

La enfermedad de Norrie

Ceguera de Episkopi

Enfermedad de Norrie-Warburg

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la enfermedad de Norrie

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* La enfermedad de Norrie (EN) es un trastorno vítreo-retiniano raro ligado al cromosoma X caracterizado por un desarrollo retiniano anómalo y **ceguera congénita**. Las manifestaciones características asociadas incluyen **pérdida de audición neurosensorial y retraso en el desarrollo, discapacidad intelectual y/o trastornos del comportamiento**.
- *Epidemiología:* La prevalencia y la incidencia anual se desconocen, pero se han descrito más de 400 casos. No se ha observado preferencias étnicas. **Los pacientes afectados son casi siempre varones**, mientras que las mujeres son portadoras.
- *Clínica:* Las **manifestaciones oftalmológicas** de los varones afectados suelen ser por lo general **bilaterales y simétricas**. El iris, la cámara anterior y la córnea pueden ser normales al nacer, pero a menudo se observan **masas grisáceo-amarillentas sobreelevadas o "pseudogliomas"** detrás del cristalino junto con **disgenesia vascular retiniana y leucocoria (reflejo pupilar blanquecino)**. El **desprendimiento parcial o total de la retina** tiene lugar durante los primeros meses o semanas de vida. En la infancia temprana y en la edad adulta, los pacientes pueden presentar **cataratas, nistagmo, sinequias anteriores (iridocorneales) o posteriores (iridocristalinianas), queratopatía en banda y cámara anterior estrecha con aumento de la presión intraocular**. Más adelante se observa ptosis bulbi (atrofia del globo ocular), junto con opacificación de la córnea y órbitas hundidas. **La discapacidad visual es severa y varía entre la capacidad para percepción de la luz y la ceguera congénita completa**. La mayor parte de varones afectados desarrollan **sordera neurosensorial asimétrica progresiva que empieza en la niñez** (edad media de aparición: 12 años). La pérdida de audición puede ser grave y bilateral en la edad adulta. **Entre un 20 % y un 30 % de los pacientes presentan retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual**. Algunos presentan trastornos cognitivos o una psicosis. El resto de manifestaciones asociadas son muy variables e incluyen retraso del crecimiento, microftalmia, epilepsia crónica (en el 10 % de los casos), vasculopatía periférica (úlceras periféricas) y disfunción eréctil. Se han registrado casos muy raros de mujeres portadoras con problemas retinianos como desprendimiento de retina, vascularización anormal de la retina con pérdida de visión y sordera neurosensorial leve asociada.
- *Etiología:* La EN está causada por mutaciones en el gen NDP (gen de la enfermedad de Norrie, pseudoglioma), (Xp11.4-p11.3). Se han identificado gran cantidad de mutaciones causantes de la enfermedad. El NDP codifica para la proteína de Norrie, implicada en el

desarrollo vascular ocular y auditivo. La EN sigue una forma de transmisión ligada al cromosoma X. Se han descrito algunas mutaciones *de novo* poco frecuentes.

- **Manejo y pronóstico:** Muchos pacientes sufren un desprendimiento completo de la retina al nacer, lo que hace difícil la conservación de la vista. Los pacientes sin desprendimiento completo de la retina pueden ser tratados mediante procedimientos quirúrgicos o terapia láser. En determinadas ocasiones puede ser necesaria la enucleación del ojo. Para corregir la pérdida de audición se puede proporcionar un audífono y puede considerarse la implantación coclear. Debe proporcionarse terapia de apoyo para los trastornos del comportamiento. El estado de salud general de los pacientes suele ser bueno. Sin embargo, la esperanza de vida se puede reducir a causa de los riesgos generales asociados con las manifestaciones incapacitantes de la enfermedad.

La discapacidad en el curso de la enfermedad de Norrie

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para el público en general [2]

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

En la enfermedad de Norrie, la **discapacidad visual** y la **pérdida progresiva de la audición** junto con la **discapacidad intelectual y los problemas del comportamiento conllevan problemas en la autonomía, en determinadas actividades de la vida cotidiana, para desplazarse y comunicarse con otros.**

La enfermedad de Norrie no afecta a todas las personas de la misma manera, incluso dentro de una misma familia: no todos presentan una discapacidad visual, auditiva e intelectual de forma simultánea.

Las deficiencias auditivas se agravarán con el tiempo y perturbarán la comunicación.

La discapacidad intelectual da lugar a problemas de concentración, de atención o a problemas de memoria de importancia variable (problemas cognitivos). Los niños encuentran dificultades para expresarse correctamente y se añaden los problemas de comportamiento que repercuten también en la comunicación.

La consecuencia de estas deficiencias es una **discapacidad que afecta a la comunicación y la autonomía** (ver "*Vivir con*") y que puede mejorarse mediante una reeducación funcional y determinadas ayudas técnicas (ver "*¿Cuáles son las ayudas disponibles para limitar y prevenir las situaciones de discapacidad?*").

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

La ceguera tiene consecuencias importantes sobre todo en el desarrollo psicomotor del niño. Si además presenta una discapacidad intelectual, le será más difícil llevar a cabo determinados procesos de aprendizaje. Si la sordera se manifiesta más tardíamente, la

persona, aunque se encuentre en una situación más difícil, puede ser tratada rápidamente y continuar comunicándose con su entorno.

Manejo de las afectaciones visuales

La reeducación en actividades de la vida diaria (**reeducación en AVD**), adaptada a las personas con discapacidades visuales, les permite adquirir una mayor autonomía individual, social y profesional. Tras haber analizado las dificultades, el reeducador en AVD orienta acerca de las ayudas técnicas necesarias para su autonomía, como por ejemplo la adaptación del mobiliario. Para esto, se pueden realizar simulaciones de actividad o de trabajo cercanas a la vida cotidiana, consiguiendo así una especie de interfaz entre el afectado y su entorno.

Los **instructores de movilidad** tienen por función ayudar a la persona en sus desplazamientos, sobre todo en las situaciones difíciles. Esta reeducación le ayuda a familiarizarse con su entorno para orientarse mejor y desplazarse con total seguridad tanto en el interior como en el exterior.

Cuando la ceguera está establecida, puede sugerirse la utilización de un bastón blanco y/o un perro guía.

Manejo de las afectaciones auditivas

Desde el momento en el que se diagnostica la sordera, se propone el uso de equipamiento (**audífonos**) convencional. Se trata de un dispositivo colocado detrás de la oreja que amplifica electrónicamente el volumen del sonido.

Logopedia

Para facilitar la adquisición del lenguaje, es indispensable el manejo por un logopeda. Se debe iniciar de forma temprana, en torno a los 1 o 2 años de edad. Esta tarea debe asimismo ser asumida por los familiares. De hecho, esta comunicación debe hacerse en los dos sentidos, los familiares para explicar al niño lo que quieren o van a hacer, el niño para expresar lo que quiere.

En caso de sordera son indispensables estas sesiones de logopedia para dar un sentido a la información auditiva que el niño recibe con las ayudas técnicas.

Otros abordajes

En los niños pequeños, los problemas de visión y/o de audición pueden afectar al desarrollo.

La **fisioterapia**, que comienza en el momento en el que se constatan las dificultades motrices, es esencial para el manejo del niño. Su objetivo es facilitar la adquisición de la marcha y, a continuación, mejorarla. Puede comenzar a los 8-10 meses de edad para enseñar al niño a sentarse. Su continuidad permite adquirir la marcha y mejorar su calidad.

Es muy importante el manejo por un **psicomotricista** para compensar estas deficiencias.

Ayuda al niño a mejorar su desarrollo motor a nivel de motricidad global (marcha, coordinación) y de motricidad fina (escritura), permitiéndole de esta forma situarse bien en el espacio y ganar confianza en sí mismo.

Un **terapeuta ocupacional** puede evaluar las dificultades que tiene la persona para realizar tareas de la vida cotidiana e implementar ayudas materiales y técnicas (aprender a hacer las tareas de otra forma) que favorezcan una mejor autonomía individual, social y profesional.

Las formas de comunicación utilizadas por las personas afectadas por la enfermedad de Norrie varían en función de la elección inicial de los padres en la infancia temprana. Puede tratarse del aprendizaje de formas de comunicación no visuales o táctiles (que se valen del tacto) como la escritura táctil, el Lenguaje de Signos Táctil (LST), el *braille*...

Es extremadamente importante elaborar lo antes posible un programa educativo adaptado, para hacer que el niño se abra a su entorno, y sobre todo que le permita el acceso al aprendizaje a través del cual le será posible expresar sus competencias e intereses (ver “Vivir con”).

- **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y familiar?**

- Los problemas visuales presentes en el nacimiento hacen difícil la vida diaria de los niños y afectan a la vida familiar.

- Estas dificultades serán más importantes si se presenta una sordera más o menos precoz junto con un retraso psicomotor y problemas de comportamiento: si no se lleva a cabo una atención precoz, el retraso en la adquisición del lenguaje puede originar y comprometer el aprendizaje escolar, la comunicación y la integración social.

- La vida familiar puede verse muy alterada. El niño pasa a ser el centro de atención, debe ser estimulado por sus familiares y por los especialistas para ayudarle a desarrollar otros sentidos. El manejo de la enfermedad (logopedia, psicomotricidad, fisioterapia, acompañamiento educativo especializado...) es limitante y algunos padres deben adaptar o renunciar a su actividad profesional para ocuparse de su hijo. Esto puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

- **¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar?**

- El modelo de intervención educativa que se lleva a cabo en España con el alumnado con ceguera o deficiencia visual grave, es un modelo de intervención que está posibilitando la inclusión académica y social de este alumnado.

- Para ello, la [ONCE](#) firma convenios de colaboración con todas las administraciones educativas de las comunidades autónomas. A través de estos convenios, los alumnos cuentan con todos los recursos del sistema ordinario y, además, los específicos de la ONCE a través de sus Centros de Recursos Educativos (CRE), ubicados en Alicante,

La enfermedad de Norrie – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Norrie_Es_es_HAN_ORPHA649.pdf

| abril de 2017

Barcelona, Madrid, Pontevedra y Sevilla, que prestan servicios de atención directa y servicios complementarios.

Actualmente, más del 98% del alumnado con discapacidad visual se escolariza en colegios ordinarios, en su pueblo, barrio o ciudad de residencia, siguiendo el currículo escolar oficial.

Este alumnado recibe una atención complementaria en función de sus necesidades específicas relacionadas con la discapacidad visual (enseñanza del sistema *braille*, nuevas tecnologías, autonomía personal, orientación y movilidad, competencia social, etc.), que es la que le proporcionan los profesionales especializados de los Equipos Específicos de atención educativa a la discapacidad visual.

Para favorecer el desarrollo e integración de las personas con sordoceguera, se requieren programas de atención que intenten mejorar estas circunstancias, tales como Programas educativos específicos de rehabilitación, instrucción en el uso de ayudas técnicas y utilización de las tecnologías de la información y comunicación a través de adaptaciones tiflotécnicas específicas, ajuste a la discapacidad, logopedia e intervención en el área de la comunicación, entre otros. La [ONCE](#) tiene en cuenta las características y necesidades específicas de este grupo de afiliados, proporcionándoles atención a través de sus servicios sociales especializados.

Asimismo, la ONCE dispone de una *Unidad Técnica de Sordoceguera* cuyo objetivo es velar por la especificidad de la atención en todos los servicios, mediante el asesoramiento, la formación de profesionales, la elaboración de materiales, la investigación de nuevos recursos y la propuesta de acciones que tengan por objeto mejorar la calidad de vida de los afiliados con sordoceguera. Para que este objetivo tenga alcance en todo el Estado, la ONCE cuenta además con Profesionales Especialistas en Sordoceguera en distintas zonas.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida social y profesional?

En ocasiones es difícil establecer relaciones sociales, sobre todo para los más pequeños, ya que pueden tener tendencia, como los niños con deficiencias visuales o ciegos, a estar un poco al margen. Desarrollando la comunicación, estos niños logran restablecer algunos lazos sociales. Además, la práctica deportiva, con un acompañamiento o la participación en campamentos de vacaciones especializados les ayudan a integrarse. Pueden comportarse normalmente, tener amigos, pasiones y proyectos. Las relaciones

sociales se favorecen desarrollando un manejo de la comunicación adaptado y proponiendo programas de actividades estructuradas (desde la escolaridad al ocio).

Aunque la orientación profesional está más limitada, hay muchos profesionales con discapacidad visual tales como abogados, economistas, psicólogos, técnicos de sistemas de información, música... perfectamente capacitados para ejercer su profesión.

Además de facilitar y apoyar los procesos formativos, las personas con ceguera y deficiencias visuales reciben de la ONCE asesoramiento, recursos y determinadas ayudas para su desarrollo profesional.

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido.

Para el cumplimiento de este objetivo, la normativa contempla diferentes medidas que fomentan el empleo de los trabajadores con discapacidad, tales como el establecimiento de un sistema de intermediación laboral, el empleo con apoyo, los enclaves laborales, o la regulación de medidas de acción positiva en las políticas activas de empleo.

Las iniciativas dirigidas a fomentar el empleo de las personas con discapacidad se agrupan según vayan destinadas a facilitar la incorporación al empleo ordinario o al empleo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. *Maladie de Norrie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, janvier 2014. Pr Katherine SIMS, éditeur expert.*

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=190&Disease

2. *La maladie de Norrie. Encyclopédie Orphanet Grand Public, mai 2014. Avec la collaboration de : Dr Josseline KAPLAN, Centre de référence des maladies rares en ophtalmologie, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris – Association Retina France – Dr Delepine, M. Giovannetti, Centre de Ressources National Handicap Rare La Pépinière, Loos les Lille.*

www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Norrie-FRfrPub190.pdf

3. *Traducción de la versión francesa de 2014, adaptada por Orphanet-España y validada por el Dr. Roberto Gallego-Pinazo, Unidad de Mácula, Servicio de Oftalmología, Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia, abril de 2017*

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA, abril de 2017

