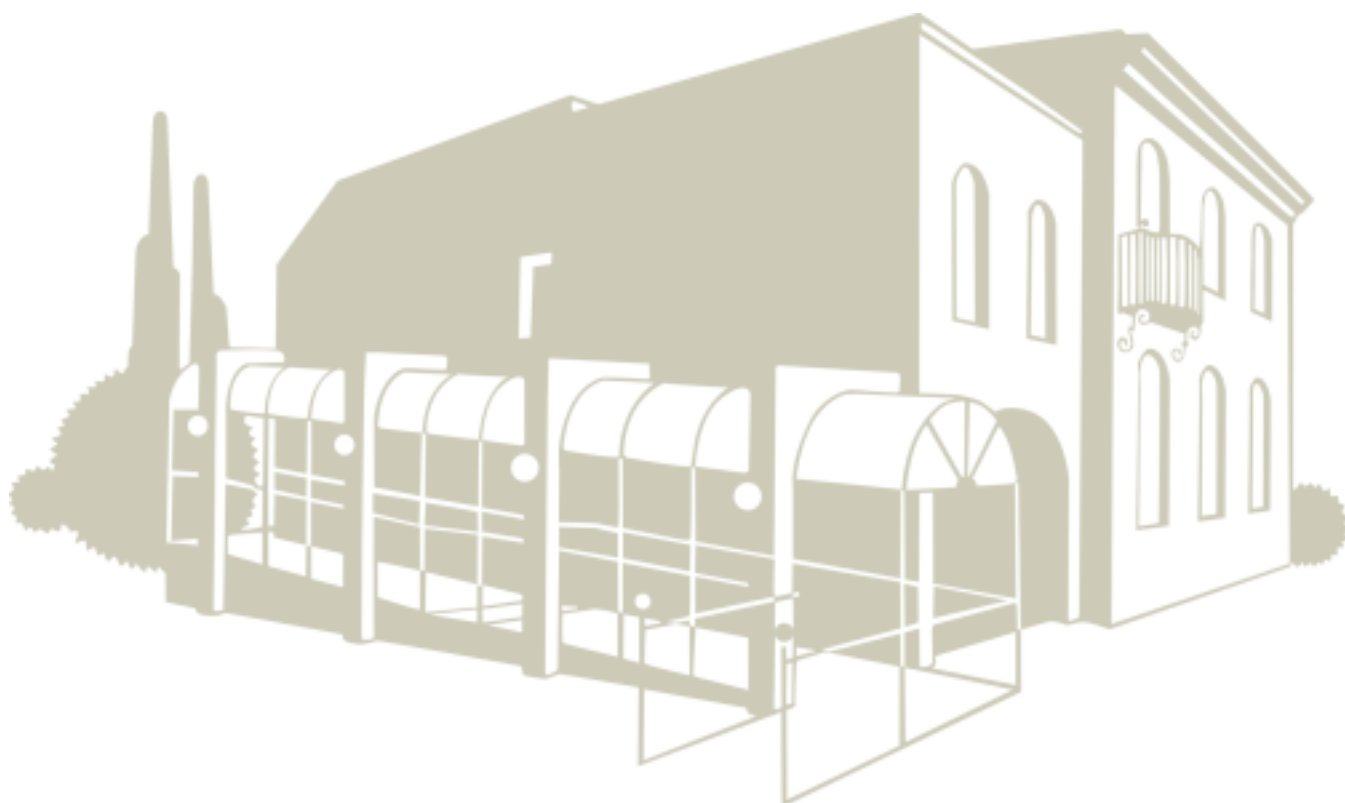


B O L E T Í N D E L

REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD



Enfermedades neurológicas hereditarias

Programa NAR

Rehabilitación socio-laboral en personas
adultas con autismo

Congreso Conmemorativo del Año
Iberoamericano de las Personas con
Discapacidad

Constitución Europea para personas
con discapacidad

Entrega de los Premios Reina Sofía 2004

j u n i o 2 0 0 5

58

BOLETÍN DEL REAL PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD

58 JUNIO 2005



MINISTERIO
DE TRABAJO
Y ASUNTOS SOCIALES



Los textos contenidos en este Boletín pueden ser reproducidos libremente citando su procedencia.

EDICIÓN: Real Patronato sobre Discapacidad

DIRECCIÓN EDITORIAL: Dirección Técnica del Real Patronato.

CUIDADO DE LA EDICIÓN Y DISTRIBUCIÓN: Centro Español de Documentación sobre Discapacidad

Serrano, 140

28006 MADRID

Tel. 91 745 24 49 - 91 745 24 46

Fax: 91 411 55 02

cedd@furnet.es

<http://www.cedd.net>

DISEÑO Y MAQUETACIÓN: POLIBEA

IMPRESIÓN: ARTEGRAF, S.A.

ISSN: 1696-0998

NIPO: 214-05-013-4

Depósito Legal: M-18.453-1985

Impreso en España - Printed in Spain



ÍNDICE

Presentación

4

Premios Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias

Enfermedades neurológicas hereditarias

6

Programa NAR

18

Colaboración

Rehabilitación socio-laboral en personas adultas con autismo

26

Actividades

Prevención de deficiencias

30

Rehabilitación - inserción

31

Discapacidad e igualdad de oportunidades

33

Universidad y discapacidad

36

Accesibilidad universal

37

Centro Español del Subtitulado

38

Atención a la discapacidad intelectual

39

Noticias

Congreso Conmemorativo del Año Iberoamericano
de las Personas con Discapacidad

42

Constitución Europea para personas con discapacidad

44

Entrega de los Premios Reina Sofía 2004

45

Actividades

46

Convenios

47

Estudios

49

Reseñas

50



PRESENTACIÓN

**DE LA SECRETARIA
DE ESTADO DE SERVICIOS SOCIALES,
FAMILIAS Y DISCAPACIDAD,
SECRETARIA GENERAL DEL REAL
PATRONATO SOBRE DISCAPACIDAD**



Dª Amparo Valcarce García

Únicamente desde el respeto a la dignidad y la diversidad de las personas y desde la convicción de que todos tenemos los mismos derechos, estaremos avanzando en la construcción de una sociedad integradora, justa y democrática. Hasta hace poco tiempo –incluso en nuestros días, en tantas partes– las personas con discapacidad eran atendidas, cuidadas, por la familia o por el Estado, sin tener en cuenta sus legítimas aspiraciones de realización personal.

Pero ha llegado el momento en el que poderes públicos, instituciones, movimiento asociativo y los ciudadanos, se han puesto clamorosamente de acuerdo. La salud, la accesibilidad física y virtual al entorno, la formación, el empleo, la cultura, el ocio,

el deporte, el marco jurídico y de participación, la fiscalidad, la protección y previsión sociales de las personas con discapacidad, están en todas las agendas, con un objetivo muy estimulante y muy justo: acabar con el déficit de ciudadanía de las personas que han tenido que enfrentarse cada día a un entorno no pensado para ellos, que les oponía barreras insalvables. Nuestra meta, hoy, es fomentar la autonomía e independencia de las personas con discapacidad y contribuir al bienestar de quienes son campeones en creatividad y capacidad de esfuerzo.

La sociedad por la que trabajamos es la que permite la participación de todas las personas, en igualdad de condiciones y, fiel a sus estatutos, el Real Patronato está trabajando de manera firme y decidida, para “promover la aplicación de los ideales humanísticos, los conocimientos científicos y los desarrollos técnicos al perfeccionamiento de las acciones públicas y privadas sobre discapacidad”.

Esta es la expresión más profunda de un compromiso con nuestros grandes objetivos: prevención de la discapacidad, investigación para atenuar sus consecuencias, garantía de participación plena y vida autónoma para las personas con discapacidad, a partir de la libertad de elección personal.

En este sentido, el Real Patronato sobre Discapacidad está abordando la creación y puesta en funcionamiento del Centro Español del Subtitulado: se pretende hacer posible el acceso a los medios de comunicación de un gran número de personas con problemas auditivos, que no pueden acceder a la información, comunicación y ocio si no es a través del sistema del subtitulado.

Además, y como se señala en las líneas estratégicas aprobadas por nuestro Consejo, el Real Patronato está poniendo en funcionamiento tres grupos de expertos en los siguientes campos:

1. Legislación sobre Discapacidad, que prestará asesoramiento en cuestiones jurídicas y de desarrollo legislativo y reglamentario.
2. Imagen Social de la Discapacidad, Educación y Sociedad de la Información, que preparará un manual de tratamiento de la discapacidad en los medios de comunicación.

3. Mujer con Discapacidad, que definirá los contenidos y preparará la elaboración del estudio sobre la situación en España de las mujeres con discapacidad.

Estamos iniciando igualmente un novedoso proyecto en el ámbito de las nuevas tecnologías, para contribuir a hacerlas accesibles a todos. En esta línea, el pasado día 14 de febrero se presentó en la UNED el curso “Programa modular de tecnologías y sociedad del conocimiento”, uno de cuyos objetivos es la formación de profesores universitarios en la accesibilidad de las personas con discapacidad a las nuevas tecnologías. Asimismo, y con motivo del Referéndum sobre la Constitución Europea, el Real Patronato ha propiciado el acceso al texto de la misma de todos los ciudadanos, facilitando la edición de la “Constitución Europea fácil”, así como un DVD sobre el articulado de la Constitución Europea, destinado a personas con discapacidad visual y auditiva, una grabación en formato MP3 con el texto resumido y el texto en braille.

La proyección internacional del Real Patronato se ha reforzado con la celebración en León del “Congreso Conmemorativo del año Iberoamericano de la Discapacidad”, que supuso un punto de encuentro sumamente fructífero entre los países iberoamericanos –todos ellos contaron con representación– y España. El éxito de este encuentro debe animarnos a profundizar en esta vía, y es nuestra intención concretarla en el Congreso sobre accesibilidad que se celebrará el próximo mes de julio en La Habana (Cuba).

Quiero, una vez más, expresar mi reconocimiento a todo el personal del Real Patronato por su entrega profesional, sin olvidar la ilusión y compromiso con el que han abordado la gestión de las tareas que día a día se suceden en el seno del organismo y destacar también la inestimable colaboración de la Fundación Eguía Careaga y del INICO de la Universidad de Salamanca, instituciones indispensables en la tarea de documentación e información que desarrolla el Real Patronato sobre Discapacidad.

Durante los últimos 50 años, especialmente desde el establecimiento del número correcto de cromosomas del cariotipo humano en 46 para las células somáticas, la genética ha ido introduciéndose en el campo de la medicina, en un principio tímidamente, más recientemente de un modo intenso e imparable.

ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS HEREDITARIAS

GENES, MUTACIONES, CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA(I)

Francesc Palau Martínez, Ana Cuesta Peredo, Javier García Planells, Pilar González Cabo, Laia Pedrola Vidal, Reyes Claramunt Alonso, Carmen Espinós Armero (2)

Hasta los años 50 del pasado siglo la genética humana se basó en el análisis genealógico de las familias. La descripción funcional del concepto de gen que hicieron Beadle y Tatum, “un gen, una enzima”, cambió la importancia de la genética para la medicina. El viejo concepto de Garrod acerca de la individualidad química de los seres vivos, y especialmente del ser humano, cuya vertiente patológica eran los “errores congénitos del metabolismo”, tomó cuerpo en la idea de que el defecto enzimático se debía a un gen defectuoso, es decir, mutante. Esta genética bioquímica, junto con el estudio de las anomalías cromosómicas, dio lugar a una incipiente genética médica. Sin embargo, la genética no penetró como tal en el pensamiento médico; en los años sesenta y setenta del siglo XX, los genes mutantes y las alteraciones de los cromosomas en síndromes malformativos eran sólo una parte, y no de las más relevantes, de las causas primarias de la enfermedad, junto con los microbios y los tóxicos.

(1) Síntesis de los trabajos galardonados con la dotación para España de los Premios Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias. Una versión más amplia de estos trabajos ha sido publicada por el Real Patronato en su serie Documentos (67/2005).

(2) Unidad de Genética y Medicina Molecular, Instituto de Biomedicina de Valencia, Consejo Superior de Investigaciones Científicas (CSIC).

En 1953 Watson y Crick describieron la estructura replicativa de la doble hélice del ácido deoxirribonucleico (DNA), la molécula portadora de la información genética y de la herencia. El posterior desarrollo de la biología molecular y de la ingeniería genética nos ha ofrecido una nueva comprensión de qué es un gen. Desde una perspectiva molecular el gen es la unidad de DNA transcribible flanqueada por elementos controladores y reguladores que no se transcriben. El conocimiento de la estructura de los genes, cómo se regulan, se transcriben y se traducen en las unidades funcionales de la célula, las proteínas, ha sido fundamental para empezar a comprender las causas y los mecanismos de producción de las enfermedades genéticas, tanto las monogénicas con herencia mendeliana, como las enfermedades comunes con herencia multifactorial o compleja.

El número de enfermedades monogénicas es mayor de seis mil. Cada una de ellas suele ser poco frecuente pero, en su conjunto, constituyen un problema médico de primera magnitud debido a que muchas de ellas causan graves trastornos a los pacientes y representan una gran carga física y emocional, cuando no socioeconómica, para las familias. La mayoría de ellas se encuadran hoy en día bajo el concepto de enfermedades raras, de manera que tanto el conjunto como cada una de ellas adquieran mayor visibilidad social. Un grupo importante de estos trastornos monogénicos afecta al sistema nervioso. Las enfermedades neurológicas hereditarias, bien neurodegenerativas, bien neuromusculares, son trastornos invalidantes y crónicos para los que hace unos años no se conocía casi nada acerca de su patogenia. Cualquier aproximación racional a su tratamiento estaba fuera de lugar. Sin embargo, la situación ha cambiado drásticamente en los últimos quince años. Muchos de los genes mutantes responsables de las enfermedades neurológicas se han localizado en el genoma humano y se han caracterizado e identificado los productos génicos. Hoy en día es posible determinar la enfermedad preclínica, realizar la identificación de individuos portadores y ofrecer un diagnóstico prenatal y, esperanzadoramente, conseguir tratamientos eficaces en un plazo de tiempo relativamente corto.

Con la memoria presentada al Premio Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias, se ha querido mostrar de un modo resumido los estudios y hallazgos de laboratorio y las publicaciones científicas de la Unidad de Genética y Medicina Molecular del Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV) del Consejo Superior de Investigaciones

Científicas (CSIC), en el campo de la genética molecular de las enfermedades neurológicas, así como las aplicaciones en medicina clínica a las que han dado lugar, concretamente por lo que respecta al diagnóstico molecular y al consejo genético. El grupo de investigación inició su andadura en diciembre de 1990 cuando el director del mismo, Francesc Palau, se incorporó como facultativo especialista a la Unidad de Genética del Hospital Universitario La Fe de Valencia, a la sazón dirigida por el Dr. Félix Prieto, como responsable del programa de Neurogenética. Este programa se desarrolló a lo largo de diez años, entre 1990 y 2000, combinando la investigación genética con el diagnóstico molecular y la consulta de consejo genético. En septiembre de 2000 el grupo se trasladó al Instituto de Biomedicina de Valencia. Desde entonces los trabajos se han orientado hacia el estudio de la genética y la fisiopatología molecular y celular de las enfermedades neurológicas, empleando nuevas aproximaciones metodológicas como son los modelos animales y celulares y las modernas técnicas bioquímicas.

La memoria refleja la labor científica y clínica de los 15 años de trayectoria del grupo en relación con tres grandes áreas de investigación de las enfermedades neurológicas; éstas son: 1) aislamiento y caracterización de genes mediante la estrategia de la clonación posicional, destacando la participación directa en el seno del grupo colaborativo internacional que aisló el gen *FRDA* de la ataxia de Friedreich en 1996 y el descubrimiento en 2002 del gen *GDAP1* como responsable de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A; 2) análisis de mutaciones con especial mención a las mutaciones genómicas y las mutaciones dinámicas; y 3) la genética poblacional y la epidemiología genética de las enfermedades neurológicas en España, especialmente, en la población valenciana. El trabajo se ha estructurado en cuatro capítulos que hacen referencia a las ataxias hereditarias, las neuropatías periféricas hereditarias, los trastornos del movimiento y las distrofias musculares. En todos ellos se mencionan explícitamente los aspectos clínicos del diagnóstico molecular, incluidos los diagnósticos prenatal y presintomático, así como el consejo genético. En las siguientes páginas se pretende mostrar un extracto de los trabajos científicos más relevantes e indicar cuáles han sido las conclusiones más significativas. Al mismo tiempo, se citan algunos de los artículos donde se han publicado estos hallazgos.

ATAXIAS HEREDITARIAS

Las ataxias hereditarias son un conjunto de enfermedades neurológicas que se heredan con carácter mendeliano, en las que se afectan el cerebelo, la médula espinal, las vías espinocerebelosas y, habitualmente, los nervios periféricos. Globalmente se caracterizan por presentar un síndrome atáxico con incoordinación motora central y de las extremidades. La gran mayoría de las ataxias cerebelosas hereditarias son trastornos progresivos y degenerativos y se distinguen dos grandes grupos, las ataxias cerebelosas autosómicas recesivas (ARCA), que suelen tener un inicio precoz (antes de los 20 años de edad), y las ataxias cerebelosas autosómicas dominantes (ADCA), que suelen tener un inicio tardío (después de los 20 años). En este segundo grupo cabe distinguir las ataxias espinocerebelosas del adulto y las ataxias episódicas. La prevalencia estimada en nuestro país de las ataxias cerebelosas es de 10,2 casos por 100.000 habitantes.

Hasta hace 10 años la causa de la mayoría de estas enfermedades no se conocía. Esta situación ha ido cambiando merced a la aplicación de la genética molecular y la estrategia de la clonación posicional al estudio de las enfermedades genéticas.

Ataxia de Friedreich

La forma más frecuente de ataxia hereditaria es la ataxia de Friedreich (FRDA) con una prevalencia de 4,7 por cada 100.000 habitantes, la cual se transmite con herencia autosómica recesiva. Esta enfermedad se inicia alrededor de la pubertad con un cuadro progresivo de ataxia de la marcha y de las extremidades, disartria, arreflexia de los miembros inferiores, reflejo de Babinski, anomalías esqueléticas (escoliosis y pie cavo) y una neuropatía axonal sensitiva. La mayoría de los enfermos desarrollan una miocardiopatía hipertrófica y en un 10 por cien de ellos una diabetes mellitus.

El gen *FRDA* se localizó en 1988 en el cromosoma 9 por el grupo de Sue Chamberlain de la Escuela de Medicina del Hospital St. Mary's de Londres. A lo largo de los siguientes años varios grupos trabajamos intensamente con el objetivo de aislar y caracterizar el gen y sus mutaciones. En nuestro laboratorio pudimos encontrar dos familias en las que detectamos dos recombinantes genéticos que orientaron la dirección hacia la que había que buscar genes: si el locus del gen *FRDA* estaba en una región del cromosoma 9, concretamente 9q13, los esfuerzos se debían dirigir hacia

el centrómero del cromosoma. Posteriormente, con el análisis de nuevas familias y aplicando la estrategia de cartografiado por homocigotidad, pudimos acotar la región crítica candidata a 150 kilobases (kb). Mientras tanto otros investigadores habían descartado una serie de genes; sin embargo, en esta región había un transcrito, X25, que resultó ser el gen *FRDA*. Este descubrimiento fue realizado por el grupo colaborativo internacional, al que nosotros estábamos incorporados, liderado por los doctores Michel Koenig en Estrasburgo, Francia, y Massimo Pandolfo en Houston, Texas. Era 1996 y habían pasado ocho años desde que se había definido la localización del gen en el genoma humano. Pero no sólo se descubrió el gen sino también un nuevo tipo de mutación, la expansión del trinucleótido GAA (guanina-adenina-adenina), como la mutación más frecuente asociada a la enfermedad. Esta mutación se encuentra en el 98 por cien de los cromosomas mutantes y se caracteriza por ser una mutación dinámica, con inestabilidad meiótica, la primera descrita en un trastorno con herencia autosómica recesiva. Los enfermos eran y son en su mayoría homocigotos para la expansión del triplete GAA, es decir, portadores de dos alelos expandidos, uno procedente de su padre y otro de su madre, siendo ambos progenitores portadores heterocigotos sanos.

Durante el período comprendido entre 1994 y 2000 procedimos a estudiar los aspectos genéticos de la enfermedad, su distribución poblacional, las características de la expansión GAA y la caracterización de otras mutaciones menos frecuentes. Nuestros trabajos nos permitieron definir el comportamiento de la expansión GAA durante la meiosis paterna y materna, esto es, cómo se modifica en la transmisión intergeneracional de progenitores a hijos enfermos e hijos sanos portadores, y caracterizamos una serie de mutaciones puntuales en el otro cromosoma mutante de los pacientes que eran portadores de una única expansión.

Uno de los aspectos de interés en la ataxia de Friedreich trataba sobre la variabilidad clínica que se observaba en algunos pacientes, incluso dentro de una misma familia, y ello a pesar de tratarse de una enfermedad recesiva, lo que clásicamente solía asociarse con sintomatología más o menos homogénea. Nosotros habíamos observado que algunos enfermos mostraban reflejos patelares conservados e, incluso, exaltados. La ausencia de reflejos de los miembros inferiores es uno de los signos principales para el diag-

nóstico clínico. Nos propusimos, pues, averiguar si las formas clínicas con reflejos conservados eran consecuencia de mutaciones en un segundo gen. Para ello realizamos el análisis de ligamiento con marcadores ligados al locus FRDA en una serie de seis familias españolas e italianas. Demostramos que estas familias presentaban ligamiento al locus, por lo que la variabilidad fenotípica observada no era consecuencia de una causa genética distinta. Definimos el fenotipo como ataxia de Friedreich con reflejos conservados (FARR en sus siglas inglesas). El estudio de la mutación en enfermos con este fenotipo FARR y otros fenotipos variantes como el inicio tardío (LOFA en la siglas inglesas) nos permitió demostrar que la ataxia de Friedreich es una enfermedad genéticamente homogénea pero con gran variabilidad en sus manifestaciones clínicas.

Diagnóstico molecular y consejo genético de la ataxia de Friedreich

La ataxia de Friedreich se ha venido diagnosticando en base a criterios clínicos definidos a finales de los años setenta. Antes de los estudios genéticos no había ningún marcador biológico para el diagnóstico de la enfermedad. La localización del gen, la disponibilidad de marcadores genéticos ligados al locus FRDA y el aislamiento del gen y caracterización de las mutaciones, han permitido ampliar las posibilidades de diagnóstico tanto en el terreno de la clínica y de las variantes clínicas como en el diagnóstico de portadores y prenatal.

Anteriormente, hemos descrito el fenotipo FARR como una variante de la ataxia de Friedreich asociada a la preservación de los reflejos osteotendinosos. Sin embargo, existe una forma de ataxia de inicio precoz que mantiene los reflejos (EOCARR en siglas inglesas) y que es diferente a la ataxia de Friedreich. En un estudio posterior utilizamos el análisis molecular para determinar los aspectos clínicos que diferencian la variante FARR de otras ataxias con reflejos conservados.

La ataxia de Friedreich es una enfermedad autosómica recesiva. Desde el punto de vista genético la enfermedad se padece cuando un individuo es portador de dos mutaciones en los genes paterno y materno. El patrón de herencia indica que ambos progenitores son heterocigotos portadores sanos obligados. Éstas son las bases para establecer los riesgos de recurrencia para los distintos miembros de la familia y ofrecer un consejo genético. Éste último ha cambiado a partir de disponer el diagnóstico molecular para las

ATAXIAS

Las ataxias hereditarias son un conjunto de enfermedades neurológicas que se heredan con carácter mendeliano, en las que se afectan el cerebelo, la médula espinal, las vías espinocerebelosas y, habitualmente, los nervios periféricos.

Ataxia de Friedreich

La forma más frecuente de ataxia hereditaria es la ataxia de Friedreich (FRDA) con una prevalencia de de 4,7 por cada 100.000 habitantes, la cual se transmite con herencia autosómica recesiva. Esta enfermedad se inicia alrededor de la pubertad con un cuadro progresivo de ataxia de la marcha y de las extremidades, disartria, arreflexia de los miembros inferiores, reflejo de Babinski, anomalías esqueléticas (escoliosis y pie cavo) y una neuropatía axonal sensitiva. La mayoría de los enfermos desarrollan una miocardiopatía hipertrófica y en un 10 por cien de ellos una diabetes mellitus.

Ataxias cerebelosas autosómicas dominantes

Las ataxias cerebelosas autosómicas dominantes (ADCA) son un grupo amplio y heterogéneo de trastornos atáxicos y del movimiento que se caracterizan por una herencia vertical, con afectación en generaciones sucesivas, e inicio de la enfermedad habitualmente tardío. A principios de los años noventa del pasado siglo no se conocía de ellas nada acerca de su naturaleza etiológica excepto que eran enfermedades genéticas por su carácter familiar y hereditario.

diferentes situaciones que se pueden plantear. En este sentido, el riesgo de recurrencia para un matrimonio o una pareja con un hijo enfermo es del 25 por cien. El riesgo de ser portador de un hermano sano ya mayor es del 66 por cien. El riesgo de ser portador para los hijos de enfermos es del 100 por cien. Tanto para los enfermos como para sus hermanos portadores es importante determinar si su pareja es portadora de la expansión GAA (la tasa de portadores en la población general es de 1/100) y así poder ofrecer un consejo genético y planificar las posibles actuaciones. Una de las aplicaciones clínicas más importantes es el diagnóstico prenatal a parejas con un hijo enfermo. Hoy en día el diagnóstico prenatal se puede combinar con el diagnóstico preimplantatorio.

Ataxias cerebelosas autosómicas dominantes

Las ataxias cerebelosas autosómicas dominantes (ADCA) son un grupo amplio y heterogéneo de trastornos atáxicos y del movimiento que se caracterizan por una herencia vertical, con afectación en generaciones sucesivas, e inicio de la enfermedad habitualmente tardío. A principios de los años noventa del pasado siglo no se conocía de ellas nada acerca de su naturaleza etiológica excepto que eran enfermedades genéticas por su carácter familiar y hereditario. A ellas se contraponían cuadros clínicos muy similares pero que afectaban a personas sin antecedentes familiares, las llamadas formas idiopáticas. Entre las ADCA cabe distinguir dos grupos básicos, las ataxias espinocerebelosas del adulto, que son trastornos neurodegenerativos y progresivos, y las ataxias episódicas. A los largo de los últimos diez años se ha podido comprobar que tanto las ataxias espinocerebelosas como las episódicas muestran, sobre todo las primeras, un gran heterogeneidad genética. Hasta el momento actual se han descrito hasta 25 loci genéticos asociados con las ataxias espinocerebelosas autonómicas dominantes del adulto, algunos de ellos en una única familia. Estos loci y sus genes se han denominado globalmente como genes SCA y un dígito asociado. En un número importante de ellas se han caracterizado el gen y la mutación. En la mayoría de los casos se trata de una mutación dinámica por expansión del trinucleótido CAG (citosa-adenina-guanina) en la pauta abierta de lectura o región codificante del gen que se traduce en un tracto de poliglutaminas tanto en la proteína salvaje como en la mutante.

Genética de la ataxia espinocerebelosa SCA6

Esta forma de ataxia merece una mención especial en nuestro trabajo. La ataxia espinocerebelosa tipo SCA6 es una degeneración cerebelosa autosómica dominante causada por la expansión de un triplete CAG en el exón 47 del gen *CACNA1A*, que codifica la subunidad alfa del canal de calcio voltaje-dependiente. Nosotros tuvimos la oportunidad de analizar una amplia familia valenciana compuesta de 57 miembros, 29 de los cuales habían sido examinados por nuestro grupo. Tras descartar los loci conocidos en 1996, *SCA1*, *SCA2*, *SCA3*, *SCA4*, *SCA5* y *SCA7*, se inició un proyecto de cartografiado genético a lo largo del todo el genoma. Este estudio había permitido excluir el 90 por cien del genoma cuando se describió la asociación de la expansión CAG en el gen *CACNA1A* en algunos casos aislados y familias con formas cerebelosas de las ataxias. Nuestro trabajo no había incluido aún el cromosoma 19 donde *CACNA1A* está precisamente ubicado. Cuando analizamos la familia para la expansión CAG de *CACNA1A*, observamos que en todos los enfermos segregaba una expansión de 23 repeticiones. Observamos también que, al contrario de otras expansiones CAG, la repetición SCA6 se transmitía estable durante la meiosis.

Diagnóstico molecular y consejo genético de las ataxias espinocerebelosas

El análisis molecular de los genes SCA lo hemos aplicado a una serie de 198 individuos afectados pertenecientes a 152 familias con diagnóstico clínico de ataxia espinocerebelosa. Además, determinamos los alelos normales y las frecuencias alélicas de cada uno de los genes en la población normal española. El análisis nos ha permitido demostrar que el gen *SCA3* es el más prevalente en nuestra población, seguido de los genes *SCA2* y *SCA6*. *SCA8* y *SCA7* son más raros, mientras que no hemos encontrado ninguna familia ni ningún paciente con expansión en los genes *SCA1*, *SCA10*, *SCA12* o *SCA17*. Tampoco encontramos ningún caso de atrofia dentatorrubro-palidolusiana, un trastorno degenerativo que se confunde frecuentemente con una ataxia tardía. El estudio de los genes SCA nos ha permitido aplicar el diagnóstico molecular para caracterizar los aspectos fenotípicos de las distintas formas clínicas de las ataxias espinocerebelosas en colaboración con investigadores clínicos. La otra área fundamental de aplicación de las pruebas genéticas ha sido el consejo genético de estas enfermedades dominantes, incluyendo el análisis genético presintomático en el marco de programa de diagnóstico presintomático

del H. U. La Fe, puesto inicialmente en marcha para la enfermedad de Huntington (ver más adelante).

En las enfermedades autosómicas dominantes el riesgo de transmisión de la mutación es del 50 por cien en cada gestación. Así pues, el riesgo de recurrencia de la enfermedad en una determinada familia es del 50 por cien. Esto hace que sea fundamental conocer la patología molecular en cada paciente y en cada familia para ofrecer un asesoramiento genético apropiado y las posibles alternativas clínicas y terapéuticas. Entre estas cabe reseñar el diagnóstico prenatal (siempre en el contexto de la bioética para enfermedades neurodegenerativas de inicio en el adulto) y, sobre todo, el mencionado diagnóstico presintomático a familiares de primer grado sanos, con un riesgo *a priori* de desarrollar la enfermedad del 50 por cien.

Conclusiones

De todo lo que se ha venido exponiendo y comentando anteriormente se infiere que las ataxias hereditarias son un grupo heterogéneo de enfermedades neurodegenerativas con una amplia heterogeneidad genética. Esto es especialmente cierto para las formas autosómicas dominantes (ADCA) y, en concreto, para las ataxias espinocerebelosas. También las formas autosómicas recesivas (ARCA) muestran un amplio número de entidades clínicas; sin embargo, en este grupo de trastornos la forma más frecuente y de mayor relevancia clínica y social es la ataxia de Friedreich y para ella hay homogeneidad genética. En este contexto, las conclusiones de las investigaciones genéticas y aplicaciones clínicas de las ataxias hereditarias que hemos presentado se pueden resumir del siguiente modo:

- La ataxia de Friedreich está causada por mutaciones en el gen *FRDA* en el cromosoma 9q13, siendo la mutación por expansión del trinucleótido GAA la más prevalente.
- La expansión GAA es una mutación dinámica, la única asociada a una enfermedad autosómica recesiva, que tiene un comportamiento particular durante la transmisión meiótica.
- La expansión GAA apareció en la población española a partir de pocos sucesos mutacionales.
- Los fenotipos clínicos FARR y LOFA son variantes de la ataxia de Friedreich y no representan heterogeneidad genética.
- Las ataxias espinocerebelosas del adulto

muestran una gran heterogeneidad genética en la población española. La mayoría de las formas clínicas se deben a expansiones una secuencia en tándem repetida en diversos genes. Hemos podido detectar la mutación en aproximadamente el 50 por cien de las familias, siendo la forma más prevalente la denominada SCA3 o enfermedad de Machado-Joseph.

- El análisis molecular de los genes asociados a ataxias es fundamental para establecer un diagnóstico clínico correcto. Las mutaciones dinámicas son marcadores biológicos imprescindibles en la práctica clínica.
- El consejo genético de las ataxias hereditarias es una herramienta clínica de primer orden para los pacientes y las familias que se ha visto favorecido por la disponibilidad del diagnóstico molecular y su aplicación en el diagnóstico prenatal, el diagnóstico presintomático y otras formas de diagnóstico genético.

NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS HEREDITARIAS

Las neuropatías periféricas hereditarias son trastornos que afectan a los nervios periféricos y se clasifican en neuropatías sensitivo-motoras hereditarias (NSMH), neuropatías sensitivas hereditarias (NSH) y neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias (NSAH). Las formas que afectan tanto a los nervios motores como a los sensitivos o NSMH son las más frecuentes, con una prevalencia en nuestro país de 28 cada 100.000 habitantes. En el conjunto de las NSMH se distinguen cuatro fenotipos: la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), la neuropatía de Déjérine-Sottas (DS), la neuropatía con hipomielinización congénita (CH) y la neuropatía con susceptibilidad a la parálisis por presión (HNPP). La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es de todas ellas la forma más común de neuropatía periférica hereditaria y se corresponde con el síndrome clásico de atrofia peroneal descrito por Charcot y Marie en París y Tooth en Londres en 1886.

La fisiopatología de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es compleja. En base a criterios electrofisiológicos e histopatológicos la neuropatía CMT se clasifica en dos grandes grupos: 1) formas CMT desmielinizantes o CMT1 que afectan principalmente a la mielina y 2) formas CMT axonales o CMT2 en las que la lesión primaria está en el axón neuronal. Las formas CMT1 se reconocen por que los enfermos muestran velocidades de conducción

nerviosa disminuidas y procesos de desmielinización y remielinización (“bulbos de cebolla”) en la biopsia de nervio. Por el contrario, los pacientes con formas CMT2 tienen velocidades de conducción normales o sólo algo reducidas y pérdida importante del número de axones en los corte histológicos. Sobre esta heterogeneidad fisiopatológica, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth muestra una gran heterogeneidad genética. Se reconocen los patrones mendelianos clásicos, autosómico dominante –el más frecuente–, autosómico recesivo y ligado al cromosoma X. Hasta el momento actual se han descrito más de 20 genes y más de 30 loci asociados a la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y otras neuropatías relacionadas. Esta gran variabilidad clínica y genética, incluyendo los diferentes patrones de herencia que se observa, hace que el diagnóstico y el consejo genético sean fundamentales en el manejo clínico de los pacientes y de las familias afectadas por neuropatías hereditarias. Ambos, diagnóstico y consejo, se apoyan hoy en día en la investigación genética de familias amplias en las que segregan las distintas variantes clínicas. En nuestros trabajos, realizados durante los últimos doce años, hemos orientado las investigaciones en tres áreas, a saber: 1) origen genético de la duplicación CMT1A en las células germinales humanas; 2) análisis de los genes más prevalentes y patología molecular de las neuropatías periféricas en familias españolas; y 3) aislamiento y caracterización del gen responsable de la forma grave CMT4A. Además, en este tiempo se ha aplicado el análisis molecular en el diagnóstico de las neuropatías y el consejo genético.

Mecanismos genéticos de los reordenamientos genómicos en el cromosoma 17p11.2: duplicación CMT1A y delección HNPP

La duplicación de 1,5 Mb en la región cromosómica 17p11.2 es la mutación principal que causa neuropatía CMT tanto autosómica dominante como en casos esporádicos, sin antecedentes familiares. En 1991 se había postulado que el origen de la duplicación era independiente para cada familia. Así, en cada una de ellas, la enfermedad habría aparecido con un caso *de novo* esporádico y a partir de éste se habría transmitido a las sucesivas generaciones con carácter dominante. El mecanismo genético que se había postulado era el entrecruzamiento desigual entre cromátides durante la meiosis. En 1993 se demostró que el producto recíproco del entrecruzamiento, esto es, una delección, era la causa de

otro tipo de neuropatía desmielinizante, la neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión. Nosotros nos propusimos estudiar el origen de la duplicación en las células germinales de los progenitores de pacientes que mostraban la duplicación como una mutación *de novo*. El análisis de una serie de pacientes españoles y belgas demostró que la duplicación se produce mayoritariamente en la espermatogénesis paterna.

Genes y patología molecular de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y otras neuropatías relacionadas

A pesar de que la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y en general las neuropatías hereditarias son trastornos mendelianos, su genética puede considerarse compleja debido a que el número de genes involucrados es muy amplio, habiéndose descrito 22 genes hasta el momento actual. No obstante, la distribución de la patología molecular no es homogénea y hay varios genes muy prevalentes y otros que cuya frecuencia es muy baja. A mediados de los años noventa del pasado siglo investigamos la patología molecular de una serie consecutiva de 132 familias y casos aislados no emparentados con la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, todos de origen español, con el objetivo de determinar la distribución de los principales genes mutantes en nuestra población y conocer las mutaciones más prevalentes. Para ello analizamos sistemáticamente en los enfermos de la serie la duplicación CMT1A y buscamos mutaciones puntuales o pequeñas en los genes *PMP22*, *MPZ* y *GJB1*, que dan lugar a las formas clínicas más comunes, CMT1A, CMT1B y CMTX, respectivamente. Encontramos que la duplicación era la mutación más frecuente afectando al 68% de las familias, una cifra muy similar a la obtenida en el conjunto de familias europeas. Investigamos la presencia de mutaciones en los genes reseñados obteniendo los siguientes resultados: las mutaciones en el gen *GJB1*, que codifica la proteína Cx32, se encontraban en 10 familias (7,5%), en el gen *MPZ* se encontró mutaciones en 5 familias (3,75%) y, finalmente, se encontró una mutación puntual en el gen *PMP22* tan sólo en dos pacientes esporádicos (1,5%). En su conjunto, se encontró alguna mutación en el 80,75% de los casos, fueran familiares o esporádicos. Restaba aproximadamente un 20 por cien por diagnosticar y tipificar su patología molecular. Este porcentaje es aparentemente bajo con respecto a otras poblaciones, probablemente debido a que en la población

española las formas recesivas son raras, mientras que en otras poblaciones estas formas mendelianas son más frecuentes como consecuencia de una mayor tasa de consanguinidad.

Clonación posicional de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A y caracterización del gen *GDAP1*

En 1997 iniciamos un proyecto de cartografiado genómico con el objetivo de localizar e identificar el gen causante de una forma grave de neuropatía CMT que nuestros colegas del Servicio de Neurología del H. U. La Fe habían descrito en dos familias. La enfermedad se caracterizaba por el inicio muy precoz en la infancia, neuropatía axonal, disfonía por parálisis de cuerdas vocales y herencia autosómica recesiva.

La aproximación experimental que aplicamos fue la clonación posicional, esto es, aislar el gen mutante tras determinar su localización en una región cromosómica. Mediante análisis de ligamiento en estas dos primeras familias y una tercera familia con diez miembros afectados, todas ellas con patrón de herencia autonómico recesivo, posicionamos el locus de la enfermedad en la región 8q21.1. En esta región se había localizado años atrás el locus de una forma desmielizante de neuropatía periférica denominada CMT4A. Procedimos al refinamiento del intervalo crítico mediante cartografiado por homocigosidad empleando para ello 15 marcadores microsatélites. Tras reducir el tamaño de la región candidata, pudimos determinar que el gen responsable era *GDAP1*. Encontramos las mutaciones en los enfermos de las tres familias. El gen *GDAP1* se caracteriza por

presentar 6 exones y expresarse principalmente en cerebro, médula espinal y ganglios dorsales. En estudios posteriores hemos encontrado más pacientes y familias con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth causada por mutaciones en *GDAP1*. La mutación más frecuente es Q163X, la cual tiene un único origen en la población española; además, hemos podido demostrar que esta mutación encontrada en enfermos hispanoamericanos tiene también su origen ancestral en la península ibérica.

Aspectos clínicos de las neuropatías periféricas hereditarias: correlaciones genotipo-fenotipo y diagnóstico molecular

La variabilidad genética de las neuropatías periféricas, tanto mendeliana como molecular, ha hecho del análisis molecular una herramienta muy importante para el diagnóstico de los pacientes y para el consejo genético. En este contexto, resulta fundamental la incorporación en la historia clínica del árbol genealógico. Este es la herramienta imprescindible para definir el patrón de herencia y, con ello, orientar dos aspectos básicos del consejo genético, el riesgo de recurrencia y el diagnóstico molecular. El diagnóstico molecular es el que ha de permitir ofrecer a las parejas la posibilidad de diagnóstico prenatal y preimplantatorio. En el diagnóstico de las distintas mutaciones hemos aplicado una amplia variedad de técnicas moleculares basadas en el análisis de polimorfismos del DNA para la duplicación CMT1A y la delección HNPP o el análisis de cribado de mutaciones y secuenciación posterior del DNA.

En el laboratorio, nuestro grupo ha tenido la oportunidad de estudiar y diagnosticar más de 500

NEUROPATÍAS PERIFÉRICAS HEREDITARIAS

Las neuropatías periféricas hereditarias son trastornos que afectan a los nervios periféricos y se clasifican en neuropatías sensitivo-motoras hereditarias (NSMH), neuropatías sensitivas hereditarias (NSH) y neuropatías sensitivas y autonómicas hereditarias (NSAH). Las formas que afectan tanto a los nervios motores como a los sensitivos o NSMH son las más frecuentes, con una prevalencia en nuestro país de 28 cada 100.000 habitantes. En el conjunto de las NSMH se distinguen cuatro fenotipos: la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT), la neuropatía de Déjérine-Sottas (DS), la neuropatía con hipomielinización congénita (CH) y la neuropatía con susceptibilidad a la parálisis por presión (HNPP). La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth es de todas ellas la forma más común de neuropatía periférica hereditaria y se corresponde con el síndrome clásico de atrofia peroneal descrito por Charcot y Marie en París y Tooth en Londres en 1886.

familias con neuropatía periférica hereditaria. Trabajando con este amplio material biológico hemos podido estudiar la expresión clínica de las mutaciones en distintos genes y establecer correlaciones entre el genotipo y el fenotipo clínico. En base a esta experiencia, hemos participado en varios seminarios internacionales cuyos objetivos eran definir criterios diagnósticos, correlaciones clínico-genéticas y guías clínicas de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y de la neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión.

Conclusiones

En los apartados anteriores se han presentado los hallazgos y resultados de nuestra actividad científica sobre la genética de las neuropatías periféricas hereditarias y su aplicación en la práctica médica y la genética clínica. Hemos confirmado que las neuropatías hereditarias muestran heterogeneidad genética en nuestro país y hemos demostrado que la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A está causada por mutaciones en el gen *GDAP1*. Las conclusiones más importantes del trabajo realizado se resumen del modo siguiente:

- La duplicación *CMT1A* de 1,5 Mb en 17p11.2 es la mutación más frecuente responsable de la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth; la duplicación y las mutaciones en los genes *GJB1*, *MPZ* y *PMP22* causan el 80 por cien de los casos en la población española. La delección de 1,5 Mb es la mutación más frecuente causante de la neuropatía hereditaria con susceptibilidad a la parálisis por presión, aunque también puede deberse a una mutación en el gen *PMP22*.
- La duplicación *CMT1A* es la mutación más frecuente en los pacientes esporádicos. Mayoritariamente se produce por un entrecruzamiento desigual entre cromátides no hermanas durante la espermatogénesis paterna; en raras ocasiones se produce durante la ovogénesis materna y por entrecruzamiento entre cromátides hermanas.
- La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 4A está causada por mutaciones en el gen *GDAP1* en el cromosoma 8q21.1. Este gen codifica una proteína de 358 aminoácidos que se expresa principalmente en sistema nervioso central y periférico. El análisis filogenético sugiere que se trata de una proteína de una nueva subfamilia de glutathion S-transferasas (*GST*). Los estudios recientes en el laboratorio nos ha mostrado que *GDAP1*

se expresa en neuronas y no en células de Schwann, y que se localiza en la mitocondria (Pedrola et al. enviado a publicar).

- El estudio clínico, electrofisiológico e histopatológico de los enfermos con mutaciones en *GDAP1* indica que la lesión fundamental está localizada en el axón, lo que está a favor de que *CMT4A* es una neuropatía axonal.
- La mutación causante de *CMT4A* más frecuente en la población española es la *Q163X*. Esta mutación también se ha encontrado en familias hispanoamericanas. A pesar de su diversidad geográfica y étnica hemos demostrado que tiene un origen único y ocurrió aproximadamente hace 33.000 años, probablemente en la Península Ibérica. La mutación probablemente migró a América en tres sucesos migratorios distintos.
- El análisis genético y molecular de los genes más prevalentes asociados a las neuropatías periféricas hereditarias es una herramienta fundamental para la determinación del diagnóstico clínico de estos trastornos neurológicos y para ofrecer un consejo genético a los pacientes y a las familias.

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Los trastornos del movimiento son enfermedades neurodegenerativas en cuya etiopatogenia están involucrados los ganglios basales y, en muchas ocasiones, afectan las funciones superiores. Entre estos trastornos se encuentra la enfermedad de Huntington y las distonías. Ambos trastornos han sido motivo de nuestro interés, especialmente desde la perspectiva del diagnóstico genético y de la genética poblacional. El trabajo que hemos realizado se ha orientado principalmente al diagnóstico molecular y consejo genético de estas enfermedades, incluyendo la participación en el programa de diagnóstico presintomático de la enfermedad de Huntington del Hospital La Fe de Valencia. El diagnóstico molecular se ha basado en el análisis de la expansión de trinucleótido CAG (citosina-adenina-guanina) en el gen de la enfermedad de Huntington y de la delección GAG del codón 946 (946delGAG) de la distonía *DYT1*. También caben reseñar los estudios genéticos en la población valenciana de la propia enfermedad de Huntington y de la distonía de torsión *DYT1*. De los trabajos publicados destacan las siguientes conclusiones:

- Las mutaciones expansión CAG del gen *HD-IT15* y 946delGAG son marcadores biológicos

fundamentales para el diagnóstico y el consejo genético de la enfermedad de Huntington y de la distonía de torsión, respectivamente.

- Una de las aplicaciones fundamentales del análisis de la expansión CAG en la enfermedad de Huntington es el diagnóstico presintomático. Éste fue seguido por un 50 por cien de los individuos a riesgo de las familias con la enfermedad en las consultas de Neurología y de Genética; en términos generales, el programa de diagnóstico presintomático de Huntington está funcionando muy bien y ofrece una herramienta de primer orden para el manejo clínico y consejo genético de los pacientes y de las familias, así como una oportunidad de diseño vital personal a las personas a riesgo.
- La expansión CAG de la enfermedad de Huntington se originó en la población valenciana al menos en dos sucesos mutacionales independientes, uno principal o mayor que afecta a la gran mayoría de los cromosomas mutantes, y un segundo muy raro.
- La mutación mayor se asocia al haplotipo que hemos denominado H1. El análisis de este haplotipo nos ha sugerido que la mutación asociada es muy antigua, habiéndose probablemente producido hace 4.700 a 10.000 años, cuando se produjo la expansión neolítica en Europa.
- La distribución geográfica de la mutación asociada al haplotipo mayor H1 no es aleatoria. Los haplotipos variantes se distribuyen por comarcas concretas. Estas asociaciones de haplotipos variantes H1 con comarcas específicas sugieren que la mutación distribuyéndose en distintos movimientos migratorios por las comarcas valencianas centrales.
- La mutación 946delGAG de la distonía de torsión DYT1 tiene un único origen en las familias valencianas y, probablemente, se originó hace aproximadamente 1.000 años antes de la divergencia del castellano y del catalán del latín.
- La delección 946delGAG se ha producido en la población española al menos en dos sucesos independientes.

DISTROFIAS MUSCULARES

El término distrofia muscular hace referencia a un grupo importante y amplio de miopatías hereditarias, clínicamente y genéticamente heterogéneas, que se caracterizan por debilidad y atrofia musculares progresivas. Entre las más frecuen-

TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

Los trastornos del movimiento son enfermedades neurodegenerativas en cuya etiopatogenia están involucrados los ganglios basales y, en muchas ocasiones, afectan las funciones superiores. Entre estos trastornos se encuentran la enfermedad de Huntington y las distonías.

DISTROFIAS MUSCULARES

El término distrofia muscular hace referencia a un grupo importante y amplio de miopatías hereditarias, clínicamente y genéticamente heterogéneas, que se caracterizan por debilidad y atrofia musculares progresivas. Entre las más frecuentes se encuentran las distrofinopatías, que incluyen las distrofias musculares de Duchenne y Becker con una incidencia de 1 caso cada 3.500 recién nacidos vivos para la forma grave de Duchenne, la distrofia miotónica con una prevalencia de 1 cada 8.000 individuos y la distrofia facioescapulohumeral que tiene una prevalencia de 1 cada 20.000 individuos. Otras distrofias musculares son las distrofias congénitas, las distrofias de cinturas y la distrofia de Emery-Dreyfus. Todas ellas se heredan con carácter mendeliano.

tes se encuentran las distrofinopatías, que incluye las distrofias musculares de Duchenne y Becker con una incidencia de 1 caso cada 3.500 recién nacidos vivos para la forma grave de Duchenne, la distrofia miotónica con una prevalencia de 1 cada 8000 individuos y la distrofia facioescapulohumeral que tiene una prevalencia de 1 cada 20.000 individuos. Otras distrofias musculares son las distrofias congénitas, las distrofias de cinturas y la distrofia de Emery-Dreyfus. Todas ellas se heredan con carácter mendeliano. En el seno de nuestro grupo el estudio de las distrofias musculares ha tenido una orientación fundamentalmente clínica y asistencial, abordándose globalmente el análisis molecular, el consejo genético y el diagnóstico prenatal. Nuestro grupo inició el estudio de las distrofinopatías (gen *DMD*) en 1991 y la distrofia miotónica (gen *DM1*) y la distrofia facioescapulohumeral (locus *D4S104S1* en la región cromosómica 4q35) en 1992. Las conclusiones más importantes han sido:

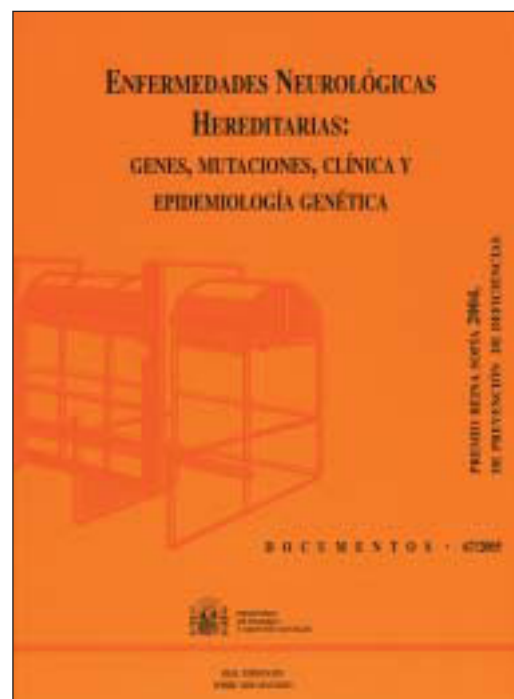
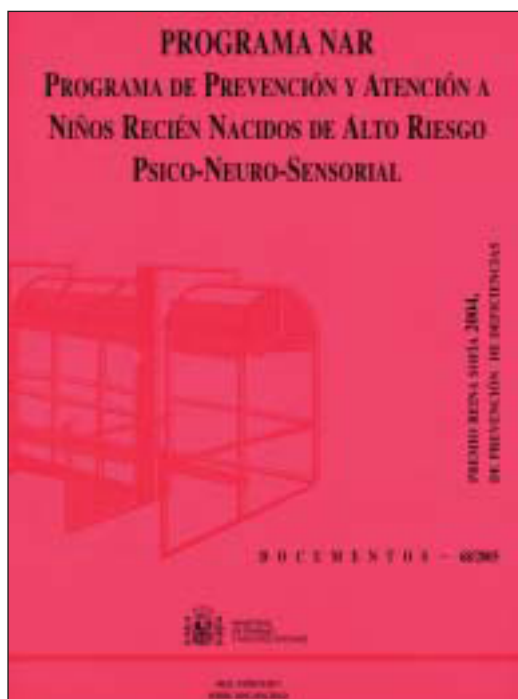
- La mutación más frecuente de las distrofias musculares de Duchenne y de Becker es la delección del gen *DMD*.
- Las delecciones que condicionan la pérdida de lectura del gen *DMD* se suelen expresar con fenotipo grave Duchenne. Por el contrario, aquellas que no alteran la pauta de lectura se expresan con fenotipo Becker y también otros fenotipos leves como el síndrome de mialgias-calambres.
- La genética y, por ende, el análisis molecular de la distrofinopatías es compleja. Combina el diagnóstico directo de delecciones y duplicaciones (mutaciones puntuales en centros es-

pecializados) mediante PCR múltiple y transferencia de Southern y el diagnóstico indirecto empleando marcadores intragénicos e flaqueantes ligados. En el estudio hay que tener en cuenta si se trata de un caso familiar o esporádico y fenómenos como la recombinación intragénica y el mosaicismo germinal.

- La distrofia miotónica *DM1* está causada por la expansión del triplete CTG en el gen *DMPK*, cuyo tamaño se correlaciona con el fenotipo clínico y el fenómeno de anticipación.
- La distrofia miotónica congénita muestra un patrón genealógico sexual sesgado cuya causa no está bien definida. Podría deberse a que la expansión del triplete CTG por inestabilidad meiótica requiere el paso por espermatogénesis y ovogénesis para alcanzar los tamaños asociados con la forma congénita.
- La distrofia facioescapulohumeral se debe a reordenamientos de elementos *D4Z4* en el locus *D4S104S1* del cromosoma 4q35. En el diagnóstico es fundamental distinguir este locus del locus en el cromosoma 10q26.
- Las solicitudes de diagnóstico molecular y consejo genético de estas distrofias musculares son frecuentes y, dada sus características clínicas (en muchas ocasiones son enfermedades graves), su genética mendeliana y molecular y la asociación con fenómenos genéticos particularmente frecuentes como la recombinaciones intragénicas o el mosaicismo germinal en el gen *DMD* o la anticipación en la distrofia miotónica, el diagnóstico prenatal y el diagnóstico preimplantarorio son herramientas de primer orden en su manejo clínico.

Publicación de las memorias Premios Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias.

El Real Patronato sobre Discapacidad acaba de publicar en su serie “Documentos”, las memorias de los trabajos PROGRAMA NAR. PROGRAMA DE PREVENCIÓN Y ATENCIÓN A NIÑOS RECIÉN NACIDOS DE ALTO RIESGO PSICO-NEURO-SENSORIAL y ENFERMEDADES NEUROLÓGICAS HEREDITARIAS: GENES, MUTACIONES, CLÍNICA Y EPIDEMIOLOGÍA GENÉTICA. Ambas memorias pertenecen a los trabajos galardonados con los Premios Reina Sofía, de Prevención de Deficiencias, en su edición de 2004.



El Programa NAR da atención gratuita a menores de 0 a 7 años, que al momento de nacer presentan uno o más factores de riesgo neurológico o sensorial, gracias a la cooperación española y al Memorándum de Entendimiento y su posterior Addenda firmados entre la Junta de Andalucía – España y el Ministerio de Salud Pública de Ecuador.

Actualmente brinda sus servicios en las ciudades de Quito: Hospital Enrique Garcés, Guayaquil: Hospital del Niño Dr. Francisco de Icaza Bustamante, Cuenca: Centro de Salud N° 1, Manta: Hospital Dr. Rafael Rodríguez Zambrano, Esmeraldas: Hospital Delfina Torres de Concha y Tena: Hospital Dr. José María Velasco Ibarra.

MISION.- Prevención de trastornos en el desarrollo y discapacidades en la niñez ecuatoriana, que al momento de nacer presentan riesgos psico – neuro – sensoriales.

PROGRAMA NAR^(I) DE PREVENCIÓN Y ATENCIÓN A NIÑOS RECIÉN NACIDOS DE ALTO RIESGO PSICO-NEURO-SENSORIAL

M^o OLIVIA COELLO^(II)

ANTECEDENTES

En 1991 se firmó el convenio entre la Universidad de Sevilla y la Pontificia Universidad Católica del Ecuador para que profesionales ecuatorianos realicen el I Máster Iberoamericano de Deficiencia Mental y Trastornos del Aprendizaje, gracias a la amistad entre el Prof. Jaime Rodríguez Sacristán, Catedrático de Psiquiatría Infantil (Sevilla) y el Dr. Rodrigo Crespo Toral (Ecuador).

Las becas para la Maestría se concretaron por la Oficina Técnica de Cooperación Española y, en 1992, los Doctores Enrique Aguilar Zambrano y María Olivia Coello Aguilar, crearon el proyecto de Prevención Secundaria para Niños de alto riesgo psico-neuro-sensorial a desarrollar en Ecuador con el propósito de insertarlo en la Salud Pública.

Con la asesoría de las Doctoras Inmaculada Ramos Sánchez y Antonia Márquez Luque, Neuropediatra y Psicóloga de la Unidad de Seguimiento Madurativo del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla (Servicio Andaluz de Salud de la Junta de Andalucía), se pudo iniciar un proceso técnico e institucional de Cooperación Internacional que duraría doce años.

(I) Síntesis de los trabajos galardonados con la dotación para otros países de habla hispana de los Premios Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias. Una versión más amplia de estos trabajos ha sido publicada por el Real Patronato en su serie Documentos (68/2005).

(II) Coordinadora del Programa NAR.

En 1993, tras la intervención del Director del citado Máster y Catedrático de Psiquiatría Infantil, el proyecto se presenta a la Consejería de Asuntos Sociales, donde es aprobado gracias a que Doña María José García, ex Gerente Provincial de la ASERSASS y concedora de la trayectoria de los profesionales, potenció la financiación de la Consejería de Trabajo y Asuntos Sociales.

El personal técnico ecuatoriano y español se vio recompensado de su trabajo y esfuerzo personal en iniciar un programa y ponerlo en marcha, cuando el Consejo Nacional de Discapacidades –CONADIS–, asumió desde 1994 la responsabilidad de iniciar, con la financiación antes indicada, un programa piloto en el Hospital del Sur Dr. Enrique Garcés de Quito. Esta gestión fue muy importante para instaurar en la Salud Pública de Ecuador un servicio destinado a la detección e intervención precoz de los riesgos neurológicos y sensoriales y así actuar en una política preventiva de los trastornos en el desarrollo infantil y de otras discapacidades.

Tras los resultados obtenidos de esta primera experiencia y conociendo la existencia de un alto índice de personas con discapacidad en Ecuador (13,2% de la población ecuatoriana presenta discapacidad –CONADIS 1996–), se posibilitó que, con el apoyo de los informes de los órganos de seguimiento de Ecuador y de la Junta de Andalucía, así como con el compromiso humano de los técnicos, se con-



siderara la conveniencia de continuar prestando el soporte necesario para la consolidación de la experiencia y de esta manera ampliar el ámbito de actuación del NAR con la elaboración de un nuevo proyecto que se presenta a la Consejería de Presidencia para que fuese cubierto a través de su línea de Cooperación Exterior.

En junio de 1996, el Excmo. Sr. Consejero de Presidencia resuelve conceder subvención específica por razón de su objeto al Plan de Prevención Secundaria de Niños de Alto Riesgo psico-neurosensorial en Quito, Cuenca y Guayaquil.

La Oficina Técnica de Cooperación de la Agencia Española de Cooperación Internacional en Ecuador (OTC-AECI) es la entidad colaboradora u organismo receptor de la subvención, siendo el organismo responsable del seguimiento técnico del programa la Consejería de Trabajo e Industria (aún no constituida la Consejería de Asuntos Sociales).

La Consejería de Presidencia subvenciona al NAR, siendo organismo responsable de su seguimiento técnico, la Consejería de Asuntos Sociales, a través del Servicio de Personas con Discapacidad del Instituto Andaluz de Servicios Sociales.

En ese año firmaron el Memorando de Entendimiento entre la Junta de Andalucía y el Ministerio de Salud Pública de Ecuador el Excmo. Señor Consejero de Presidencia, Don Gaspar Zarrías Arévalo, y el Director General de Salud, Dr. José Rumba, respectivamente, canalizándose la financiación a través

- **SEGUNDO PREMIO** en la categoría de discapacidades en el II Concurso Ecuatoriano y I Concurso Latinoamericano de modalidades alternativas de atención a niños y niñas menores de seis años de la Convocatoria del Programa “Nuestros Niños”, República de Ecuador 2002.
- **PREMIO “ANDALUCÍA POR LA SUPERACIÓN DE LAS DESIGUALDADES”** a la Dra. Inmaculada Ramos Sánchez, Asesora Técnica del Programa NAR y Neuropediatra de la Unidad de Seguimiento Madurativo del Servicio



de Pediatría del Hospital Universitario Virgen Macarena de Sevilla, del Servicio Andaluz de Salud de la Junta de Andalucía, en la convocatoria III Premios Andalucía de Bienestar Social y VII Premio Andaluz Gitano 2003, de la Consejería de Asuntos Sociales de la Junta de Andalucía.

- Presentación por parte de la Consejería de Asuntos Sociales de la Junta de Andalucía del "Programa NAR 1992-2003" a los Premios Reina Sofía de Rehabilitación e Integración. Real Patronato sobre Discapacidad. España 2003.

de la Agencia Española de Cooperación Internacional en Ecuador.

Toda la labor anterior ha sido realizada por el eficaz trabajo de la psicóloga española Antonia Márquez Luque quien personalmente se trasladó a Ecuador para impulsar la creación de las nuevas unidades en su condición de Asesora Técnica y de la Coordinadora Ecuatoriana del Programa NAR, la psicóloga María Olivia Coello, que potenciaron la implantación de este programa en Guayaquil: Hospital del Niño Dr. Francisco de Icaza Bustamante, Cuenca: Centro de Salud N° 1 y Manta: Hospital Dr. Rafael Rodríguez Zambrano, iniciándose además en Cuenca el área de prevención primaria del Programa con el proyecto presentado por ADINEA (Asociación para el Desarrollo Integral del Niño Excepcional del Azuay), denominándose desde entonces Programa de Prevención y Atención a niños recién nacidos de alto riesgo psico-neuro-sensorial.

La gestión económica y financiera ha sido realizada de manera eficaz y transparente por la Asistente Financiera del Programa NAR: Mat. Elizabeth Regalado Bolaños.

En 1999, con motivo de la visita a Ecuador de su Alteza Real Don Felipe de Borbón Príncipe de Asturias, el NAR fue elegido como uno de los programas modelo de salud de la Cooperación Internacional Española, formando parte de los proyectos expuestos en el centro de exposiciones de la Oficina Técnica de Cooperación de la AECl.



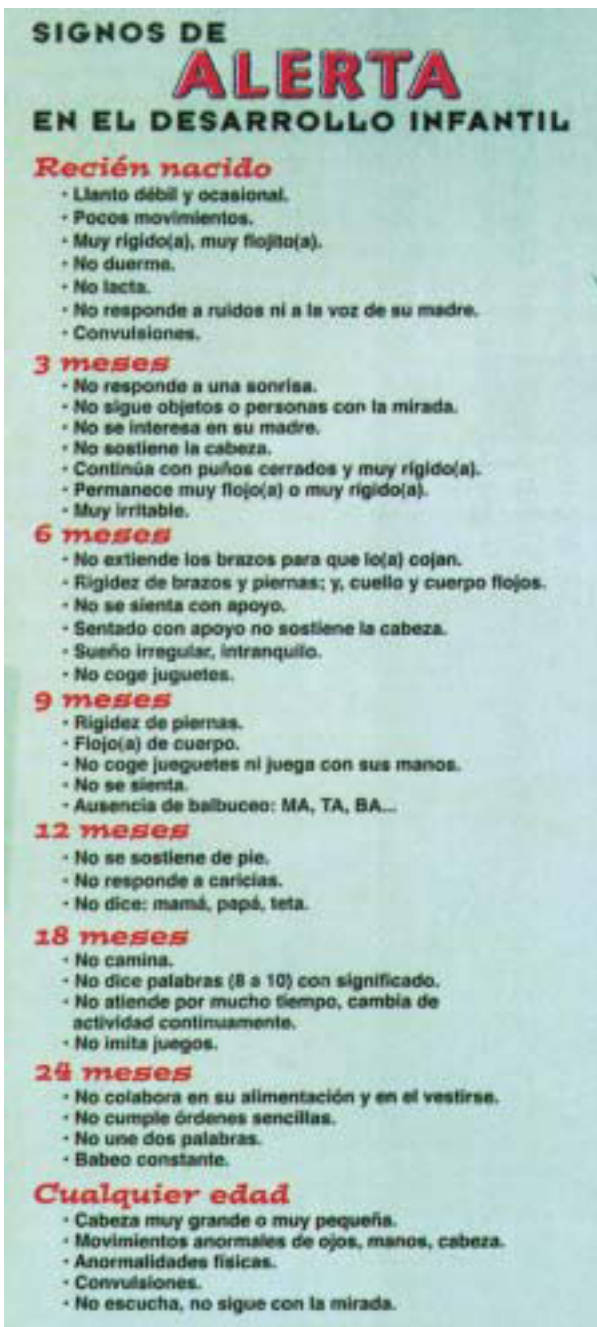
En el mes de julio, con motivo de las II Jornadas Iberoamericanas, nos visitó el Excmo. Consejero de Asuntos Sociales Don Isaías Pérez Saldaña; se entrevistó con el Señor Subsecretario General de Salud, Dr. César Hermida Bustos, quien ante la grave crisis económica que afectó al país le solicitó continuar con el financiamiento del Programa NAR, a cambio de lo cual el Ministerio se comprometió a asumir progresivamente a los profesionales que venían colaborando en las Unidades y la Junta de Andalucía a más de continuar con el apoyo técnico y financiero, crear dos nuevas unidades.

En junio de 2000 se inauguró la Unidad en la ciudad de Esmeraldas en el Hospital Delfina Torres de Concha.

En septiembre se pudo concretar la firma de la Addenda al Memorando de Entendimiento, por la Junta de Andalucía de España el Excmo. Señor Consejero de Presidencia Don Gaspar Zarrías Arévalo y por el Ministerio de Salud Pública de Ecuador el Señor Ministro Dr. Fernando Bustamante Riofrío.

En el año 2001, dada la importancia del NAR en las políticas de Salud Pública del Ministerio de Salud de Ecuador, la AECl tomó la decisión de integrar este programa dentro de la Comisión Mixta España-Ecuador. De esta forma, en el Acta de la X Reunión de la Comisión Mixta de Cooperación Hispano-





Ecuatoriana, celebrada en Quito la primera semana del mes de agosto de 2001, quedó recogido, junto con otras actuaciones de la Junta de Andalucía, el programa NAR como parte del Programa de Cooperación Descentralizada para el periodo 2001-2004.

En septiembre se inauguró la Unidad en la ciudad de Tena en el Hospital Dr. José María Velasco Ibarra.

En el mes de marzo de 2003 se realizaron las III Jornadas Iberoamericanas y con este motivo se reunieron el Excmo. Consejero de Asuntos Sociales, Don Isaías Pérez Saldaña, y el Sr. Ministro de Salud Pública, Dr. Francisco Andino, quienes ratificaron sus compromisos: el Ministerio de Salud de asumir el Programa NAR en su totalidad para ser incorporado como política preventiva sanitaria de la política general del país, según consta en el acta de trabajo firmada el 18 de marzo, y la Junta de Andalucía de seguir colaborando con nuevos proyectos que beneficien a los sectores más vulnerables de nuestra población: niñez, familias de emigrantes, personas con discapacidad, adultos mayores.

En noviembre, el Excmo. Señor Consejero de Presidencia de la Junta de Andalucía, Don Gaspar Zarrías Arévalo, en compañía de su equipo de trabajo y Señores Parlamentarios Andaluces visitaron Ecuador: al Presidente del Honorable Congreso Nacional Eco. Guillermo Landázuri, la Unidad de Quito del Programa NAR en el Hospital Dr. Enrique Garcés, el Centro Histórico de Quito, con el propósito de declarar al país, prioritario en la Cooperación Exterior.

Paulatinamente el Ministerio de Salud de la República de Ecuador ha ido asumiendo su responsabilidad con la incorporación de los profesionales necesarios para el funcionamiento del Programa y así sea incorporado como política preventiva sanitaria de la política general del país.

ESTRATEGIA DE TRABAJO

Para el efecto hemos incorporado cerca de 20 riesgos definidos por la Asociación Española de Pediatría, que deben ser detectados en los servicios de Neonatología o de Pediatría de Hospitales y Centros de Salud, para que una vez identificados sean derivados a las Unidades NAR, en donde se realiza una evaluación NEUROPEDIÁTRICA y del DESARROLLO PSICOMOTOR, se recogen los datos necesarios en una detallada historia clínica, un protocolo neurológico estructurado y se aplican los tests de Brunet Lezine para niños de 0 a 2 años y

McCarthy de 2 a 7 años. Controles que se realizan en el primer año cada tres meses y una vez al año hasta los 7 años de edad.

Si existen una o más secuelas en el desarrollo del niño se remiten al servicio de ESTIMULACION PRECOZ, en donde los terapeutas, considerando el nivel de su desarrollo y los datos obtenidos en Neuropediatria y Psicología, elaboran un Programa Individual.

Es importante destacar la importancia que tiene establecer el VINCULO AFECTIVO (profesional- niño), ya que sólo así la colaboración del niño será efectiva. La PERIODICIDAD de la Estimulación Precoz depende del requerimiento individual. Las terapias se realizan en presencia de sus padres o familiares, ya que estas personas reciben las instrucciones para realizar los ejercicios en casa.

Es importante continuar los controles así los niños no presenten secuelas en su desarrollo.

RESUMEN DE ACTIVIDADES REALIZADAS (JULIO de 1994 a OCTUBRE de 2004)

PREVENCIÓN PRIMARIA: 2.027 eventos para 58.327 asistentes.

PREVENCIÓN SECUNDARIA: Captación y Seguimiento del Desarrollo Madurativo a 5.001 niños.

PREVENCIÓN TERCIARIA: Estimulación Precoz a 3.432 niños.

INTERCONSULTAS HOSPITALARIAS y CONSULTA EXTERNA: 25.499 niños.

DIFUSIÓN: En los diferentes medios de comunicación: radio (50 entrevistas), prensa escrita (26 reportajes) y televisión (20 entrevistas). Seis cuñas sobre prevención fueron difundidas en 41 emisoras, 10.000 afiches, 13.200 impresos, 1 vídeo distribuido en Hospitales del Ministerio de Salud e instituciones relacionadas.

CAPACITACIÓN: Realizamos 3 Jornadas Iberoamericanas (1.019 asistentes) y 11 Seminarios Internacionales (1.100 asistentes) en Quito, Guayaquil, Cuenca y Manta, en coordinación con varias universidades e instituciones ecuatorianas y españolas.

INVESTIGACIONES: Se han presentado varias investigaciones en eventos nacionales e internacionales con la responsabilidad del Dr. Aguilar y los equipos de las diferentes Unidades, quizá la de

mayor impacto social es la última denominada: El Programa NAR una alternativa iberoamericana para la prevención de los problemas en el desarrollo y las discapacidades intelectuales.

PROYECCIÓN A OTROS PAÍSES

En marzo de 1997, el Dr. Joao Junes, responsable de la Promoción de la Salud de OPS/OMS, lo consideró como un Programa que podría ser considerado piloto para el área Andina; esto no fue posible concretar, sin embargo con la intervención de la Junta de Andalucía esto se hará realidad en Guatemala y Panamá.

Este proyecto se iniciaría en Guatemala como programa piloto desde el Hospital Infantil Pablo II y se extendería a todo el país, realizándose las gestiones desde el Ministerio de Salud de Guatemala, de esta forma se empezó el Programa NAR.

Asimismo, ha sido relacionado el Programa NAR con otro proyecto de cooperación directa Junta de Andalucía y la República de Panamá cuyo organismo responsable del seguimiento técnico es también la Consejería de Asuntos Sociales: "Curso de Capacitación de Formador de Formadores para la Atención de las Necesidades Educativas Especiales en el Aula" realizado en la ciudad de Panamá desde el día 5 al 14 de mayo de 2003.

PUBLICACIONES RELACIONADAS CON EL PROGRAMA:

En folletos y libros nacionales y en España.

COORDINACIÓN INTERINSTITUCIONAL:

222 acciones especialmente con el INNFA, CONADIS, OPS/OMS, Universidades: Quito (Central), Guayaquil (Estatal), Cuenca (Azuay y Cuenca), Manta (Eloy Alfaro) y Esmeraldas (Pontificia U. Católica). Fundaciones especialmente: Fundación General Ecuatoriana, FINE, de Waal.

SITUACIÓN ACTUAL

EL Ministerio de Salud Pública se comprometió a asumir a los diferentes profesionales: Neuropediatra, Psicólogo y Terapeutas de Estimulación Precoz. A la fecha tenemos el 89% de cumplimiento y confiamos que en los próximos meses todos los equipos estén debidamente integrados.

NUESTRO COMPROMISO: PREVENIR DISCAPACIDADES

CONDICIONES PARA CONSIDERAR A UN RECIEN NACIDO DE ALTO RIESGO: NEUROLOGICO

- 1- RN con peso < P10 para su edad gestacional, o con peso < a 1500 grs. al nacer, o edad gestacional < 32 sem.
- 2- APGAR < 3 al minuto, o < 7 a los 5 minutos.
- 3- RN que ha precisado ventilación mecánica más de 24 h.
- 4- Hiperbilirrubinemia grave: 20 mg% o más/tratada con exanguinotransfusión, en los primeros 3 días de vida.
- 5- Convulsiones neonatales.
- 6- Sepsis, meningitis o encefalitis neonatal..
- 7- Signos de difusión neurológica persistente (anomalías del tono, reflejos o del estado de conciencia; asimetrías, trastornos de la succión).
- 8- Hemorragia o daño cerebral evidenciado en ECO o TAC....
- 9- Malformaciones del SNC.
- 10- Hipotiroidismo, Fenilcetonuria y otras Metabolopatías que afecten al desarrollo neurológico del niño.
- 11- Cromosomopatías y otros S. dismórficos.
- 12- Hijo de madre con enfermedad mental y/o infecciones y/o drogas durante el embarazo que puedan afectar al feto.
- 13- RN con hermano afecto de patología neurológica no aclarado o con riesgo de recurrencia.
- 14- Hermano gemelo, si el otro reúne alguno de los criterios de inclusión.
- 15- Siempre que el pediatra lo considere oportuno.

SENSORIAL

VISUAL:

- Ventilación mecánica prolongada
- Gran prematuridad
- Hidrocefalia
- Infección congénita del SNC
- Patología craneal detectada por ECO o TAC
- S. malformativos con compromiso visual
- Infecciones postnatales del SNC

AUDITIVO:

- Hiperbilirrubinemia > 20 mg%
- Gran prematuridad
- Infecciones congénitas del SNC
- Ingesta de aminoglucósidos durante un período prolongado o niveles plasmáticos elevados durante el tratamiento
- Antecedentes familiares de sordera
- S. malformativos con compromiso de la audición
- Infecciones postnatales del SNC

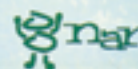
QUITO: HOSPITAL ENRIQUE GARCES COCHABAMBO SN- HOSPITAL DEL SUR
GUARAGUAY: HOSPITAL DEL NRO FRANCISCO DE KAZA BUVIAMENTE, QUITO Y GONZALEZ RENDON
CUENCA: CENTRO DE SALUD #1: CRISTINA CAPAC SR. TLF: 06297
MANTA: HOSPITAL RAFAEL RODRIGUEZ ZAMBRANO VIA SAN BATEO, CALLE 16



MINISTERIO DE SALUD PUBLICA
DIRECCION NACIONAL
DE SALUD MENTAL
ECUADOR



COOPERACION
ESPAÑOLA
JUNTA DE ANDALUCIA
ESPAÑA



Los **Trastornos del espectro autista** se caracterizan por un conjunto de limitaciones y déficits muy acentuados, relativos a las habilidades para la interacción social, comunicación y la presencia de comportamientos, intereses y actividades estereotipados. Las alteraciones cuantitativas que definen estos trastornos son claramente impropias del nivel de desarrollo o edad mental del sujeto (DSM-IV-TR, APA, 2001). En el pasado más reciente, la mayoría de las personas con autismo, al llegar a la vida adulta, permanecían en instituciones específicas y/o con sus familias, aunque en general no seguían programas de rehabilitación convenientemente validados.

REHABILITACIÓN

SOCIO-LABORAL EN PERSONAS ADULTAS CON AUTISMO: BENEFICIOS INDIRECTOS DE CARÁCTER NO VOCACIONAL

DOMINGO GARCÍA-VILLAMISAR ⁽¹⁾

De forma progresiva, en la última década, en la mayor parte de los centros especializados se fue haciendo realidad la idea de la integración socio-laboral optando por programas encaminados al fortalecimiento de las personas con autismo en dimensiones tan diversas como la defensa de los derechos humanos, el ejercicio de la libertad personal, el fomento de la autonomía y de la autodeterminación, el aprendizaje de las reglas de socialización, etc.

En otras palabras, se fueron creando las condiciones para que las personas con autismo adoptasen roles de personas adultas, viviendo en un hogar con otras personas, realizando un trabajo, aprovechando el ocio y su tiempo libre, conviviendo con cierta autonomía e independencia, mejorando su calidad de vida, etc. De esta forma, esta modalidad de empleo para personas con autismo empezó a formar parte de esa realidad ya consolidada del empleo con apoyo en España, tal como demostraron Jordán de Urríes y Verdugo (2001) y VV.AA (2004).

Esta línea de trabajo obligó a un cambio de dirección de los programas terapéuticos, centrando la mayor parte de la actividad a lo largo del día en entornos laborales competitivos donde la persona con autismo realiza las actividades que se le encomiendan en igualdad de condiciones que cualquier otro trabajador.

Las modalidades del empleo con apoyo y/o del empleo integrado resultaron muy eficaces para dar cobertura a estas necesidades. Los trabajos de investigación realizados en el seno de la Asociación Nuevo Horizonte duran-

⁽¹⁾ Asesor técnico de la Asociación Nuevo Horizonte (Madrid)

te la última época demostraron que el empleo con apoyo no sólo es viable, sino que además aporta notables beneficios de carácter no vocacional, tal como demostramos en alguna de nuestras publicaciones más recientes (García-Villamizar & Hugues, en prensa; García-Villamizar, 2000 a, b; García-Villamizar 2002; García-Villamizar & Muela, 2000 a, b; García-Villamizar, Ross, Wehman, 2000; García-Villamizar & Wehman, 2002).

Sin embargo, a pesar del notable éxito que supuso esta innovación metodológica en el marco de la integración, también hay que señalar que tropezamos con bastantes dificultades. La investigación realizada por nuestro grupo evidenció que los integrantes básicos del Empleo con Apoyo se pueden aglutinar alrededor de un modelo estructural vertebrado en torno a ciertas variables disposicionales (propias de la persona con autismo) y variables situacionales (referidas al contexto en el que se realiza la actividad laboral (García-Villamizar, 2002; García-Villamizar & Hugues, en prensa). También investigamos qué variables facilitan el mantenimiento de los puestos de trabajo y cuáles contribuyen a una mejor calidad del empleo (García-Villamizar, en preparación).

Al mismo tiempo, no obstante, hemos descubierto que ciertas variables pueden actuar como factores de resistencia a la implantación y seguimiento de los programas de empleo con apoyo. Nos referimos aquí a ciertas variables disposicionales tales como déficits del funcionamiento ejecutivo, problemas de atención y memoria, carencia de habilidades sociales y de comprensión-expresión de emociones, incapacidad para el afrontamiento del estrés situacional en el marco laboral, dificultad para la solución de problemas comunes en el ámbito laboral o interpersonal, resistencia para recibir los apoyos naturales, etc.

En otros términos, nuestros trabajos pusieron de relieve que un numeroso grupo de personas con autismo que disponen de suficientes habilidades de tipo laboral para seguir los programas de empleo con apoyo, sin embargo, fracasan en tal empeño debido a que determinadas variables disposicionales, propias de las personas con autismo, dificultan la realización de tales programas.

Por ello, nuestro propósito actual es optimizar al máximo las posibilidades de integración laboral de las personas con autismo a través de un programa específico de intervención sobre las variables disposicionales antes citadas. Dicho en otros términos, nuestra hipótesis es que la mejora de estas variables disposicionales impactará de forma positiva en la adherencia al programa de empleo y redundará, a buen segu-

REFERENCIAS

García Villamizar, D.(Ed.) (2002). *El Autismo en la edad adulta. Aspectos clínicos y asistenciales*. Promolibro.

García-Villamizar, D. (2000a). *El empleo con Apoyo para Personas con Autismo*. Promolibro. Valencia.

García-Villamizar, D. (2000b). Evaluación psicológica de los autistas en el ámbito laboral. En D. García Villamizar (Ed.). *El empleo con apoyo para personas con autismo. Principios, metodología y aplicaciones*. Edit. Promolibro. Valencia.

García-Villamizar, D. (2002). Rehabilitación social y vocacional del autismo en la edad adulta. Un estudio longitudinal. En García Villamizar, D.(Ed.) (2002). *El Autismo en la edad adulta. Aspectos clínicos y asistenciales*. Promolibro.

García-Villamizar, D. (en prensa). *Calidad y Empleo con apoyo*.

García-Villamizar, D. y Muela, C. (2000a). An Experimental Study of Relationship between Executive Functions and Rehabilitation Status of Adults with Autism in Working Settings. En 6 Congress Autism-Europe. *Book of Abstracts*. Edit. Autism-Europe.

García-Villamizar, D. y Muela, C. (2000b). Sheltered vs Supported Employment Differences on Persons with Autism. A Follow-up Study of Four Years. En 6 Congress Autism-Europe. *Book of Abstracts*. Edit. Autism-Europe.

García-Villamizar, D., Ross, D. y Wehman, P. (2000). Clinical differential analysis of persons with autism in a work setting: A follow-up study. *Journal of Vocational Rehabilitation*, 14, 183-195.

García-Villamizar, D., Vrancken, Ph. & Ross, D. (2002). *Manual para la formación de preparadores labores de personas adultas con autismo*. Promolibro.

García-Villamizar, D., Wehman, P. y Díaz, M^a (2002). Changes in the Quality of Autistic People's Life that Work in Supported and Sheltered Employment. A 5 year follow-up study. *Journal of Vocational Rehabilitation*. 37, 136-141.

García-Villamizar, D. & Hughes, C. (en prensa). Supported Employment Improves Cognitive Performance in Adults with Autism. *Journal of Developmental Disorders and Research*.

Jordán de Urríes, B. & Verdugo, M.A. (2001). El empleo con apoyo en España. Una realidad consolidada. En M. A. Verdugo y B. Jordán de Urríes. *Apoyos, autodeterminación y calidad de vida*. Amarú Editores. Salamanca.

VV.AA. Confederación de Autismo España (2004). *Guía de Empleo con Apoyo para Personas con Autismo*. Madrid. CAE.

ro, en la mejora de la calidad del mismo. Con tal propósito, elaboramos un modelo heurístico de empleo que aglutina la rehabilitación cognitiva y socio-emocional con la actividad laboral y con la prestación de servicios por parte de las instituciones.

Por otra parte, a través de nuestra experiencia de más de una década, hemos constatado que la participación en estos programas de empleo con apoyo favorece la desinstitucionalización, promueve la integración social y facilita el acceso al mundo laboral competitivo. Este acoplamiento entre el autismo y el mundo laboral está facilitado por la propia naturaleza del autismo ya que, aunque se trata de un trastorno muy devastador que afecta a múltiples funciones humanas, sin embargo, perma-

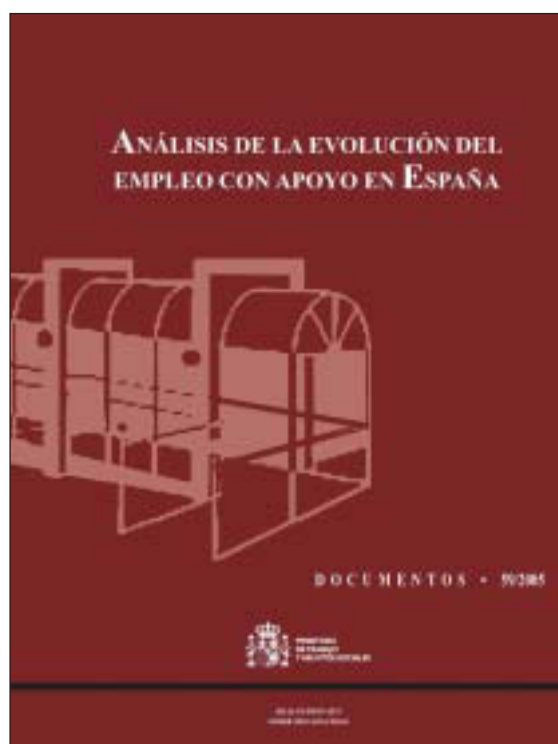
necen relativamente intactas ciertas habilidades vocacionales.

Como es sabido, la promoción de esta modalidad de empleo con apoyo conlleva un considerable gasto, tanto en lo relativo a los preparadores laborales como al personal especializado en diseñar y hacer el necesario seguimiento de este tipo de programas. En la actualidad, la aportación de ayudas públicas o privadas es meramente testimonial, por lo que las personas con algún trastorno del espectro del autismo reciben y/o con alguna discapacidad intelectual grave reciben un soporte muy escaso por parte de los organismos públicos y/o privados para la ejecución de estos programas.

Análisis de la evolución del empleo con apoyo en España.

Documentos 59/2005.

El presente trabajo, recientemente editado por el Real Patronato sobre Discapacidad en su serie “Documentos”, es el cuarto estudio desarrollado en España sobre la situación del empleo con apoyo y viene a plasmar el interés que este organismo ha demostrado en los últimos años por impulsar el estudio y desarrollo de la inserción laboral de las personas con discapacidad en el mercado laboral. Ha sido elaborado por Borja de Urriés, Miguel Ángel Verdugo y Carmen Vicent, miembros del Instituto Universitario de Integración en la Comunidad de la Universidad de Salamanca.



ACTIVIDADES

PREVENCIÓN DE DEFICIENCIAS

En convenio con la Asociación Española para el Registro y Estudio de las Malformaciones Congénitas (ASEREMAC) se han divulgado los resultados de las investigaciones realizadas sobre malformaciones congénitas en medios informativos y formativos.

Por otra parte, y como estrategia para poder dar respuesta a los potenciales usuarios más necesitados de este conocimiento, ASEREMAC ha mantenido el funcionamiento del **Servicio de Información a la Embarazada (SITE)**, donde se asesora a la población sobre la prevención de malformaciones congénitas. Este servicio ha alcanzado un notable éxito, confirmado éste por las encuestas realizadas.

Durante los días 11, 12 y 13 de noviembre de 2004, se celebró en Salamanca el **Curso de Prevención de Deficiencias**, perteneciente al Máster en Integración de Personas con Discapacidad que imparte el Instituto de Integración en la Comunidad (INICO), de la Universidad de Salamanca.

Igualmente en el campo de la prevención, el Real Patronato, a través de la Asociación Española de Genética Humana (AEGH), ha estado presente en la **Mesa Redonda sobre Consejo Genético** en el marco de las Jornadas de Actualización en Genética Humana, organizadas por dicha Asociación. Estos encuentros permiten a los profesionales que trabajan en este campo un intercambio de experiencias, opiniones y conocimiento imprescindible para seguir avanzando en la investigación, detección y diagnóstico de las enfermedades de origen genético.

■ Curso de Prevención de Deficiencias.

En la mesa, Miguel Ángel Verdugo, director del INICO; Ángel Infestas, Vicerrector de Estudiantes y Extensión Universitaria de la Universidad de Salamanca; Amparo Valcarce, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, y Natividad Enjuto, Directora Técnica del Real Patronato sobre Discapacidad.



En colaboración con la Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC) se han evaluado a lo largo de 2004 las Unidades de Detección Precoz neonatal existentes. Este trabajo permite el abordaje de terapias y estrategias que puedan actuar sobre el pronóstico de la patología.

También en este mismo ámbito se ha venido aplicando el trabajo desarrollado por la Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana (GAT), en la que están representadas una gran parte de las Comunidades Autónomas del Estado, y que ha culminado, tras varios años de trabajo, en la elaboración de un modelo diagnóstico de enfoque multidimensional: la Organización Diagnóstica para la Atención Temprana (ODAT). La colaboración de la Asociación Interdisciplinar para la Prevención y Atención Temprana de las Deficiencias (GENYSI) y el GAT ha permitido, así mismo, el diseño de un currículum para la formación de profesionales en Atención Temprana.



Organización Diagnóstica para la Atención Temprana.

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana-GAT. Madrid, Real Patronato sobre Discapacidad, 2004, 81 págs.

La **Organización Diagnóstica para la Atención Temprana (ODAT)** es una clasificación diagnóstica para ordenar las situaciones de riesgo y los trastornos que pueden darse en la etapa infantil de cero a seis años, tanto en los niños y sus familias, como en su entorno, cuya aplicación permite establecer un conjunto mínimo básico de datos sobre Atención Temprana. Esta Organización Diagnóstica pretende ser un instrumento útil para clasificar los factores de riesgo y los trastornos de desarrollo, establecer un lenguaje común entre los distintos profesionales que intervienen en la A.T. (biológico, psicológico y social) y posibilitar estudios epidemiológicos.

El día 8 de abril tuvo lugar en el salón de actos del IMSERSO la presentación de la Organización Diagnóstica para la Atención Temprana (O.D.A.T.), a cargo de Amparo Valcarce, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Secretaria General del Real Patronato, a quien acompañaron en la mesa Natividad Enjuto, Directora Técnica, Ángel Rodríguez Castedo, Director General del IMSERSO, M^a Gracia Millá, Presidenta de la Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana y Juan Carlos Belda, coordinador de la obra.

- De izquierda a derecha:
M^a Gracia Millá, Ángel Rodríguez Castedo, Amparo Valcarce, Natividad Enjuto y Juan Carlos Belda.



GENYSI, en virtud del convenio suscrito con el Real Patronato y a través de su página web, ofrece información científica y profesional sobre este campo y anualmente convoca la **Reunión Interdisciplinar sobre Poblaciones de Alto Riesgo de Deficiencias**. En su XIV edición, celebrada en Madrid el 11 y 12 de noviembre pasado, se abordaron *Los Nuevos Problemas y sus Respuestas en la Atención Temprana* y estuvo compuesta por dos mesas redondas: “Buenas prácticas en la Atención Temprana” y “Plasticidad cerebral e imagen”, y por una serie de conferencias. En estas últimas se abordó una aproximación a la Atención Temprana desde diversos puntos de vista: la situación en Europa, la historia en España, el síndrome X frágil, el autismo, el desarrollo cognitivo y la emigración.

- De izquierda a derecha:
M^a Gracia Millá, Presidenta de la Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana; Carlos Utrera, Jefe de Área de Programas y Actividades del Real Patronato sobre Discapacidad, y José Arizcun, presidente de GENYSI.





DISCAPACIDAD E IGUALDAD DE OPORTUNIDADES

La colaboración entre el Real Patronato y ATAM se ha demostrado especialmente eficaz a través de la organización conjunta del **“Seminario sobre conceptos y aplicación de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la salud, CIF”**, celebrado en Madrid, los días 10 y 11 de junio de 2004, y en el que se divulgaron y compartieron los logros obtenidos en diversas experiencias de aplicación. Así mismo sirvió para que el nuevo paradigma de enfoque de la discapacidad que plantea la CIF y que supone un cambio significativo y respetuoso con los derechos de las personas con discapacidad, vaya implantándose como lenguaje universal.

Esta Clasificación nos propone una manera nueva de observar e interpretar la discapacidad. La CIF incorpora elementos de gran importancia en la valoración, constituyéndose en el descriptor codificado más completo de los usados actualmente.

El Comité Español de Audiofonología (CEAF) ha presentado en las reuniones del Bureau International d’Audiophonologie (BIAP) los documentos elaborados por el grupo de expertos CEAF-Real Patronato, al mismo tiempo que ha difundido en España las recomendaciones del BIAP. Los estudios sobre **“La corrección protésica en niños”** han servido igualmente para difundir el trabajo de ese grupo de expertos y un protocolo para la valoración integral del niño hipoacúsico.

El 27 y 28 de septiembre de 2004, se celebraron las **“X Jornadas sobre Organizaciones Voluntarias de Discapacidad. Estrategias de desarrollo”**, dirigidas a directivos y responsables de asociaciones y fundaciones sobre discapacidad. Estas jornadas tuvieron como objetivos informar sobre los estudios de investigación relacionados con el desarrollo de la acción voluntaria, analizar métodos y experiencias innovadoras y eficientes puestas en práctica por las OOVV y, finalmente, el análisis de la nueva legislación que afecta al sector de la discapacidad.

El campo del asociacionismo es fundamental en la defensa de los derechos de las personas con discapacidad. En este sentido, se han desarrollado seminarios en Monesterio (Badajoz), Madrid, Santiago de Compostela (A Coruña), Bolaños (Ciudad Real), Cáceres, Daimiel (Ciudad Real), Illescas (Toledo), Murcia y Ávila, dirigidos a la formación para la gestión y desarrollo de entidades voluntarias del sector de la discapacidad. Estas actividades se inscriben en el ámbito de la colaboración entre el Real Patronato y la Asociación Formación Social (AFS).

- Natividad Enjuto, Directora Técnica del Real Patronato sobre Discapacidad, Amparo Valcarce, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, y Manuel Sánchez Alonso, Presidente de AFS.



Durante el año 2004 se han venido impartiendo **los cursos de accesibilidad, con seguridad, al medio físico** en A Coruña, Cantabria, Valladolid, Valencia, Alicante, Gandía (Valencia), Segovia, Salamanca, Burgos, Barcelona, Madrid y Arona (Tenerife), dirigidos principal, aunque no exclusivamente, a los futuros profesionales que se están formando en las Escuelas de Arquitectura. La colaboración de la Fundación ACS se muestra de gran importancia para el desarrollo de esta actividad.

En este apartado de igualdad de oportunidades se inscriben así mismo los cursos que el Real Patronato ha desarrollado sobre **turismo accesible** en distintas Escuelas de Turismo. Es intención de este organismo abordar para el presente año 2005 esta faceta de accesibilidad desde una perspectiva más global, abarcando no sólo a los establecimientos hoteleros privados convencionales, sino también a la red de Paradores Nacionales.

El **empleo con apoyo** es otro de los campos en los que el Real Patronato aborda actuaciones junto a la Asociación Española de Empleo con Apoyo, que permiten el impulso de esta modalidad de inserción profesional de las personas con discapacidad. Así, se ha editado el documento el **“Análisis de la evolución del Empleo con Apoyo en España”** y, al mismo tiempo, se han celebrado reuniones de programación y evaluación de las actividades relativas a este ámbito en España, para dedicarse finalmente a la preparación del **Congreso Internacional de Empleo con Apoyo** que se va a celebrar en Barcelona el próximo 16 de junio.

Es evidente la importancia de las Tecnologías de la Información y de la Comunicación en nuestra sociedad.

En el año 2004 se ha desarrollado, a través de un convenio con la Fundación Telefónica, la actualización, el mantenimiento y alojamiento de un portal accesible de Internet para el Centro Español de Documentación sobre Discapacidad (CEDD) del Real Patronato. Esto ha supuesto el inicio de un reajuste de las páginas web dependientes del organismo en el camino hacia la accesibilidad, que se completará en el presente año con la propia página web del organismo.



- Un aspecto de la página web del Centro Español de Documentación sobre Discapacidad (CEDD), del Real Patronato (www.cedd.net).

Asimismo, este convenio ha permitido la realización de actividades relacionadas con el uso de las nuevas tecnologías para el acceso al empleo de las personas con discapacidad en el marco del proyecto y sitio web MERCADIS, en concreto el congreso celebrado a finales de noviembre de 2004 en Santiago de Chile.

Mención especial merece la colaboración del Real Patronato en la grabación de un CD con un repertorio de canciones del coro de la Asociación de Laringectomizados de León (ALLE), donde el esfuerzo y la superación son las señas de identidad de sus autores.

Es todo un ejemplo a seguir el escuchar cómo este coro transmite arte y sentimiento a través de la interpretación de canciones del folclore español. Los integrantes del coro siguen al pie de la letra aquella máxima que dice: “Como no sabían que era imposible, lo hicieron”.



- El coro de la Asociación de Laringectomizados de León, en la ceremonia de clausura del Congreso Conmemorativo sobre el Año Iberoamericano de las Personas con Discapacidad.

Se pretende dinamizar la actividad del **Consejo del Real Patronato** sobre Discapacidad. Es evidente la potencialidad que supone el disponer de un foro del que forman parte tanto el Gobierno de la Nación a través de diversos Ministerios, como los gobiernos autonómicos y municipales, las organizaciones sociales y expertos en diferentes campos de la discapacidad.

Este espacio de diálogo, estudio, reflexión y coordinación que supone el Consejo del Real Patronato debe ser optimizado para poder sacar el máximo rendimiento a una presencia de tal calidad. Así, se pretende desarrollar un proyecto de funcionamiento que permita trabajar en temas monográficos relacionados con la discapacidad de una manera descentralizada, evidenciando de esta manera el carácter integrador y dinamizador del Real Patronato. Así, se abordarán mediante la convocatoria de distintas jornadas de trabajo en diferentes Comunidades Autónomas que faciliten el intercambio de información sobre los temas objeto de la reunión y se avance en propuestas homogeneizadoras aplicables al conjunto del país.



- Consejo del Real Patronato sobre Discapacidad, presidido por S.M. la Reina, los titulares de los ministerios de Trabajo y Asuntos Sociales, Justicia, Sanidad y Consumo y Vivienda, junto con la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad.

UNIVERSIDAD Y DISCAPACIDAD

En el marco de colaboración que este organismo mantiene con la Universidad de Salamanca a través del INICO, se va a profundizar en el funcionamiento del Servicio de Información sobre Discapacidad mediante la colaboración en el **Plan ADU** (Asesoramiento sobre Discapacidad y Universidad). De esta manera, se ofrece información y asesoramiento sobre cualquier tema relacionado con las personas con discapacidad en este ámbito; estará dirigido hacia estudiantes con discapacidad, investigadores, profesores, personal de administración y servicios, voluntarios y a cualquier persona que esté interesada.



■ Momento de la inauguración del Curso Programa Modular de Nuevas Tecnologías de la Información y de la Comunicación.

Por otra parte, se ha suscrito un convenio entre el Real Patronato, la Fundación ONCE y la UNED para el acceso de las personas con discapacidad al “**Programa Modular de Nuevas Tecnologías de la Información y de la Comunicación**” que realiza la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED). El diseño del curso permite a cada alumno adecuar los contenidos a su formación y construir su propio currículum. Este Programa Modular es el primer curso oficial de postgrado de una Universidad pública que incorpora un módulo específico en accesibilidad a las nuevas tecnologías.

A lo largo de este año se tiene prevista la elaboración de un estudio que dé a conocer la situación real de la Universidad en relación con la discapacidad; de este estudio saldrá la edición del “**Libro Blanco sobre Universidad y Discapacidad**”, que marcará las pautas a seguir una vez se hayan detectado los problemas que surgen en este entorno educativo y cultural, cubriendo así otro de los objetivos marcados en las líneas estratégicas del Real Patronato.



■ Momento de la firma del protocolo de acuerdo para la elaboración del Libro Blanco sobre Universidad y Discapacidad.

Firma del protocolo de acuerdo para la elaboración del Libro Blanco sobre Universidad y Discapacidad

El día 30 de mayo se firmó el protocolo de acuerdo entre el Real Patronato, la Secretaría de Estado de Universidades e Investigación, la Agencia Nacional de Evaluación de la Calidad y Acreditación y el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad para la elaboración de un Libro Blanco sobre la situación de los estudiantes con discapacidad en el ámbito universitario. A la firma acudieron la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce; el Secretario de Estado de Universidades e Investigación, Salvador Ordóñez; el director de la Agencia Nacional de Evaluación de la Calidad y Acreditación, Francisco Marcellán, y el Presidente del CERMI, Mario García.

En el marco de la accesibilidad universal de las personas con discapacidad el Real Patronato tiene previstas abordar, entre otras, algunas actuaciones que estimamos imprescindibles.

Por una parte, y en convenio entre el Real Patronato, el Comité Paralímpico y el IMSERSO, se tiene intención de participar en la **formación de deportistas paralímpicos**. Esta actuación del Real Patronato se inscribe, así mismo, en la defensa de igualdad de oportunidades para todas las personas y pone de manifiesto el apoyo de este organismo hacia el espíritu de superación y el ejemplo que supone la actuación de los deportistas con discapacidad.

ACCESIBILIDAD UNIVERSAL

CENTRO ESPAÑOL DEL SUBTITULADO

■ El Ministro de Trabajo, D. Jesús Caldera, saluda a unos niños, durante la jornada de presentación del Centro Español de Subtitulado.



Por otra, y en convenio entre el Real Patronato, VODAFONE y PREDIF se desarrollarán actuaciones tendentes a la elaboración de planes integrados de accesibilidad en los municipios, dando respuesta de forma más globalizada a las necesidades de las personas con discapacidad referidas no solo a los aspectos de accesibilidad con seguridad al medio físico, sino también al ocio, turismo, cultura, educación, transporte, etc... es decir, a todas las necesidades que una persona con discapacidad tiene en su ciudad.

En convenio con la Fundación ACS se están programando las Jornadas Iberoamericanas de Accesibilidad a celebrar este verano en La Habana, con la participación del Gobierno de Cuba y la asistencia de profesionales de distintos países iberoamericanos.

El Centro Español de Subtitulado, definido en las líneas estratégicas del Real Patronato, supone el cumplimiento de un objetivo pionero en el ámbito de la accesibilidad a la comunicación e información, abordando así una faceta que ha sido relegada hasta el momento en el mundo audiovisual. El Centro pretende ejercer como organismo de referencia en el ámbito de la accesibilidad a los medios y situaciones de comunicación audiovisuales, impulsando la investigación y ayudas técnicas, así como el respaldo de las normativas existentes y futuras actualizaciones de las mismas. No debemos olvidar la importancia de la investigación de nuevas ayudas técnicas, por lo que éste será también un aspecto importante que el Centro cubrirá. Si bien su marco inicial se suscribe en el ámbito del subtitulado en televisión, en posteriores ampliaciones se incluirían la lengua de signos y la audio-descripción; el interés es que, en sucesivas etapas, esta institución se convierta en el medio adecuado para posibilitar la accesibilidad total a los medios y situaciones de comunicación audiovisuales.

El Centro Español de Subtitulado dependerá del Real Patronato sobre Discapacidad; constará de un Consejo Asesor formado por varios Ministerios, asociaciones de personas sordas, representación de las plataformas audiovisuales, empresas de subtitulado y expertos; de esta forma, asumirá el papel de moderador, siendo un espacio que facilite las relaciones entre todas las partes implicadas. Este grupo de expertos tendrá la facultad de asesorar en la toma de decisiones para futuras ampliaciones y actividades que se desarrollen.

Una de las prioridades de este Centro Español de Subtitulado será la creación de una base de datos que contenga información de todo el material subtitulado y audio-descrito que existe actualmente. Esta información se hará pública a través de una página web que llegará a todas aquellas personas que necesiten de estos servicios. Se pretende, además, que desarrolle un programa de tareas de divulgación y sensibilización social para que la necesidad de afrontar este tipo de actividades sea informada, entendida y aceptada por todos los sectores de la población española.

ATENCIÓN A LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Finalmente, dentro del campo de los Trastornos Generalizados del Desarrollo, el Real Patronato ha colaborado en las **Jornadas sobre Detección y Diagnóstico del Espectro Autista**, celebradas en el mes de junio en Salamanca. Es conocida la dificultad del diagnóstico temprano del espectro autista y sin embargo urge definir el protocolo para poder aplicar una atención adecuada desde el principio. Esta necesidad, compartida desde el Real Patronato, va a ser abordada a través de un estudio que proporcione herramientas útiles para detectar y diagnosticar estos trastornos lo antes posible. En este mismo campo, este organismo colaboró con la APNA (Asociación de Padres de Niños Autistas) en la realización del **IV Simposium Internacional sobre Autismo**, celebrado en Madrid del 4 al 6 de mayo de 2005.

La discapacidad intelectual adquiere una dimensión especialmente grave cuando se manifiesta en la población reclusa. La falta de diagnóstico hace que estas personas sean especialmente vulnerables en esta situación. Consciente de esta realidad, el Real Patronato, en convenio con la Universidad de Alicante y con la colaboración de FEAPS, va a seguir abordando esta temática mediante el estudio y seguimiento de casos, así como desarrollando acciones formativas e informativas hacia los distintos colectivos implicados en esta situación: fiscales, psicólogos, trabajadores sociales, abogados, funcionarios de prisiones, etc.

■ La Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad en la inauguración de las Jornadas sobre Detección y Diagnóstico del Espectro Autista.





■ Encuentro de la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad con la delegación de la Fundación Eguía Careaga.

El día 6 de junio, Amparo Valcarce, Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad y Secretaria General del Real Patronato, acompañada por la Directora Técnica del organismo, Natividad Enjuto, recibió al Presidente de la Fundación Eguía Careaga, José Luis Zubizarreta, quien estuvo acompañado por varios miembros de la misma.

La Fundación Eguía Careaga es una entidad sin ánimo de lucro dedicada desde hace más de 30 años a actividades documentales y de investigación en el campo de las deficiencias y de la política social en general. Su principal objetivo es el mantenimiento del SIIS, centro de documentación y estudios, con sede en San Sebastián.

Desde el año 1980 la Fundación viene gestionando el Centro Español de Documentación sobre Discapacidad (CEDD), del Real Patronato, gracias al convenio suscrito entre ambas entidades. Entre sus funciones figura el mantenimiento de fondos bibliográficos y documentales disponibles a las personas físicas o jurídicas que lo soliciten. Para su consulta cuenta con una biblioteca abierta al público y mantiene actualizada una base de datos bibliográfica, en la que se recogen las referencias de las principales publicaciones nacionales y extranjeras sobre el tema de la discapacidad en todos sus aspectos y de la política social, y otra base de datos legislativa con las normas estatales y de Comunidades Autónomas referidas a la política social. Ambas bases pueden ser consultadas en su página web (www.cedd.net).

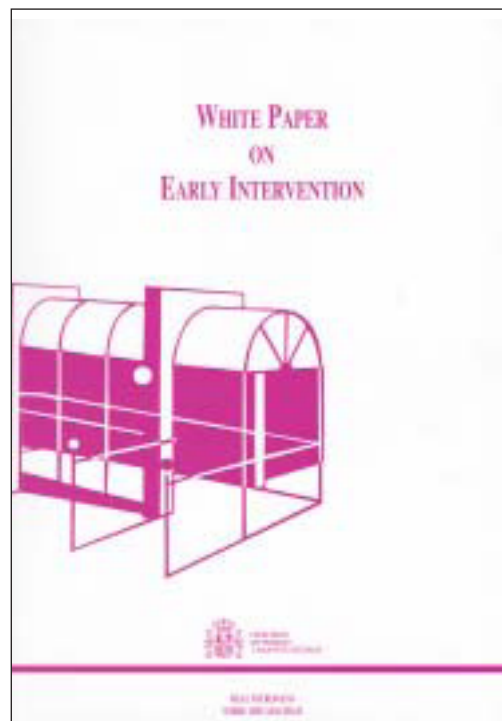
Asimismo, entre otras actividades están la elaboración de informes, el apoyo al Real Patronato en su función de estudios, así como la gestión y distribución de las publicaciones editadas por el organismo.

A lo largo de los años, el CEDD se ha ido consolidando como un referente obligado en el campo de la documentación y la información para todas aquellas personas e instituciones interesadas en cualquier tema relacionado con la discapacidad.

White Paper on Early Intervention.

Real Patronato sobre Discapacidad. Madrid, 2005.

El Real Patronato sobre Discapacidad acaba de publicar el Libro Blanco de la Atención Temprana en inglés. La Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de la Atención Temprana (GAT), autores del texto, viendo la demanda y el interés suscitado por esta publicación en los foros europeos, sugirieron al Real Patronato la conveniencia de su traducción con el fin de distribuirlo entre los representantes de los profesionales que se dedican a la Atención Temprana en los distintos países de Europa. La traducción ha sido financiada por el Máster en Intervención Temprana de la Universidad Complutense de Madrid y por la Asociación Madrileña de Profesionales de Atención Temprana.



NOTICIAS

Congreso Conmemorativo del Año Iberoamericano de las Personas con Discapacidad

El 25 de octubre de 2004 se celebró en León el Congreso Conmemorativo del Año Iberoamericano de las Personas con Discapacidad, organizado por el Real Patronato sobre Discapacidad, IMSERSO y Dirección General de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre la Discapacidad.

Este Congreso contó con la asistencia del Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, D. Jesús Caldera, la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, D^a. M^a Amparo Valcarce, así como del Gobierno de la Junta de Castilla y León; en él se abordó la casuística que rodea a las personas con discapacidad en la familia, la educación, el trabajo y los medios de comunicación.

Asistieron profesionales relacionados con la discapacidad de toda España y representantes de organizaciones de personas con discapacidad de los países iberoamericanos; en este acto, se confirmó el compromiso de España en la colaboración y apoyo a todos los países de América Latina en el ámbito de las políticas y actuaciones referidas a las personas con discapacidad.

■ En la foto inferior: inauguración oficial a cargo de D. Jesús Caldera, Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales.





■ S.M. la Reina recibió en el Palacio de la Zarzuela a los representantes de organizaciones iberoamericanas asistentes al Congreso, así como a los organizadores del mismo.

NOTICIAS

Constitución Europea para personas con discapacidad



- Presentación de la Constitución Europea para personas con discapacidad. En la foto, de izquierda a derecha: la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, la Vicepresidenta Primera del Gobierno, M^a Teresa Fernández de la Vega, y el Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, D. Jesús Caldera.

El 8 de febrero de 2005 la Vicepresidenta Primera del Gobierno, María Teresa Fernández de la Vega; el Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales y Presidente del Real Patronato sobre Discapacidad, Jesús Caldera; y la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad y Secretaria General del Real Patronato sobre Discapacidad, Amparo Valcarce, presentaron los textos adaptados de la Constitución Europea para personas con discapacidad, que han sido elaborados bajo la coordinación del Real Patronato sobre Discapacidad y en los que han intervenido la Fundación de la Universidad Autónoma de Madrid, la Fundación Luis Vives, FEAPS, la Fundación ONCE y CNSE.

Las cuatro versiones que se han presentado son:

- La adaptación del texto constitucional con un lenguaje y vocabulario de fácil lectura para una mejor comprensión, destinado a personas con discapacidad intelectual o personas con bajo nivel de comprensión lectora.
- Un DVD donde se combina una imagen fija con textos en audio y lenguaje de signos, para personas con discapacidad auditiva y visual.
- El texto en Braille.
- La grabación en formato MP3 de un texto resumido de la Constitución en las cuatro lenguas oficiales del Estado.



Entrega de los Premios Reina Sofía 2004

El jueves 31 de marzo pasado Su Majestad la Reina hizo entrega, en el Palacio de la Zarzuela, de los Premios Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias, que cada dos años convoca el Real Patronato sobre Discapacidad.

El galardón para candidaturas españolas ha sido otorgado en esta edición al Equipo de Investigación de la Unidad de Genética y Medicina Molecular del Instituto de Biomedicina de Valencia, coordinado por el Dr. Francesc Palau Martínez, mientras que la distinción para la candidatura de otros países de habla hispana recayó en el proyecto "Programa NAR", presentado por el Ministerio de Salud Pública de la República de Ecuador y coordinado por la Dra. M^a Olivia Coello.

Cada uno de los premios está dotado con 50.000.- Euros, que son aportados por la Fundación Pedro Barrié de la Maza (premio a la candidatura española) y por el Real Patronato sobre Discapacidad.

El Jurado de los Premios, concedidos por Orden TAS/4169/2004 (B.O.E. de 21 de diciembre de 2004), estuvo compuesto por: la Directora Técnica del Real Patronato sobre Discapacidad, D^a Natividad Enjuto, en calidad de vicepresidenta; la Dra. D^a M^a Carmen Medina López, de la Unidad de Seguimiento de Niños de muy Bajo Peso del Hospital Doce de Octubre de Madrid; el Dr. D. Jesús Mora Pardina, Jefe del Servicio de Neurología del Hospital Carlos III de Madrid; la profesora D^a Magdalena Ugarte Pérez, del Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares, Departamento de Biología Molecular, de la Universidad



■ Su Majestad la Reina flanqueada por el Dr. Francesc Palau y la Dra. M^a Olivia Coello, galardonados con el Premio Reina Sofía 2004, de Prevención de Deficiencias.

Autónoma de Madrid; D^a M^a Luisa García Esnaola, por el Ministerio de Educación y Ciencia; D. Francisco Alfonso Berlanga Reyes, por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; D^a Julia González Alonso, por el Ministerio de Sanidad y Consumo; el Dr. D. José Peña Guitián, por la Fundación Pedro Barrié de la Maza, Conde de Fenosa; y, como secretario, D. Sabino Murillo Pérez, Jefe del Área de Asuntos Generales del Real Patronato sobre Discapacidad. Presidió el Jurado la Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad y Secretaria General del Real Patronato sobre Discapacidad, Amparo Valcarce García.

ACTIVIDADES

ACTIVIDAD	ENTIDAD	LUGAR Y FECHA DE CELEBRACIÓN
Conferencia "Master en Nuevas Tecnologías"	Fundación ONCE y UNED	Madrid, 12 de febrero
II Jornadas Nacionales "La escuela de todos: Educación y Discapacidad"	Consejería de Bienestar Social Generalidad Valenciana	Valencia, 18 de febrero
VI Simposio Internacional sobre el Síndrome de Down. Baleares	Asociación Síndrome de Down (ASNIMO)	Palma de Mallorca, 25-27 febrero
Mesa Redonda sobre Deficiencia Yodo	Sociedad Española de Bioquímica Clínica y Patología Molecular (SEQC)	Córdoba, 7 de abril
Presentación de la ODAT	Grupo de Atención Temprana	Madrid, 8 de abril
II Jornadas de X Frágil	Asociación Síndrome X Frágil Castilla y León	Palencia, 9 abril
Jornadas Catalanas de la Discapacidad	Comité Cántala de Representants de Minusvàlids (COCARMI)	Barcelona, 15 de abril
III Congreso Nacional de Atención a la Diversidad	Ayuntamiento de Elche (Alicante)	Elche (Alicante) 21-24 Abril
Jornadas "Ocio, Inclusión y Discapacidad: Un Compromiso de Todos"	Asociación ANTARES	Madrid, 22 y 23 abril
IV Simposio Internacional sobre Autismo. Madrid.	Asociación de Padres de Niños Autistas (APNA)	Madrid, 4-6 mayo
Jornadas Universitarias sobre Concienciación sobre Enfermedades Raras	Universidad de Cantabria	Santander, 11 y 12 mayo
II Encuentro de Telecomunicaciones y Discapacidad	Colegio Oficial de Técnicos Telecomunicaciones	Madrid, 19 de mayo
VIII Jornada de Actualización en Genética Clínica	Asociación Española de Genética Humana	Madrid, 3 de junio
Entrega 10.000 libros	Ateneo, Antonio Mingote.	Madrid, 8 de junio
Seminario Universidad y Discapacidad, Cuestiones Actuales	CERMI	Madrid, 15 de junio
Curso Extraordinario sobre Detección y Diagnóstico de Trastornos del Espectro Autista	INICO, IS Carlos III, Fed. Autismo Castilla y León	Salamanca, 16 de junio
Jornada Internacional de Empleo con Apoyo	AESE	Barcelona, 16 de junio
Desarrollo del Futuro Sistema Nacional de Dependencia	ATAM / Telefónica	Madrid, 21 de junio
Jornadas TASUBINSA: Centros Ocupacionales y Especiales de Empleo. Reflexión estratégica y retos de futuro	TASUBINSA	Pamplona, 23 y 24 de junio
Campeonatos de equitación para personas con discapacidad	Fundación Caballo Amigo	Junio 2005

CONVENIOS

ENTIDAD	ACTIVIDADES
FUNDACIÓN EGUÍA CAREAGA	<ul style="list-style-type: none"> - Formación y mantenimiento de fondos bibliográficos y documentales de carácter técnico. - Información bibliográfica y documental a las personas físicas o jurídicas que las soliciten. - Información permanente en materia de bibliografía y documentación. - Elaboración de dossiers y exposición de documentos cuando así se requiera, con ocasión de reuniones de estudio, información o formación. - Apoyo a la función de estudios y a su fomento, mediante recursos propios y ajenos. - Información sobre normas y recursos atinentes al campo de la discapacidad. - Apoyo en la elaboración de programas y contenidos docentes dirigidos a cursos, seminarios y, en general, a acciones de formación. - Organización de cursos y otras acciones de formación.
ASEREMAC	<ul style="list-style-type: none"> - Continuar la atención e información en el Servicio de Información Telefónica de la Embarazada (SITE). - Difusión de los conocimientos científicos que impliquen medidas tanto para la prevención primaria, como de prevención secundaria, y de prevención terciaria.
POLIBEA	<ul style="list-style-type: none"> - Cursos de turismo accesible.
FUNDACIÓN ACS	<ul style="list-style-type: none"> - Realización de cursos de accesibilidad (con seguridad), incluida la documentación didáctica correspondiente, en España. - Realización de un curso de accesibilidad (con seguridad) al medio físico a celebrar en Iberoamérica. - Actualización de los contenidos de la publicación "Curso de Accesibilidad al Medio Físico".
ASOCIACIÓN. FORMACIÓN SOCIAL (AFS)	<ul style="list-style-type: none"> - XI Jornadas de Organizaciones Voluntarias de Discapacidad. - Seminarios-cursillos sobre nuevas tecnologías de gestión para entidades de discapacidad. - Jornadas monográficas; grupos de trabajo y asesoría a entidades de discapacidad.
ASOCIACIÓN TELEFÓNICA ASISTENCIA A MINUSVÁLIDOS (ATAM)	<ul style="list-style-type: none"> - Desarrollo del programa KRITERIA: Sistema de metodología y herramientas para la aplicación de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Salud y la Discapacidad (CIF). - Elaboración de una propuesta para el establecimiento de conexiones y enlaces entre el portal del Real Patronato y el portal Discapsalud. Desarrollo conjunto de una plataforma de formación on line para la prevención de la discapacidad. - Jornada de difusión en relación al sistema nacional de protección de la dependencia y su repercusión en la protección social a las personas con discapacidad.
FUNDACIÓN TELEFÓNICA	<ul style="list-style-type: none"> - Alojamiento, mantenimiento, actualización, revisión de accesibilidad, incremento de su difusión en Latinoamérica y asesoramiento del portal del Centro Español de Documentación sobre Discapacidad. - Alojamiento, mantenimiento, actualización, revisión de accesibilidad y asesoramiento del portal del Real Patronato sobre Discapacidad.

CONVENIOS (cont.)

ENTIDAD	ACTIVIDADES
	<ul style="list-style-type: none"> - Colaboración en el 2º Congreso MERCADIS sobre uso de las nuevas tecnologías para el acceso al empleo de las personas con discapacidad. - Las actividades se realizarán en el marco del proyecto y sitio WEB MERCADIS, de Fundación Telefónica.
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA EMPLEO CON APOYO (AESE)	<ul style="list-style-type: none"> - Organización del 7º Congreso Internacional de Empleo con Apoyo, Barcelona, 15 a 17 de junio de 2005.
SOCIEDAD ESPAÑOLA DE BIOQUÍMICA CLÍNICA Y PAT. MOLECULAR (SEQC)	<ul style="list-style-type: none"> - Evaluación de las unidades de detección precoz neonatal. - Presentación del informe de la evaluación de las unidades de detección precoz neonatal en la reunión nacional.
ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE GENÉTICA HUMANA (AEG)	<ul style="list-style-type: none"> - VIII Jornadas de Actualización en Genética Humana: Prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas. Mesa redonda sobre "Defectos del tubo neural: Experiencias en prevención".
COMITÉ ESPAÑOL DE AUDIÓFONOLOGÍA (CEAF)	<ul style="list-style-type: none"> - Guía para la valoración integral del niño con una discapacidad auditiva. - Presentación de los resultados de los trabajos al BIAP. - Encuentro del Mediterráneo 2005. - Puesta al día del documento 2001 sobre "Implantes cocleares".
UNIVERSIDAD DE SALAMANCA	<ul style="list-style-type: none"> - Análisis de los servicios y programas universitarios de apoyo a estudiantes con discapacidad en las universidades españolas. - Jornada informativa sobre diagnóstico temprano en trastornos del espectro autista.
UNIVERSIDAD DE ALICANTE	<ul style="list-style-type: none"> - Seguimiento y análisis de la inserción post-penitenciaria de las personas con deficiencia y de la provisión de recursos necesarios para tal fin, de los Psiquiátricos de Fontcalent, Sevilla II, Cárceles: Madrid, Cantabria y Cataluña. - Puesta en marcha del protocolo informatizado para el seguimiento de las personas egresadas del régimen penal penitenciario elaborado conjuntamente con la FEAPS. - Organización y desarrollo de actividad formativa en intervención social dentro del área de la discapacidad.
ASPRONA – Valladolid	<ul style="list-style-type: none"> - Puesta en marcha de una Sala de Estimulación Multisensorial en el Centro de Laguna de Duero.
YMCA – España	<ul style="list-style-type: none"> - Formación específica: 3 cursos. - Inserción: Campañas de voluntariado.
AMIDOWN	<ul style="list-style-type: none"> - Programa de Atención a Familias. - Puesta en marcha de la página web.
ASOCIACIÓN "SAN JUAN BAUTISTA" (León)	<ul style="list-style-type: none"> - Taller de teatro para niños sordos.
Fundación CARRIEGOS (León)	<ul style="list-style-type: none"> - Actividades de monta terapéutica o hipoterapia.

CONVENIOS (cont.)

<p>COMITÉ PARALÍMPICO ESPAÑOL</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Asistencia a competiciones deportivas de carácter internacional de modalidades paralímpicas. - Estudio sobre el material deportivo adaptado necesario para cada deportista preseleccionado que, a juicio del C.P.E. y de la Federación Española a la que esté adscrito, tenga posibilidades ciertas de participar bien en Turín 2006, bien en Pekín 2008 por modalidad deportiva. - Compra de material deportivo adaptado. - Realización de un catálogo de personal de apoyo necesario para la correcta asistencia a competiciones internacionales de los deportistas con discapacidad (Guías, pilotos, auxiliares, cuidadores, etc). - Cofinanciación a Federaciones Españolas de Discapacitados para el pago del personal de apoyo a los deportistas en las competiciones internacionales dentro del Plan de Preparación de Turín 2006 y Pekín 2008
-----------------------------------	---

ESTUDIOS

ACTIVIDAD	ENTIDAD
Centro Español del Subtitulado	Centro de Investigación y Desarrollo de la Comunicación, S.L.
Libro Blanco sobre Universidad y Discapacidad	MEC y CERMI
Instrumento de evaluación de la calidad de vida familiar en el ámbito de la discapacidad intelectual	Universidad de Salamanca-INICO
Conducta laboral en centros ocupacionales y especiales de empleo de personas con discapacidad intelectual	Universidad de Salamanca - INICO
Detección y diagnóstico de trastorno del espectro autista	Pendiente de adjudicación
Estudio Comparado de Derecho sobre Discapacidad	Universidad de Granada
Guía de Estilo en la Información sobre Discapacidad en Medios de Comunicación Social	Pendiente de adjudicación
Evaluación de la calidad de vida laboral de trabajadores con discapacidad intelectual en empleo protegido: salud y riesgos psicosociales	Universidad de Salamanca - INICO

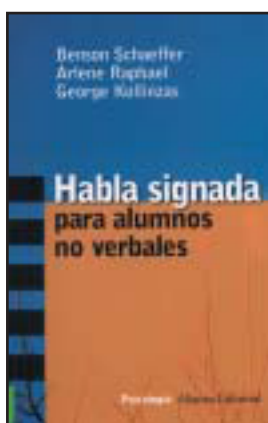
RESEÑAS



RELACIONES LABORALES DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD.

F.Valdés Dal-Ré (Dir.) y J. Lahera Forteza (Coord.). Madrid, Editorial Biblioteca Nueva, 2005, 411 págs.

Fruto de una triple iniciativa de las Fundaciones ONCE, Largo Caballero y Ortega y Gasset, presenta un riguroso análisis jurídico de las relaciones laborales de las personas con discapacidad. El libro analiza las líneas maestras de sus relaciones laborales, incorporando las importantes reformas de los dos últimos años. Estructurado en nueve capítulos, estudia, entre otros aspectos, el concepto jurídico-laboral de la persona con discapacidad, la integración en el mercado de trabajo y su contratación, nuevos enclaves laborales, las peculiaridades de la extinción del contrato de trabajo y la proyección del principio de no discriminación.



HABLA SIGNADA PARA LOS ALUMNOS NO VERBALES

B. Schaeffer y otros. Madrid, Alianza, 2005, 310 págs.

El programa de habla signada para alumnos no verbales es un programa de comunicación total diseñado para fomentar el lenguaje signado espontáneo. Los términos 'habla signada' y 'comunicación total' hacen referencia al uso simultáneo de signos y palabras y a las técnicas para su enseñanza. Los alumnos empiezan primero a comunicarse por signos, algunos añaden palabras o aproximaciones de palabras a los signos y unos pocos evolucionarán de signos y palabras simultáneos a palabras solas, siguiendo una secuencia de desarrollo semejante al desarrollo lingüístico de los niños que emplean el habla. El objetivo es ayudar a alumnos no verbales a utilizar el lenguaje tan libre y creativamente como sea posible.

RESEÑAS

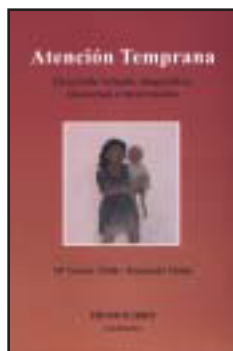


LA SORDOCEGUERA. UN ANÁLISIS MULTIDISCIPLINAR.

P. Gómez y E. Romero (Coords.). Madrid, ONCE, 2004.
710 págs.

Este libro ofrece, a aquellos interesados en la problemática de la sordoceguera, en función de sus intereses personales o profesionales, información actualizada orientada a la intervención, con el objetivo principal de favorecer la integración de las personas con sordoceguera a través del conocimiento de las dificultades a las que se enfrentan.

Cada uno de los capítulos de este libro, el primero que se edita en español sobre la materia, ha sido escrito por un profesional experto en el área que trata, abarcando todos los aspectos de la vida de la persona sordociega.



ATENCIÓN TEMPRANA. DESARROLLO INFANTIL, DIAGNÓSTICO, TRASTORNOS E INTERVENCIÓN.

M. G. Millá y F. Mulas (Coords.) Valencia, Promolibro, 2005, 915 págs.

Durante las últimas décadas se han producido importantes avances en el control de los factores de riesgo, el diagnóstico precoz y la atención temprana.

Esta publicación, fruto de la colaboración de numerosos profesionales de diferentes especialidades, se estructura en 9 partes integradas por 45 capítulos dedicados a abordar los fundamentos científicos, el desarrollo infantil, los aspectos conceptuales y organizativos de la atención temprana, la prevención, el proceso diagnóstico, las discapacidades y las intervenciones específicas.

Cuestiones tan importantes como intervención familiar, formación e investigación son igualmente objeto de estudio.

El libro no ha sido diseñado como un compendio teórico sino como una herramienta de trabajo que sirva de apoyo a quienes se forman en Atención Temprana y a profesionales que desarrollan su labor en los Centros de Atención Temprana y otros servicios de atención a la infancia.



LA INTEGRACIÓN EDUCATIVA Y SOCIAL.

M. López y R. Carbonell (Coords.). Barcelona, Ariel, 2005, 255 págs.
En colaboración con el Real Patronato sobre Discapacidad.

Dos ámbitos conforman el contenido de esta publicación: por una parte, la integración educativa, sin duda una de las mayores reformas pedagógicas producidas en el último siglo que no sólo ha llevado a los alumnos con discapacidad al interior de las escuelas ordinarias, sino que ha transformado toda la programación, legislación y las prácticas educativas. El segundo ámbito revisa la integración laboral y la participación social en el marco de las nuevas demandas: no discriminación, igualdad de oportunidades, accesibilidad universal y diálogo civil. Este análisis ha sido realizado como una reflexión conjunta de personas y familias afectadas, junto a profesionales con el ánimo de buscar orientaciones que ayuden a alcanzar una sociedad igualitaria y participativa.



CAMINANDO HACIA LA EXCELENCIA. BUENAS PRÁCTICAS DE CALIDAD FEAPS (II).

Madrid, FEAPS, 2005, 580 págs.

Tras dos años desde la publicación de la primera compilación de buenas prácticas de calidad de FEAPS (Confederación Española de Organizaciones a favor de las Personas con Discapacidad Intelectual), este nuevo libro recoge las experiencias presentadas en el II Encuentro de Buenas Prácticas celebrado en Valencia en abril de 2004.

Con esta obra se pretende ofrecer un reconocimiento a las entidades que han promovido las buenas prácticas y poner de relieve los avances en los apoyos individuales, los servicios y la gestión de la organizaciones.

Otro objetivo propuesto es la colaboración en la difusión del conocimiento, fomentar el aprendizaje mutuo y animar a otros a incorporarse a este enriquecedor proceso.



MINISTERIO
DE TRABAJO
Y ASUNTOS SOCIALES

