
LA DISCAPACIDAD SENSORIAL DESDE LA PERSPECTIVA DE UN GENETISTA

THE SENSORY HANDICAPPED AS SEEN BY A GENETICIST

Martalucia Tamayo F., MD, MSc¹

RESUMEN

Introducción: Se presenta un análisis de la enfermedad genética sensorial, que pretende llevar al médico general o especialista a estudiar el impacto que la enfermedad genética tiene en el individuo, en la familia y más aún, en la sociedad. **Definiciones.** SORDERA: Es un término que comúnmente engloba cualquier pérdida en la capacidad auditiva de un individuo. CEGUERA: La Organización Internacional para la Prevención de la Ceguera, define el término ceguera como una medida que debe aplicarse cuando, en el mejor ojo y con corrección, se tiene una visión residual menor o igual a 20/200, o un campo visual menor o igual a 10 grados. SORDOCEGUERA: Las organizaciones internacionales como la Federación Mundial de Personas Sordociegas (WFDB -por sus siglas en inglés), la Federación Latinoamericana de Personas Sordociegas (FLASC) y Sense Internacional (Latinoamérica) entre otras, al igual que la mayoría de los profesionales, utilizan las palabras “sordoceguera”, “persona sordociega”, “sordociego”, etc.; como una sola palabra, puesto que es una limitación única. **Materiales y Métodos:** Con la colaboración de la ONG Fundación Derecho a Vivir en Desventaja, se hizo el seguimiento del programa de Sorderas y Cegueras Genética en la ciudad de Bogotá, mediante las visitas domiciliarias y citaciones a las familias que han sido detectadas con esta patología, gracias a la intervención de estudiantes de trabajo social. Se visitaron y se estudiaron cerca de 200 familias. **Objetivos:** Seguimiento de pacientes con limitaciones

sensoriales de origen genético para fortalecer los programas de tamizaje neonatal o escolar existentes actualmente; Diagnosticar nuevos casos y definir su situación y condición médica; ofrecer instrucción sobre la enfermedad a los pacientes con limitaciones sensoriales de origen genético y a sus familiares; crear un compromiso de los parientes cercanos del enfermo y estrechar lazos familiares, en cuanto al tratamiento, manejo y rehabilitación del individuo con limitación sensorial; asesorar permanentemente a los pacientes y familiares, en cuanto a la óptima utilización del servicio de salud que tengan, y todo lo relacionado con sus necesidades fundamentales y asesorar al afectado y a su familia en la rehabilitación, tratamiento y manejo, aun en aquellos casos en que no haya afiliación al **Plan Obligatorio de Salud (POS)**. **Resultados:** Las visitas domiciliarias del servicio de trabajo social que se realizaron a las personas sordociegas durante el año 2008, mostraron información muy importante y a su vez, dramática. Se presentan las condiciones de salud, de nivel económico, de disponibilidad de vivienda, de capacidad laboral, de servicios médicos accedidos (tipo EPS o **cualquier otro** servicio de salud que tengan) de subsidios a los que hayan tenido acceso y de número de afectados por familia. **Conclusión:** Definitivamente, queda demostrado que esta población sordociega es muy vulnerable y tiene enormes necesidades psico-socio-médico-laborales. En resumen, nos atrevemos a plantear un punto que -a nuestro modo de ver y en nuestra experiencia de cerca de 20 años de trabajar el tema- es la “clave del seguimiento”; esta **clave está**

¹ Médica Genetista, Profesora Titular Facultad de Medicina- U Javeriana, Instituto de Genética Humana Bogotá.

en el personal **entrenado** que apoya un programa de este tipo y **cuáles son** sus funciones precisas.

Palabras Clave: Sordera, Ceguera, Sordoceguera. Discapacidad, Genética

ABSTRACT

Introduction: An analysis of sensory genetic disease, intended for the physician to evaluate the personal impact of a genetic disorder on the patient himself, on his family and society is presented. Definitions. DEAFNESS: This is a term that involves any hearing loss in a given person. BLINDNESS: Condition present when sight in the best performing eye –corrected vision shows a residual vision equal or less to 20/200, or a visual field equal or less than 10 degrees (Definition by the *International Organization for the Prevention of Blindness*). DEAFBLINDNESS: This term -and related ones as well- (such as DEAFBLIND person) is used as a single word since it represents a combined and unique disability (WFDB, FLASC, Sense International).

Methodology: Close to 200 families were visited and studied, with the cooperation of NGO “Right to live with disabilities Foundation”. Protocols from the “Program for Genetic Deafness and Blindness in the city of Bogota” were followed with the help of social work students. **Objectives:** In order to strengthen neonatal and/or school screening programs currently implemented, patients with genetic sensory disabilities were followed. Other goals of the study were to diagnose new cases, to define their situation and medical status of disability. To enlighten patients with genetic sensory disabilities and their relatives on different aspects of this condition. To strengthen family ties and to obtain a commitment from close relatives on treatment adherence, care and rehabilitation of these disabled individuals. To help patients and relatives to obtain the most from whatever medical service they have and for them to cover all fundamental needs. To advise patients and relatives on rehab and other medical care, even if they do not have a medical insurance such as compulsory health care program (POS). **Results:** Important (and dramatic) information was obtained in 2008 from deafblind persons through social service personnel in-site visits. Data collected included health

condition, economic status, housing availability and quality, ability to work, affiliation with medical care programs (like Health Promoting Organizations –EPS- or subsidized care), find out whether any subsidies are received and which is the number of affected persons per each family. **Conclusions:** We have shown the higher vulnerability and enormous psychosocial, medical and job needs of deafblind people. The key of follow-up depends on trained personnel supporting these programs and their precise functions.

Key Words: Deafness, blindness, deafblindness, sensory genetic disability

INTRODUCCIÓN

Con frecuencia me hago muchos cuestionamientos sobre la discapacidad. Y a lo largo de mi carrera como Medica Genetista, la que he vivido bajo la condición de ser también un enfermo genético, me he cuestionado muchas cosas que usualmente, ni a la medicina ni a los médicos le preocupan. Desde que inicié mi carrera como genetista dediqué gran parte de mi tiempo a estudiar el impacto que la enfermedad genética tiene en el individuo y en la familia; y mas aún, en la sociedad. Con alguna frecuencia me he preguntado ¿Para qué vivimos los discapacitados? ¿Qué papel tenemos en esta sociedad? ¿Para qué vinimos a este mundo? ¿Qué sentido tiene que el destino nos haya echado a vivir con dolores o defectos físicos? ¿Vale la pena vivir de esa manera? ¿Somos tan inútiles como una parte de la sociedad cree? Porque de algo tenemos que servir, si no, ¿qué sentido tiene nuestra sufrida existencia?

A esas preguntas me respondo: Todo elemento, todo animal y toda persona en el universo, tiene una razón de ser y de estar ahí donde esta y como está. Por lo tanto, el discapacitado debe estar haciendo su trabajo en la sociedad. El universo debió tener alguna razón para ponerlo en este mundo. De manera que cada cual, incluso el discapacitado, tiene una misión en el mundo y le toca cumplirla en la forma en que mejor pueda. Por eso es que deberíamos entender que no existen “validos o inválidos”; que no existen “normales o anormales”; que no existen “superiores o

inferiores"; creo que sólo existimos animales, personas y cosas, con la característica de ser diferentes. La diversidad es un hecho comprobado científicamente y por eso, la misma Constitución Nacional defiende el derecho a ser diferente. Ahora bien, cuando esa diferencia se nos vuelve desventajosa por la forma en que la sociedad esta montada o funciona, entonces no queda más que reclamar el DERECHO A VIVIR EN DESVENTAJA.

MARCO TEORICO

Alteraciones sensoriales más comunes

Se hace especial referencia a las sorderas, cegueras y sordocegueras, por ser las de mayor frecuencia entre las limitaciones sensoriales y las de mayor impacto social.

SORDERA: Es un término que comúnmente engloba cualquier pérdida en la capacidad auditiva de un individuo. En general, hace referencia a alteraciones que van desde una mínima hipoacusia hasta la pérdida total de la audición. La sordera es la causa mas importante de desordenes de la comunicación en la niñez y representa un muy serio obstáculo al desarrollo psicológico y social normal, dado que es esa falta del estímulo auditivo es lo que inhibe el proceso de aprendizaje y adquisición del lenguaje, el cual se verá afectado en mayor o menor medida, dependiendo del grado de pérdida auditiva, de la etiología, de la edad del inicio del problema, del gen implicado y de la presencia o ausencia de otras alteraciones sistémicas (1,2,3).

La pérdida de la audición puede ser adquirida a través de una variedad de mecanismos físicos, químicos e infecciosos. Aún así, la genética juega un papel importante tanto en la ocurrencia como en la presentación de estos factores y la susceptibilidad del paciente a un agente externo. Las sorderas genéticas se pueden clasificar en: Sorderas Síndrómicas y Sorderas No síndrómicas.

CEGUERA: La Organización Internacional para la Prevención de la Ceguera, define el término ceguera como una medida que debe aplicarse cuando,

en el mejor ojo y con corrección, se tiene una visión residual menor o igual a 20/200, o un campo visual menor o igual a 10 grados. Ahora bien, si un individuo tiene un residuo visual de 20/60 y un campo visual de 20 grados, este también puede ser clasificado como ciego, según la definición aceptada por este organismo internacional. Por supuesto esta definición no puede ser aplicada en recién nacidos, quienes ya de por si tienen una agudeza visual del orden de 20/800; y dicha definición se aplica después de los cuatro meses de edad. Se cree que la visión 20/20 se alcanza realmente hacia los tres años de edad. La verdadera prevención visual se basa en una detección temprana y oportuna de cualquier problema visual en el bebé recién nacido, o en el niño en edad preescolar o escolar (4,5).

SORDOCEGUERA: Las organizaciones internacionales como la Federación Mundial de Personas Sordociegas (WFDB -por sus siglas en inglés), la Federación Latinoamericana de Personas Sordociegas (FLASC) y Sense Internacional (Latinoamérica) entre otras, al igual que la mayoría de los profesionales, utilizan las palabras "sordoceguera", "persona sordociega", "sordociego", etc; como una sola palabra, puesto que es una limitación única. Debe aclararse que no es la sumatoria de ser sordo y ciego; es una condición diferente, con mayores implicaciones.

La definición de la palabra sordoceguera que se ha adoptado hoy en día es: "La sordoceguera es una deficiencia sensorial, visual y auditiva, que se manifiesta en mayor o menor grado, e invariablemente genera limitaciones en comunicación, orientación y movilidad, de acceso a la información y restricción para la participación social"¹. Lo interesante de retomar esta definición, es que expone muy claramente las implicaciones de la doble pérdida sensorial (6,7,8).

Ahora bien, las principales causas en Colombia de sordoceguera, suelen ser las infecciones virales

¹ SENSE INTERNACIONAL (LATINOAMERICA), UNIVERSIDAD DEL ROSARIO-COLOMBIA, RED PESCAR DE VOLUNTARIADO, ASOCIACION COLOMBIANA DE PERSONAS SORDOCIEGAS, FUNDACION IDEAS DIA A DIA, ORGANIZACION PAVLOV, lineamientos de información sobre sordoceguera y multidéficit, Bogota, Agosto 15 de 2006

in utero, como la rubéola congénita y el síndrome de usher. Es claro que el Síndrome de Usher (USH) es la principal causa de sordoceguera en el mundo. Constituye el 6% de la población congénitamente sorda y el 18% de toda la población con RP. La prevalencia del USH está en un rango de 3.5 a 6.2 casos de cada 100,000 habitantes. La frecuencia del USH en Estados Unidos es alrededor de 5/100,000; en Escandinavia de 3.0/100,000 y en Colombia, de 3,2/100.000 habitantes y constituye el 9,6% de la población sorda y el 10% de la población ciega. A nivel mundial, se ha estimado que entre el 8% y el 33% de los individuos con Retinitis Pigmentosa tienen algún grado de pérdida auditiva y muchos de estos individuos pueden, de hecho, estar sufriendo de Síndrome de Usher (9-13).

MATERIALES Y MÉTODOS

En conjunto con La Fundación Derecho a Vivir en Desventaja, venimos haciendo el seguimiento del programa de Sorderas y Cegueras Genética en la ciudad de Bogota, mediante las visitas domiciliarias y citaciones a las familias que han sido detectadas con esta patología, gracias a la intervención de las estudiantes de trabajo social de *La Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca*, en Bogota.

El programa de seguimiento que se adelantó, es el que se muestra a continuación. Según la experiencia de nuestro grupo de trabajo, ésta sería la forma óptima para hacerlo en las ciudades capitales, pero idealmente con la colaboración del POS, del SIS-BEN y de las entidades estatales- gubernamentales respectivas.

Métodos del Plan de Seguimiento

1. Visita domiciliaria de Trabajadora Social, para hacer un diagnóstico de la situación médica, familiar, laboral y psicosocial de cada caso.
2. Trabajo Social encaminado a impartir educación sobre la enfermedad, el manejo y tratamiento.
3. Definir estrato socio-cultural del paciente y su familia.

4. Con todo lo anterior, ya es posible definir las reales necesidades de cada afectado y su familia.
5. Iniciar la orientación del tratamiento y manejo integral del limitado sensorial de origen genético, utilizando los servicios que le este ofreciendo la respectiva E.P.S. o A.R.S.
6. Implementar un programa similar para aquellos enfermos carentes de algún sistema de salud. Definir planes caseros de rehabilitación y búsqueda de ayudas complementarias que se le pueda ofrecer a esta población, como las impartidas por las alcaldías y otros entes gubernamentales.
7. En este punto, se debe orientar al afectado y sus familiares, en inquietudes y dudas sobre el manejo de la enfermedad o sobre la utilización de los servicios que les brinden sus E.P.S. o A.R.S. correspondientes.
8. Asesorar de manera integral, a las personas con limitaciones sensoriales, en todas las necesidades que previamente se han definido en cada caso.

OBJETIVOS

Objetivos del Seguimiento de pacientes con limitaciones sensoriales de origen genético:

1. Fortalecer los Programas de Tamizaje neonatal o escolar existentes actualmente.
2. Diagnosticar nuevos casos y definir su situación y condición médica.
3. Ofrecer instrucción sobre la enfermedad a los pacientes con limitaciones sensoriales de origen genético y a sus familiares.
4. Crear un compromiso de los parientes cercanos del enfermo y estrechar lazos familiares, en el tratamiento, manejo y rehabilitación del individuo con limitación sensorial. .
5. Asesorar permanentemente a los pacientes y familiares, en cuanto a la óptima utilización del servicio de salud que tengan, y todo lo relacionado con sus necesidades fundamentales.
6. Asesorar al afectado y su familia en la rehabilitación, tratamiento y manejo, aun en aquellos casos en que no haya afiliación al P.O.S.

RESULTADOS

Las visitas domiciliarias del servicio de trabajo social que se realizaron a las personas sordociegos durante el año 2008, mostraron información muy importante y a su vez, dramática. Veamos el análisis de la información recopilada.

Número de pacientes trabajados durante el año 2008:

La base de datos inicial de la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja, mostraba a Diciembre del 2008, un total de 38 familias en Bogotá; de las cuales se trabajaron durante el año pasado 26 familias, lo que corresponde al 68.4% de la población identificada en la ciudad de Bogota.

Composición según la Edad de los pacientes visitados:

El 72.7% de los pacientes de este programa, están en el rango de 31 a 50 años de edad; seguido del rango 51 a 60 con el 13.6 %; el 6.8% por igual para los rangos 11 a 20 años, 21 a 30 años y 51 a 60 años respectivamente y, sólo un paciente en la edad de 0 a 10 años.

Composición según la ocupación actual de los pacientes visitados:

La mayor parte de estos pacientes, el 52.2%, están en el grupo de los que no desarrollan ningún tipo de actividad productiva – a pesar de tener una edad madura-; seguido del grupo que se dedica al hogar con el 18.1%; empleados en algún oficio el 13.6%; estudiantes en el 6.8%; en trabajos independientes como lava carros, construcción y empleada domestica cada uno con un 4.5%; seguido por otros oficios informales como costurero, vendedor ambulante, mecánico, ebanista y finca raíz, cada uno con un 2.2%.

Composición según el Nivel Educativo de los pacientes visitados:

El 27% de los pacientes tienen un nivel educativo de primaria; seguido de un 27% que tiene bachillerato incompleto, un 18% con primaria incompleta, otro 15.9% con bachillerato completo, un 9% que tiene un

nivel educativo técnico, el 6.8% sin estudio alguno, el 4.5% se encuentra estudiando en el momento y ninguno de este grupo tiene nivel universitario.

Composición según el estado civil de los pacientes visitados:

El 56% de los pacientes son solteros; seguidos de casados con el 41%; viudos con el 9% y separados con el 2%.

Entre las familias trabajadas encontramos que los pacientes solteros viven con sus hermanos o con sus padres, a pesar de que la mayoría son adultos, por eso no es infrecuente encontrar en un mismo hogar hasta cinco miembros sordociegos.

Composición según el tipo de familia:

La mayoría de los pacientes tiene una familia nuclear en el 56.8% (padres e hijos, no importa la edad que ambos tengan); seguido por una familia extensa en el 50% de los casos, quienes viven con otros miembros de familia como abuelos, primos o tíos y, solo el 2.2% correspondió a un tipología unifamiliar que corresponde a un paciente que vive solo.

Composición según la afiliación a Salud:

El 54.5% de los pacientes pertenece al sistema subsidiado de salud (Sisben), seguido del 47.7 % que pertenece al sistema contributivo y un 6.8% que no tienen afiliación a sistema alguno.

Composición según el estrato socioeconómico:

La mayor parte de nuestra población, el 75%, están en el estrato2; seguido del 20.4% en el estrato 3 y un 13.6% en el estrato 1. Cuando se hizo el análisis del nivel de ingresos, se observó que en una gran proporción, sobreviven mas de 4 a 8 personas con un sólo salario mínimo.

Composición según la tenencia de vivienda:

Un porcentaje aparentemente alto figura con tenencia de casa propia, el 47.7%, pero en realidad esa información corresponde a casa de los padres o hermanos que cuidan a los discapacitados!; esto es seguido por la tenencia de casa familiar en el 45%, de apartamento en arriendo en el 9% y vivienda en inquilinato para un 9%.

Vale la pena resaltar el dato de casa propia, pues ese 47% parece alto y da una falsa sensación de bienestar u holgura económica en esta población, en realidad es una información “disfrazada”, porque la casa es propia de sus padres y no de los mismos pacientes, así sean adultos.

Necesidades urgentes de las personas sordociegas:

Con el trabajo social adelantado se encontró que el 34 % de los pacientes requieren valoración auditiva y esa sería una primera necesidad detectada. La segunda necesidad se relaciona con la grave situación emocional, el impacto psicológico de la doble limitación de sordoceguera; de manera que requieren ayuda psicológica urgente. La tercera necesidad y no por ello menos importante, es la urgencia de desarrollar redes sociales que les ayuden a tener acceso a servicios de la alcaldía, recreación o atención en los COL (Centro Operativo Local). Esta labor se inició con estudiantes de trabajo social, pero hay falta de apoyo estatal o gubernamental en este aspecto.

Una cuarta necesidad, es la dramática situación económica de varias de estas familias. Como ya se ha mencionado, son muy pocos los que reciben más de un salario mínimo, el que suele ser compartido por varios miembros de la familia; algunas de ellas con 4, 8 y hasta 10 personas.

La quinta necesidad urgente en muchas personas sordociegas de nuestra población, es la asesoría jurídica. Muchas de ellas ya están lo suficientemente limitadas en sus dos sentidos como para ser buenos candidatos a una pensión de invalidez y requieren ayuda y colaboración para iniciar y desarrollar estos trámites. En menor porcentaje, otros requieren tutela para que las EPS les suministren los audífonos o les presten otros servicios.

La sexta necesidad esta relacionada con aspectos generales de la salud. Muchos de estos sordociegos suelen recibir pocas valoraciones medicas, algunos aún permanecen sin diagnóstico medico exacto, falta de examen visual periódico de control, no autorización de exámenes paraclínicos de con-

trol, no reciben las terapias de rehabilitación que les corresponden, etc.

La séptima necesidad es la falta de recreación. Se detectó que 15.9% de esta población, jamás ha asistido a actividad lúdica o recreativa alguna. La razón, por falta de un acompañante, falta de recursos para el transporte, falta de acceso a servicios, abandono social o familiar, etc.

Como octava necesidad, se detectó la falta de empleo y por ende, su desesperada situación laboral. Obviamente, muchos de ellos no están capacitados para desempeñar un oficio específico y por ello, no hay alternativas en el plano laboral.

Por último, una décima necesidad palpable, es la intervención en aspectos psico-familiares. Fue muy frecuente encontrar malas relaciones intrafamiliares con una consecuente “disfunción familiar”. La misma enfermedad y la discapacidad sensorial de sordoceguera, genera relaciones tensas entre los familiares y fue evidente la dificultad de comunicación entre oyentes o videntes y sordociegos.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Definitivamente, queda demostrado que esta población sordociega es muy vulnerable y tiene enormes necesidades psico-socio-medico-laborales.

Del análisis de las labores que los sordociegos desarrollan, se deduce que es imperioso capacitarlos en algún oficio y así, a futuro desarrollar actividades productivas, ya que por su discapacidad es muy difícil que puedan conseguir un empleo estable. Los proyectos de consecución de trabajo e inclusión laboral que se están desarrollando desde la Fundación, serán parte de las tareas a continuar en el futuro próximo. Para ello, también hay que buscar un mayor compromiso de los empresarios o la industria, para que se les brinden oportunidades laborales dignas.

El nivel educativo es el factor que define el empleo y el salario devengado. Por ello, consideramos prioritario adelantar acciones que contribuyan a me-

jorar el nivel educativo de esta población sordociega, para asegurarles un trabajo estable y así lograr que tengan cubiertas sus necesidades básicas de alimentación, salud y vivienda y, en un futuro, que puedan tener una pensión debido a su discapacidad.

La discapacidad misma hace que estas personas aún siendo adultas, vivan con los padres o hermanos, dado que presentan una alta dependencia de sus familiares. Por ello es importante trabajar la familia como un núcleo y no considerar estos pacientes como entes aislados.

Las condiciones socioeconómicas, el nivel de ingresos y el estrato social, son claro reflejo de la dramática situación de las familias de estos discapacitados, agravada por el hecho de que la mayoría carece de subsidios del estado. El análisis de esa condición, demuestra la labor tan grande que tiene que desarrollarse para asegurar que estas familias puedan llegar a tener cubiertas sus necesidades básicas de salud, alimentación, educación y vivienda.

Un hecho que merece especial comentario y discusión, es el porcentaje cercano al 48% que aparece en los registros con casa propia. Como ya se explicó, el dato no es real porque la verdad es que la vivienda pertenece a los padres u otro pariente que los haya acogido. La situación del afectado entonces es grave, porque no tienen asegurado su futuro el día que falten los padres o acudientes. Es así como los discapacitados sordociegos quedarían a la deriva sin recursos económicos mínimos, esperando que algún pariente sano los acoja; ese es el caso de los grupos multifamiliares de 10 personas, que viven en un mismo hogar con un sólo salario mínimo mensual.

Los pacientes que no tienen afiliación alguna a servicios de salud, son direccionados por nuestra Fundación al sistema subsidiado. Esa es otra tarea a desarrollar con estos discapacitados, a fin de asegurarse de que todos tengan acceso a algún servicio de salud. Adicionalmente, es prioritario que se presione a las EPS a darles servicio de manera pronta y efectiva, con especial prioridad por su discapacidad.

Queda claro en este estudio, que necesidades como exámenes auditivos, oculares especializados o asesoría psicológica, no están cubiertos de manera satisfactoria para esta población. Ha sido la Fundación Derecho a vivir en Desventaja la que les ha prestado valoraciones auditivas económicas, asesoría por psicología, brigadas oftalmológicas y demás servicios de los que carecen. Pero esa no es labor básica de la fundación y más bien, debe propenderse porque el Sisben y las EPS les den esos servicios a los que tienen derechos. La idea no es suplir obligaciones del sistema de salud colombiano, aunque en el pasado en algunos casos hayamos tenido que hacerlo de manera provisional o transitoria, mientras se definen los mecanismos y las acciones a seguir para que toda la población esté cubierta. Es importante considerar la dificultad que estos discapacitados tienen para desplazarse a las citas médicas; casi todos requieren acompañante y con frecuencia faltan recursos económicos para pagar el transporte.

Dada la situación económica de estas familias con discapacitados sordociegos, se considera primordial desarrollar urgentemente un "plan padrino"; estas acciones sociales podrían asegurar al menos un mercado o un subsidio de donantes voluntarios, que les apoyen en sus necesidades básicas de alimentación, salud recreación, educación o vivienda.

Debe trabajarse también en proveerles actividades lúdicas y por eso la fundación inició jornadas de artes manuales, música, sistemas y pintura. El Distrito ofrece algunas actividades, pero la asistencia es poca por las dificultades de desplazamiento fuera de sus casas y los costos que eso implica.

Parte de nuestro estudio, también busca demostrar que un individuo sordociego, diagnosticado, manejado, rehabilitado y capacitado a tiempo, puede alcanzar una vida digna y feliz, a pesar de las limitaciones que presente; es posible vivir con problemas físicos y desarrollarse como persona plena y autosuficiente. Pero este sueño requiere que a esta población discapacitada, que vive realmente en desventaja, se le preste la adecuada y oportuna asistencia global que cada caso amerita.

En resumen, nos atrevemos a plantear un punto que a nuestro modo de ver y en nuestra experiencia de cerca de 20 años de trabajar el tema; que la “clave del seguimiento” esta en el personal que apoye un programa de este tipo y sus funciones precisas. Lo ideal es contar con profesionales licenciados en Enfermería y en Trabajo Social, que día a día estén pendientes de la población trabajada, que las bases de datos tengan un completo y correcto llenado, de llamar periódicamente a cada familia y aplicar un formulario o encuesta (instrumento de trabajo social) que mida sus necesidades, tome nota de sus inquietudes, evalúe las falencias y demás problemas que se presenten, para aplicar correctivos a tiempo (10,11,12,13).

Agradecimientos: A los pacientes, sus familias, las trabajadoras sociales y voluntarios que participaron. Especial agradecimiento y reconocimiento a **Consuelo Bernal Villegas**, Directora Administrativa de la Fundación Derecho a Vivir en Desventaja. Al personal del Programa de Estudios Genéticos en Enfermedades Visuales y Auditivas del Instituto de Genética Humana de la P. Universidad Javeriana.

REFERENCIAS

1. Emery A.E.H., Rimoin D.L. (1990): Principles and practice of medical genetics. Second edition. Churchill Livingstone. Edinburgh. Sección J, Capítulos 65, 66, 67 y 68. PP: 1097–1164.
2. Jones Kenneth, (2007) Smith's Recognizable patterns of human malformation. 6th Edition. W.B.Saunders Company Editors, USA.
3. Keith C.G., Emery A.E.H. (1978): Genetics and ophthalmology. Churchill-Livingstone. Edinburgh. PP: 99-104.
4. King Richard, Rotter Gerome and Arnold Motulsky (1992): The Genetic Basis of Common Diseases. Oxford University Press, New York, USA, Capítulos 13, 14, 15, 16, 17, 18 y 31. PP:240-680.
5. McKusick V.A. (2009): Mendelian inheritance in man. 12th edition. The Johns Hopkins University Press. Baltimore, USA.
6. Tamayo ML, Aspectos genéticos básicos y de dismorfología: aplicaciones prácticas en medicina. Folleto No.2, Colección Derecho a Vivir en Desventaja, Reedición-Dic 2006.
7. Tamayo Martalucia, Asesoría genética y bioética. Genética – En: Tratado de Medicina Interna, Chalem, Escandón, Campos, Esguerra. Editorial Celsius, 2004.
8. Gelvez, N., Rodríguez, M., Lattig, MC, Prieto, JC., Tamayo ML. “Estudio epidemiológico del Síndrome de Waardenburg en Colombia. Revista Pediatría Vol 37, No. 2, 2002.
9. González C.P., Medina D., Gelvez N., Tamayo ML, “Atypical Families Found While Searching for Usher Syndrome in Colombia”. The American Journal of Human Genetics Vol. 71, No. 4, October 2002.
10. Rodríguez M., Gelvez N., Lattig M.C., Tamayo ML, “Phenotypical Analysis of an Affected Population UIT Waardenburg Syndrome in Colombia”. The American Journal of Human Genetics Vol. 71, No. 4, October 2002.
11. Tamayo ML, Olarte M., Gelvez N., González P., Florez S., D. Medina. “Frequency of Non-Syndromic Deafness in Bogotá, Colombia: Results of Screening Program. The American Journal of Human Genetics Vol. 71, No. 4, October 2002.
12. Tamayo ML, Medina D., González CP, Gelvez N., Rodríguez V., Zapata A., Kimberling WJ. “Correlación fenotipo-genotipo en el Síndrome de Usher: Caracterización Clínica de Familias Colombianas”. Revista Pediatría Vol. 37, No. 4, Nov. 2002.
13. Urrego L, Medina D, Florez S, Delgado M, Rodríguez F, Osorio G, Rodríguez V, Tamayo ML. Estudios Genéticos y audiológicos en Retinitis Pigmentosa en Colombia. Revista Pediatría, Vol 36, N 4, 138-142, Diciembre 2003.