

Cómo Utilizar la Visión en Niños y Jóvenes con Síndrome de Bardet-Biedl

Este documento resume ciertas necesidades clave relacionadas con la visión de niños y jóvenes con síndrome de Bardet-Biedl (BBS). Está destinado a ser un recurso utilitario para padres, educadores, especialistas en atención de la vista y psicólogos, cuyos esfuerzos de colaboración son necesarios para desarrollar un Plan de Educación Individual (IEP) personalizado para un estudiante con BBS. No pretende ser un informe exhaustivo sobre la fisiopatología del compromiso visual en BBS.

BBS es un trastorno genético raro que afecta muchos sistemas del cuerpo. Casi todas las personas con BBS tienen alguna discapacidad visual. Esto se debe a la degeneración retiniana. La degeneración generalmente causa dificultades sutiles con la visión en la primera infancia, seguida de un empeoramiento gradual de la visión hasta el nivel de ceguera legal en la edad adulta, aunque se han documentado muchas excepciones a este curso típico.

La **retina** es una película de varias capas que recubre el interior del ojo y recibe la luz que ingresa al ojo (ver Figuras 1 y 2). Las células foto-receptoras sensibles a la luz en la retina, conocidas como **bastones** y **conos**, convierten la luz en una señal para las neuronas y así comienzan el proceso de ver. En BBS, los bastones y los conos se degeneran lentamente y su capacidad para convertir la luz en una señal se ve comprometida.

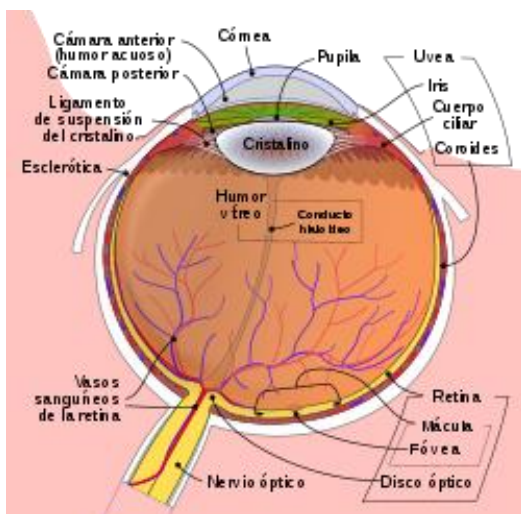


Figura 1. De Wikipedia, con licencia bajo

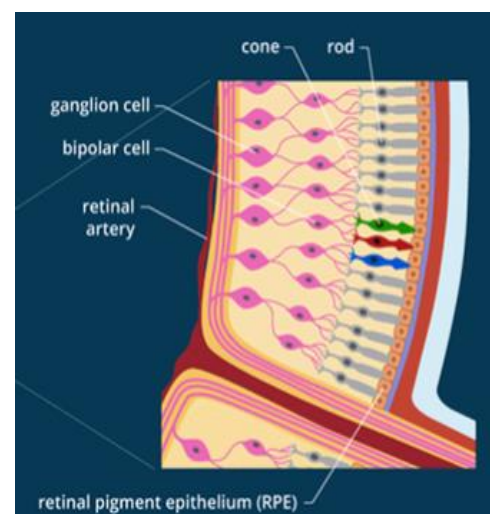


Figura 2. Detalle de la retina. *

* Cone: cono. Rod: bastón. Ganglion Cell: células ganglio. Bipolar cell: célula bipolar. retinal artery: arteria retinal, retinal pigment epithelium (RPE): epitelio retinal pigmental

Los conos funcionan a la luz del día. La visión del color depende de los conos, que se encuentran en toda la retina. Dentro de la región central de la retina, llamada **mácula**, los conos están muy juntos entre sí en la **fóvea** (una pequeña hendidura en la parte posterior del ojo) para que se puedan ver detalles pequeños y precisos. Algunas personas con BBS pierden conos y función macular de forma temprana en el curso de su degeneración retiniana.

Las bastones o varillas funcionan con poca luz. Las bastones se encuentran por toda la retina, excepto en el centro. A un lado, en un anillo alrededor de la mácula (**anillo de bastón**), los bastones están amontonados. Con poca luz, la visión normalmente es mejor hacia un lado (periféricamente). Algunas personas con BBS pierden bastones y su campo visual periférico mientras mantienen una visión central bastante buena.

La caracterización del estado de la retina y la visión proporciona información para la planificación de servicios y programas educativos para estudiantes de BBS. Los oftalmólogos y optometristas con experiencia en baja visión pediátrica deben realizar estas evaluaciones, cuyos elementos incluyen:

- medición de la agudeza usando pruebas apropiadas para la edad / habilidad
- medición del error refractivo y corrección (gafas) si está indicado
- evaluación del campo visual (a menudo una prueba manual es más satisfactoria que la perimetría automatizada)
- Apariencia de la retina con documentación fotográfica.
- tomografía de coherencia óptica (OCT) imágenes de la mácula (para evaluar la estructura retiniana de la parte central de la retina)
- medición del umbral visual adaptado a la oscuridad, para evaluar la "visión nocturna"
- electroretinografía (ERG), que es la única prueba que puede evaluar la función de todos los conos y bastones en la retina.

Las evaluaciones en serie de la retina y la visión del estudiante son importantes debido a las capacidades de desarrollo del individuo con BBS y debido a la naturaleza progresiva

del trastorno de la retina en BBS. La comunicación de los resultados de estas evaluaciones por parte de los proveedores de atención ocular es idealmente un proceso interactivo que involucra a todas las partes interesadas: la persona con BBS, la familia, los educadores y los proveedores de servicios basados en la comunidad.

Educación especial para BBS

Un IEP, Plan de Educación Individual (PEI), para un estudiante de BBS generalmente tiene varios componentes. La creación de un IEP es un esfuerzo de equipo, que potencialmente involucra a administradores de educación especial, administradores de escuelas de educación pública, maestros de aula, maestros de personas con discapacidad visual (TVI), psicólogos escolares y padres. Una vez que un TVI ha realizado una evaluación exhaustiva, él / ella , el maestro de aula y / o el administrador de educación especial deben colaborar. Un buen IEP depende de la capacidad del equipo para identificar las fortalezas y debilidades en el individuo con BBS y, por lo general, se actualiza anualmente. El trastorno retiniano de BBS puede conducir a déficits en la distancia y la visión cercana, constricción del campo visual, ceguera nocturna e interrupción en visión del color que puede variar según las condiciones de iluminación, los factores ambientales y la atención, todo lo cual puede variar de un día a otro. A medida que progresa el trastorno de la retina, las habilidades visuales también pueden disminuir con el tiempo. Idealmente, un TVI realizará una evaluación de visión funcional anualmente, y como mínimo, cada tres años en un IEP trienal. Los maestros y paraprofesionales deben estar al tanto de los síntomas visuales y otras manifestaciones del síndrome. La fatiga visual y la cansancio ocular son las principales quejas de los estudiantes con baja visión. Los déficits del campo visual dificultan la localización y el enfoque en el material impreso. La tecnología avanza rápidamente para permitir que el estudiante de BBS con discapacidad visual o sin visión sea educado junto a sus compañeros con visión en un entorno de educación pública. Un buen IEP debe incluir una evaluación de tecnología que aborde la adquisición de tecnología de visión adaptativa y software, incluyendo computadoras/laptops/notebooks.

Las siguientes son recomendaciones comunes que a menudo se incluyen en el IEP.

Salón de clases:

- Ofrezca a los estudiantes de BBS más descansos visuales que sus compañeros de clase, para aliviar la fatiga.
- Se recomienda un asiento preferencial; el alumno debe estar sentado más cerca del maestro y la pizarra.
- Asegure una buena iluminación en el aula, lo que proporciona un mejor contraste en todos los materiales impresos. Esto puede compensar la dificultad con la visión en condiciones de poca luz y la reducción de la sensibilidad al contraste.
- El uso de una plantilla, un marcador de posición y la reducción de la cantidad de información por página pueden mejorar el rendimiento general.

- Ofrezca adaptaciones para las pruebas académicas para garantizar la equidad, incluyendo tiempo extendido, respuestas grabadas en audio y / o letra grande.
- Considere usar Braille para el estudiante.
- Reforzar el uso de anteojos y / o anteojos de lectura, según lo recomendado por el especialista en cuidado de la vista.



Ayudas adaptativas y tecnología de asistencia:

- Se deben considerar los video-magnificadores, las lupas electrónicas portátiles de mano y los dispositivos telescópicos.
- Considere otras adaptaciones, como software y / o aplicaciones apropiadas que le permitan al estudiante acceder al plan de estudios.
- Abogar por lo último en tecnología informática. Esto puede implicar un monitor grande y una capacidad de software de lectura de audio que amplía la impresión y puede proporcionar un formato auditivo para el aprendizaje. (La descripción de audio debe complementar el texto escrito, incluso de letra grande).



- Se recomiendan teléfonos inteligentes con aplicaciones de texto a voz y de voz a texto específicas para las necesidades únicas del alumno.
- Se deben considerar ayudas de baja tecnología, incluidas lupas de mano, papel rayado con letras grandes, rotuladores negros y una iluminación óptima.
- Las grabaciones en cinta de actividades educativas, tales como conferencias y materiales de instrucción, permiten al estudiante de BBS revisar el contenido en otro momento.
- El estudiante debe recibir una copia impresa (o en Braille) del material de proyección antes de una conferencia.

Orientación y movilidad (O&M):

- Los jóvenes de BBS necesitan un especialista certificado en O&M para brindar instrucción sobre viajes seguros e independientes en la escuela, el hogar y la comunidad. A medida que disminuye la visión, la capacitación sobre el uso de un bastón blanco como herramienta para un viaje seguro se vuelve esencial. El bastón también alerta a la persona vidente que de otro modo no conocería la discapacidad visual, un factor de seguridad comprobado. Las técnicas compensatorias adicionales impartidas por el especialista en O&M son el desarrollo sensorial y el uso de los sentidos en combinación con la conciencia espacial, la autoprotección, la resolución de problemas y las técnicas de guía humana para moverse con seguridad en entornos interiores y exteriores. Se debe enseñar el uso de puntos de referencia y direcciones de la brújula junto con las instrucciones de dirección del geo-mapa accesible desde el teléfono celular.
- Muchas personas con BBS tienen poco equilibrio y problemas ortopédicos, como escoliosis, displasia de cadera y discrepancia en la longitud de las piernas. El especialista en O&M debe conocer las necesidades y limitaciones individuales especializadas.

Habilidades para la vida diaria:

- Las habilidades apropiadas para la edad que puede requerir el estudiante de BBS para una vida independiente generalmente se enseñan como parte del plan de estudios del aula con la ayuda de un TVI o un terapeuta ocupacional. Dichas habilidades incluyen higiene, vestimenta, organización del trabajo escolar, gestión del tiempo, tareas domésticas y preparación básica de comidas y cocina.

Educación Física:

- La educación física adaptativa es esencial para mitigar cualquier mala coordinación y dificultad de movimiento además de los déficits visuales. La baja visión y la pérdida de la visión periférica dificultan la participación en deportes de equipo de ritmo rápido y aumenta el riesgo de lesiones accidentales. Deben considerarse actividades físicas alternativas, como natación, entrenamiento con pesas y atletismo.

Comunicación:

- El habla, el lenguaje y los desafíos pragmáticos (sociales) con frecuencia están presentes en personas con BBS. Las diferencias de articulación son comunes. El dominio de los sonidos del habla varía en esta población. Se necesitan conversaciones sobre la orientación continua de los sonidos del habla versus el uso de soportes de comunicación alternativos. Un enfoque temprano en el desarrollo de habilidades sin visión es importante para apoyar las habilidades de comprensión del estudiante a largo plazo. Las habilidades de lenguaje social deterioradas (por ejemplo, iniciar interacciones, reciprocidad en las conversaciones, toma de perspectiva) a menudo están presentes. Se debe considerar la intervención directa en entornos individuales y grupales para los esfuerzos futuros del estudiante, así como para fomentar la amistad con sus compañeros.

Social:

- Hacer amigos puede ser muy difícil para una persona con BBS. Los déficits en la pragmática social amplificados por los déficits de visión y la inmadurez social ponen en peligro la construcción de relaciones personales y aumentan las posibilidades de aislamiento social y acoso. Permitir a los estudiantes con discapacidad visual y sin visión socializar entre sí en una educación especial, contar con una sala de recursos dirigida por maestros, puede ser de vital importancia para desarrollar la madurez y construir amistades, esto es fuertemente recomendado.

IEP de transición:

- El objetivo del IEP de transición es permitir que el estudiante con BBS tenga éxito en cualquier plan que quiera seguir después de la escuela secundaria. La planificación para la transición a la educación superior (universidad, colegios técnicos) o formación profesional es esencial y debe comenzar cuando el estudiante tenga 16 años o menos. El IEP de transición puede incluir una variedad de servicios que incluyen:

- o Clases especiales o entrenamiento

- o experiencias basadas en la comunidad

- o Información sobre las fuentes disponibles de ayuda post secundaria

- o Orientación ampliada y capacitación en movilidad.

- o Entrenamiento para vivir independientemente

- Los servicios externos, incluidas las agencias de rehabilitación vocacional públicas y privadas, los oficiales de orientación universitaria y los servicios de envejecimiento y discapacidad pueden necesitar desempeñar un papel activo en el desarrollo del IEP o PEI de transición.

- Según corresponda, se debe alentar al padre / proveedor de cuidado, a evaluar si será necesario o no asegurar la tutela legal una vez que el niño se convierta en adulto. Se recomienda muy especialmente, la derivación a servicios legales y pruebas neuropsicológicas y / o neuropsicológicas apropiadas antes de los 17 años y medio de edad. La planificación anticipada de la atención se recomienda para aquellos niños que no requerirán una tutela una vez que se conviertan en adultos.

Robert Haws, MD, es un nefrólogo pediátrico y director del Centro de Excelencia de la Clínica Marshfield para BBS. Robie Jo Linn, CCC-SLP, es patóloga del habla en el Sistema de Salud de la Clínica Marshfield, Rebecca E. Stewart, MA, es especialista retirada en visión en el Distrito Escolar Unificado de Santa Clara, Educadora Especial y madre de una persona con BBS. Anna Maria Baglieri, OD, es instructora de oftalmología

en la Escuela de Medicina de Harvard (HMS) y es especialista en baja visión. Kathryn B. Miller, OD, es profesora asistente de oftalmología en HMS y una clínica / investigadora en baja visión y terapia visual. Anne B. Fulton, MD, es profesora de oftalmología en HMS, directora del servicio médico de retina en el Boston Children's Hospital, investigadora de renombre mundial sobre la función y estructura del ojo en desarrollo, y doctora con mucha trayectoria cuyos pacientes son niños con problemas complejos (congénitos y adquiridos) del sistema visual.