

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER -NOHL-

ASOCIACIÓN ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO DE LEBER

ASANOL

The logo for Asanol is written in a stylized, cursive font. The letter 'A' is significantly larger and more decorative than the other letters. The word 'Asanol' is underlined with a double horizontal line.

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

Primera edición: diciembre 2017

Esta guía no podrá ser reproducida, ni total ni parcialmente, sin el previo permiso escrito de la Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber, ASANOL.

Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber, ASANOL

asociacionasanol@gmail.com / 622.613.916 / 633.103.320

Guía original: SE FRAMÂT

Autores guía original: Gunnar von Sydow; Krister Inde; Helena Lindemark; Hampus Wännerdahl; Jens Pettersson; Ola Carlsson-Fredén; Christian Fabienne; Johan Wingestad; Bertil Sköld; Jan Eidvall.

Guía inglesa: LOOK FORWARD

Autores guía inglesa: LanguageWire AB/Sheila Widingsjö Söderberg

Traductores/as españoles aspectos biomédicos: Pedro Luengo Gutiérrez; Manuel García Herrera; Macarena Pérez; Marta Herrera.

Revisión técnica y aportaciones biomédicas: Manuel García Martín.

Autora aspectos sociales: Melisa Rodríguez González.

Autora aspectos psicológicos: Nazaret Pareja Gil.

Diseño y maquetación: Melisa Rodríguez González; Nazaret Pareja Gil.

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

La Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL) es una enfermedad genética minoritaria, lo que lleva aparejada la escasez de información contrastada disponible en castellano fuera de los círculos académicos y sanitarios. Aunque su vía de transmisión materna debería provocar entornos familiares donde el desarrollo de la patología fuera conocido, muchos casos desconocen sus antecedentes, o simplemente, están demasiado distantes para conocerlos en detalle. Por ello, desde la asociación ASANOL se ha decidido elaborar una guía que acerque la enfermedad desde varias perspectivas: médica, social y psicológica. No pretende ser una recopilación intensiva, ni una revisión científica desde ninguna de estas disciplinas, sino una herramienta de acercamiento para el público implicado en general. Va dirigido por igual a las personas afectadas y a las portadoras, así como a los familiares más cercanos, e incluso a otros profesionales tales como educadores o personal de apoyo que requiere de unos conocimientos básicos sobre la misma.

Esta guía nace con la vocación de dar respuestas a muchas preguntas habituales en los encuentros científicos anuales organizados por la asociación. A pesar de esto, ni se conocen todas las respuestas ni son plenamente satisfactorias en muchos casos. Por ello, esta herramienta debería quedar obsoleta en pocos años, fruto del avance científico en cualquiera de las tres ramas citadas, escenario en el que podemos confiar gracias a los diferentes grupos e investigadores individuales implicados en la tarea en las últimas décadas. Hasta ese momento, confiamos en que su contenido sirva de apoyo a los pacientes y sus familiares.

Pedro Luengo

Presidente de ASANOL

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

ASPECTOS BIOMÉDICOS

- A. QUÉ ES LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER -NOHL- (pág. 1)**
 - 1. Mitocondria (pág. 3)**
 - 2. ¿Cómo afecta la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber? (pág. 5)**
 - 3. La pérdida de visión causada por Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (pág. 7)**
- B. HERENCIA (pág. 9)**
 - 1. Factores de riesgo (pág. 12)**
- C. DIAGNÓSTICO (pág. 14)**
 - 1. Pruebas realizadas para el diagnóstico (pág. 14)**
 - 2. NOHL plus (pág. 16)**
 - 3. NOHL y Esclerosis Múltiple (pág. 16)**
 - 4. NOHL: Enfermedad Rara (pág. 17)**
- D. FACTORES DESENCADENANTES (pág. 20)**
 - 1. Sustancias (pág. 21)**
 - 2. Fármacos (pág. 24)**
- E. TRATAMIENTO Y APOYO PARA NOHL (pág. 26)**
 - 1. Investigaciones activas (pág. 29)**
 - 2. Fertilización in vitro (pág. 29)**
 - 3. Terapia génica (pág. 32)**

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

- A. REACCIONES ANTE EL DIAGNÓSTICO (pág. 34)
- B. FASES DE ADAPTACIÓN A LA ENFERMEDAD (pág. 37)
 - 1. Incertidumbre y confusión (pág. 37)
 - 2. Desconcierto (pág. 38)
 - 3. Oposición y aislamiento (pág. 39)
 - 4. Rabia (pág. 39)
 - 5. Tristeza (pág. 40)
 - 6. Adaptación (pág. 41)
- C. FAMILIA (pág. 42)
 - 1. La pareja (pág. 45)
 - 2. Hermanos/as no afectados/as (pág. 47)
 - 3. Culpabilidad (pág. 50)
- D. AUTOUIDADO (pág. 52)
 - 1. Estrés (pág. 54)
 - 2. Ansiedad (pág. 56)
 - 3. Cuidado personal (pág. 59)

ASPECTOS SOCIALES

- A. IMPLICACIONES SOCIOSANITARIAS DE LA NOHL (pág. 63)
- B. INFORMACIÓN DE UTILIDAD (pág. 69)
 - 1. Asesoramiento profesional (pág. 69)
 - 2. Tramitación de discapacidad (pág. 70)
 - 3. Reconocimiento de incapacidad laboral (pág. 71)
 - 4. Baja Visión y Ceguera legal (pág. 75)
 - 5. Recursos para personas con discapacidad en España (pág. 78)
- C. ENCONTRARSE PARA AVANZAR (pág. 80)
- D. SITIOS WEB DE INTERÉS (pág. 85)

VIVIENDO CON NOHL (pág. 86)

GLOSARIO DE CONCEPTOS (pág. 90)

REFERENCIAS (pág. 97)

AGRADECIMIENTOS (pág. 98)



ASPECTOS BIOMÉDICOS

A. QUÉ ES LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

La Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber (NOHL) o también conocida como LHON por sus siglas en inglés, es una enfermedad rara, mitocondrial y neurodegenerativa que afecta al nervio óptico y que se caracteriza por una pérdida súbita de la visión, principalmente, en las personas adultas jóvenes que han heredado alguna de las mutaciones causantes.

Se trata de una mutación en una sección específica del ADN mitocondrial (mtDNA). Es una mutación puntual, lo que significa que sólo un único bloque de construcción del mtDNA ha sido cambiado o reemplazado. Las mitocondrias son orgánulos que se encuentran en todas las células del cuerpo y actúan como las "plantas de energía" de estas células. A través de reacciones químicas que tienen lugar en las mitocondrias, algunos de los nutrientes que tomamos en la comida se convierten en energía que es utilizada por todos los órganos del cuerpo. En la NOHL y otras enfermedades mitocondriales, la mitocondria no funciona correctamente, dando lugar a un déficit energético en las células y, lo que es todavía más importante, a niveles elevados de radicales libres. En las células que forman el nervio óptico, este cambio se traduce en un mal funcionamiento y, finalmente, en la muerte celular programada. El nervio óptico es una estructura especialmente vulnerable a dicha disfunción mitocondrial.

Esta enfermedad fue reconocida por primera vez por el doctor Albrecht von Graefe en 1858, pero fue posteriormente renombrada en honor del doctor Theodore Leber, quien

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

describió en 1871 a 15 pacientes con dicha enfermedad (en su mayoría chicos jóvenes y hombres), pertenecientes a cuatro familias. No fue hasta cien años más tarde, a finales de los años ochenta, cuando se determinó que esta enfermedad se debía al cambio (mutación) en el ADN mitocondrial. Theodor Leber también aportó su nombre a otra enfermedad visual, la Amaurosis Congénita de Leber (LCA), aunque esta no tiene ninguna relación con la NOHL más allá de la persona que describió la enfermedad por primera vez.

Casi todas las personas que padecen la NOHL (más del 90%) portan una de las tres mutaciones más comunes o primarias, conocidas como m.11778G>A, m.3460G>A y m.14484T>C.

Las mutaciones puntuales que pueden causar la NOHL normalmente afectan solo a la visión, principalmente a la visión central que desaparece parcialmente, por completo, o comienza a estar borrosa. La mayoría de las personas que desarrollan la enfermedad, presentan una discapacidad visual severa que normalmente aparece cuando son jóvenes.



Visión normal



Visión en NHOL: Pérdida visión central

Aunque la discapacidad visual se revierte en algunos casos, para la mayoría es para toda la vida y tienen que aprender a vivir con el nivel de visión que les quede. Actualmente hay una gran cantidad de investigación en curso, que será descrita más adelante en este capítulo.

1. La mitocondria

Cada célula del cuerpo humano, contiene un alto número de estructuras diminutas que tienen funciones importantes. Estas estructuras son conocidas como mitocondrias y su papel principal es asegurar que el cuerpo produzca energía para capacitarnos a desarrollar acciones como movernos, crecer, pensar y ver. Las mitocondrias también juegan un papel principal en controlar el desarrollo de la célula, su rejuvenecimiento y muerte. Se cree que tuvieron su origen hace más de un millón de años en una bacteria contenida en células primitivas, que las capacitaron a utilizar oxígeno.

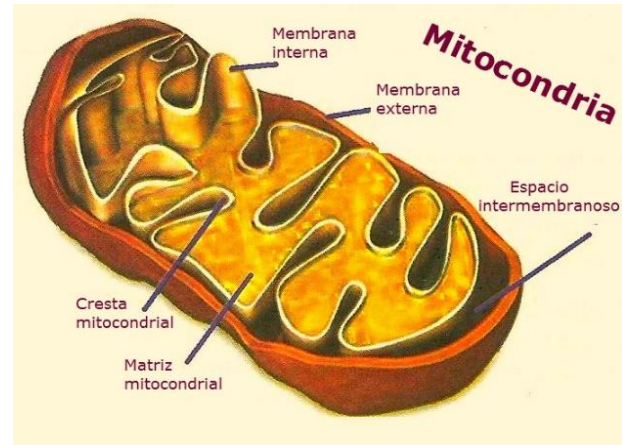
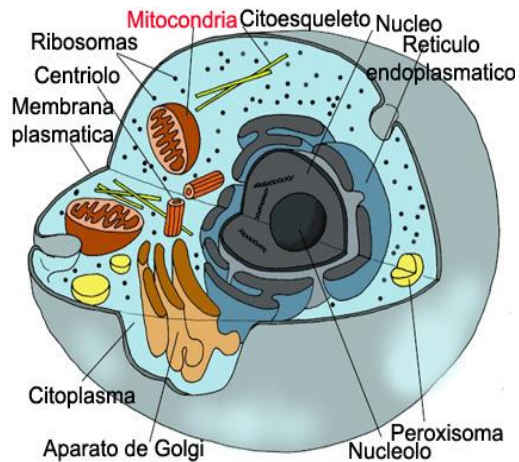
La mayor parte del material genético del cuerpo humano se encuentra en los 46 cromosomas que están situados en el interior del núcleo de la célula. Pero las mitocondrias, esos orgánulos del interior celular que se encuentran fuera del núcleo, en el citoplasma celular, también contienen una pequeña cantidad de ADN que es el denominado mtDNA. Es la alteración en ese material genético de las mitocondrias, la que produce NOHL.

Las mutaciones en el mtDNA causantes de NOHL afectan preferentemente a 3 genes diferentes que sirven como plantillas para producir proteínas que son parte esencial del complejo enzimático I que se encuentra dentro de la cadena de transporte electrónico mitocondrial. El cambio (mutación) perjudica la capacidad de la mitocondria para producir energía.

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

Las 3 mutaciones primarias de la NOHL afectan a tres puntos diferentes del complejo I de la cadena respiratoria mitocondrial y están localizadas en las siguientes posiciones: m.3460G>A en el gen ND1; m.11778G>A en el gen ND4 y m.14484T>C en el gen ND6.

Se han descrito además unas 200 mutaciones puntuales en el mtDNA que pueden dar lugar a enfermedades mitocondriales que producen efectos completamente diferentes. No es totalmente conocido en la actualidad por qué los síntomas típicos de la mutación de NOHL causan discapacidad visual. La localización de las mutaciones dentro de la mitocondria es un aspecto importante.



Las ilustraciones muestran representaciones de una célula (a la izquierda) y una mitocondria (a la derecha).

2. ¿Cómo afecta la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber?

La pérdida de visión en la NOHL resulta de una degeneración selectiva de las células ganglionares de la retina (RGCs, del inglés retinal ganglion cells), las cuales son altamente sensibles a las alteraciones funcionales mitocondriales y los daños metabólicos secundarios. La severa deficiencia visual se debe a la muerte de las RGCs y a la atrofia con desmielinización del nervio óptico (Carelli, 2004).

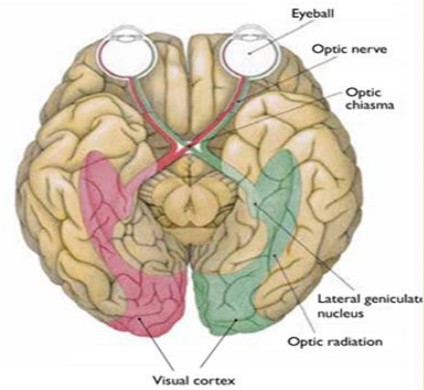
La retina tiene más de un millón de RGCs, que reciben señales eléctricas de los fotorreceptores (bastones y conos). Cada RGC posee una fibra nerviosa (axón). Todos estos axones de las RGCs se unen para formar el nervio óptico, que transporta las señales a los receptores ópticos de la corteza cerebral, situados en el fondo del cerebro. No está del todo claro porque se afectan las RGCs, pero estas células contienen un gran número de mitocondrias y por ello requieren un alto consumo de energía.

Los fotorreceptores en sí (bastones y conos) no se ven afectados. El daño a las RGCs afecta al nervio óptico en su totalidad desde la retina hasta el punto de interpretación de los receptores del cerebro. La figura muestra una imagen simplificada del nervio óptico desde la retina del ojo a las cortezas visuales del cerebro, a través del quiasma óptico y la radiación óptica al cortex visual.

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

En la imagen se muestra el camino a través del ojo, el nervio óptico y el quiasma óptico hasta la corteza cerebral.

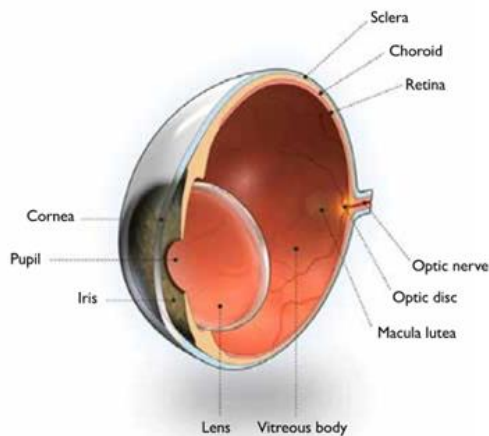
Una persona con una discapacidad basada en la NOHL desarrolla primero una inflamación en la parte frontal del nervio óptico. En un examen de fondo de ojo, la inflamación y el enrojecimiento se aprecian en la cabeza del nervio óptico (disco óptico o “punto ciego”). La resonancia magnética (MRI) muestra con frecuencia un espesamiento del nervio óptico y una señal aumentada en la fase aguda.

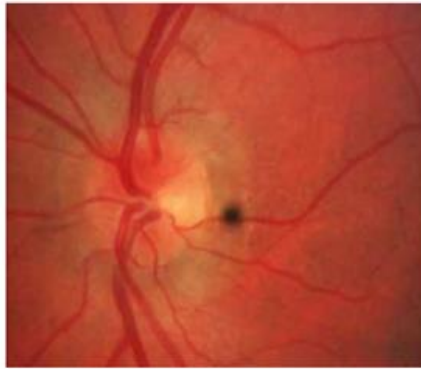


Tras varios meses, muchas de las células ganglionares han muerto. La inflamación y enrojecimiento del disco óptico ha desaparecido y se ha reemplazado por palidez. El nervio óptico aparece más delgado en las resonancias magnéticas. El desarrollo de la enfermedad se puede documentar y seguir con fotografías del fondo y con tomografía de coherencia óptica

(OCT). La OCT consiste en tomar imágenes de las capas de la retina, usándose para medir la capa de la célula ganglionar. La OCT ofrece con frecuencia una medición más fiable de los cambios en la retina que la agudeza visual medidas con optotipos.

Partes del ojo





Fundus in acute phase



Ten months later - chronic phase

El fondo de ojo en la fase aguda

Diez meses después-fase crónica.

3. La pérdida de visión causada por Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber

La pérdida de visión debida a la NOHL aparece normalmente entre los 15 y 35 años de edad con un rápido deterioro de la visión central. No es frecuente que la enfermedad comience después de los 50 años, pero se han dado casos de debut entre los 50 y los 75 años. También se han dado casos de niños/as que han desarrollado la enfermedad en edad tan temprana como los 3 años, pero son asimismo casos muy infrecuentes.

La enfermedad normalmente progresa rápido, y la visión del campo visual central se pierde casi completamente en unos pocos días o semanas, todo ello sin dolor. En la mayoría de casos, se afecta primero un ojo y después el otro se ve afectado normalmente unas pocas semanas o meses después.

Más de un 25% de las personas afectadas sufren pérdida de visión en ambos ojos desde el principio, mientras que en otros casos puede llevar hasta un año antes de que el otro ojo se vea afectado. También se dan casos donde la pérdida de visión afecta sólo a un ojo.

Durante la fase aguda (debut o inicio) de la enfermedad, la visión puede continuar deteriorándose durante un tiempo y estabilizarse después.

También hay personas que recuperan todo o parte de la visión. La probabilidad de mejora en la visión depende de varios factores, entre ellos de qué mutación esté afectada.

- La mutación m.11778G>A (en adelante 11778) es la que se da con mayor frecuencia y se asocia con la probabilidad más baja (menos del 25%) de mejora de la visión.
- La mutación m.3460G>A (en adelante 3460) se asocia con un 25% de probabilidad de recuperación de la visión.
- La mutación m.14484T>C (en adelante 14484) se asocia con un 50% de probabilidad de recuperar visión.

Algunas personas afectadas mantienen una gran parte de su visión en el campo visual periférico (restos visuales). Aunque la agudeza visual es significativamente peor en el campo visual periférico, existen métodos disponibles para aprender a usarlo de forma óptima a través de vista excéntrica.

B. HERENCIA Y RIESGO DE DESARROLLAR LA ENFERMEDAD

A diferencia de los genes nucleares, que se heredan de ambos progenitores, los genes mitocondriales sólo se heredan de la madre. Ya que la NOHL es causada por una mutación en la mitocondria, la enfermedad es transmitida siempre por vía materna. Aunque los síntomas afecta a más hombres que a mujeres, éstos no transmitirán nunca la mutación.

Todos/as los/as hijos/as de una mujer portadora de la mutación (haya ésta desarrollado o no los síntomas), heredarán las mitocondrias con dicha mutación, por lo que tendrán riesgo de desarrollar la patología (figura 1).

Por su parte ninguno/a de los/as descendientes de un hombre portador y/o afectado heredaran la alteración y por tanto no podrán ni transmitir ni desarrollar la enfermedad, (figura 2).

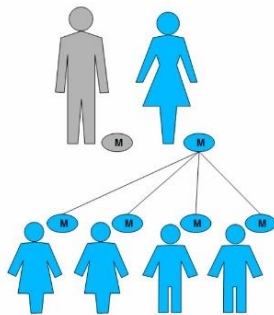


Figura 1

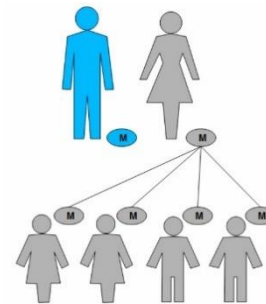


Figura 2

Las mutaciones de NOHL se clasifican en primarias o secundarias. Las primeras son encontradas en la mayor parte de las familias afectas por la enfermedad (alrededor de un 90% de los casos) y son las ya mencionadas 11778A, la 14484C y la 3460A. Las secundarias, son

mutaciones menos frecuentes y conocidas, representando según las series consultadas el 5-10% del total de los casos de NOHL. Estas mutaciones están localizadas en un punto diferente de la mitocondria y se han mostrado capaces de producir NOHL con los mismos síntomas o similares. Algunos ejemplos de secundarias descritos en la literatura científica son la 4596A y la 14498T.

Puede que lleve más tiempo llegar a un diagnóstico fiable en los casos de mutaciones secundarias, particularmente si la historia en relación a la NOHL en la familia es desconocida.

Esto es porque es posible ser portador/a de la mutación de NOHL sin padecer la enfermedad. Hasta ahora, las investigaciones no han sido capaces de determinar por qué algunas personas desarrollan la enfermedad y otras no. Un aspecto que puede ser importante es la proporción de mitocondrias que está mutada o alterada. A este respecto se habla de homoplasmia y heteroplasmia:

Homoplasmia: personas que tienen el 100% de las mitocondrias mutadas.

Heteroplasmia: personas que solo tienen una proporción inferior al 100% de mitocondrias mutadas.

Generalmente, una proporción más baja de mitocondrias mutadas reduce los riesgos de desarrollar la enfermedad, pero, hay casos descritos con el 100% de las mitocondrias mutadas (homoplasmia) sin desarrollar la enfermedad.

Se dan casos poco frecuentes donde las personas desarrollan la enfermedad aun con una heteroplasmia de un 50% o inferior. Aun así, para desarrollar la enfermedad, debe haber

otros factores aparte de portar la mutación (condición indispensable). Estos factores se conocen en general con la denominación de factores epigenéticos.

Hay investigaciones sobre estos factores epigenéticos. Entre otras, varias investigaciones han estudiado si toxinas encontradas en el tabaco, algunos productos químicos y en algunas medicinas y drogas, podrían incrementar el riesgo de desencadenar la enfermedad. Si eres portador/a de la mutación de NOHL, es recomendable ser cuidadoso/a e informarte sobre los factores negativos, como fumar.

La NOHL es cuatro veces más común en hombres que en mujeres. Se considera actualmente que mientras el 50% de hombres portadores de la mutación desarrollan la enfermedad, solo el 10% de las mujeres portadoras la desarrollan. La razón se desconoce. Investigaciones creen que el cromosoma X puede tener un efecto protector. Ya que las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres solo uno, esto podría explicar por qué la enfermedad es mucho más común en hombres. Hay también investigaciones estudiando si la hormona del sexo femenino, el estrógeno, podría tener un efecto protector también, pero no hay un vínculo claro establecido para esto.

Los/as investigadores/as han encontrado también otros factores hereditarios en el mtDNA que afectan al riesgo de desarrollar NOHL.

A través del curso de la evolución, los humanos han desarrollado varios haplotipos. Todos los individuos pertenecen a un haplotipo específico, cada cual está definido por cambios heredados en el genoma (llamado polimorfismo) que no son patogénicos. La combinación de

pertenecer a un haplotipo específico y el ser portador/a de una de las mutaciones causantes de NOHL podría poner a alguien ante un mayor o menor riesgo de desarrollar la enfermedad.

Otras investigaciones tratan también si puede haber un cierto haplotipo en el cromosoma X que incremente el riesgo de desarrollar una discapacidad visual, encontrándose algunas correlaciones. Pero, los haplotipos contienen un número de diferentes genes, por lo que la investigación es complicada. Por ahora, no ha sido posible identificar qué gen o genes incrementan el riesgo de la enfermedad.

1. Otros factores que pueden tener riesgo

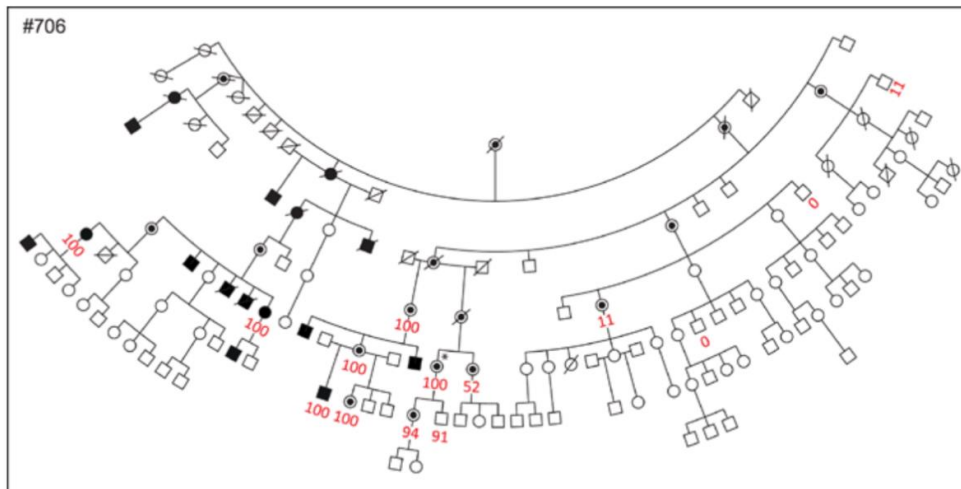
Además de los factores hereditarios, hay un número de sustancias que se cree que son posibles desencadenantes o que aumentan el riesgo de que una persona desarrolle la enfermedad; esto está siendo estudiado por diferentes investigaciones. Por ejemplo, los componentes del humo (humo del tabaco y otros humos) puede tener un efecto desencadenante. También se investigan sustancias en ciertas medicinas, drogas y toxinas que son sospechosas de poder afectar la función mitocondrial, lo que podría causar en ellas un efecto desencadenante. Éstas podrían, hipotéticamente, tener además efectos negativos, afectando a las personas que ya han desarrollado la enfermedad en su fase precoz, aunque no hay evidencia científica que lo apoye en la actualidad.

En Dinamarca, hay un gran conocimiento del número de casos de NOHL, junto con el conocimiento de cuántas y entre qué familias se encuentran las mutaciones del NOHL. Un estudio danés publicado en marzo de 2016, estudió la incidencia y la herencia relacionada a la

NOHL en Dinamarca. El estudio se centró en cómo la proporción de la mitocondria mutada puede ser distribuida en diferentes formas entre familias/relaciones.

La figura de abajo muestra a una familia, siete generaciones atrás, portando la mutación 11778. La primera mujer en la familia que es conocida como portadora nació en 1842. Se consiguió saber quién desarrolló la enfermedad, y hasta cierto grado, quién fue portadora en las siguientes generaciones.

Se muestran dos diferentes formas del árbol genealógico familiar desarrolladas en direcciones totalmente diferentes. En la figura, un círculo simboliza a la mujer y un cuadrado al hombre. Un círculo o un cuadrado relleno simboliza que la persona tiene/tuvo NOHL. Los círculos con un punto en su interior, indican que se sabe que esa mujer era/es portadora, mientras que los números rojos indican la proporción de mitocondria mutada de la persona en cuestión. Por su parte, los cuadrados y círculos que se dejan en blanco significan que la persona en cuestión no desarrolló NOHL, pero no se sabe si esa persona en cuestión es portadora o no. Las figuras con una línea en ellas indican que esa persona ha fallecido.



C. DIAGNÓSTICO

El síntoma característico de la NOHL es una rápida e indolora pérdida de visión que no puede corregirse con gafas. Ocurre generalmente primero en un ojo y después en el otro, en el intervalo de pocas semanas o meses. Una vez que se sepa este desarrollo, puede sospecharse que es NOHL. Lo anterior es especialmente cierto si sucede en una persona joven (por debajo de 30 y varón) y si hermanos u otros familiares tienen una alteración visual.

Sin embargo, ya que un 40% de los casos no tienen antecedentes familiares conocidos de NOHL, se puede sospechar de la existencia de la enfermedad aunque el segundo criterio no se cumpla.

1. Pruebas realizadas para el diagnóstico

- Evaluación de la mejor agudeza visual corregida (posibilidad de error de refracción y necesidad de gafas para la visión lejana).
- Test de campo visual: muestra el campo visual e indica y puede estimar cualquier daño en el nervio óptico o tracto óptico.
- Exámenes oculares con fotografías oftalmológicas y del fondo.
- Tomografía de Coherencia Óptica (OCT): una técnica relativamente nueva para analizar el ojo con gran aumento y precisión, que permite también la medición directa de los tejidos oculares. La OCT es similar a los ultrasonidos, pero utiliza luz reflejada en lugar de sonido. Las propiedades de la luz permiten que el escaneo ofrezca una resolución de imagen muy buena y con gran detalle.

- Fotografía de contraste (angiografía fluorescente): traza la circulación sanguínea y los vasos sanguíneos en la retina y coroides.
- Electroretinografía (ERG): mide la función de los fotorreceptores y se utiliza si se sospecha de la existencia de una enfermedad hereditaria de la retina.
- Potencial Evocado Visualmente (Visually Evoked Potential o VEP): mide las respuestas eléctricas inducidas en la corteza cerebral durante una estimulación o la estimulación de las conexiones neuronales del sistema visual.
- Análisis de ADN: el diagnóstico se confirma mediante análisis del ADN mitocondrial de la sangre. El análisis se centra en las tres mutaciones más comunes de la NOHL. Si el test es negativo, se pueden usar ampliación con otros análisis genéticos o de otro tipo.
- Resonancia Magnética (MRI): se utiliza a menudo en personas con pérdida de visión e inflamación del disco óptico. Se usa en primer lugar para descartar tumores cerebrales o esclerosis múltiple como causa de los síntomas, y con el NOHL puede mostrar la inflamación y señales aumentadas del nervio óptico por detrás del ojo.

Suele realizarse una punción lumbar para averiguar los motivos del daño visual, y descartar la posibilidad de una esclerosis múltiple. Si se sospecha una polineuropatía, la función de los nervios periféricos se analiza con una electroneurografía. (ENeG)

Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal es posible si se conoce la mutación de la madre, pero todos los/as hijos/as de una madre portadora serán también portadores/as. Si la mutación se

encuentra en el feto, entonces sólo puede realizarse una evaluación de riesgos aproximada sobre la potencial de pérdida visual durante la vida posterior.

[Evaluación de riesgos en portadores/as](#)

Es posible analizar si son portadores/as aquellos/as parientes asintomáticos (hermanos, madre, o cualquier familiar de la rama materna) de una mujer con una mutación conocida. Si se encuentra la mutación, sólo puede realizarse una evaluación de riesgos aproximada sobre la posible pérdida visual posterior. Con todas estas pruebas, el consejo genético debe ofrecerse tanto antes de la recolección de las muestras como tras la comunicación de los resultados.

2. NOHL Plus

Aunque la pérdida de visión es el síntoma predominante en el NOHL, hay casos excepcionales en los que otras partes del sistema nervioso se ven afectadas. Algunos ejemplos serían el movimiento rápido e involuntario de los ojos (nistagmo), desórdenes en la coordinación (ataxia), contracciones musculares involuntarias (disonía), temblores y/o epilepsia. Puede darse también debilidad muscular o alteraciones sensoriales debido a la función dañada de nervios periféricos (polineuropatía). Otras investigaciones apuntan a que algunos defectos cardíacos pueden estar ligados con la NOHL Plus.

3. NOHL y Esclerosis Múltiple

Algunos estudios antiguos apuntaban a que las mujeres con NOHL tenían mayor riesgo de desarrollar esclerosis múltiple, o casos clínicos similares. En los casos de esclerosis múltiple,

los resultados de una MRI muestran cambios en la sustancia blanca del cerebro, o en la espina dorsal, así como signos de inflamación en el fluido espinal (fluido cerebroespinal). En cualquier caso, no está claro aún si existe una asociación clara entre estas dos enfermedades.

4. NOHL: Enfermedad Rara

En el presente, no hay un conocimiento definitivo de cuantas personas tienen la enfermedad en España, pero la idea de crear un registro en el país está siendo discutida, como veremos más adelante.

Basado en la prevalencia de la enfermedad en Dinamarca y en Finlandia, se cree que 180-200 personas en Suecia han desarrollado la enfermedad. La incidencia en Finlandia es estimada de 2 por cada 100.000 habitantes, mientras que en Dinamarca es de 1 por cada 54.000 habitantes. Dado que solo es posible diagnosticar NOHL con certeza a través de análisis de ADN desde 1988, hay un número probable de personas que no han sido correctamente diagnosticadas. Es también posible ser portador no filiado sin desarrollar la enfermedad. En el norte de Inglaterra, hay, según estimación, 12 de cada 100.000 habitantes que son portadores/as de alguna mutación del NOHL. Cuatro veces más hombres que mujeres desarrollan el NOHL. En Dinamarca, 88 hombres y 22 mujeres fueron registrados en 2015.

En España no existen en la actualidad datos de incidencia y prevalencia de afectos de NOHL. La causa fundamental reside que al realizarse el diagnóstico no se formaliza una base de datos de pacientes, tarea que deberían realizar los especialistas (Oftalmólogos y Neurólogos). Así existen en España pacientes con NOHL no filiados y agrupados por esta patología.

Una de las tareas de la Asociación de Atrofia Nervio Óptico de Leber (ASANOL) es la de tratar de crear esa base de datos y así tener datos numéricos de personas afectadas y de portadoras sanas de la enfermedad.

A continuación mostramos los datos basados exclusivamente en las personas asociadas a ASANOL (a noviembre de 2017), por lo que las cifras reales de prevalencia en España no son estas, sino que se estiman mucho mayores. Para desarrollar este conocimiento es esencial que las personas y familias españolas colaboren en las acciones de registro y que cuenten con las pruebas genéticas realizadas.

Distribución por edad actual:

Rango de edad	Personas afectadas			Personas portadoras		
	Mujeres	Hombres	Total	Mujeres	Hombres	Total
De 14 a 18 años	1	3	4			
De 19 a 25 años		12	12	2	2	4
De 26 a 35 años	1	6	7	6	1	7
De 36 a 45 años	4	8	12	11	3	14
De 46 a 55 años	3	6	9	11	2	13
De 56 a 65 años	3	2	5	6	3	9
Más de 65 años	3	1	4	12		12
TOTALES	15	38	53	48	11	59

Distribución por zona geográfica:

CC.AA.	Personas afectadas			Personas portadoras		
	Mujeres	Hombres	Total	Mujeres	Hombres	Total
Andalucía	1	11	12	17	3	20
Baleares	1	2	3	6		6
Canarias	1		1			
Cantabria	2		2			
Castilla la Mancha	1	3	4	1		1
Castilla León		1	1	6	2	8
Cataluña	3	8	11	6	2	8
Comunidad Valenciana		1	1	1		1
Galicia		3	3			
Madrid	3	6	9	7	3	10
Murcia				1		1
La Rioja		1	2			
País Vasco	3	2	5	3	1	4
TOTALES	15	38	53	48	11	59

D. FACTORES DESENCADENANTES: SUSTANCIAS Y FÁRMACOS

Ya que la NOHL es una enfermedad rara, es difícil recompilar estadísticamente datos fiables sobre qué puede desencadenar la enfermedad. Hay mucha investigación sobre esto, y nuevos informes son publicados con asiduidad. Las investigaciones no están de acuerdo sobre los factores desencadenantes, pero es importante, para personas que son portadoras o han desarrollado la enfermedad, saber el máximo posible; en primer lugar, porque el conocimiento entre los/as profesionales/as médicos es limitado y, en segundo lugar, para ser capaces de aplicar “el principio de la precaución” ellos/as mismos/as.

Se sabe que fumar tiene un efecto negativo en la función mitocondrial y que incrementa el riesgo de desencadenar la NOHL. Investigaciones han estudiado además distintos tipos de sustancias sospechosas que afectan negativamente a la función mitocondrial. Dichas sustancias incluyen algunas toxinas bacterianas, micotoxinas, venenos de serpientes. Se están llevando a cabo también investigaciones sobre medicinas que se creen que tienen efectos negativos.

Se sospecha que determinadas medicinas inhiben la cadena respiratoria mitocondrial y por lo tanto tiene efectos negativos para las personas con una enfermedad mitocondrial como NOHL. Las medicinas sospechosas incluyen propofol, valproato, tetraciclinas, cloranfenicol, linezolid y barbitúricos. Todas las investigaciones no están de acuerdo en esto, pero se aconseja tener precaución y discutirlo con el/la médico si eres persona portadora de alguna de las mutaciones de NOHL.

Grandes cantidades de alcohol, estrés mental y heridas físicas / trauma craneales representan otros factores que investigadores/as piensan que podrían estar relacionados para que una persona desarrolle NOHL o no. Una combinación de algunos factores diferentes podría incrementar el riesgo.

Hay muchos casos donde no fueron encontrados posibles factores desencadenantes más allá del hereditario y que la persona en cuestión es varón. Ejemplos de esto incluyen niños/as que desarrollaron NOHL antes de los 10 años sin estar expuestos a ninguno de los factores desencadenantes. En tales casos, el haplotipo de la persona y otros factores hereditarios pueden estar involucrados. De una manera similar, algunos/as portadores/as podrían haber nacido con o haber desarrollado un factor de protección que reduzca el riesgo de desarrollar la enfermedad.

La siguiente lista describe brevemente un número de **FACTORES/SUSTANCIAS** que pueden tener un posible efecto negativo:

*Fumar: fumar cigarrillos o cualquier otra producto que contenga toxinas podría afectar y reducir el número de copias de mtDNA en las células. El fumar también puede impactar negativamente en la función mitocondrial y en la producción de energía.

*Toxinas industriales, toxinas medioambientales y toxinas químicas: la rotenona es una toxina medioambiental conocida por afectar negativamente a la función mitocondrial.

Algunas toxinas y productos químicos industriales pueden también provocar un efecto nocivo.

*Drogas, narcóticos: para las personas con la mutación de NOHL el riesgo asociado a las drogas es mayor para ellas que para otras. Debido a la clara unión entre las toxinas al fumar. Es recomendable especialmente mantenerse alejados de las drogas inhaladas. La cocaína y el éxtasis son otras drogas que se ha demostrado que pueden tener particularmente efecto negativo en individuos con la mutación NOHL. Con la unión que hay entre NOHL y el consumo / efecto de las toxinas y los químicos, es recomendable que cualquier tipo de droga debe ser evitada.

*Alcohol: esta unión está menos clara, pero las investigaciones recomiendan evitar consumir grandes cantidades de alcohol si eres persona portadora de la mutación de NOHL o padeces NOHL. Sin embargo, no se ha visto clara con NOHL con consumo moderado. Una combinación de múltiples factores, tales como fumar más un alto nivel de consumo de alcohol, aumenta el riesgo.

*Lesión craneal: investigaciones han estudiado casos donde las personas sufrieron alguna forma de grave trauma o golpe en la cabeza. Sin embargo, ellos/as no pudieron determinar si fue una coincidencia o hay una relación causal.

*Estrés mental o enfermedad grave: algunas investigaciones han identificado una unión entre estrés mental y el desarrollo de NOHL. Otras también han encontrado casos donde las personas desarrollaron NOHL poco después de una enfermedad grave.

*Deficiencia de vitamina B12: se ha encontrado que algunas personas afectadas de NOHL tienen deficiencia de vitamina B12. Sin embargo, no se sabe en la actualidad si esto fue lo que hizo que el NOHL apareciera o hay otras causas subyacentes de la deficiencia de la vitamina

B12. La deficiencia de B12 puede causar baja visión por si misma independientemente de la NOHL.

*Inanición o baja ingesta nutricional: esto puede también tener un impacto negativo y se cree que puede ser una causa de debut en algunos casos.

*Medicinas: el conocimiento sobre el NOHL es limitado entre los/as profesionales/as de la salud, y hay un buen número de medicinas que podrían afectar negativamente a las personas con NOHL o incluso podría hacer emerger la enfermedad. NOHL es una enfermedad rara, y como resultado hay falta de investigación basada en la evidencia con experimentos de la vida real. El conocimiento de qué medicinas podrían causar efecto negativo es ante todo basado en estudios teóricos. Para las personas que llevan el rasgo o han sido diagnosticadas con la enfermedad es bueno saber qué medicinas son, incluso si sus efectos negativos son solo sospechosos. Esto hace más fácil discutirlo con el/a médico y usar estas medicinas con precaución o elegir otras opciones si es posible.

En muchos casos donde hay efectos secundarios tales como problemas de visión tras ingesta de medicamentos, la visión se normalizó una vez que el tratamiento se suspendió.

En general, es aconsejable ser cuidadoso con medicinas y vacunas que la información del medicamento o los prospectos indican que tienen un alto riesgo de efectos secundarios que afecte al metabolismo y/ o al sistema nervioso central.

A continuación, encontramos una lista con algunas **MEDICINAS/FÁRMACOS** que los/as investigadores/as sospechan que podrían ser dañinas en relación con NOHL (no es exhaustiva ya que es difícil evaluar los efectos negativos en patologías poco frecuentes):

Algunos tipos de antibióticos, pueden tener efectos negativos. En la conferencia de NOHL en 2015 organizada por la Fundación de Enfermedades Mitocondriales Unidas (UMDF), los/as investigadores/as estaban de acuerdo que un tratamiento estándar con antibióticos podría, probablemente, no tener efectos negativos en los/as portadores/as de la mutación de NOHL. Los tipos de antibióticos que, gracias a las investigaciones, tienen efectos secundarios negativos en conexión con la mutación de NOHL incluyen los siguientes (para más información y referencias, ver [www. LHON.se](http://www.LHON.se)):

- Eritromicina
- Estreptomina
- Tetraciclina: posibles efectos negativos y posibles efectos de protectores.
- Minociclina: la investigación muestra efectos contradictorios en la mitocondria.
- Etambutol
- Linezolid
- Isoniazida: la investigación sobre los posibles efectos negativos de esta medicina está anticuada (1994). Y es dudoso que las conclusiones todavía se apliquen.
- Telitromicina.

-Cloramphenicol: un tipo de antibiótico que fue dado de baja como medicina en Suecia, pero está disponible en otros países y como gotas para los ojos y ungüento en Suecia.

Otros medicamentos no antibióticos que pueden ser sospechosos son:

-Cianocobalamina: en forma de vitamina B12 que podría tener un efecto negativo. Los estudios están anticuados y es dudoso que las conclusiones aún se apliquen. Cuando se trata la deficiencia de B12, podría ser útil considerar elegir una droga con otra substancia activa en conexión con NOHL, sospechosos de NOHL o portadores/as de la mutación, por ejemplo Hidroxocobalamina.

- Propofol

- Tadalafil

- Barbitúricos

- Azatioprina (AZT)

- La solución de Ringer lactato

E. TRATAMIENTO/APOYO

Actualmente no hay terapia curativa para la NOHL, aunque diferentes investigaciones se están llevando en diversas partes del mundo. Los esfuerzos actuales consisten principalmente en compensar la pérdida visual.

Se han probado sin efecto algunas vitaminas y otros elementos (B2, B3, B12, C, E, ácido fólico, ácido alfalipoico, carnitina, creatina, arginina) sin evidenciar resultados beneficiosos seguros.

Especial distinción se aplica a las siguientes productos:

- Coenzima Q10 ha sido utilizada tradicionalmente para tratar patologías que implicaban un daño de la función mitocondrial. Una razón para estudiarla es que la Q10 es conocida por ser una parte importante en la producción de energía mitocondrial. La Q10 en su estado natural, que puede conseguirse como suplemento alimenticio o incluso en farmacias, no parece haber tenido efectos destacables.
- Idebenona es una forma artificial de Q10, en la que las moléculas son más pequeñas que en su estado natural y que por tanto, se consideran más fácilmente absorbibles por las células y la mitocondria. La idebenona fue desarrollada originalmente por una compañía japonesa para el tratamiento del Alzheimer. Aun así, no se encontró ningún efecto positivo claro en trastornos demenciales. A pesar de esto, se han encontrado beneficios en el tratamiento de la Ataxia de Friedrich, que es una enfermedad neurológica rara hereditaria. Según instituciones oficiales sobre esta ataxia, este medicamento protege ciertas proteínas (enzimas) de la mitocondria de ser dañadas por un exceso de hierro en el organismo, y así

mejora ligeramente la función mitocondrial. La idebenona no cura esta ataxia, pero ha sido utilizada durante algunos años y se proporciona habitualmente a enfermos/as de esta patología. La presentación del laboratorio Mnesis, con 45 mg de idebenona por comprimido, es la más habitual.

Las últimas investigaciones sobre la idebenona en la NOHL han mostrado un efecto positivo en la visión de algunas personas afectadas, particularmente si el tratamiento se inicia en una etapa temprana tras el debut. Se ha apuntado que las posibilidades de mejoría aumentan si el ojo de la persona afectada tiene diferentes grados de pérdida de visión. Las investigaciones han sido llevadas a cabo con un estudio aleatorio, basado en evidencias, cuyas conclusiones indican que 900 miligramos de idebenona al día (dosis standard) pueden tener efectos positivos sobre la visión de algunos casos, pero no en todos. La razón por la que la visión no mejora en todos los casos, se cree que, depende en cierta medida de cuánto tiempo ha pasado desde el debut sin tratamiento. Los efectos beneficiosos parecen ser más destacables durante el primer año, especialmente si el tratamiento se inicia antes de que el segundo ojo esté afectado.

Según estudios científicos, puede tomar cierto tiempo hasta que los efectos positivos de la idebenona se objetiven. La recomendación es que se mantenga el tratamiento al menos durante seis meses, y preferiblemente durante un año, para determinar si es efectivo o no en ese caso específico.

El control de la agudeza visual, el análisis del campo visual y la realización de OCT, antes y después del tratamiento pueden proporcionar información relevante para determinar

si el medicamento es efectivo o no. Además de los efectos positivos en la visión, un cierto número de personas afectadas que han sido tratados con idebenona han descrito un impacto positivo en su estado general de salud y nivel de energía. A pesar de ello, esto no está comprobado científicamente, aunque teóricamente puede respaldarse como un efecto placebo.

La idebenona es un poderoso antioxidante. Los antioxidantes tienen algunas funciones importantes, incluyendo neutralizar radicales libres que de otra manera podría tener efectos dañinos en el organismo y contribuir al desarrollo de cáncer, enfermedades cardiovasculares, etc. En los últimos años, el exceso de antioxidantes ha sido señalado como un efecto perjudicial, por ejemplo, acelerando el proceso de enfermos de cáncer. Actualmente, no se sabe qué efectos puede producir un tratamiento prolongado con idebenona con dosis tan altas como 900 miligramos al día. La recomendación es, en cualquier caso, reducir la dosis tras un cierto periodo de tiempo.

- Raxone, un medicamento huérfano que contiene 150 mg de idebenona por comprimido, fue aprobada por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para su uso para la NOHL dentro de la Unión Europea en 2015. A pesar de esta aprobación, tiene que pasar un proceso de negociación de precio con la Agencia Española del Medicamento antes de que puede prescribirse como medicamento subvencionado en España.
- EPI-743 es otra formulación artificial de quinona cuyas moléculas son aún más pequeñas que las de idebenona, y que por tanto se considera que podrían tener un efecto positivo en el tratamiento de la NOHL. Hasta ahora la investigación es muy limitada, pero los resultados han sido positivos en algunos/as participantes del estudio. Este medicamento ha

participado de ensayos más amplios para otras patologías raras como el Síndrome de Leigh, que normalmente afecta a niños/as, teniendo como resultado, entre otras cosas, cambios en el cerebro. A partir de los resultados de investigación, el EPI-743 ha sido aprobado como medicamento huérfano para esta patología en Estados Unidos.

1. Investigaciones activas

Para el caso español cabe destacar los trabajos en enfermedades mitocondriales llevados a cabo en la Universidad de Zaragoza por el equipo del Dr. Julio Montoya. En un plano clínico, el interés más reciente viene dado por los trabajos de la Dra. Lorena Castillo Campillo, junto a su equipo en el Instituto Catalán de Retina.

A todo esto hay que unir que el Centro de Referencia (CSUR) para enfermedades mitocondriales pediátricas en España es el Hospital 12 de octubre de Madrid. Esta unidad viene colaborando con la Asociación de Atrofia de Nervio Óptico de Leber (ASANOL) en los últimos años, incorporando personas afectadas de NOHL. También en Madrid cabe destacar el impulso que en los últimos años ha dado al tratamiento de la enfermedad el Dr. Muñoz Negrete en el Hospital Ramón y Cajal.

2. Fertilización in vitro con mitocondrias reemplazadas

La posibilidad de usar fertilización in vitro tras haber trasladado el núcleo materno a un óvulo donado a la que se le ha eliminado este elemento ha sido experimentada ya en modelos animales.

El uso de este método impide que el ADN mitocondrial mutado de la madre sea transferido al óvulo fertilizado.

Hasta el momento, este procedimiento no es legal en España, aunque se prevé que se inicie con carácter experimental en Reino Unido durante 2018. Parece más probable (al menos inicialmente) que se utilice en otras enfermedades mitocondriales, especialmente en aquellas que tienen un pronóstico vital o producen en los/as niños/as una discapacidad severa.

En el Reino Unido se han autorizado y se están realizando investigaciones en las que se promueve una gestación fruto del ADN de 3 personas:

1. El padre, donante de esperma.
2. La madre biológica.
3. Una mujer donante de óvulo.

Tras una fecundación in vitro con semen del donante y un óvulo de la madre biológica, se extraen los núcleos del espermatozoide y del óvulo materno, eliminando el citoplasma que contiene las mitocondrias maternas defectuosas.

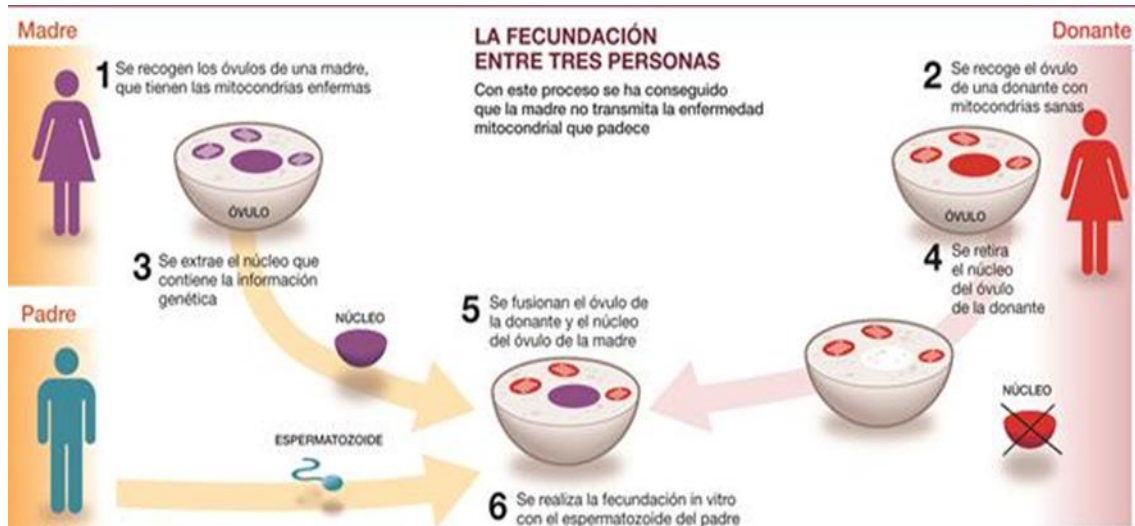
Posteriormente los núcleos se implantan en el óvulo de la mujer donante, al cual se le ha extraído el núcleo, manteniendo las mitocondrias sanas. Así el nacimiento de un/a niño/a, producto de esta técnica tendría la siguiente información genética:

- a. ADN nuclear del padre.
- b. ADN nuclear de la madre biológica.

- c. Un porcentaje pequeño del Código Genético correspondiente al ADN mitocondrial de la donante.

Esta técnica solo se ha aplicado hasta ahora en un varón nacido en México. Se aplicó para evitar la transmisión de una enfermedad hereditaria mitocondrial de pronóstico mortal en breve plazo (Síndrome de Leigh).

En España, en la actualidad, está solo autorizado el diagnóstico genético preimplantacional, no estando autorizada la técnica de los tres padres.



3. Terapia Génica

Con este tipo de tratamiento se trata de introducir un gen terapéutico (gen con la mutación ya corregida) que es portado por una célula diana al interior del ojo afecto, con la finalidad de tratar de reparar o bloquear la función defectuosa y así paliar los síntomas de una determinada enfermedad (en nuestro caso la NOHL) en una persona afectada.

En la actualidad se apunta la posibilidad del inicio de un nuevo ensayo clínico con terapia génica para personas afectadas de la NOHL. Hasta ahora estos ensayos se realizaban en Múnich, aunque es posible que se inicien en los próximos meses de 2018 en España, probablemente Madrid.

Hasta ahora los criterios de búsqueda de personas afectadas a aplicar esta terapia son:

- Personas afectadas mayores de 15 años.
- Con la mutación 11778.
- Fecha de debut no superior a un año.

Otros aspectos que pudieran ser excluyentes:

- Grado severo de deficiencia de agudeza visual
- País de origen
- Haber sido tratado con idebenona previamente.

El ejercicio físico es positivo.

Para terminar con algo positivo, investigaciones han mostrado que el movimiento corporal condiciona un aumento de mitocondrias. No es completamente seguro si esto es positivo o negativo para la NOHL, especialmente si la persona en cuestión tiene 100% de mitocondrias mutadas.

Por otro lado, la actividad física es buena para todo el cuerpo, así que en general, definitivamente, el ejercicio físico es beneficioso, así como un adecuado descanso y una dieta sana y equilibrada.

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

A. REACCIONES ANTE EL DIAGNÓSTICO

Cuando se recibe el diagnóstico de la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, la persona afectada y su familia se encuentran ante una situación de incertidumbre, que genera un elevado nivel de sufrimiento emocional, ocasionando una interrupción de la vida cotidiana.

Enfrentarse a un diagnóstico es una experiencia muy estresante y dolorosa. Una de las preguntas más repetidas ante una noticia de este tipo en el seno familiar, es pensar *“por qué a mí”, “¿qué he hecho yo para tener esta enfermedad?”* o más complicado aún, *“¿qué he hecho yo para que mi hijo tenga esta enfermedad?”* Este tipo de pensamientos que generan tanto dolor, son incluso más devastadores en determinados momentos que la propia enfermedad.

Tras la noticia, en numerosas ocasiones, se produce una crisis familiar la cual está caracterizada por la desorganización y los desajustes en la manera de convivir y funcionar, obligando a la familia a poner en marcha los mecanismos de autorregulación para seguir funcionando. Son varios los factores que condicionan este impacto a nivel familiar, entre los que destacan: comunicación familiar, nivel socioeconómico, etapa del ciclo vital, cultura familiar, flexibilidad/rigidez de los roles, tipos de respuesta familiar y capacidad del grupo familiar para resolver conflictos. Y son múltiples los síntomas familiares que aparecen: conflicto de roles y límites, problemas económicos, negación, ira y miedo, aislamiento y abandono, conflictos de pareja, síndrome del cuidador y ambivalencia afectiva; todos ellos haciendo visible el desajuste familiar ocasionado por la enfermedad.

El diagnóstico de una enfermedad poco frecuente, como es la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, puede hacer que la familia tenga que reajustar las expectativas por llegar a un sitio que no había planificado o que no esperaban. Para ayudar a la familia a convivir con esos procesos de adaptación ante esta nueva situación que se le plantea, es importante identificar las fortalezas que tiene la familia, los recursos y las fuentes de ayuda para aumentar la capacidad de afrontamiento ante el diagnóstico.

Las reacciones emocionales y conductuales de las personas afectadas y sus familias no dependen tanto del diagnóstico concreto como del grado en que la enfermedad afecta a los distintos ámbitos de su vida cotidiana (familiar, social, laboral, etc.), a sus expectativas de vida o a la medida en que le imposibilitan realizar actividades que le resultan gratificante o placenteras. (Antequera, 1997).

Diversas alteraciones conductuales y psicopatológicas pueden aparecer debido a las reacciones emocionales ante el diagnóstico, las cuales influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia.

El diagnóstico de NOHL puede desencadenar diversas reacciones, tanto a nivel afectivo, cognitivo, como conductual:

- Afectivas: ansiedad, depresión, rabia, ira, culpa, shock, inutilidad, alivio, miedo, bloqueo.
- Cognitivas: incredulidad, confusión, alucinaciones visuales o auditivas fugaces, dificultades de atención y concentración, alteraciones en el sueño, preocupaciones,

problemas para tomar decisiones, pensamientos e imágenes recurrentes y obsesión por cambiar el diagnóstico.

- Conductuales: aislamiento social, conducta distraída, llanto, hablar continuamente de la persona afectada o de la enfermedad, descontrol u olvidos de las actividades de la vida diaria e hiper o hipo actividad.

El incremento o disminución del sufrimiento asociado al impacto emocional ante el diagnóstico dependerá de cómo se movilicen los recursos y estrategias personales, y esto dificultará o facilitará el proceso de adaptación y aceptación de la persona afectada y de sus familiares ante la enfermedad y la nueva situación a afrontar.

No todas las personas poseen los mismos recursos para hacer frente a las reacciones emocionales desencadenadas del diagnóstico, ni a todas las personas le produce la misma sensación de amenaza. A pesar de las reestructuraciones que exige el proceso, hay personas que se adaptan adecuadamente y que son capaces de reorganizarse y llegar a fortalecer sus lazos familiares; en cambio, hay otras personas, en las que se produce un desgaste emocional que puede desencadenar situaciones de conflicto, llegando a descomponer la familia.

Es por ello, que el apoyo emocional, la información y la orientación que se puedan recibir de profesionales que trabajan alrededor o en el ámbito de la patología (profesionales de psicología, trabajo social, oftalmología, neurología, etc.) son fundamentales para que, las personas afectadas y sus familias, puedan recuperar la estabilidad y seguridad necesarias para afrontar el proceso de cambio generado por el diagnóstico de la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber.

B. FASES DE ADAPTACIÓN A LA ENFERMEDAD

La Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber va a generar cambios biopsicosociales tanto en la persona afectada como en la familia, jugando las emociones un papel muy importante. Toda persona, de manera natural, pasa por una serie de fases psicológicas que pueden ayudarle en la adaptación a la enfermedad e incidir en los procesos y en el curso de la patología, repercutiendo así en la calidad de vida.

Cada fase tendrá una duración e intensidad variable, dependiendo de la persona, su edad, su contexto sociocultural, las características de la enfermedad, los recursos que posee, las capacidades que tiene, el rol que desempeña, el significado que le da al proceso, la actitud y los apoyos disponibles. Según el psicólogo clínico Juan Cruz González (2009) las fases de adaptación a la enfermedad siguen un orden natural, pero durante el proceso de la misma pueden intercalarse entre sí, volver a una fase anterior o saltar una fase, todo dependiendo de la persona.

La primera fase en la que se encuentra la persona afectada y su familia es la llamada **INCERTIDUMBRE y CONFUSIÓN**, dónde la persona se pregunta “¿Qué ocurre? ¿Qué está pasando?”.

En esta fase aparecen los primeros síntomas de la enfermedad y se tiende a buscar información en cualquier fuente, llegando esto a contribuir a generar más confusión y angustia, por ello, el apartarnos de internet para buscar información y el entrar en contacto con profesionales cualificados ayudará a mantener la calma. A esto se le suma la visita de

muchos especialistas, realización de diversas pruebas y varios diagnósticos, además de meses o años de espera.

“Se presiente que puede ir acercándose una tormenta emocional que rompa la calma de lo cotidiano y convierta cada momento en algo extraordinariamente intenso”

La siguiente fase es conocida como **DESCONCIERTO**, y es cuando se recibe el diagnóstico.

Al tratarse de una enfermedad rara es posible que nunca antes la hayamos oído o que ya la conociésemos por otros miembros de la familia (al tratarse de patología hereditaria), por lo que el desconcierto se incrementa al ser conocedores de la no existencia de tratamiento curativo.

En estos primeros momentos, tras el bloqueo emocional, aparecen sentimientos de temor, angustia, desamparo y miedo. En esta fase de desconcierto es importante recibir información adecuada frente al desconocimiento u otras experiencias que se tengan de la enfermedad. Disponer de un especialista que conozca la enfermedad es primordial, tanto para apoyar a la persona afectada y su familia, como para transmitir la información adecuada en cada momento del proceso; la falta de información puede dificultar el avance hacia las siguientes fases del proceso de adaptación.

En esta fase es importante entender que la enfermedad, aunque presente síntomas definidos, se abordarán en la medida que estos vayan presentándose, teniendo en cuenta que en cada persona el proceso es diferente.

“Los rayos y los relámpagos van sonando cada vez con más fuerza y se espera e imagina la llegada de una gran tormenta emocional”

La tercera fase en el proceso de adaptación es la llamada **OPOSICIÓN y AISLAMIENTO**, donde reina la negación.

En esta fase suele oírse la expresión “No me pasa nada” “Todo está bien” o, directamente, no hablar de la enfermedad, como defensa para asimilar la nueva realidad y tomar un poco de distancia frente a lo que verdaderamente ocurre y su evolución. Es importante el respeto a los sentimientos de cada miembro familiar ya que cada persona vive de manera diferente la intensidad y duración del proceso de negación. Para digerir todo lo que está aconteciendo, expresar las dudas, desahogar las emociones, conocer la enfermedad, etc. es necesario el tiempo.

“Con el viento y los granizos ya encima, pequeños momentos de retiro personal y soledad permiten conectar con uno mismo, encajar todo el cambio, pensar, olvidar y retomar las fuerzas e impulso para continuar”

La siguiente fase es la conocida como **RABIA**.

La enfermedad evoluciona y con ella las dificultades y los cambios asociados: estilo de vida, capacidades físicas, interrupciones laborales, etc. Y con ello, aparece la rabia. Ésta, a veces, es una forma de no tirar la toalla y sucumbir a la frustración e impotencia. Hay que saber escuchar este grito, buscar el contenido latente; así, tanto la persona como los

profesionales que lo atienden, pueden conocer lo que se esconde bajo las quejas, las reacciones violentas y el posible sentimiento de culpa.

Es necesario evitar cambios drásticos en hábitos y estilo de vida ante la pérdida de capacidades; una adaptación escalonada, con los apoyos necesarios en los momentos en los que van apareciendo estas dificultades, es lo recomendado para el bienestar emocional de la persona. Con la ayuda profesional, las personas, que en estos momentos, ponen en marcha sus recursos y estrategias personales para la movilización hacia el siguiente paso, siendo conscientes de las capacidades latentes que tenían.

“Cuando la enfermedad, como la tormenta, sigue su curso y los síntomas continúan, la rabia y su expresión, es la energía emocional que comunica sentimientos profundos de frustración y dolor. Hay que chillar y a grito pelado”

La fase quinta en el proceso de adaptación es la llamada **TRISTEZA**.

Tras la rabia, tras esta emoción tan potente, aparece el abatimiento, la apatía, la abulia, la anhedonia y la tendencia a permanecer solo, expresando los sentimientos hacia uno mismo. Es un estado profundo de tristeza, en el que la persona se aísla para elaborar lo que está ocurriendo en su vida. No es un estado depresivo (para descartarlo, consultar a un profesional).

La comprensión y expresión de emociones es importante, ya que evitará problemas familiares y/o sociales. La falta de comunicación emocional o el silencio por temores o desconocimiento para establecer una adecuada comunicación emocional, puede

desencadenar en enfermedades biológicas y problemas secundarios a nivel biopsicosocial. Es por ello, que el contar con el apoyo de un profesional será un pilar importante para cuidar nuestra salud: conocer nuestras emociones y cómo gestionarlas, aprender técnicas para la comunicación emocional, ejercicios para mantener niveles adecuados de autoestima, participar en grupos de ayuda mutua, etc. Junto con cuidados básicos como descansar, realizar actividades de la vida diaria y sentirnos acompañados.

“Si después de chillar la enfermedad avanza, la rabia quedará silenciada por un estado de tristeza que permitirá asumir las pérdidas y los cambios de la tormenta”

Y la última fase es la conocida como **ADAPTACIÓN**.

Hablar de lo que significa la enfermedad, las pérdidas que supone y, en ocasiones, del descubrimiento de ganancias profundas, es característico de esta fase. Junto con la adecuación a la escala de valores y patrones de relación; suele oírse expresiones como “Desde que nos ha pasado esto, me doy cuenta dónde está el valor de la vida” y se suelen encontrar momentos de felicidad en pequeños detalles y disfrutarlos de manera diferente a cómo lo hacíamos anteriormente.

La adaptación a la enfermedad va a depender de la etapa vital en la que se inicia la enfermedad, de los recursos sociales existentes, de los apoyos recibidos durante todo el proceso y de la calidad de las relaciones familiares y sociales, junto con la propia actitud de la persona.

Es una fase en la que nos paramos a pensar en los cambios que ha habido a nivel personal, familiar, escolar o laboral y valorar el camino recorrido, para preguntarnos qué queremos y cómo lo queremos. Afrontar el futuro con serenidad, disfrutando en la medida de lo posible de nuestra vida.

“Con los primeros rayos de luz irán apareciendo los colores del arco iris emocional y el descubrimiento de capacidades que se encontraban latentes”

Como se ha comentado al principio, no todas las personas pasan por las mismas fases, ni todas en el mismo orden, por lo que la atención personalizada a través de profesional especialista ayuda a amortiguar el impacto, a sentir que no estamos solos, a expresar nuestras emociones y gestionarlas adecuadamente, a resolver conflictos internos y a sentirnos guiados en el camino del proceso de adaptación. El apoyo psicológico junto con una atención integral, donde los profesionales trabajen coordinados y bajo un equipo multidisciplinar, se hace necesario en este tipo de enfermedades poco frecuentes.

C. FAMILIA

Es frecuente que aparezca en la familia el rol de cuidador. Éste es una persona que asiste o cuida a otra persona afectada de cualquier discapacidad o limitación que le dificulta o impide el normal desarrollo de sus actividades vitales o de sus relaciones sociales. (Lozano, 1997). Las personas cuidadoras son los familiares, amistades o vecindad que permiten seguir viviendo en la comunidad de una manera confortable y segura a las personas que, por motivo de edad avanzada o limitaciones/discapacidad, les resulta complicado vivir de una manera independiente. (Gibbons, 1987).

Normalmente este rol surge en el caso que la persona afectada sea descendencia o pareja; siendo el tipo de persona cuidadora informal o, también llamada, principal.

La persona cuidadora principal, primariamente de género femenino, se caracteriza por una serie de peculiaridades como: escasa o nula formación técnica, sin remuneración económica, dedicación diaria y sin especificar, no tiene derechos laborales reconocidos, su motivación está basada en las emociones hacia la persona afectada, asumen múltiples renunciaciones, asume las principales tareas de cuidado del hogar y los demás lo/a perciben como el/la que asume la responsabilidad de las tareas de cuidado.

¿Qué problemas suele tener la persona cuidadora principal? ¿Cuál es el impacto del cuidado?

Aislamiento social. Compatibilización de las tareas de cuidado con el resto de responsabilidades. Afrontar problemas económicos. Restricción y anulación de las actividades de ocio. Cansancio crónico y problemas de salud. Atención o vigilancia continuada de la persona afectada. Impacto emocional ocasionado por la posible pérdida o por la contemplación del sufrimiento. Aparición de conflictos o problemas con otros familiares. Desconocimiento de temas médicos y afrontar problemas económicos.

El doble reto de la persona cuidadora principal: (1) satisfacer las necesidades físicas y emocionales de la persona afectada y (2) compatibilizar y mantener el funcionamiento familiar, la actividad laboral y gestionar las propias emociones → originando, en múltiples ocasiones, estados de depresión y ansiedad.

El cuidado de una persona con diversidad funcional, es siempre una dura “carga” para cualquier persona que se vea sometida a dicha tarea y es frecuente que en algún momento la persona cuidadora se sienta incapaz de afrontarlo, ya que compromete su bienestar e incluso su salud. Hay autores/as que clasifican como “paciente oculto o desconocido” a la persona que ejecuta el cuidado.

Otra de las particularidades del cuidador principal puede ser la **CODEPENDENCIA**. Los/as codependientes son personas que anteponen constantemente las necesidades y deseos de los demás a las suyas propias. (Whitfield, 1989). La persona codependiente se caracteriza por su baja autoestima, su dificultad para satisfacer sus propias necesidades y por la valoración de su propia identidad basada en la validación externa. (Schaefer, 1986).

¿Qué rasgos comunes tienen las personas codependientes?

Negación, fingimiento y encubrimiento de problemas. El eje central de la vida propia es la de los demás. Se sienten responsables de la persona afectada. Se sienten obligados a hablar por los demás, dirigir su vida y controlar lo que le rodea protegiéndolo. Vida centrada en las necesidades y conductas de los demás. Excesivo cuidado y responsabilización. Sentimiento de culpa. Falta de comunicación e incapacidad de expresión de emociones. Sentimientos de soledad. Vergüenza de los problemas y fracasos ajenos como propios. Evolución hacia la autodestrucción. Exclusión de las necesidades propias. Evitación de ser uno mismo. Autoestima baja. Sensación de victimismo.

1. La pareja:

Se exige una participación activa y un esfuerzo continuo en la pareja para mantener la relación equilibrada y satisfactoria a lo largo de los años. Mantener este equilibrio, satisfacción y comunicación se hace doblemente difícil cuando existe descendencia con una enfermedad poco frecuente como es la NOHL. La noticia del diagnóstico influye de forma determinante en las relaciones de pareja, llegando incluso a derivar en diversos conflictos. Los factores que pueden afectar a la relación son los siguientes:



- En la etapa inicial, cuando existe un peregrinaje a diferentes especialistas y realización de diversas pruebas, es la madre quien, en numerosas ocasiones, monopoliza la responsabilidad la persona afectada y la acompaña en este proceso.
- El diagnóstico es recibido por cada miembro de manera diferente, al igual que la adaptación a las fases de la enfermedad.
- A veces, la relación triangular padres-descendencia no se lleva a cabo de manera adecuada.
- Normalmente es la mujer quien renuncia a su vida profesional si uno de los dos miembros de la pareja ha de hacerlo para dedicarse al cuidado de la persona afectada.

- Al tratarse de una enfermedad de herencia mitocondrial, el sentimiento de culpa aparece y adquiere una gran relevancia. La búsqueda del culpable crea situaciones de tensión.
- En ocasiones, los sentimientos de culpa son tan fuertes, que la vida de la pareja desaparece pasando a ser la descendencia y su enfermedad la única ocupación.
- Dado que en la sociedad en la que vivimos los hombres aprenden a reprimir los sentimientos y emociones, el padre podría tener problema para enfrentar estos.
- Suele crearse una dinámica familiar basada en ocultar la verdad, tanto a nivel de marital como familiar, es decir, trasladar lo que sucede realmente (ya sea a nivel emocional o progresión de la enfermedad) asusta.

La relación se va deteriorando debido a estas circunstancias, se hace difícil la puesta en marcha de la posible solución: la comunicación.

Por ello, es importante tener en cuenta que el comunicarse, compartir emociones y percibir sensaciones son aliados idóneos para el equilibrio de la pareja.



Cuidar la relación de pareja es un aspecto primordial para afrontar de manera conjunta el proceso de enfermedad de la descendencia de manera adaptativa. Se hace necesario crear espacios de pareja, en los que, únicamente, el objetivo sea el disfrute marital.

2. ¿Hermanos/as no afectados/as?

Según la psicóloga especializada en enfermedades poco frecuentes Sandra Álvarez-Rementería (2016) en el caso de la existencia de hermanos/as no afectados/as la relación familiar tiende a complicarse aún más y la estructura puede tambalearse.

LOS HER MANOS

En numerosas ocasiones, se tiende a sobreproteger a la descendencia no afectada por la enfermedad, sin responsabilidades y sin información sobre lo que está sucediendo respecto a su hermano/a y el proceso de la patología. Es común pensar que al no ofrecerle información estamos protegiéndolo, evitándole las diversas situaciones complicadas por las que se viven. Sin embargo, actuando de esta manera, el/la hijo/a no afectado/a se siente aislado/a, al margen y con sentimiento de confusión; no comprende qué sucede, cómo puede ayudar y porqué sus padres no cuentan con él/ella para la resolución de los problemas y situaciones difíciles. Esto puede acarrear sentimientos de celos y de envidia, junto con abandono y temores que no se corresponden con la realidad. La enfermedad llega a ser un tema tabú en casa, no se habla de ella, ni lo que supone al núcleo familiar y las relaciones, fomentando el desconcierto de la descendencia sana.

Hay familias en las que se explica la enfermedad, pero no en su totalidad, ya que se da por hecho que la descendencia no afectada (si es menor) no va a entender algunos aspectos. Esto, al igual que en el caso anterior, crea desconcierto y más si no se le resuelve las dudas que pueda tener al respecto.

Se pueden encontrar dos situaciones respecto a las consecuencias derivadas:

-Cuando la descendencia sana es mayor: La situación de enfermedad del hermano/a provoca una pérdida de su rutina y de atención. La persona afectada ocupa ahora un papel privilegiado por las circunstancias que acarrea y las necesidades que aborda su enfermedad. La persona sana ha sido hijo/a único/a durante un tiempo siendo el centro de atención; se había afianzado una rutina de vida diaria con él/ella que ahora se ve mitigada por el nacimiento nuevo y se le añade el hándicap de que trae consigo una enfermedad, que va a requerir más atención y, sobre todo, que los padres y familiares pasen más tiempo con la persona afectada. Además, de manera general, cuando existen este tipo de situaciones puede que los padres se apoyen en la descendencia sana exigiéndole más y cargándolo de responsabilidades.

-Cuando la descendencia sana es menor: En esta situación se intensifican los sentimientos de celos, malestar y son frecuentes los comportamientos disruptivos y las quejas para llamar la atención. La persona no afectada se siente al margen y puede ocurrir que los celos se creen por la comparación constante entre ella y la persona afectada (*“ tiene un juego más divertido que el mío” “¿por qué mi hermano/a no tiene que recoger su habitación y yo sí?”*).

En ambas situaciones el trato desigual que se le da a ambos puede ocasionar competencia y promover los sentimientos de celos, injusticia y rivalidad en la descendencia sana. Por otro

lado, también puede desencadenar el aumento de la culpa en este último por los comportamientos y sentimientos hostiles que tiene hacia la persona afectada.

¿Cómo podemos resolver y evitar estas situaciones?

En primer lugar, tratar a la descendencia por igual, dándoles las mismas responsabilidades y lugar en el seno familiar, junto con las mismas demostraciones de cariño y afecto. La patología debe ser un tema que puede hablarse en casa, de esta manera los miembros de la familia pueden ser partícipes del proceso, llegando a facilitar las relaciones familiares.



También pueden crearse espacios exclusivos para la persona sana, un espacio en el que se le dedique tiempo. Es importante ofrecerle su momento, un día a la semana por ejemplo, en el que jugar, salir a pasear, ir a tomar un café o hacer algo que quiera realizar, crear una rutina.

Tiene que sentirse especial.

Se hace necesaria la comunicación de emociones, su libertad, y el dedicar un espacio para ellas; estas tiene un papel significativo en la salud de todos los miembros de la familia. En estos casos las emociones y sentimientos entre los/as hermanos/as son incluso más intensas que en un vínculo filial normativo, hay amor, enfados, celos, rivalidad, sentimientos profundos de cuidado y protección, preocupación, vergüenza ante la mirada de otros e intensa fuerza de defensa ante la discriminación ajena. Se siente carga de responsabilidad, pero también

aprendizaje de valores y riqueza interior. Todo este universo de emociones debe ser expresado, sin minimizar la importancia de cada uno de los sentimientos vividos. Cuando la descendencia sana sienten dichas emociones, sobre todo las desadaptativas, se abruman, se asustan y se sienten culpables. La vergüenza, la tristeza y la rabia que se ocultan, se acumulan intoxicando y desencadenando diferentes problemas psíquicos e incluso físicos. Se produce un gran alivio cuando comprenden que dichos sentimientos son comunes y que no son las únicas personas que lo sufren.

Es importante el cuidado del espacio de cada uno de los miembros de la familia de manera que la persona afectada no absorba toda la energía familiar.

3. Culpabilidad

Como ya se ha comentado anteriormente, la NOHL es una enfermedad de herencia mitocondrial, es decir, las madres portadoras de la mutación transmitirán ésta a sus descendientes. Este hecho suele llevar acompañado un sentimiento de culpa difícil de manejar.

La culpa, para Pérez (2006), es la emoción de angustia que surge como consecuencia de la realización de actos que trasgreden el sistema de normas y valores de la persona. La culpa (a) requiere de un ojo acusador, real, imaginario o simbólico que actúa conformando la trasgresión de normas internalizadas y asumidas previamente por la persona, (b) está determinada por el patrón educativo y (c) en relación con un determinado medio cultural. La culpa tiene varios elementos asociados entre los que pueden destacarse: la idea de

irreversibilidad, lo irracional, el carácter intrusivo, la necesidad de castigo o reparación y el cuestionamiento de las creencias básicas sobre sí mismas.

Son varios los factores que juegan un papel importante en la formación y en la presencia del sentimiento de culpabilidad: sociedad en la que se vive, educación que se ha recibido y la religión que se profesa, entre otros.

Como puede comprobarse, la culpa es un sentimiento complejo que afecta directamente a la calidad de vida de la persona e indirectamente a la familia, provocando consecuencias negativas como angustia, depresión, agresividad, sumisión y conductas psicopáticas.

En el caso de la culpa generada en las madres portadoras, de una patología mitocondrial como es la NOHL, este sentimiento es más agudo y vivido de manera diferente a la culpa común, llegándose a convertir en el centro vivencial para la persona. La culpa derivada de la transmisión de una enfermedad por vía mitocondrial es definida, por las madres portadoras, como “un sentimiento causado por transmitir a su descendencia una enfermedad que desconocías que estaba en ti y que no lo has padecido, pero si la has transmitido”.

Para minimizar el impacto ocasionado por el sentimiento de culpa se hace necesario trabajarlo desde la psicología. La metodología idónea sería abordarla de manera individual en un primer momento, para posteriormente hacerlo conjuntamente con otras madres en procesos similares (a través de los Grupos de Ayuda Mutua realizados por el Servicio de Atención Psicológica de ASANOL).

Los Grupos de Ayuda Mutua (GAMs) actuales se han diseñado específicamente para madres portadores de la mutación. El objetivo de estos GAMs es fomentar el intercambio de experiencias, emociones y necesidades; favorecer la adquisición de estrategias de afrontamiento ante situaciones difíciles, así como potenciar el desarrollo de los aspectos socioafectivos del grupo.

Se han llevado a cabo dos GAMs durante el 2016 y el 2017 con resultados positivos para las participantes. Estos resultados son: (1) el crecimiento de cohesión entre las participantes junto con el sentimiento de pertenencia al grupo, (2) el compartir experiencias positivas y negativas, (3) aprender de la trayectoria de otras madres y de las herramientas utilizadas, (4) sentirse comprendidas, (5) comprobar que no están solas ante la enfermedad de su descendencia y (6) evidenciar que el sentimiento de culpa es un aspecto común entre ellas, el cual puede aminorarse e incluso eliminarse.

D. AUTOCUIDADO

Padecer una enfermedad como la NOHL, que produce baja visión, conlleva en numerosas ocasiones el aumento de la ansiedad, el estrés y el miedo antes situaciones sociales como puede ser la dificultad de reconocer a las personas en un grupo (no identificación facial), el ir en coche sin saber dónde se marcha o estar en tensión por no contemplar el acercamiento de los coches, tener que buscar el lavabo en un restaurante y una vez encontrado no diferenciar entre el de mujeres y hombres, andar con desconfianza a tropezar por la calle o cruzar los pasos de cebra (con y sin semáforo), sospechas de ser engañado al pagar una factura o recibo, dificultades para leer las cartas (bares, bancos, luz, etc.), entre otras. Todas estas situaciones

requieren del proceso de adaptación a la enfermedad, de recursos personales para los avances en dicho proceso y herramientas para el manejo de las emociones desadaptativas subyacentes.

Junto a los anteriores factores específicos, en la actualidad, casi todo lo que nos rodea (trabajo, familia y circunstancias personales) genera grandes dosis de tensión, que producen en el individuo un estado de inquietud y malestar. En el caso de padecer una enfermedad poco frecuente, como es la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber, la tensión generada puede desencadenar graves dolencias físicas y emocionales, dificultando el bienestar biopsicosocial de la persona afectada y su familia y atacando la calidad de vida de las mismas.

Existe cierta confusión entre los conceptos de **estrés y ansiedad**:

El estrés se inicia ante un conjunto de demandas ambientales que recibe el individuo, a las que debe dar una respuesta adecuada poniendo en marcha sus recursos de afrontamiento.

Cuando la demanda del ambiente es excesiva en relación con los recursos de afrontamiento que posee el individuo, desarrollará una serie de reacciones adaptativas, de movilización de recursos, que implican activación fisiológica. Asu vez, esta reacción se acompaña de una serie de emociones desadaptativas, entre las que destacan la ansiedad, la ira y la depresión.

El estrés suele tener como manifestación la ansiedad, en cuyo caso se trata una respuesta emocional provocada por un agente desencadenante (agente estresante) interno o externo.

La ansiedad, además de ser una respuesta emocional al estrés, puede ser una reacción emocional de alerta ante una amenaza que puede originarse sin agentes estresantes. De hecho, en el trastorno de la ansiedad, la sintomatología ansiosa no depende la existencia de agentes estresantes.

El estrés produce ansiedad, pero la persona que padece ansiedad no necesariamente padece estrés.

ESTRÉS: proceso que se origina cuando las demandas ambientales superan la capacidad adaptativa de una persona.

“Pienso constantemente en todas las cosas pendientes de la semana y no consigo conciliar el sueño” “Siempre que alguien me pide ayuda no soy capaz de negarme, por lo que nunca logro encontrar tiempo para mí, esto hace que me sienta muy cansado e irritable”

¿Cómo puede reaccionar el cuerpo?

Falta de aliento

Sensación de malestar o mareo

Dolores de cabeza

Cansancio constante

Excesivo o falta de apetito

Inquietud

Dolores en el pecho

Problemas para dormir

¿Cómo puede sentirse?

Agresivo

Deprimido

Descuidado

Aprensión por el futuro

Falta de interés por la vida

Baja autoestima

Perder sentido del humor

No confiar en nadie

Temor al fracaso

Falta de interés por las demás personas.

¿Cómo puede comportarse?

Dificultad para tomar decisiones.

Incapacidad para mostrar sentimientos.

Evitar situaciones difíciles.

Negar que hay problemas.

Llanto frecuente.

Fumar o beber demasiado.

Problemas de concentración.

¿CÓMO PUEDO MANEJAR EL ESTRÉS?

- Darse cuenta.
- Gestionar el tiempo.
- Ordenar las preocupaciones.
- Cambiar lo posible.
- No exigirse demasiado.
- Tratar de concentrarse en el momento presente.
- Mejorar estilo de vida.
- Evitar beber y fumar en exceso.
- Confiar en alguien.
- Concentrarse en los aspectos positivos del día.
- Aprender a relajarse.

ANSIEDAD: respuesta emocional y física que se produce ante situaciones de peligro.

Mecanismo de supervivencia.

La ansiedad se convierte en problema cuando los síntomas son: (a) Graves y desagradables. (b) Duran mucho tiempo. (c) Ocurren con demasiada frecuencia. (d) Aparecen en situaciones que no deberían ser estresantes. (e) Nos impiden hacer lo que queremos.

¿Cómo pensamos?

“No voy a poder soportarlo” “Esto es horrible” “Me va a dar un infarto”

Pensamientos automáticos que son irracionales.

La mente nos advierte de un peligro mucho mayor del que en realidad tenemos que afrontar.

¿Qué hacemos?

Evitamos situaciones.

Hacemos ciertas cosas sin explicación lógica.

¿Cómo reacciona el cuerpo?

El cuerpo se prepara para hacer frente a la supuesta amenaza.

Tensión en el cuello.

Falta de aliento.

Estomago revuelto.

Agarrotamiento.

Visión borrosa.

Sequedad de boca.

Hiperventilación.

Sudoración.

Taquicardia.

El objetivo no es suprimir la ansiedad, sino aprender a controlarla.

¿CÓMO PUEDO MANEJAR MI ANSIEDAD ANTE UNA SITUACIÓN?

1º Prepararse antes de enfrentarse a la situación:

- No anticipar acontecimientos.
- Intentar controlar las propias reacciones.
- Saber que es posible hacerlo.
- Intentar estar relajado y actuar con alma.

2º Si la situación nos supera:

- Parar, coger aire y volver a empezar.
- Siempre que sea posible, alejarse unos momentos de la situación.
- Recordar que nada dura eternamente.

3º Cuando la situación ha pasado:

- Analizar nuestra actuación buscando lo que se cree que se ha hecho bien y lo que debe mejorarse.
- No culparse.
- Tomarse un respiro.

Existen algunas técnicas que ayudan a controlar los estados ansiosos, como pueden ser el control de la respiración, la relajación, la distracción y el control de los pensamientos. Tomando conciencia del proceso de respiración mediante un conjunto de ejercicios podemos reducir los niveles de ansiedad, con la relajación conseguimos un estado de plenitud que

ayuda a afrontar situaciones difíciles, gracias a la distracción podemos restarle fuerza a las preocupaciones que nos atormentan y mediante el control de pensamientos aprendemos a controlar los pensamientos automáticos inquietantes, rompiendo el círculo vicioso de la ansiedad.

Para romper este círculo vicioso que genera la ansiedad, debemos consultar a un/a profesional de la psicología. Éste/a nos ayudará a abordar los siguientes aspectos, que juegan un papel importante en el mecanismo de la ansiedad:

- Entender mejor la ansiedad y empezar a trabajar algunas de sus causas.
- Reducir los síntomas físicos.
- Modificar los pensamientos relacionados con la ansiedad.
- Cambiar los comportamientos relacionados con la ansiedad.

Teniendo en cuenta las consecuencias negativas derivadas del estrés y de la ansiedad (taquicardia, agresividad, absentismo, aumento de la presión arterial desmotivación, trastornos del sueño, poca productividad, falta de iniciativa, etc.) se hace primordial cuidar nuestra salud física y psicológica.

Podemos empezar por conocer y utilizar las estrategias de **CUIDADO PERSONAL** para mejorar nuestra salud biopsicosocial, entre las que podemos destacar:

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

- Marcarse un límite para uno mismo.
- Conocerse a sí mismo.
- Tener paciencia.
- dar explicaciones y utilizar el afecto.
- Aceptar la ayuda de los demás.
- Delegar funciones en otros.
- Tener momentos de respiro y descansar.
- Ser cómplices de la pareja.
- Provocar pequeños cambios en la rutina que lleven poco a poco desencadenar una mejoría.
- Compararse consigo mismo y reforzarse.
- Realizar ejercicio físico.
- Probar cosas nuevas.
- Dar las gracias.
- Considerar el derecho de cuidarse a sí mismo.
- Reconocer los méritos propios.
- Establecer objetivos realistas.
- No dejar de intentar.
- Establecer las fronteras.
- No olvidar la red de apoyo formal.

¿Qué actividades me vendrán mejor?

Si tiendes a deprimirte, aislarte o desanimarte → Usa técnicas que fomenten la energía en tu sistema nervioso, como el ejercicio rítmico.

Si tiendes a estar enfadado, excitado, nervioso o agitado → Prueba con la meditación y la respiración profunda.

Si tiendes a inmovilizarte → Practica el mindfulness, la relajación muscular progresiva y el yoga.

Para pulir nuestro cuidado físico y psicológico podemos llevar a cabo las siguientes estrategias enfocadas a mejorar nuestro **ESTADO DE ÁNIMO**:

- Entrena a tu mente para que se centre en los aspectos positivos de la vida.
- Propio encuentro espiritual.
- Cultiva la gratitud.
- Siente la conexión con alguien.
- Disfruta de la luz solar.
- Dedicar un día a ordenar tus pensamientos.
- Planea una actividad divertida.
- Haz algo espontáneo.
- Vive el AQUÍ y AHORA.

“Quizás no puedas elegir lo que te ocurra, pero si puedes decidir cómo reaccionar frente a ello”

“En el momento en el que dejas de preocuparte por lo que va a pasar, empiezas a disfrutar de lo que está pasando”

“Para poder seguir, a veces, hay que empezar de nuevo”

“Los grandes cambios siempre vienen acompañados de una fuerte sacudida. No es el fin del mundo, es el inicio de uno nuevo”

“No esperes tenerlo todo para disfrutar de la vida, ya tienes la vida para disfrutar de todo”



ASPECTOS SOCIALES

A. IMPLICACIONES SOCIOSANITARIAS DE LA NOHL

El análisis de las implicaciones sociosanitarias con las que pueden encontrarse las personas y familias afectadas por NOHL, ha de hacerse desde varias dimensiones:

En relación a las características propias de la patología

Como hemos visto, la aparición de esta patología se da de forma repentina, rápida y mayoritariamente en población joven, lo que afecta de lleno y bruscamente a varias áreas de la vida diaria y a proyectos vitales en pleno desarrollo como por ejemplo los estudios o la vida laboral.

Además del impacto emocional ante el diagnóstico, el posible aislamiento y/o sentimiento de soledad inicial, los cambios drásticos en el autoconcepto y la autoestima y el riesgo de problemas comunicativos en el ámbito familiar y afectivo, la persona y familia afectada, deben atender una serie de nuevas circunstancias relacionadas con mantener y/o potenciar la *Autonomía Personal*.

Algunos de los nuevos retos tras el debut pueden ser: Aprender a estudiar con otras herramientas y métodos, posibles cambios en los itinerarios formativos, replanteamiento de la profesión elegida o que se está ejerciendo, necesidad de adaptación del puesto de trabajo o

posible procedimiento de incapacidad laboral, continuar desarrollando las actividades de ocio favoritas y búsqueda de nuevas, cambios en las fórmulas para desplazarse en medios de transporte públicos o privados, realización de tareas cotidianas, etc.

Evidentemente, este listado será único y distinto para cada persona y va a depender mucho de factores como la edad del debut y por tanto de la fase vital en la que se encuentre, del resto visual que se conserve, de sus capacidades personales, así como de la ayuda que pueda encontrar en su entorno tanto a nivel de redes de apoyo como a nivel material.

NOHL como causante de Discapacidad Visual de diversa intensidad:

Esta patología, hasta el momento, produce discapacidad sensorial grave y permanente en la mayoría de los casos, lo que plantea un reto de adaptarse a las nuevas circunstancias sobrevenidas. Cada persona conservará un resto visual diferente, por lo que las fórmulas de adaptación variarán para cada caso.

Como veremos a continuación, este resto visual marcará también las opciones y formas de acceso a las ayudas y recursos. A nivel institucional, además de la cartera de derechos, beneficios y servicios para personas con discapacidad que existe en España, algunas de las personas afectadas (aquellas que presentan igual o menos de un 10% de visión y por tanto se les considera ciegos legales) pueden contar con el apoyo de la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE), en asesoramiento sobre la adquisición de adaptaciones,

rehabilitación visual, apoyo educativo, orientación e integración laboral y atención psicológica y social.

Pero dentro de las personas que han desarrollado NOHL hay una parte, que cuenta con más de un 10% de visión y quedan fuera de gran parte de la cobertura de la ONCE, aun presentando necesidades similares. Se les conoce como personas con Baja Visión.

Aunque existen ayudas técnicas, rehabilitadores y optometristas especializados que pueden ser de gran utilidad, solo se puede acceder a ellos de forma privada. A nivel público el acceso a las ayudas y los programas de rehabilitación visual no están contemplados en la cartera de prestaciones socio-sanitarias. Acceder a una orientación, atención y rehabilitación resulta difícil y caro.

En cuanto a la orientación e integración laboral, la ONCE si que atiende a toda persona con discapacidad con independencia de si es o no afiliada.

Además encontramos el desconocimiento y posible incompreensión por parte del resto de la sociedad ya que, la población general tiende a pensar en términos absolutos en esta cuestión, “o se es invidente total o no se es”. A simple vista, en muchos casos de NOHL, no resulta tan evidente saber que una persona tiene discapacidad visual grave, como con otras patologías. Es necesario informar y sensibilizar a la sociedad para desarrollar la empatía y el

trabajo conjunto por la eliminación de barreras y desigualdades en el acceso al ocio, el transporte, la información, uso de servicios, etc.

Es una Enfermedad Rara:

La NOHL comparte con el resto de enfermedades poco frecuentes una serie de características:

- Escasa prevalencia (1 caso por cada 50.000 habitantes) y dispersión geográfica, que puede dar lugar a aislamiento y dificultad de acceso a los recursos y a información específica, motivada por el desconocimiento acerca de la enfermedad y sus consecuencias, por parte de los diversos agentes de su entorno.
- Existen pocos datos epidemiológicos.
- Presenta dificultades diagnósticas y de seguimiento.
- Conlleva problemas sanitarios, sociales, psicológicos, educativos y laborales.
- Plantea dificultades en la investigación debido a los pocos casos.
- Carece de tratamientos efectivos.

Es una patología sobre la que aún existen muchos interrogantes clínicos por lo que se debe seguir investigando para esclarecer cuestiones como por qué desarrollan los síntomas unos hijos y otros no, el papel de los agentes externos, hipótesis de otras alteraciones provocadas por la mutación (cardiovasculares, neurodegenerativas, etc).

Hace falta aumentar el conocimiento de los profesionales sanitarios sobre la existencia y diagnóstico de la patología. Es necesario seguir trabajando por superar las dificultades diagnósticas, acortar los plazos, evitar pruebas innecesarias y facilitar el acceso a las pruebas genéticas de familiares potencialmente portadores de la mutación.

Al no existir aún tratamiento paliativo, curativo o preventivo, es necesario el impulso de ensayos clínicos seguros y facilitar el acceso a los mismos para aquellos que lo deseen.

Existe la necesidad de agrupación del colectivo para aunar voces y fuerzas que planten cara a la dispersión geográfica, el aislamiento y soledad, la falta de datos y registros epidemiológicos, la ausencia de centros médicos de referencia para la patología, etc.

Desde una perspectiva de género:

Ocurre que las mujeres que presentan la mutación genética, la transmiten, pero los síntomas son experimentados mayormente por hombres y en menor medida por ellas (sobre el 50% de hombres portadores de la mutación desarrollan la enfermedad, mientras que solo el 10% de las mujeres portadoras lo hacen). Tradicionalmente la atención se suele centrar en las personas que presentan los síntomas, pero la patología también es vivida por las mujeres portadoras. Les acompaña e influye en sus decisiones vitales, tiene consecuencias psicológicas y sociales que deben ser identificadas y abordadas (algunas son miedo, culpa, negación o dudas sobre planificación familiar).

ME HAN DIAGNOSTICADO NOHL

¿Y AHORA QUE HAGO?

¿QUIÉN ME AYUDARÁ?

¿CON QUÉ AYUDAS CUENTO PARA ADAPTARME A LA NUEVA SITUACIÓN Y CONTINUAR?

CLAVES QUE NOS AYUDARÁN

- ✓ CONTACTAR CON FUENTES MÉDICAS ESPECIALIZADAS EN LA PATOLOGÍA QUE NOS INFORMEN Y ATIENDAN
- ✓ CONSEGUIR LOS RECONOCIMIENTOS ADMINISTRATIVOS QUE NOS ABRIRÁN LAS PUERTAS A LAS AYUDAS Y SERVICIOS
 - ✓ ENCONTRAR ORIENTACIÓN ADECUADA PARA LA ADAPTACIÓN EN EL ENTORNO LABORAL Y/O FORMATIVO
- ✓ CONTAR CON APOYO PSICOLÓGICO
 - ✓ CONOCER A OTRAS PERSONAS Y FAMILIAS AFECTADAS



B. INFORMACIÓN DE UTILIDAD

1- Asesoramiento profesional:

Buscar apoyo de diversos profesionales especializados es fundamental ante situaciones como las derivadas de la aparición repentina de una discapacidad. Dependiendo del área en cuestión, se acudirá a profesionales del trabajo social, de la psicología, de la rehabilitación visual, del ámbito jurídico, de la educación y del mundo laboral. Es deseable que entre los diversos profesionales implicados haya comunicación y posibilidades de trabajo conjunto.

La figura del trabajo social va a ser esencial y toda persona y familia afectada por NOHL tarde o temprano entrará en contacto con ella. Podremos contar con esta atención desde diversos ámbitos públicos y privados como pueden ser el ayuntamiento de nuestra localidad, el centro de salud y hospital donde se nos atiende, desde los Equipos de Valoración de la Discapacidad o desde las asociaciones de pacientes como ASANOL. Van a ayudar a detectar y definir necesidades, localizar recursos propios y externos, ofrecerán información y orientación sobre procesos, recursos y ayudas sociales (naturaleza, solicitud, requisitos), derivarán a otros profesionales y servicios, trabajarán por el mantenimiento y crecimiento de las redes de apoyo y de la acción comunitaria, etc.

Desde el ámbito educativo es fundamental contactar cuanto antes con el equipo docente del centro para plantear la nueva situación y necesidades, para analizar y movilizar los recursos que más útiles puedan resultar. En este sentido la labor del equipo y/o departamento de

orientación educativa, tendrá un papel clave. A nivel de estudios universitarios, resaltar que en muchas universidades existen unidades específicas para alumnos con alguna discapacidad.

El poder contar con profesionales de la Rehabilitación Visual va a marcar una gran diferencia. El objetivo es dotar a las personas con discapacidad visual de todo tipo de técnicas, estrategias y recursos que les permitan realizar las actividades cotidianas, participando de forma activa en cualquier entorno. La intervención se fundamenta en tres ejes:

- Optimización sensorial: visual, auditiva, táctil y cinestésica.
- Entrenamientos aplicados a las actividades.
- Recomendaciones de las ayudas técnicas necesarias.

Ya sea a través de la ONCE o de forma privada, los beneficios que se obtendrán van a incidir directamente en el nivel de autonomía personal de la persona.

Para cuestiones relacionadas con la actividad laboral (incapacidad laboral, adaptación del puesto de trabajo, búsqueda de empleo, etc) se puede acudir al departamento de recursos humanos, a sindicatos, abogados y orientadores labores, Existen servicios de orientación e intermediación laboral especializados para personas con discapacidad como los que ofrecen la ONCE. Si se está en búsqueda de empleo es interesante contactar con ellos.

2- Tramitación de la discapacidad:

Tras el debut de NOHL, en todos los casos, tenemos como resultado una disminución en la capacidad visual (que variará en grado según cada persona) y que supondrá un limitación

funcional en algunas actividades de la vida diaria. Uno de los primeros pasos que conviene dar, es solicitar el **reconocimiento de grado de discapacidad**. Obtener este reconocimiento legal es un acto voluntario y a la vez es un requisito imprescindible para acceder a los derechos y prestaciones que en nuestro país se dirigen a personas con discapacidad.

Este trámite corresponde a cada Comunidad Autónoma, para lo que hay que dirigirse a los Centros de Valoración de la Discapacidad. En estos centros, nos atenderá un tribunal de valoración, compuesto por profesionales de la medicina, la psicología y el trabajo social, que será quien, según un baremo oficial, determine el grado y tipo de discapacidad que la persona presenta en ese momento. Se expedirá un **Certificado de**



Discapacidad con valor para todo el territorio nacional, en el que se indicará el grado (en porcentaje %), el tipo (sensorial) y si es una situación permanente o tendrá que ser revisada en una fecha concreta. En España, se reconoce la discapacidad a partir del 33%.

3- Reconocimiento de Incapacidad laboral:

No hay que confundir los reconocimientos administrativos de Discapacidad y el de Incapacidad (también conocido como de invalidez). Hacen referencia a situaciones distintas y son valorados y reconocidas por organismos distintos.

La incapacidad laboral hace referencia a la imposibilidad de un/a trabajador/a de continuar desempeñando su profesión habitual, como consecuencia de una enfermedad o tratamiento médico a raíz del que presenta secuelas que le impiden desarrollar con normalidad su actividad profesional. La incapacidad la emite el Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS).

De modo que, mientras que la incapacidad se valora en relación con una actividad laboral concreta, la discapacidad valora todos los aspectos de la vida diaria (familiares, económicos, sociales, etc.). Así, una persona puede tener un grado de discapacidad reconocido y no tener derecho a la incapacidad o viceversa. Se puede dar también que una persona tenga reconocidas ambas circunstancias.

Los distintos tipos de incapacidad laboral son:

- **Incapacidad Temporal (siglas IT)**. Se da cuando una persona se ha dado de baja por una enfermedad, que puede ser puntual, por enfermedad común o accidente no laboral, el médico está obligado a dar unos partes de confirmación al enfermo, hasta su recuperación y posterior vuelta a su trabajo. También se contempla en este caso, la baja por accidente de trabajo o enfermedad profesional. Su duración se puede prolongar hasta los 365 días, momento este, en que se puede estudiar y valorar la posibilidad de que la incapacidad se convierta en permanente.
- **Incapacidad Permanente (siglas IP)** Tras una revisión de la enfermedad que ha llevado a la Incapacidad Temporal a esta persona durante esos 365 días, y siempre sí la

Seguridad Social considera y valora que se continúe con un tratamiento y en un principio sin posibilidades de mejora, se puede pasar a la situación de Incapacidad Permanente, en este caso se pueden dar diferentes posibilidades:

Incapacidad Permanente Parcial (siglas IPP). Esto ocurre cuando la enfermedad que le ha llevado a continuar en situación de incapacidad, le ha producido una disminución de un 33% de su rendimiento en sus tareas profesionales.

Incapacidad Permanente Total (siglas IPT). Esta situación, indica que la persona no puede realizar las tareas que venía realizando en su trabajo habitual, pero esto no quita que pueda hacer otra clase de trabajos distintos al que venía haciendo.

Incapacidad Permanente Absoluta (siglas IPA). Esta incapacidad inhabilita a la persona que así ha sido valorada para toda las profesiones.

Gran Invalidez (siglas GI). En el caso de que el/la trabajador/a haya llegado a esta situación de gran invalidez y que necesite un cuidador para sus tareas diarias.

Todas ellas pueden ser revisables y pueden cambiar el grado de incapacidad dependiendo de lo que se haya valorado en esa revisión. La prestación económica a la que pueden dar lugar variará según el tipo y las circunstancias específicas de cada trabajador/a. El procedimiento de incapacidad permanente se puede iniciar de oficio o a petición del interesado. Existen algunas prestaciones y/o servicios destinados a personas con discapacidad, a las que también se tienen derecho según el tipo de incapacidad permanente reconocida.

Algunos ejemplos que ilustran situaciones de discapacidad y/o incapacidad laboral:

A María le ha sobrevenido la NOHL con 13 años mientras cursaba ESO. Sus padres han solicitado el reconocimiento de discapacidad.

A Juan, de 40 años, conductor de mercancías peligrosas, la aparición de los síntomas, le impiden seguir ejerciendo ese puesto. Solicita el reconocimiento de discapacidad y el de incapacidad permanente total, pues aunque no pueda ejercer de conductor, ha decidido utilizar sus estudios musicales para trabajar como profesor de guitarra.

José, un chico de 26 años y traductor de profesión, estaba ejerciendo como tal en una empresa en el momento del debut. Tras un periodo de Incapacidad Temporal de varios meses hasta que le diagnosticaron la patología, se ha incorporado al trabajo con la ayuda de ciertas adaptaciones técnicas.

José no tiene problemas para continuar ejerciendo su profesión, solo solicitará el reconocimiento de discapacidad.

4. Baja Visión y Ceguera legal. Diferencias

Ambos conceptos se refieren a la condición visual que padece una persona que tiene una reducción importante en su visión, que no mejora empleando lentes, tratamientos o cirugía, y que supone una dificultad para la realización de algunas tareas cotidianas.

Dependiendo del resto visual que conserve la persona afectada por NOHL, se podrá afirmar si tiene Baja Visión o si tiene Ceguera Legal. Esta diferencia sobre todo viene a influir a niveles prácticos en el grado y tipología de atención a la que se podrá tener acceso, pues las personas a las que se les presupone ceguera legal, pueden solicitar ser afiliadas a la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) y ser beneficiarias de sus servicios y prestaciones.

- **Ceguera legal:** En España, a este colectivo pertenecen las personas que en la escala métrica tienen una agudeza visual (AV) igual o inferior al 0,10 en el mejor de sus ojos o un campo visual reducido a 10º o menos. No hay una medida estandarizada para determinar el nivel de ceguera legal a nivel mundial. Así encontramos que la de España coincide con la empleada en EE.UU, Reino Unido, Canadá e Italia, mientras que en otros países como Francia y Holanda la AV límite es del 0,05 o en Suecia y Alemania donde es del 0,04.
- **Baja Visión:** A este colectivo pertenecen las personas que en la escala métrica tienen una agudeza visual (AV) ente el 0,30 – 0,10 en el mejor de sus ojos o una reducción de su campo visual entre el 30º – 10º

DIFERENCIAS ENTRE BAJA VISIÓN Y CEGUERA LEGAL	
BAJA VISIÓN	CEGUERA LEGAL
Tener una agudeza visual (AV) ente el 0,3 – 0,1 (3/10 – 1/10) en el mejor de sus ojos o una reducción de su campo visual entre el 30º – 10º	Disponer en ambos ojos al menos una de las siguientes condiciones visuales: Agudeza visual (AV) igual o inferior a 0,1 (1/10), o un campo visual reducido a 10º o menos.
Darían lugar al reconocimiento legal de discapacidad	Darían lugar tanto al reconocimiento legal de discapacidad como a la afiliación a la ONCE
Dentro de la Baja Visión se encuentran la Discapacidad visual moderada y la grave	Dentro de la Ceguera Legal encontramos dos tipos: <ul style="list-style-type: none"> - Ausencia de visión o solo percepción de luz (19% de los afiliados a la ONCE) - Mantenimiento de un resto visual para la vida diaria (81% de los afiliados a la ONCE)
Se estima que en 2017 hay cerca de un millón de personas en España con Baja Visión	72.097 personas afiliadas (Fuente: Registro de afiliados a la ONCE. Junio 2017)

Solicitar la afiliación a la ONCE es un acto voluntario para el que hay que dirigirse a la delegación más cercana al lugar de residencia de la persona y tras pagar la tasa correspondiente a este proceso y presentar la documentación requerida, se le citará para un examen oftalmológico, donde comprobarán si la persona presenta la condición ante descrita cómo ceguera legal.

Normalmente cuando la persona afectada de una discapacidad visual grave es menor de edad, la ONCE ofrece servicios de apoyo en el ámbito educativo, aunque la persona no reúna los mínimos para ser afiliada.

Así mismo ha de resaltarse que esta organización dedica bastantes recursos y esfuerzos para lograr la integración laboral de todas las personas con discapacidad, con independencia de si se tiene la afiliación o no.

Entre las personas afectadas de NOHL, hay algunas que tras la estabilización de los síntomas, presentan Baja Visión, y otros muchos cuyo resto visual, corresponde a una ceguera legal.

ASANOL pertenece y mantiene estrecha colaboración con la entidad Acción Visión España, plataforma de asociaciones de patologías causantes de Baja Visión, que se encarga de visibilizar la situación del colectivo y de proponer y reivindicar soluciones.

4. Recursos para personas con discapacidad en España

Las condiciones exigidas en cada momento para el acceso a cada beneficio y/o prestación concreta, pueden sufrir modificaciones legislativas. Además se recomienda acudir a la legislación autonómica en materia de servicios y prestaciones para personas con discapacidad, pues existen diferencias de una comunidad autonómica a otra.

Para el acceso a alguno de ellos basta con tener un grado reconocido del 33% de discapacidad, para otros se requiere un mínimo de 65% y hay otro grupo de beneficios destinados a aquellas personas que presenten más del 75%. El requisito de grado se combinará con otros relativos a los ingresos económicos, edad, composición de la unidad de convivencia, necesidad de ayuda de terceras personas, etc.

Algunos ejemplos:

- Pensión no Contributiva (PNC), para personas que tengan un porcentaje igual o superior al 65%, teniendo que estudiar previamente el baremo económico que cada Comunidad Autónoma fije para los ingresos de la unidad de convivencia.
- Prestación familiar por hijo a cargo: se dan a las familias que tienen un hijo con discapacidad a cargo, basta con tener el mínimo el 33%, las cuantías varían según la edad de la persona con discapacidad, se solicitan en las oficinas de la Seguridad Social.
- Familia numerosa: La condición de familia numerosa se puede obtener al tener dos hijos, en el caso de que uno de ellos tenga una discapacidad.
- Ayudas individuales: Cada Comunidad Autónoma convoca anualmente un conjunto de ayudas cuyo objeto es facilitar el acceso a prestaciones y servicios que mejoren su

rehabilitación, desenvolvimiento personal y, en general, su calidad de vida y su integración en el entorno.

- Ayudas a la contratación, autoempleo y Centros Especiales de Empleo: son distintas medidas destinadas a facilitar la integración laboral de la persona con discapacidad.
- Acceso al empleo público: para acceder a las pruebas selectivas de la Administración Pública se está exento de pagar las tasas, además existe la obligación de una reserva de puestos de trabajo para personas con discapacidad y en la prueba en concreto se pueden pedir los medios técnicos adaptados necesarios para poder realizar la prueba según la discapacidad que tenga cada persona.
- Existen una serie de beneficios fiscales aplicables en:
 - el impuesto sobre la renta de las personas físicas
 - el impuesto sobre el valor añadido
 - el impuesto sobre sucesiones y donaciones
 - el impuesto sobre vehículos de tracción mecánica
 - el impuesto sobre sociedades
 - el impuesto sobre el patrimonio
- Educación: Reservas de plazas, acceso a programas de garantía social, ayudas individuales directas para la Educación Especial, exención de tasas en algunas Universidades, apoyos personales para la asistencia a clase en algunas Facultades, ayudas al transporte y al comedor, prioridad en el acceso a Escuelas de Idiomas, son algunos de los beneficios en este ámbito.

- Tarjeta de estacionamiento: Para personas con movilidad reducida o discapacidad visual igual o mayor a un 65%. Esta tarjeta permite que cualquier vehículo donde viaje el titular de la misma, estacione en las plazas reservadas en cualquier ciudad de la Comunidad Europea. Hay municipios donde además las zonas de estacionamiento se extienden a la “zona azul”.
- Tarjeta dorada de RENFE: hace reducciones en el coste de los viajes a sus titulares e incluso acompañantes.
- Descuentos en autobús: queda a criterio de cada empresa de transporte por lo que se deberá preguntar en cada caso si existen reducciones.
- Ocio y cultura: En numerosos monumentos, lugares de interés y algunos espacios privados de ocio, se ofrecen tarifas especiales para personas que acrediten tener una discapacidad reconocida.
- Vivienda: Cada Comunidad Autónoma convoca ayudas para la adquisición, alquiler y reforma de viviendas de protección social, siendo un grupo prioritario de acceso a las mismas.

C. ENCONTRARSE PARA AVANZAR

Ante los retos que presenta esta Enfermedad Rara para las personas y familias afectadas y para la sociedad en general, el organizarse y aunar experiencias, conocimientos fuerzas y voces supone el camino más directo y con mayor potencial de avance.

En 2010, varias personas afectadas, crearon en Sevilla, la primera y única asociación en España dirigida a NHOL. Ésta, bajo las siglas de ASANOL, es una entidad sin ánimo de lucro que

- Espacios para el encuentro y la divulgación científica. Es necesario acceder a la información sobre la enfermedad de la mano de los mayores expertos mundiales.
- Creación de redes sociales de apoyo
- Minimización de aislamiento o sentimiento de soledad
- Fomento de la integración y cohesión grupal
- Aprendizaje de los propios recursos personales y de otras personas
- Reducción de la carga emocional
- Empoderamiento del autoconocimiento

Participa en ASANOL, la primera y única asociación de habla hispana que trabaja por y para las personas afectadas por la Neuropatía Óptica Hereditaria de Leber y sus familias. Infórmate de los servicios que ofrece y de las actividades que lleva a cabo:

- ➡ Organización de encuentros científicos bianuales sobre NOHL: Durante las cuatro ediciones celebradas, España se convierte en epicentro del conocimiento más puntero sobre la patología.
- ➡ Crear vías de comunicación y coordinación estables con la comunidad científica implicada en la investigación médica y farmacológica.
- ➡ Servicio de Información y Orientación especializado (SIO) a través de teléfono, contactos personales, web, correo electrónico o redes sociales. Atendido por una profesional del trabajo social.

- ➔ Servicio de Atención Psicológica (SAP) gratuito, de manera presencial, telefónica y/u online. Atendido por psicóloga experta en Intervención con Enfermedades Raras.
 - Apoyo psicológico individual y/o familiar
 - Grupos de Ayuda Mutua
 - Talleres

- ➔ Diseño de un Registro específico de pacientes de NOHL en España, ante la ausencia de registros oficiales. Es un instrumento demandado por toda la comunidad investigadora, para avanzar más rápido en el conocimiento y posible tratamiento de la patología.

- ➔ Creación de un comité científico de expertos.

- ➔ Organización de encuentros bianuales de personas y familias afectadas

- ➔ Actividades de difusión, sensibilización y divulgación.

- ➔ Acciones en red tanto a nivel nacional como europeo e internacional, con otras entidades e instituciones especializadas en las áreas de NOHL; Enfermedades Raras; Enfermedades Mitocondriales; Discapacidad y Baja Visión.

The logo for 'Asanol' is written in a stylized, bold, cursive font. The letters are white with a thick black outline. The 'A' is particularly large and features a horizontal bar that extends across the width of the word. The 'o' has a small circular detail inside it, resembling a lens or a sensor.

ASOCIACIÓN DE ATROFIA DEL NERVIÓ ÓPTICO DE LEBER, ASANOL

www.asanol.com

asociacionasanol@gmail.com



Asanol (Comunidad)



ASANOL: Asociación Neuropatía óptica Hereditaria de Leber- España



Asanol (Asoc. LHON)

Servicio de Información y Orientación:

(+34) 622 613 916



secretaria@asanol.com

Servicio de Atención Psicológica;

(+34) 633 103 320



asanolpsicologia@gmail.com

D. SITIOS WEB DE INTERÉS:

Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) www.imserso.es

SEGURIDAD SOCIAL www.seg-social.es

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) www.enfermedades-raras.org

Asociación Española de Enfermos de Patología Mitocondrial (AEPM)
http://www.aepmi.org/publico/quienes_somos.php

EURORDIS (alianza no-gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras en Europa) www.eurordis.org

RARECONNECT (Plataforma de comunidades online sobre Enfermedades Raras, donde hay una activa sobre NOHL a nivel europeo y con traducción profesional a 5 idiomas)
www.rareconnect.org

Asociación de Profesionales de la Rehabilitación de Personas con Discapacidad Visual (ASPREH)
www.aspreh.org

ACCIÓN VISIÓN ESPAÑA www.esvision.es

Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) www.once.es

VIVIENDO CON NOHL

➤ **Marc Alonso, afectado de NOHL, 31 años**

“¡Se quemaron las salchichas!” Volví a la cama y lloré, pensé que nunca saldría de esa cama, que ya nada iría bien. Solo podía pensar en todo lo que estaba perdiendo y en lo que no podría volver a hacer al no ver, esto iba creando un dolor cada vez más fuerte.

Jamás hubiera pensado que en apenas dos horas me sacarían cuatro tubos de sangre, me harían una punción lumbar y me inyectarían tan elevada cantidad de cortisona. Tardé una semana en recuperarme de la espalda y casi dos sin dormir más de dos horas seguidas. Me quería morir.

Creo que una parte de mí, desde los primeros síntomas, ya sabía lo que tenía, pero no quería creerlo.

El proceso del diagnóstico fue lento, dudoso y doloroso. En un primer momento, los especialistas no consideraban que fuese un caso típico de NOHL. Tras unos meses, concretaron el diagnóstico, descartando así la Esclerosis Múltiple (pues no existían síntomas). Para sorpresa de todos, al cabo de un par de meses, me llamaron por teléfono del centro de Esclerosis Múltiple para acudir allí y comunicarme una noticia: también tengo Esclerosis Múltiple. 29 años y dos diagnósticos de enfermedad en solo siete meses eternos. Fue entonces cuando estalló la locura.

“No sabes lo que tienes hasta que lo pierdes”. Yo, al perder la vista y, en ese momento, mi vida, me di cuenta de la cantidad de buenos amigos y amigas que tenía a mi lado, apoyándome y dándome fuerzas para seguir adelante. No dudéis en pedir ayuda a vuestros seres queridos. Si para ti son importantes, para ellos, indudablemente, tú también lo eres.

Tocaba la guitarra y pertenecía a un grupo de punk, donde los ritmos son muy rápidos, pensé que no podría seguir haciéndolo, pero al año del diagnóstico sacamos nuevo disco y a día de hoy sigo activo.

Es cierto que al estar en esta situación la vida será más dificultosa, pero no permitas que nadie te limite, supérate día a día. Si crees que puedes hacer algo, hazlo, y si no sale bien, a lo mejor, es que tienes que hacerlo de otra manera, pero nunca te des por vencido.

La adaptación es complicada, pero con el tiempo vas aprendiendo y haciéndote más fuerte. Encuentras la manera de desenvolverte ante situaciones que antes considerabas violentas y ahora las ves incluso divertidas.

Ya no hago salchichas (aunque me salen de muerte y solo las quemé una vez), ahora he aprendido y me gusta hacer cocina un poco más elaborada (pollo al horno, macarrones con

ternera, arroz con carne y verduras, etc.) Aprendemos de los errores mucho más rápido de lo que nos creemos.

Avanzar al principio es lento, pero paso a paso te das cuenta de que puedes llegar hasta donde tú quieras: desde recorrer tu pueblo, subir una montaña, desenvolverte en una gran ciudad, hasta viajar en tren a la otra punta de España. Dicen que los humanos somos los únicos que tropezamos siempre con la misma piedra, pero yo no creí en ello, y por eso cuando llegaba a la piedra daba un paso atrás, pero volvía y daba dos pasos hacia delante.

Lo importante en esta vida no es lo que quieran que seamos, o sea discapacitados, sino como quieres ser, como quieres que sea tu vida.

A pesar de haber caído en un hoyo muy profundo, tenía muy claro mi objetivo, y con fuerzas y muchas ganas lo conseguí: SER FELIZ.

➤ ***Ignacio Muela Echeverría, afectado de NOHL, 57 años***

Hola, mi nombre es Ignacio, nací en Madrid en 1960. Mi infancia transcurrió tranquila; cursé bachillerato antiguo de párvulos elemental e ingreso, hasta sexto y luego COU. Hice mi Carrera de Económicas terminando justo el año 82 con el Mundial de Futbol en España. En Agosto de ese año me tuve que ir a la Mili, Campamento en Cádiz con Jura de Bandera y luego destino en Ceuta al Cuartel General con algún enchufillo. Allí fue donde apareció.

En abril de 1983, era fin de semana y comenté a mis amigos José y Juan, (todavía los conservo y se acuerdan de esos días), que veía borrosos los barcos en frente nuestro, estábamos tomando una cerveza en el puerto. Me tomaron el pelo, parece que había niebla y no se veía nítido.

Al lunes siguiente, llegó una carta de mi hermana María que no pude leer, ni en mi trabajo podía leer los documentos que utilizaba a diario. Me asusté, pedí acudir al Hospital Militar de Ceuta y allí, al principio las enfermeras de oftalmología pensaban que me quería “escaquear” de la Mili, me tapaban un ojo y con el otro no podía distinguir ninguna letra de los paneles que utilizan estas consultas. Después de discutir con ellas, conseguí que me viera el Capitán Oculista, me vio el fondo de ojo y me comentó, que tenía una Papilitis Bilateral, una inflamación al fondo del ojo, vaya.

En seguida me acordé de lo que padecían mis dos hermanos mayores y otros 10 familiares entre tíos y primos, nunca antes pensé que me podría ocurrir. Estos procesos se inician tiempo atrás pero, hay un momento en el que uno se da cuenta de que algo no va bien y en mi caso, fue en el momento de no poder leer una simple carta.

Mis hermanos consiguieron que pudiera salir de Ceuta. A partir de aquí, acudí al Dr profesor Falls de la Universidad de Glasgow, al que toda la familia hemos acudido después de un peregrinaje de mis primos por sitios tan dispares como Japón o Suiza.

Me pusieron tratamiento con Cistinas y Vitaminas B-12, curioso este último ya que ahora está contraindicado para pacientes de NOHL. Estuve 5 años con inyecciones sin problema alguno. Con este mismo tratamiento, dos de nuestros primos recuperaron casi toda la visión, uno de ellos incluso conduce.

Después de unos meses, recibí una carta de Ceuta en la el ejército me requería a pasar un tribunal Médico para darme de baja definitiva, tuvimos que volver allí y fue curioso ya que no tenían la NOHL en su lista de patologías, tuve que convencerles de mi baja visión para resolver el tema, al final no me acuerdo qué hicieron pero me dieron la salida definitiva.

Los inicios con NOHL son duros, en mi caso tuve también mala suerte porque mis amigos seguían en la Mili, en cursos de posgrado, algunos fuera de España o con nuevos proyectos, por lo que no puede contar con ellos; es una época que no se tiene ganas de salir ni hacer nada pero hubiera sido un punto positivo que hubiesen estado cerca. Es un periodo más duro incluso para los familiares más cercanos, los padres en este caso.

Tuve la suerte de contar además de los más cercanos, con mi tío Mariano, me sacaba todos los días a visitar a sus clientes de ferretería, era agente comercial y con ello no estaba todo el día en casa. En seguida conocimos a dos personas de la ONCE, que me animaron a afiliarme y probar nuevos aparatos de lectura, (no me arreglaba con gafas de aumento que utilizan tanto mis hermanos como mis primos). Compramos la primera telelupa que era un trasto grande y aprendí a leer con ella, es mi instrumento habitual desde entonces.

Me quise matricular en un curso de posgrado del Instituto de Empresa, pero no me dejaron por mi baja visión; consideraban que no podría seguir las clases. Hoy en día, no pasan estas cosas. Al final me matriculé en un posgrado de Economía en ICADE, se llamaba MADE y lo terminé incluido un trabajo fin de curso que llamé Finonce: un posible Fondo de Inversión para afiliados y trabajadores de ONCE. Años después estuve trabajando como responsable en la parte financiera del grupo de Empresas de ONCE que llevaba justo ese nombre; Finonce, todavía conservo una copia de ese trabajo que todavía me hace mucha ilusión verlo.

En 1985 me llamaron de la ONCE, necesitaban un licenciado superior para dar clases y firmar en unos cursos de Formación profesional que estaban montando. Al principio tenía mis reservas, con 25 años, sería mi primer trabajo, no sabía cómo iba a responder con mi baja visión. Con el empuje de mis hermanos, dije que sí. Fue una experiencia muy positiva, conocí nueva gente con mis mismos problemas o similares de visión, aunque ninguno nunca con LHON hasta conocer ASANOL. Me encontré con alumnos jóvenes que en seguida me nombraron su tutor.

Me habituaba cada vez mejor a la nueva situación con baja visión, al principio sólo taxis y luego autobús y metro, más caminar sólo... Al año siguiente convocaron las últimas oposiciones que conozco en ONCE para Asesores Económicos, aprobé y en febrero comencé a trabajar en la Dirección General de ONCE de Economista, con mi telelupa en el despacho y aprendizaje de braille también. Nuevos amigos, compañeros, a partir de aquí distintos puestos de responsabilidad hasta el año pasado.

Después de casi 30 años trabajando en la ONCE, quería iniciar una nueva etapa, ocuparme de mis asuntos, colaborar con el mundo de las enfermedades raras, nuestra Asociación ASANOL, en definitiva, tener la sensación que fuera de la organización hay más vida. La ONCE es una Organización muy importante, de gran ayuda para nosotros, nos aporta todo tipo de servicios, sin embargo, hay un elemento de proteccionismo algo excesivo, creo es también necesario que cada uno busquemos la autonomía personal en la medida de nuestras posibilidades de forma independiente.

En la ONCE he conocido mucha gente, tengo buenos amigos, al principio me chocaba que no se suele hablar de los problemas visuales de los demás de forma habitual, por ello nunca conocía a nadie con NOHL hasta hace poco. Creo que España y en concreto Madrid es un lugar muy acogedor para personas con discapacidades, es frecuente encontrar personas con bastón por la calle o en silla de ruedas en autobuses adaptados, la gente suele ayudar de forma normal, para ello han sido importantes las campañas que hace la ONCE de carácter social y comercial, la popularidad del cupón ha sido muy importante en ello.

GLOSARIO DE CONCEPTOS

ABULIA: falta total de motivación y falta de voluntad o iniciativa para realizar cualquier actividad. En los casos leves -en psiquiatría o psicología- se dice que hay apatía, mientras que en los casos severos, el trastorno recibe el nombre de mutismo acinético.

AGENCIA EUROPEA DEL MEDICAMENTO: es una agencia de la Unión Europea descentralizada que se encarga de la evaluación de las solicitudes de autorización de comercialización de medicamentos en la Unión Europea y su supervisión. Su sucursal en España es la Agencia Española del Medicamento.

AMBIVALENCIA AFECTIVA: coexistencia simultánea de dos afectos contrarios en un mismo individuo sin que el uno desplace al otro (“queriendo y odiando al mismo tiempo”).

ANGIOGRAFÍA FLUORESCENTE: La angiografía con fluoresceína de retina es un procedimiento clínico diagnóstico utilizado para observar la circulación sanguínea retiniana. También es eficaz en la detección de fugas o daños causados a los vasos sanguíneos que nutren la retina. Es una gran herramienta en el diagnóstico y seguimiento de las enfermedades vasculares.

ANHEDONIA: bloqueo de la capacidad de recompensa ante estímulos habitualmente reforzantes y la pérdida del interés o placer en todas o casi todas las actividades.

APATÍA: síndrome neuro-conductual caracterizado por la falta de voluntad o de interés por las actividades diarias y las de ocio, y por una pérdida de la motivación, que también se refleja en la disminución de la respuesta afectiva (emociones y sentimientos).

ÁRBOL GENEALÓGICO FAMILIAR: representación gráfica con los datos de nuestra historia familiar y en el que modelamos, en una forma organizada y sistemática, las relaciones de parentesco que unen a los miembros de la familia.

ASINTOMÁTICOS: un término que se utiliza en la medicina para nombrar a algo o alguien que no presenta síntomas de enfermedad.

BIOPICOSOCIAL: integra cuestiones biológicas, psicológicas y sociales del ser humano.

CAMPO VISUAL: espacio que abarca la visión del ojo cuando está inmóvil mirando un punto fijo. Normalmente, se evalúa el perímetro del campo visual y también la sensibilidad que tiene en las diferentes zonas dentro de este perímetro.

CERTIFICADO DE DISCAPACIDAD: Es el reconocimiento administrativo de la discapacidad y su propósito es compensar las desventajas sociales que la discapacidad implica proporcionando acceso a derechos y prestaciones de distinto tipo, con vistas a equiparar oportunidades.

CONSEJO GENÉTICO: proceso comunicativo para informar, educar y dar soporte a individuos y familias que tienen una enfermedad genética o el riesgo de tenerla. El consejo genético les brinda a los pacientes información acerca de su enfermedad y les ayuda a tomar decisiones informadas.

CORTEX VISUAL: parte de la corteza cerebral en la que confluyen los estímulos visuales transmitidos desde los nervios ópticos.

CROMOSOMA X: es uno de los cromosomas sexuales propio del ser humano y otros mamíferos, que está presente tanto en individuos hembra como machos. En los seres humanos está situado en el llamado par 23. Cuando en el par 23 se da XY el sexo del individuo es cromosómicamente llamado masculino. En caso de que sea XX el sexo del individuo será cromosómicamente femenino.

ENFERMEDAD RARA: aquella que afecta a un pequeño número absoluto de personas o a una proporción reducida de la población. Los diversos países y regiones del mundo tienen definiciones legales diferentes.

ENZIMAS: son moléculas que facilitan una reacción química que es energéticamente posible. En estas reacciones, las enzimas actúan sobre unas moléculas denominadas sustratos, las cuales se convierten en moléculas diferentes denominadas productos. Casi todos los procesos en las células necesitan enzimas para que ocurran a unas tasas significativas. A las reacciones mediadas por enzimas se las denomina reacciones enzimáticas.

ESPINA DORSAL: también se llama columna espinal, columna vertebral, y espina vertebral.

ESTRÓGENOS: hormonas sexuales esteroideas (derivadas del colesterol) de tipo femenino principalmente, producidos por los ovarios, la placenta durante el embarazo y, en menores cantidades, por las glándulas adrenales.

ELECTORRETINOGRAFIA (ERG): prueba electrofisiológica es para medir la respuesta eléctrica de las células del ojo sensibles a la luz.

FERTILIZACIÓN IN VITRO: técnica de laboratorio que permite fecundar un óvulo propio o donado con un espermatozoide fuera del útero.

FLUIDO CEREBROESPINAL: también denominado líquido cefalorraquídeo (LCR), es el líquido en el cual se encuentran la médula espinal y el encéfalo.

FOTORRECEPTORES (CONOS Y BASTONES): son neuronas especializadas sensibles a la luz, localizadas en la retina externa de los vertebrados. Los conos y bastones son unas de las células más especializadas y complejas de nuestro cuerpo. Realizan la conversión de la luz en impulsos nerviosos que el cerebro transforma en imágenes.

GENOMA: la totalidad de la información genética que posee un organismo o una especie en particular. El genoma en los seres humanos comprende el ADN contenido en el núcleo, organizado en cromosomas, y el genoma mitocondrial.

GRADO DE DISCAPACIDAD: La calificación del grado de discapacidad responde a criterios técnicos unificados, fijados mediante los baremos descritos en el anexo I del Real Decreto 1971/1999, y serán objeto de valoración tanto las discapacidades que presente la persona, como, en su caso, los factores sociales complementarios relativos, entre otros, a su entorno familiar y situación laboral, educativa y cultural, que dificulten su integración social. El grado de discapacidad se expresará en porcentaje, mediante la aplicación de los baremos que se apuntan en el apartado A) del anexo referido, agrupados en diversos grupos.

HAPLOTIPO: conjunto de variaciones del ADN, o polimorfismos, que tienden a ser heredados juntos.

INSTITUTO NACIONAL DE SEGURIDAD SOCIAL (INSS): Es una Entidad Gestora de la Seguridad Social, con personalidad jurídica propia, adscrita al Ministerio de Empleo y Seguridad Social a

través de la SESS, que tiene encomendada la gestión y administración de las prestaciones económicas del sistema de la Seguridad Social, con excepción de aquellas cuya gestión esté atribuida al IMSERSO o servicios competentes de las Comunidades Autónomas, así como el reconocimiento del derecho a la asistencia sanitaria, con independencia de que la legislación aplicable tenga naturaleza nacional o internacional.

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS: medicamentos no desarrollados ampliamente por la industria farmacéutica por razones financieras, ya que van destinados a un reducido grupo de pacientes, y que, sin embargo responden a necesidades de salud pública.

MOLÉCULAS: conjunto de átomos, ya sean iguales o diferentes, que se encuentran unidos mediante enlaces químicos los cuales constituyen la mínima porción de una sustancia que puede ser separada sin que sus propiedades sean alteradas.

MUTACIÓN: cualquier alteración o variación en el código genético; es decir, una alteración de los genes de los cromosomas.

NERVIO ÓPTICO: agrupa a más de un millón de fibras nerviosas (llamadas axones) que trasladan mensajes visuales. Este conecta la parte posterior de cada ojo (su retina) al cerebro

NEURODEGENERATIVA: trastornos que afectan nuestro sistema nervioso de forma progresiva. Los síntomas dependen de las áreas dañadas.

NEUROPATÍA: cualquier enfermedad que afecta la actividad normal de los nervios del sistema nervioso periférico. El sistema nervioso periférico es la red de nervios que conecta el sistema nervioso central – el cerebro y la médula espinal – con el resto del cuerpo.

OPTOTIPOS: tablas que llevan impresas letras, números y figuras en diferentes tamaños - previamente determinados-, y que se catalogan en décimas de visión. Son utilizados para evaluar la agudeza visual y la visión de los colores.

ORIENTADOR EDUCATIVO: Profesional que ofrece un servicio técnico, personal y sistemático a los alumnos del centro educativo (colegio o instituto) con perfil académico de psicopedagógico. Tiene entre otros objetivos el de ayudar al alumnado a conocer sus posibilidades y limitaciones, así como las de su medio, para que tome las decisiones adecuadas

para obtener el máximo desarrollo personal, académico y social y para lograr su transición a la vida activa como un ciudadano libre y responsable.

PATOGÉNICO: todo agente que puede producir enfermedad o daño a la biología de un huésped.

PLACEBO: sustancia que carece de acción terapéutica por sí misma pero que, de todas formas, produce un efecto curativo en el paciente. Esto es posible ya que quien la ingiere, lo hace convencido de que posee propiedades beneficiosas .

POLIMORFISMO: variación en la secuencia de un lugar determinado del ADN en los cromosomas (locus) entre los individuos de una población.

POTENCIALES EVOCADOS VISUALES: prueba diagnóstica no invasiva que estudia la actividad eléctrica neuronal, para comprobar que el sistema nervioso funciona correctamente ante estímulos visuales.

POLINEUROPATIA: afectación de varios nervios periféricos.

PSICOLOGÍA: ciencia que estudia la psiquis, reflejada en la conducta del individuo que se produce a través de los distintos procesos de la mente. Estudia el comportamiento provocado por la conducta humana, entendiendo a las experiencias como un conjunto interrelacionado de acciones.

PUNCIÓN LUMBAR: procedimiento que comúnmente se realiza para obtener muestras de líquido cefalorraquídeo (también llamado líquido espinal o cerebroespinal) con fines diagnósticos para un análisis bioquímico, microbiológico y citológico.

QUIASMA ÓPTICO: estructura cerebral en la que se entrecruzan parcialmente las fibras de los nervios ópticos. Es decir, es una región del cerebro que actúa como punto de unión entre el nervio óptico del ojo derecho y el nervio óptico del ojo izquierdo.

QUINONA: constituyente común de moléculas biológicamente relevantes.

RADICALES LIBRES: Normalmente los electrones de un átomo se encuentran reunidos en pares, sin embargo existen una serie de sustancias denominadas “radicales libres”, las cuales poseen

electrones “desapareados”. Los electrones, cuando no están formando pares, necesitan reaccionar con otra molécula para poder “robar” un electrón y finalmente estabilizarse, formando así un nuevo par de electrones. Si a una molécula se le “roba” un electrón, se convierte en un radical libre, el cual intentará reaccionar con otra molécula provocando así una reacción en cadena que termina dañando las células.

RECEPTORES ÓPTICOS DE LA CORTEZA CEREBRAL: los estímulos recibidos en la retina llegan a través del nervio óptico hasta el área visual de la corteza cerebral, donde se interpretan como imágenes.

REHABILITACIÓN VISUAL: Conjunto de procesos encaminados a obtener el máximo aprovechamiento posible del resto visual que posee una persona con discapacidad visual grave.

RESONANCIA MAGNÉTICA: técnica diagnóstica no invasiva que se utiliza para obtener información sobre la estructura y composición del cuerpo a analizar. Esta información es procesada por ordenadores y transformada en imágenes del interior de lo que se ha analizado.

RESTO VISUAL: Porcentaje de visión que conserva una persona. El resto visual contiene dos parámetros de definición visual: la agudeza y el campo. La agudeza visual, es la capacidad de distinguir las formas de los objetos a cierta distancia y se mide con la prueba de las letras (o formas geométricas) de decreciente tamaño, estableciendo cada línea, vista o no, un 10% de agudeza visual. El campo visual es el ángulo que el ojo ve, correspondiendo 90º a cada ojo (total 180º). El campo se reduce, bien “cerrándose” por los costados, bien de forma aleatoria, a causa de manchas que se forman en el ojo.(Volver a la lista de preguntas)

RETINA: capa de tejido sensible a la luz que se encuentra en la parte posterior globo ocular. Las imágenes que pasan a través del cristalino del ojo se enfocan en la retina. La retina convierte entonces estas imágenes en señales eléctricas y las envía por el nervio óptico al cerebro.

SUSTANCIA BLANCA: parte del sistema nervioso central compuesta de fibras nerviosas mielinizadas (cubiertas de mielina). Las fibras nerviosas contienen sobre todo muchos axones (un axón es la parte de la neurona encargada de la transmisión de información a otra célula nerviosa).

TOMOGRAFIA DE COHERENCIA ÓPTICA (OTC): prueba diagnóstica de imagen no invasiva que utiliza ondas de luz para tomar fotografías de la sección transversal de la retina. Es una prueba de diagnóstico que nos permite el estudio, control y seguimiento de la retina "en vivo".

TRABAJO SOCIAL: Profesión basada en la práctica y una disciplina académica que promueve el cambio y el desarrollo social, la cohesión social, y el fortalecimiento y la liberación de las personas. Los principios de la justicia social, los derechos humanos, la responsabilidad colectiva y el respeto a la diversidad son fundamentales para el trabajo social. Respaldada por las teorías del trabajo social, las ciencias sociales, las humanidades y los conocimientos indígenas, el trabajo social involucra a las personas y las estructuras para hacer frente a desafíos de la vida y aumentar el bienestar.

ULTRASONIDOS: prueba diagnóstica que utiliza ondas sonoras para producir fotografías de las estructuras internas del cuerpo. Se conocen también por el nombre de Ecografías.

REFERENCIAS

Álvarez-Rementería Burgos, S. (2016).

Antequera. (1997).

Carelli. (2004)

Cruz González, J. (2009).

Gibbons, B. y. (1987).

Lozano, F. (1997).

Pérez, P. (2006).

Schaef. (1986).

Whitfield. (1989).

www.lifeder.com

AGRADECIMIENTOS

Desde la asociación ASANOL se quiere dejar constancia del merecido agradecimiento a diferentes miembros de la entidad por su colaboración especial en este proyecto. En primer lugar, a Melisa Rodríguez y Nazaret Pareja, trabajadora social y psicóloga respectivamente de ASANOL, quienes desarrollan una intensa labor técnica que desemboca ahora en el texto que se presenta. Igualmente, se agradece a la asociación sueca de LHON, de cuya guía se ha obtenido el texto médico traducido por un grupo de voluntarios: Manuel García Herrera, Marta Herrera, Macarena Pérez y Pedro Luengo. La revisión técnica y adecuación al ámbito español han corrido a cargo de Manuel García Martín. Además de todos ellos, cabe señalar también la labor de revisión editorial de Ignacio Muela, Checho Lasa y Assutzena Baqué. Pero a pesar de todo este esfuerzo conjunto, este proyecto no habría sido posible sin el apoyo económico de la financiación obtenida junto a Acción Visión España en la convocatoria con cargo a la asignación tributaria de IRPF obtenida del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad del Gobierno de España.



CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER

CONOCE LA NEUROPATÍA ÓPTICA HEREDITARIA DE LEBER -NOHL-

Esta guía es el primer documento de información biopsicosocial realizado por la Asociación Atrofia del Nervio Óptico de Leber, ASANOL. Desde hace 7 años trabaja por y para las personas afectadas por la NOHL y sus familias, tratando de mejorar la calidad de vida, posibilitando su máxima integración en la sociedad, haciendo visible esta patología y sensibilizando a la comunidad.

La presente guía, que ofrece información sobre la NOHL, pretende ser de ayuda a personas afectadas y familiares que, al recibir el diagnóstico, sienten desorientación, sensación de incertidumbre y desconocimiento. Al igual que persigue ser un documento pertinente para el personal sanitario que esté en contacto con las personas afectadas.

La guía está estructurada en tres áreas: aspectos biomédicos, aspectos psicológicos y aspectos sociales. Además cuenta con un glosario de términos para aclarar conceptos biopsicosociales.

Todo ello gracias a la financiación del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad que ha hecho posible la elaboración y publicación de esta guía.



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL

Asanol