidad intelectual o psíquica.

(Las afectaciones descritas en el apartado de sordoceguera adquirida están igualmente presentes en la congénita).

### 4.3 Descriptores para su detección

En las primera etapas de la vida, los signos que pueden darnos pistas de que el/la niño/a tiene combinación de problemas visuales y auditivos son los siguientes:

- Ninguna respuesta al sonido y/o a la luz
- Lentitud en el desarrollo de habilidades básicas, motoras y de lenguaje
- Adopción de posturas inusuales para realizar tareas (posiblemente por el uso de restos auditivos o visuales.)
- Dificultades para comprender la configuración espacial y/o temporal del entorno
- Retraso en el aprendizaje
- Desarrollo de métodos de comunicación particulares y atípicos
- Comportamientos repetitivos
- Comportamiento agresivo con ellos/as mismos/as o con las demás personas
- Recogimiento y/o aislamiento social
- Uso del olfato, sabor, tacto para obtener información.

## 5. RECURSOS



A continuación ofrecemos un listado de organizaciones no lucrativas de referencia para algunas de las enfermedades raras que se han explicado con anterioridad.

### **AEGH (Asociación Española de Genética Humana)**

Correo electrónico: [secretaria@aegh.org](mailto:secretaria@aegh.org)

Página web: <https://aegh.org/>

### **Abaimar (Asociación Balear de Niños con Enfermedades Raras)**

Correo electrónico: [info@asociacionabaimar.es](mailto:info@asociacionabaimar.es)

Página web: <http://asociacionabaimar.es/>

### **AHEDYSIA (Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndrome de la Infancia y la Adolescencia)**

Correo electrónico: [ahedysia@hotmail.es](mailto:ahedysia@hotmail.es)

Página web: <https://www.ahedysia.org/>

### **Asociación Trisomía 13, Trisomía 18 y otras malformaciones genéticas graves**

Correo electrónico: [info@trisomia18.com](mailto:info@trisomia18.com)

Página web: <http://www.trisomia18.com/>

### **ADM (Asociación de Distrofia Muscular para las Enfermedades Neuromusculares)**

Correo electrónico: [info@adm.org.ar](mailto:info@adm.org.ar)

Página web: <https://www.adm.org.ar/>

### **ASEM (Federación Española de Enfermedades Neuromusculares)**

Correo electrónico: [info@asem-esp.org](mailto:info@asem-esp.org)

Página web: <https://www.asem-esp.org/>

### **DACEMUR (Asociación de Daño Cerebral Adquirido de la Región de Murcia)**

Correo electrónico: [dacemur@gmail.com](mailto:dacemur@gmail.com)

Página web: <https://www.dacemur.es/>

### **AACIC (Asociación de Cardiopatías Congénitas)**

Correo electrónico: [info@aacic.org](mailto:info@aacic.org)

Página web: <https://www.aacic.org/ca/>

### **Crecer (Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento)**

Correo electrónico: [crecer@crecimiento.org](mailto:crecer@crecimiento.org)

Página web: <https://www.crecimiento.org/>

### **Asociación de Afectados de Neurofibromatosis**

Correo electrónico: [info@neurofibromatosis.es](mailto:info@neurofibromatosis.es)

Página web: <https://neurofibromatosis.es/>

### **FEDACE (Federación Española de Daño Cerebral)**

Correo electrónico: [compartir@fedace.org](mailto:compartir@fedace.org)

Página web: <https://fedace.org/>

### **ASWOLFRAM (Asociación de síndrome de Wolfram)**

Correo electrónico: [aswolfram@hotmail.com](mailto:aswolfram@hotmail.com)

Página web: <http://aswolfram.org/>

### **AESWH (Asociación Española del Síndrome de Wolf-Hirschhorn)**

Correo electrónico: [secretaria@wolfhirschhorn.com](mailto:secretaria@wolfhirschhorn.com)

Página web: <https://wolfhirschhorn.com/sitioweb/>

### **Fundación síndrome de Wolf Hirschhorn**

Correo electrónico: [fundacionsw@gmail.com](mailto:fundacionsw@gmail.com)

Página web: <https://fundacion4pmenos.com/>

### **Asociación síndrome de Turner “ALEJANDRA GRANDES”**

Correo electrónico: [ast.alegran@gmail.com](mailto:ast.alegran@gmail.com)

Página web: <http://www.asociacionturneralejandra.es/>

### **Asociación síndrome de Turner Andalucía**

Correo electrónico: <https://turnerandalucia.org/>

Página web: <https://turnerandalucia.org/>

### **AST (Asociación de síndrome de Turner en Cataluña)**

Correo electrónico: [astturner@astturner.org](mailto:astturner@astturner.org)

Página web: ?

### **Treacher Collins España (Asociación Española Síndrome de Treacher Collins)**

Correo electrónico: [presidencia@treachercollins.es](mailto:presidencia@treachercollins.es)

Página web: <http://www.treachercollins.es/>

### **UNIPER (Unión de Personas con Enfermedades Raras)**

Correo electrónico: [info@asociacionuniper.org](mailto:info@asociacionuniper.org)

Página web: ?

### **AESSW (Asociación Española de síndrome de Sturge Weber)**

Correo electrónico: [info@sturge-weber.es](mailto:info@sturge-weber.es)

Página web: <https://sturge-weber.es/>

### **Asociación Española de Stickler**

Correo electrónico: [info@sindromedestickler.org](mailto:info@sindromedestickler.org)

Página web: <http://www.sindromedestickler.com/>

### **AFASCOL (Asociación de Familiares y Afectados por el Síndrome de Stickler)**

Correo electrónico: [contacto@afascol.org](mailto:contacto@afascol.org)

Página web: <https://www.afascol.org/>

### **MPS España (Asociación de Mucopolisacaridosis y Síndromes Relacionados)**

Correo electrónico: [info@mpsesp.org](mailto:info@mpsesp.org)

Página web: [https://www.mpsesp.org/portal1/a\\_index.asp](https://www.mpsesp.org/portal1/a_index.asp)

### **AAMADE (Asociación de Anomalías y Malformaciones Dentofaciales)**

Correo electrónico: [aamade@aamade.com](mailto:aamade@aamade.com)

Página web: <http://www.aamade.com/>

### **Fundación Síndrome de Moebius España**

Correo electrónico: [info@moebius.org](mailto:info@moebius.org)

Página web: <https://www.moebius.org/>

### **SIMA (Asociación de Síndrome de Marfan)**

Correo electrónico: [secretaria@marfan.es](mailto:secretaria@marfan.es)

Página web: <http://www.marfan.es/>

### **AMAR (Mundo Marfan Latino)**

Correo electrónico: [hola@mundomarfan.org](mailto:hola@mundomarfan.org)

Página web: <https://mundomarfan.wordpress.com/tag/amar/>

### **AEPMI (Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales)**

Correo electrónico: [info@aepmi.org](mailto:info@aepmi.org)

Página web: <http://www.aepmi.org/es/>

### **Asociación de Microsomía Hemifacial**

Correo electrónico: [info@microsomialhemifacial.org](mailto:info@microsomialhemifacial.org)

Página web: <http://www.microsomialhemifacial.org/>

### **Fundación Iberoamericana Down21**

Correo electrónico: [down21@down21.org](mailto:down21@down21.org)

Página web: <https://www.down21.org/>

### **Federación Iberoamericana de Síndrome de Down**

Correo electrónico: [fiadown@fiadown.org](mailto:fiadown@fiadown.org)

Página web: <https://www.fiadown.org/>

### **Down España**

Correo electrónico: [downespana@sindromedown.net](mailto:downespana@sindromedown.net)

Página web: <https://www.sindromedown.net/>

### **ASINDOWN**

Correo electrónico: [administracion@asindown.org](mailto:administracion@asindown.org)

Página web: <https://asindown.org/>

### **ANAC (Asociación Nacional Amigos de Arnold Chiari)**

Correo electrónico: [anacjunta@gmail.com](mailto:anacjunta@gmail.com)

Página web: <http://www.arnoldchiari.es/>

### **AESCN (Asociación Española de Síndrome de Crigler Najjar)**

Correo electrónico: [laplazacorreo@yahoo.es](mailto:laplazacorreo@yahoo.es)

Página web: <http://es.geocities.com/sindromecriglernajjar>

### **Fundación Síndrome 5p- o Maullido del Gato**

Correo electrónico: [presidenta@fundacionsindrome5p.org](mailto:presidenta@fundacionsindrome5p.org)

Página web: <https://fundacionsindrome5p.org/>

### **ASIMAGA (Fundación Síndrome 5p- o Maullido del Gato)**

Correo electrónico: [presidenta@fundacionsindrome5p.org](mailto:presidenta@fundacionsindrome5p.org)

Página web: <https://asimaga.org/>

### **AELIP (Asociación Internacional de Familiares y Afectados de Lipodistrofias)**

Correo electrónico: [info@aelip.org](mailto:info@aelip.org)

Página web: <http://www.aelip.es/>

### **CHARGE España**

Correo electrónico: [charge@sindromecharge.org](mailto:charge@sindromecharge.org)

Página web: <https://sindromecharge.org/>

### **Anasbabi Cliopatías**

Correo electrónico: [info@anasbabiciliopatias.es](mailto:info@anasbabiciliopatias.es)

Página web: <http://www.anasbabiciliopatias.es/>

**ASUE (Asociación de Síndrome de Usher España)**

Correo electrónico: [anacjunta@gmail.com](mailto:anacjunta@gmail.com)

Página web: <http://www.sindromedeusher.org/>

**ANSA (Asociación Nacional de Síndrome de Apert)**

Correo electrónico: [ansapert@gmail.com](mailto:ansapert@gmail.com)

Página web: <http://www.apertcras.org/>

**AIRG España (Asociación para la información y la Investigación de las Enfermedades Renales Genéticas)**

Correo electrónico: [info@airg-e.org](mailto:info@airg-e.org)

Página web: <https://airg-e.org/>

**AFASAF (Asociación de Familias afectadas por el Síndrome Alcohólico Fetal)**

Correo electrónico: [presidenta@fundacionsindrome5p.org](mailto:presidenta@fundacionsindrome5p.org)

Página web: <https://asimaga.org/>

**Visual TEAF (Asociación del Trastorno Espectro Alcohólico Fetal)**

Correo electrónico: [info@visualteaf.com](mailto:info@visualteaf.com)

Página web: <https://visualteaf.com/>

**SEIP (Sociedad Española de Infectología Pediátrica)**

Correo electrónico: [secretaria.seip@viajeseci.es](mailto:secretaria.seip@viajeseci.es)

Página web: <https://www.seipweb.es/>

**ACNEFI (Asociació catalana de les Neurofibromatosis)**

Correo electrónico: [info@acnefi.org](mailto:info@acnefi.org)

Página web: <http://www.acnefi.org/index.asp?Idioma=es>

### **Asociación Argentina de Neurofibromatosis**

Correo electrónico: [consultas@aanf.org.ar](mailto:consultas@aanf.org.ar)

Página web: <https://www.aanf.org.ar/>

### **AEM (Asociación Española contra la Meningitis)**

Correo electrónico: [ansapert@gmail.com](mailto:ansapert@gmail.com)

Página web: <http://www.apertcras.org/>

### **ACHE (Asociación Española contra la Histiocitosis)**

Correo electrónico: [info@histiocitosis.org](mailto:info@histiocitosis.org)

Página web: <http://www.histiocitosis.org/>

### **FEBHI (La Federación Española de Asociaciones de Espina Bífida e Hidrocefalia)**

Correo electrónico: [c.martin@febhi.org](mailto:c.martin@febhi.org)

Página web: <https://febhi.org/>

### **ACAEBH (Asociació Catalana d'Espina bífida i Hidrocefàlia)**

Correo electrónico: [acaebh@espinabifida.cat](mailto:acaebh@espinabifida.cat)

Página web: <http://espinabifida.cat/espina/>

### **AEBHA (Asociación de Espina Bífida e Hidrocefalia Alicante)**

Correo electrónico: [info@aebha.org](mailto:info@aebha.org)

Página web: <https://aebha.org/>

### **ANPHEB (Asociación Navarra de Espina Bífida e Hidrocefalia)**

Correo electrónico: [anpheb@anpheb.es](mailto:anpheb@anpheb.es)

Página web: <http://anpheb.es/>

### **AMUPHEB (Asociación Murciana de Padres e Hijos con Espina Bífida)**

Correo electrónico: [asociacion.amupheb@gmail.com](mailto:asociacion.amupheb@gmail.com)

Página web: <http://amupheb.org/>

### **AECR18 (Asociación Española Cromosoma 18)**

Correo electrónico: [aecr18@aecr18.org](mailto:aecr18@aecr18.org)

Página web: <http://www.aecr18.org/>

### **Familias CMV (Citomegalovirus)**

Correo electrónico: [info@familiascmv.org](mailto:info@familiascmv.org)

Página web: <https://familiascmv.org/>

### **Asociación Campeones (Parálisis cerebral infantil)**

Correo electrónico: [info@asociacioncampeones.org](mailto:info@asociacioncampeones.org)

Página web: <https://asociacioncampeones.org/>

### **Asociación Española de Prader Willi**

Correo electrónico: [praderwillisindrome@gmail.com](mailto:praderwillisindrome@gmail.com)

Página web: <http://www.aespw.org/inicio/index.html>

### **Asociación ELA España**

Correo electrónico: [presidencia@adelaweb.org](mailto:presidencia@adelaweb.org)

Página web: <https://adelaweb.org/>

## 6. NOTAS

*Libreta*



A series of horizontal lines for writing, consisting of 18 rows. Each row is defined by two parallel grey lines, with a thin orange line centered between them, mimicking a notebook's layout.







Blank writing area with horizontal lines.



