



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISIÓN

IMPLICANCIAS DE LA NEUROPATÍA HEREDITARIA ÓPTICA DE LEBER EN LA ETAPA INICIAL EN LAS RELACIONES SOCIALES ACADÉMICAS DE LAS PERSONAS AFECTADAS.

MEMORIA PARA OPTAR AL TÍTULO DE PROFESOR DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE VISIÓN.

AUTOR: JONATHAN ANDRÉS BARRAZA LARA

PROFESOR/A GUÍA: MARÍA VERÓNICA CARIS

SANTIAGO DE CHILE, AGOSTO DE 2023

Autorizado para:

Sibumce Digital



Autorización

2023, Jonathan Andrés Barraza Lara

Se autoriza la reproducción total o parcial de este material, con fines académicos, por cualquier medio o procedimiento, siempre que se haga la referencia bibliográfica que acredite el presente trabajo y su autor.

Dedico esta tesis a:

Profesora Felicia González, quien siempre confió en mí.

“LA FLOR DE LOTO RENACE DOS VECES”



Agradecimientos

Primero que todo, doy gracias a la persona que me dio la vida, y también la oportunidad de seguir con mi camino en este proceso universitario, facilitando los medios para poder terminar mi carrera y poder cumplir mis objetivos. Esta persona es mi querida y amada madre. Bernarda Lara.

También doy las gracias a mi querido hermano, quien fue una de las personas que más me incentivó a que terminara con mi ciclo universitario. Gracias Angelo Barraza.

Por supuesto, también doy gracias a cada uno de los y las docentes que conocí en esta carrera, quienes me entregaron su sabiduría, experiencias y conocimientos. En especial a la profesora Felicia González, quien siempre puso su confianza y fe en que terminara la carrera.

También doy gracias a mis amigas y compañeras de la carrera, quienes siempre mostraron lo mejor de sí, siendo un excelente ejemplo a seguir, nutriéndome de su información, consejos y buenos momentos. En especial a mi compañera y amiga Constanza Coccio, con quien llegué a tener un vínculo muy especial. También doy las gracias a Nancy Salinas.

A todas aquellas personas, que de alguna u otra manera, aparecieron en mi vida, para motivarme y darme una palabra de aliento o por el simple hecho de estar presente, a todas ellas, les dedico este trabajo.

Finalmente, me gustaría dar las gracias a Víctor Estrada, Jorge Lara, profesora Catalina y profesora Marcela, quienes llegaron en el momento que menos esperaba y que más necesitaba, y me dieron toda la fuerza, sabiduría y confianza para seguir en este camino.

A todos y todas, solo les puedo decir: **¡Gracias totales!.**



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Tabla de Contenidos

Agradecimientos	4
Tabla de Contenidos	5
Resumen	7
Abstract	9
Introducción	11
Capítulo I Planteamiento del problema	13
1.1 Antecedentes del problema	13
1.2 Planteamiento del problema	16
1.3 Delimitación del problema	18
1.4 Relevancia del problema	19
1.5 Justificación	20
1.6 Objetivos de la investigación	21
Capítulo II Marco Teórico	22
2.1 Definición de enfermedad y su clasificación	22
2.2 La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber	26
2.3 La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber y cómo afecta en la visión	29
2.4 Diagnóstico de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber	30
2.5 Tratamiento de la Neuropatía Hereditaria de Leber	31
2.6 Investigaciones actuales de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber	32
2.7 Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en Chile	34
2.8 La Neuropatía hereditaria Óptica de Leber y sus aspectos psicológicos	34
2.9 La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber y sus aspectos sociales en Chile	39
Error! Marcador no definido.	
2.2.1 Relaciones sociales académicas	46
2.2.2 La comunicación	46



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

2.2.2.1 Comunicación no verbal de personas con Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber	55
Capítulo III Marco Metodológico	56
3.1 Paradigma De Investigación	56
3.2 Enfoque de investigación	57
3.3 Diseño de investigación	58
3.5 Sujeto de investigación	61
3. 6 Instrumentos de Investigación	63
3.6.1 Entrevista estructurada	63
Capítulo IV: Presentación de de Resultados y discusión	64
4.1 Análisis de los datos.	64
Capítulo V Conclusiones	82
4.1 Conclusiones	82
Referencias Bibliográficas	83
Anexos	84
1. Instrumento de evaluación	84
1. A Entrevistas	84



Resumen

La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, es una enfermedad de carácter hereditario, que se caracteriza principalmente por la degeneración de los gangliocitos de la retina y sus axones. Esta enfermedad se transmite a través de las mitocondrias, orgánulos heredados exclusivamente por vía materna.

Esta enfermedad, conlleva a una pérdida aguda de la visión central. Además, esta enfermedad se presenta mayoritariamente en hombres, y la edad de aparición varía desde el periodo de pre adolescencia hasta la etapa de adultez.(Sydow, G. v...2017)

Esta enfermedad, no es muy conocida, existiendo pocos casos a nivel mundial que la presenten, es por esto, que la información que existe sobre la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, es escasa.

Tomando en consideración este punto, es que la enfermedad en sí, tiene una segunda implicancia para las personas que la presenten, puesto que, al no ser conocida, no se logra dimensionar a cabalidad, en qué consiste dicha enfermedad.

Por otro lado, las relaciones sociales, son una parte indispensable en el diario vivir de todos los seres humanos, puesto que, se pasa la mayoría del tiempo interactuando y conviviendo con otras personas en diversas situaciones y contextos.

Es en esta relación, entre las personas que se les presenta la enfermedad y las relaciones sociales que se dan en el contexto académico, que surge el interés por comprender las implicancias que tiene dicha enfermedad cuando se presenta la enfermedad.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Conocer en qué medida las personas que presentan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, presentan o no, implicancias en el área de la comunicación no verbal, y como la enfermedad, puede o no, repercutir en las relaciones sociales dentro del establecimiento.

Palabras claves

Neuropatía óptica de Leber, baja visión, mitocondrias, hereditario, relaciones sociales académicas, comunicación no verbal.



Abstract

Lebers is hereditary optic neuropathy is a hereditary carácter, which is mainly characracterized by the degeneration of the gangliocytes of the retina and its axons. It is hereditary because it is transmitted through mitrochondria, inherited organelles fundamentally by maternal route.

This dissease leads to an acute lost of central visión. In addition, this occurs mainly in men, and the age varies from the pre- adolescent period to the adulthood stage.

This disease is not well known, there are fewcases worldwilde that present it, which is way the information that exists on Leber's Hereditary Optic Neuropathy is scarce.

Taking this point into consideration, it is that the disease itself has a second implication for the people who present it, since, since it is not known it is not posible to fully dimension what the disease consists of, and the peoplewho present it they are involved in comments that are not supported by the reality that they live.

On the other hand, social relationships are an indispensable part of the daily life of all human beings, since most of the time is spent interacting andliving with other people in various situations and contexts.

It is this relationship, between the disease and academic social relationship, that interest arises in understanding this implication of this desease in this área.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

To know to what extent Lebers Hereditary Optic Neuropathy influences the area of verbal, communication non-verbal, communication written communication and orientation and mobility and how the disease affects academic social relations.

Key Words

Leber's optic neuropathy, low vision, mitochondria, hereditary, academic social relation, verbal communication, non- verbal



Introducción

En el transcurso de la vida de cada ser humano, suceden diversos factores que pueden alterar el diario vivir de estos mismos. En este sentido, se puede señalar, que las enfermedades, son uno de estos factores. Estas pueden ser de diversa índole.

La enfermedad que se describe en esta investigación, presenta características particulares, ya que presenta una procedencia de mutación del ADN mitocondrial (Sajjadi y Poorsalman, 2019).

Al no pertenecer a las enfermedades que se escuchan con más frecuencia en el día a día, como por ejemplo: miopía, cataratas, retinitis, etc, puede ser más difícil la tarea de poder explicar a los demás la enfermedad.

Si se considera que a la persona se le presenta la enfermedad, en el periodo donde se encuentra estudiando, hay que considerar la presentación de la persona con una nueva condición visual y aprender a desenvolverse en un ambiente quizás ya conocido, pero desde otra perspectiva.

Esta investigación, pretende desentrañar, en qué medida afecta esta enfermedad en las relaciones sociales que se dan en el contexto académico, en la etapa inicial en que se presenta la enfermedad y si influye o no, y en qué medida influye, si existe algún cambio, la relación entre la comunicación no verbal de los afectados y su nueva condición visual.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN



Capítulo I Planteamiento del problema

1.1 Antecedentes del problema

A nivel mundial, existe un alto porcentaje de personas que presentan situación de discapacidad.

Según un informe realizado por la Organización Mundial de la Salud en el año 2011 en materia de discapacidad, señala que existen entre 785 millones (15,6%) y 975 millones (19,4%) de personas entre 15 años o más viven con alguna discapacidad. Al incluir a niños se estima que más de mil millones (cerca del 15% de la población mundial) viven con alguna discapacidad.(OMS, 2011)

En lo que concierne a la discapacidad visual, según una estimación de la Organización Mundial de la Salud, señala que existen 314 millones de personas que presentan alteraciones o problemas visuales, en donde 45 millones de personas son ciegas y 266 millones presentan baja visión. (OMS, 2008)

De esta información se destaca que existe un porcentaje mucho mayor de personas que presentan alguna disminución visual o baja visión en comparación a personas ciegas. Si bien es cierto, el número de personas con baja visión es mayor, no todas las personas utilizan algo que los caracterice como personas con baja visión, como puede ser un bastón o alguna credencial. Por lo que muchas veces pasan desapercibidos o pasan como personas que tienen algún problema visual común, sin hacer mayor hincapié en este tema.

En cuanto al contexto Nacional, se puede mencionar, que a través del Segundo Estudio sobre la Discapacidad, existen alrededor de 2.606.914 habitantes que presentan algún tipo de discapacidad, cifra que se traduce a un 20,0% de la población total de habitantes



Chilenos. Además se señala que un 72,2% de personas presentan alguna enfermedad visual, ya sea baja visión o ceguera. (Ministerio de Desarrollo Social de Chile, 2015, *II Estudio Nacional de la Discapacidad*)

Como se puede apreciar, hay un alto porcentaje de personas con alguna alteración visual, por lo tanto, es probable, que hayas conocido a alguien con algún problema visual o conoces a alguien que tiene algún familiar con alguna alteración visual.

En cuanto a la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, se puede señalar, que según una guía emitida por la Asociación de Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber (ASANOL), señala que la prevalencia de esta enfermedad en Dinamarca y Finlandia, es de 2 por cada 100.000. Mientras que en Dinamarca es de 1 por cada 54.000 habitantes (Sydow, Inde y Lindermark, 2017, pág 24). Cabe destacar, que esta prevalencia tiene diferencias en cada país, y en la mayoría de las poblaciones no se tiene un catastro claro.

Si esta cifra la extrapolamos a un contexto nacional, se vuelve poco probable que hayas conocido a alguna persona con esta enfermedad o que tengas a algún conocido que tiene algún familiar con esta enfermedad.

Esta enfermedad fue mencionada por primera vez por el doctor Albrecht von Graefe en el año 1858. Sin embargo esta enfermedad fue renombrada en honor a Theodore Leber, quien describió en 1871 a 15 pacientes con esta enfermedad, que provenían de cuatro familias distintas. (ASANOL, 2017, pág. 11)

Si se toma en consideración que esta enfermedad tiene aproximadamente 150 años desde que se describió por primera vez, se puede asumir que se ha avanzado en términos de diagnóstico y de tratamiento. Sin embargo sigue siendo una enfermedad poco conocida.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Ahora bien, se sabe que existen personas que presentan esta enfermedad en Chile, pero no se sabe con exactitud el número. Esto se puede traducir a que no existen redes de apoyo a este grupo de personas, y si las hay, no son tan precisas, dado que cada caso puede necesitar distintos apoyos en todo ámbito de su vida diaria, como por ejemplo, los estudios o vida laboral.



1.2 Planteamiento del problema

En la actualidad, se puede ver que Chile, ha tenido un avance en áreas referidos a derechos humanos, tanto en lo educativo como en lo laboral.

Estas nuevas leyes, como la Ley 21.015 que tiene como objetivo incentivar la contratación de personas con discapacidad y la ley 20.422, que establece normas sobre igualdad de oportunidades e inclusión social de personas con discapacidad, entre otras, son un progreso significativo en materia de derechos humanos, puesto que se comienza a hablar de la palabra “inclusión”, a pesar de que en muy pocas ocasiones se logra llevar a cabo, cumpliendo con todos los estándares que esto significa.

Dentro de este contexto nacional, se encuentran las personas con discapacidad visual, y dentro de este mismo grupo, las personas que presentan baja visión. Este grupo tiene condiciones diversas, ya que, en ocasiones, no es tan claro dilucidar la deficiencia visual o enfermedad que pueda tener la persona.

En este trabajo de investigación, se presenta la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, como una enfermedad de carácter poco conocido. Además, presenta características que desfavorecen aún más a la persona afectada, como lo son; la incertidumbre de presentarla o no, la rapidez de deterioro visual y la escasa información del tema.

Esta investigación busca indagar lo que pasa en el área de las relaciones sociales en el contexto académico, en la etapa inicial de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber; Respecto a la fundamentación expuesta se puede derivar la siguiente pregunta de investigación:



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

- ¿Cuáles son las implicaciones que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales y en el contexto académico en la etapa inicial considerando
- la comunicación no verbal de las personas que presentan la enfermedad?



1.3 Delimitación del problema

La presente investigación, se limita a estudiar la relación entre las personas que presentan la Neuropatía hereditaria óptica de Leber y las relaciones sociales que se dan en el contexto académico cuando se les presenta la enfermedad.

En este estudio se aplica una entrevista estructurada a un grupo de nueve personas, las que pertenecen a un rango etario diverso, pero que comparten el mismo rasgo familiar, es decir, todos tienen el mismo ancestro. También cabe mencionar, que son siete hombres y una mujer. Finalmente se aplica una entrevista estructurada, para conocer las experiencias y vivencias de las personas cuando se les presenta la enfermedad y cómo vivieron esa situación.

Esta investigación se realiza en la ciudad de Santiago de Chile, pero cabe destacar, que hay algunos participantes que en la actualidad se encuentran en otras ciudades, pero se aplican los instrumentos de manera telemática.

Esta investigación se realiza el año 2023, e indaga antecedentes de años anteriores, ya que, lo que se busca es ver las implicaciones que surgieron cuando se les presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber a los sujetos de estudio.

1.4 Relevancia del problema



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Este trabajo de investigación, puede llegar a ser un aporte para todas aquellas personas que presentan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, brindando información sucinta de lo que es la enfermedad, y así poder hacer una comparación con sus propias vivencias.

También esta investigación, puede servir, como una guía orientadora, tanto para docentes, familiares y estudiantes, y considerarla, como punto de partida al momento que una persona se encuentre estudiando y presente la Neuropatía Hereditaria de Leber.

Esta investigación puede dar paso a futuras investigaciones relacionadas a la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber.

1.5 Justificación

Esta investigación busca indagar, cómo fueron las experiencias de personas que se les presenta la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber de manera repentina, y cómo se enfrentan



a situaciones derivadas de esta nueva condición visual en el contexto académico, y en qué medida se ve alterada la comunicación no verbal, tanto con sus pares y docentes.

Esta investigación es viable, ya que se dispone del material humano para poder realizar esta investigación, aunque se cuenta con poco material bibliográfico a nivel nacional de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber.

En el aspecto social, se logra brindar información sobre la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, que puede servir a personas que presenten la enfermedad.

También esta investigación, puede servir para personas que no están muy interiorizadas con el tema, pero que, por distintas circunstancias, se encuentran con personas que presentan la neuropatía hereditaria óptica de Leber, personal del área educativo, familiares de personas que presentan la neuropatía hereditaria óptica de Leber o amigos de estos mismos.

Este trabajo de investigación, nace desde la inquietud por saber más sobre una enfermedad poco conocida y en qué medida afecta o no, a estudiantes que la presenten cuando está recién se manifiesta y los afectados se encuentran cursando algún nivel académico.

1.6 Objetivos de la investigación

Objetivo general



- Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales de las personas afectadas y en el contexto académico en la etapa inicial.

Objetivo específicos

- Identificar la comunicación no verbal que utilizan las personas con Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales establecidas en el contexto académico.

Capítulo II Marco Teórico

2.1 Definición de enfermedad y sus clasificaciones

La Organización Mundial de la Salud (OMS), define la palabra enfermedad como: *“alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos y cuya evolución es más menos previsible”*. (OMS, 1948)



Prosiguiendo con la conducción de este término, es que se ve, que cada persona, siguiendo el curso de su vida, puede presentar alteraciones que pueden afectar su diario vivir. En este sentido, y dependiendo de las condiciones de cada persona, es que pueden existir distintos niveles de complejidad y de cambios.

En lo que concierne a la clasificación de las enfermedades, cabe destacar que la Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10), comienza a regir para todos los países miembros de la Organización Mundial de la Salud en el año 1994.

Esta clasificación se organiza de la siguiente manera: enfermedades epidémicas, enfermedades constitucionales o generales, enfermedades localizadas, traumatismos y enfermedades del desarrollo. (CIE, 1994).

Dadas las características de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, es que se define sólo las enfermedades del desarrollo, ya que es a la clasificación que pertenece.

Las enfermedades del desarrollo se definen como: “*problemas severos y de larga duración*”. Pueden ser de índole físico, afectar a las capacidades mentales, o una combinación de ambas. En general, estas enfermedades duran para toda la vida y tienen repercusión en los quehaceres de la vida diaria. Algunas de las causas son: anormalidades cromosómicas o genéticas, exposición durante el embarazo a ciertas sustancias tóxicas, como el alcohol y drogas. Por lo general, no existe una cura, pero existen tratamientos paliativos que ayudan con los síntomas. (Trastornos del desarrollo, 2021).

Tener una enfermedad, que prevalece en el tiempo, significa estar constantemente reorganizando aspectos de la vida diaria para llevarla de la manera más “normal” posible, realizando adecuaciones o tomando precauciones que favorecen el bienestar de estos mismos.



Dentro de la clasificación de las enfermedades del desarrollo, se mencionan sólo las derivadas a la genética, puesto que, son las que tienen relevancia con esta investigación.

Las enfermedades genéticas son: *“afecciones patológicas derivadas de alteraciones del genoma, que conlleva la síntesis de proteínas defectuosas”*. El origen puede ser de índole hereditaria o no, según si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) y en caso de no ser hereditario, será en las células somáticas, es decir, (todas las células del cuerpo a excepción la línea germinal) (Perez, 2007, pág 57)

Ahora, conectando lo anteriormente expuesto, es que se destaca, que la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber pertenece a las enfermedades del desarrollo, tiene características de índole genético y forma parte del grupo de enfermedades hereditarias mitocondriales.

Por otra parte, la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, se considera como una enfermedad rara.

Las enfermedades raras se definen como; *“aquellas enfermedades que tienen poca o baja prevalencia en la población. Para que una enfermedad sea considerada rara, tiene que afectar a un número limitado de personas. Concretamente cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes, se considera como una enfermedad rara. (FEDER, 2022)*

Si consideramos un establecimiento que tenga 10.000 estudiantes, va a significar que sólo 5 estudiantes presentan una enfermedad rara, y considerando que existen distintas enfermedades raras, es que se vuelve poco probable que hayan más personas que compartan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, por lo que, los distintos actores de la educación tendrán que afrontar la situación, como algo nuevo,



2.2 Definición y características de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber

La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, es una enfermedad neurodegenerativa, que afecta principalmente al nervio óptico, teniendo como consecuencia alteraciones agudas o subagudas en la visión central. La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber se presenta de manera indolora, brusca, afectando a ambos ojos al mismo tiempo o de manera secuencial.

En la gran mayoría de los casos, la pérdida de visión, al comienzo es severa o subaguda, situación que cambia con el tiempo. A pesar que no se revierte, se logra optimizar el resto visual, ya que la persona logra acostumbrarse a su nueva condición visual.

Por otra parte, está enfermedad puede estar asociada a otros signos a parte de la pérdida de la visión central, como puede ser; nistagmus (movimiento involuntario de los ojos), temblor de manos, taquicardias y ataques de pánico.

Esta enfermedad se caracteriza por ser una mutación que está presente en una sección específica del ADN mitocondrial (mtDNA o ADNm). Es una mutación puntual, que afecta exclusivamente a un solo bloque de construcción del ADN mitocondrial, siendo éste, cambiado o reemplazado.

Ahora, para comprender mejor lo dicho anteriormente, hay que entender, que las mitocondrias, son orgánulos que están presentes en todas las células del ser humano, y funcionan como motor de energía de todas las células. Mediante estas reacciones químicas, que se dan en las mitocondrias, los nutrientes que son ingeridos en la comida, se transforman en energía que es ocupada por todos los órganos del cuerpo. En la neuropatía hereditaria óptica de Leber, estos orgánulos no funcionan asertivamente, dando espacio a un déficit energético en las células. En lo que conlleva a que las células del nervio óptico, tengan un



mal funcionamiento y en la muerte celular programada. El nervio óptico es una estructura específicamente vulnerable a este déficit mitocondrial.

La neuropatía hereditaria óptica de Leber, fue reconocida por primera vez, en el año 1858, por el doctor Albrecht Von Graefe, pero fue renombrada en honor del doctor Theodore Leber, quien en 1871 describió a 15 individuos con dicha enfermedad, en su gran mayoría, eran hombres jóvenes, pertenecientes a 4 familias. A finales de los años ochenta, fue cuando se determinó que esta patología se derivada al cambio en el ADN mitocondrial.

La gran mayoría de las personas afectadas con esta enfermedad, específicamente, más de un 90% portan una de las tres mutaciones más comunes o también llamadas primarias. Estas son: m.11778G>A, m.3460G>A y m14484T>C. (Sydow, Inde y Lindermark, 2017, pág 13)

Para comprender de mejor manera lo anteriormente expuesto, se hace un breve resumen de que son las mitocondrias.

Todas las células que conforman el cuerpo humano, poseen un alto número de estructuras diminutas que tienen funciones primordiales y específicas. La función principal de las mitocondrias, es asegurar que el cuerpo produzca energía para desarrollar acciones como movernos, pensar, ver, etc. (Solano, Playan y Montoya, 2011, pág 151)

Estas estructuras, también juegan un papel en controlar el desarrollo de las células, su rejuvenecimiento y su muerte. Por otro lado, gran parte del material genético, se encuentra en los 46 cromosomas que están alojados en el interior del núcleo de la célula. Ahora bien, las mitocondrias, que se encuentran fuera del núcleo (en el citoplasma celular) también poseen un pequeño, pero significativo porcentaje de material genético. Es en ese material



genético, donde se produce la mutación, la que da como resultado que la neuropatía hereditaria óptica de Leber esté presente.

La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, como ya se ha dicho anteriormente, afecta primordialmente a la visión central, en donde una degeneración selectiva de las células ganglionares de la retina (RGss), las que son muy sensibles a los cambios de las funciones de la mitocondria, se ven alteradas.

Los problemas visuales, son resultado de la muerte y a la atrofia con desmielinización (esto significa, que existe un daño en el recubrimiento protector, o mejor dicho en la vaina de mielina) del nervio óptico..

Una persona afectada por la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, presenta un nervio óptico inflamado y enrojecido particularmente, en la cabeza de este (punto ciego). Además, presenta un espesamiento, que se ve aumentado en la etapa aguda de la patología. También cabe mencionar, que las células ganglionares ubicadas en este sector, mueren dando por resultado una palidez y adelgazamiento del nervio óptico.

Considerando lo anteriormente expuesto, es que la enfermedad tiene alteraciones en estructuras que no son muy comunes de escuchar para las personas. Por ejemplo, una persona que se encuentre en la escuela, y se le presente la enfermedad, se le hará un tanto difícil de explicar esta situación visual, ya que puede ser que ni siquiera la misma persona comprenda a cabalidad su condición visual.



2.3 La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber y cómo afecta en la visión

La pérdida de la visión, como se ha mencionado anteriormente, afecta específicamente a la visión central, y puede afectar a uno o a ambos ojos.

La pérdida de visión en la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, se debe a una degeneración en los selectiva de las células ganglionares de la retina, las que son sensibles a las alteraciones funcionales mitocondriales. La pérdida visual se debe a la muerte de estas mismas y atrofia con desmielinización del nervio óptico (Carelli, 2004).

Dadas las características de esta enfermedad, es que afecta de manera distinta a cada caso, existiendo casos en donde la pérdida visual es mayor y en otros es menor. También, va a depender si la persona afectada utiliza su resto visual y la visión periférica,

2.4 Diagnóstico de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber

Para diagnosticar la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, se deben realizar distintos exámenes.

Esta tarea, se puede volver un tanto difícil, si no existen precedentes médicos familiares de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber. Sin embargo, si se presenta el primer caso, es más rápido poder diagnosticarla, puesto que ya existe un precedente.

A continuación se nombran los exámenes oftalmológicos, neuro oftalmológico y de sangre, que sirven para diagnosticar la enfermedad. Estos son:

- Evaluación de la mejor agudeza visual



- Test de campo visual
- Exámenes oculares con fotografías oftalmológicas y de fondo.
- Tomografía de coherencia óptica
- Fotografía de contraste
- Electrorretinografía
- Potencial evocado visualmente
- Análisis de ADN
- Resonancia magnética

De todos los exámenes anteriormente mencionados, es el examen de sangre el que tiene mayor relevancia para poder llegar al diagnóstico, ya que este entrega información sobre las alteraciones genéticas.

Tomando en cuenta lo anterior, para poder llegar a dar con el diagnóstico, pasa hartos tiempos, ya que muchas veces no se tienen las condiciones económicas para ir a centros particulares, teniendo que esperar, y muchas veces no es tan rápido. En este aspecto, la persona que se encuentra estudiando, se vuelve más complejo, ya que, tiene incertidumbre de saber qué le ocurre.

2.5 Tratamiento de la Neuropatía Hereditaria de Leber

En la actualidad aún no existe algún tratamiento u operación que garantice el cien por ciento de efectividad en la mejora de la visión de personas que presenten la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, sin embargo, día a día, la medicina y la tecnología avanza, por lo que se han propuesto algunos tratamientos que han tenido alguna mejora en esta enfermedad.



Dentro de las investigaciones que se están realizando, se encuentra el tratamiento con Idobenona (con vitamina B y vitamina C), la cual se considera como un medicamento huérfano.

Este medicamento, es una forma artificial de la enzima Q10, la cual está diseñada en partículas más pequeñas para optimizar la absorción por parte de las células y las mitocondrias. La Idobenona, en un comienzo fue creada para el tratamiento del Alzheimer, sin embargo no se mostraron resultados evidenciados. A pesar de esto, se encontraron algunos resultados beneficiosos en otra enfermedad, llamada Ataxia de Friedreich, la cual es una enfermedad neurológica hereditaria. La función que cumple la Idobenona, es proteger a las mitocondrias, las que se ven afectadas por un exceso de hierro en el cuerpo, y así tener efectos positivos en la función mitocondrial. El medicamento no cura la Ataxia, pero si logra una pequeña mejora.

Por otro lado, hay apoyos tecnológicos y no tecnológicos que pueden servir para optimizar el resto visual de las personas con esta enfermedad.

Estos apoyos pueden ser; lupas electrónicas, magnificadores de pantalla, lentes para el contraste, entre otros.

2.7 Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en Chile

Como ya se ha mencionado anteriormente, esta enfermedad no tiene muy clara su prevalencia, ni tampoco existe un catastro en donde se pueda corroborar cuantas personas en Chile presentan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber.



2.8 La Neuropatía hereditaria Óptica de Leber y sus aspectos psicológicos

La incertidumbre, es la primera reacción cuando se presenta esta enfermedad, tanto para la persona que lo padece, como su familia. Esta sensación, se traduce en tristeza y un alto nivel de sufrimiento, ya que se produce un quiebre en la cotidianidad.

Confrontarse a un diagnóstico, es fuerte y estresante, y muchas veces surgen cuestionamientos como ¿Por qué a mí?. También surge una crisis familiar, producto a la desorganización y se producen desajustes en el diario vivir.

Son muchos los factores que influyen en esta crisis familiar, entre los que destacan: comunicación familiar, nivel socioeconómico, etapa del ciclo vital, cultura familiar, flexibilidad/ rigidez de los roles, tipos de respuesta familiar y capacidad del grupo familiar para resolver problemas.

Las reacciones emocionales y conductuales de las personas afectadas y sus familias no dependen tanto del diagnóstico, sino del grado en que la enfermedad afecta a los distintos ámbitos de la vida cotidiana. como se ven alteradas, las expectativas de vida de las personas con la enfermedad. (Antequera, 1997).

El diagnóstico de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, puede ocasionar diversas reacciones. A continuación se exponen los niveles más destacables.

El primero, es el nivel afectivo, aquí se puede apreciar sentimientos como: ansiedad, depresión, rabia, ira, culpa, shock, inutilidad, miedo y bloqueo.



Luego se puede mencionar el nivel cognitivo. Este nivel presenta; Incredulidad, confusión, alucinaciones auditivas y visuales, dificultad de atención, alteraciones del sueño, preocupaciones, dificultad para tomar decisiones y obsesión por cambiar el diagnóstico.

También está el nivel conductual, el que se traduce en; Aislamiento social, conducta distraída, llanto, hablar continuamente del tema, descontrol u olvidos de las actividades de la vida diaria e híper o hipo actividad.

La disminución o el incremento del sufrimiento asociado al diagnóstico, depende de cómo se movilicen los recursos y estrategias personales, y esto a su vez, dificulta o facilita el proceso de adaptación y aceptación de la enfermedad.

Por ejemplo, si la persona, cuando se le presenta la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, comienza a asistir a distintos cursos de capacitación, para tener más herramientas y conocimientos, para así, poder disminuir las barreras que produce la nueva condición visual, tendrá mayor motivación de seguir con su vida realizando las actividades que hacía siempre y verá esta enfermedad de una forma más positiva.

Por el contrario, si una persona, cuando se le presenta la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber no realiza ninguna actividad extra programática, se encierra en su espacio y no hace ninguna actividad que lo saquen de esa zona de confort, será más difícil que pueda asimilar esta enfermedad.

No a todas las personas les afecta de la misma manera, ni tienen los mismos medios ni la misma cultura ni valores para enfrentar esta nueva condición visual. Es por esto, que el apoyo emocional, la información, y la orientación que se pueda recibir de profesionales, son fundamentales, para que las personas afectadas, y sus familiares, puedan recuperar la estabilidad y seguridad necesaria para afrontar el proceso de cambio generado por la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber.



Toda persona, al padecer de una enfermedad, pasa por diferentes fases de adaptación. Cada fase tendrá una duración e intensidad variada, dependiendo de la persona, su edad, su contexto sociocultural, las características de la enfermedad, los recursos económicos que tenga, las capacidades de resolver problemas, etc.

En lo que concierne a la fase de adaptación se puede mencionar que existen seis fases. las que se definen a continuación:

- **Primera fase:** esta primera fase se conoce como **incertidumbre y confusión**, y es en donde aparecen los primeros síntomas de la enfermedad y se tiende a buscar información en cualquier lugar, teniendo como resultado, en muchas ocasiones información poco asertiva frente al diagnóstico. A esto, también hay que sumarle que viene la etapa de visita y consulta a diversos especialistas, toma de diversos exámenes y meses o años de espera.

Tomando en cuenta la situación de la enfermedad, es que esto se puede acrecentar aún más, ya que muchas veces los resultados sanguíneos, que son finalmente los que sirven para declarar la enfermedad, se demoran mucho tiempo en llegar a los pacientes. También otro factor, que influye en aumentar más esta primera fase, es que la persona si es la primera persona que se le declara la enfermedad, no tendrá referencias familiares, y aumentará aún más la falta de información y la falta de opciones que se puedan realizar al tener la enfermedad.

- **Segunda fase:** esta etapa se conoce como **desconcierto**, y esta etapa corresponde a cuando el diagnóstico es entregado. Primero que todo cabe destacar, que esta enfermedad es rara, no es muy frecuente, por lo que es probable que nunca antes se



haya escuchado de la enfermedad, por lo que el desconcierto aumenta mucho más. En esta fase es importante entender que la enfermedad, aunque presente síntomas definidos, se abordarán en la medida que estos vayan presentándose, teniendo en cuenta que en cada persona es distinto.

- **Tercera fase:** esta fase se llama **oposición y aislamiento**. Aquí predomina la **negación**. Esta, se caracteriza por no hablar sobre la enfermedad, y son recurrentes las frases como “no me pasa nada” o “todo está bien”. Estas frases se utilizan para evadir o para no referirse al tema. En esta fase, es importante tener en consideración los sentimientos de la persona afectada, y va a variar dependiendo de cada persona y el apoyo que pueda tener de parte de sus familiares y profesionales.

Si la persona se encuentra estudiando, va a existir un factor que hay que tener en consideración. Por ejemplo, si la persona ya llevaba mucho tiempo conviviendo con sus compañeros y luego se le presenta la enfermedad, los compañeros, ya tendrán un precedente de cómo era la persona antes que se le presentara la enfermedad y puede que sea más fácil que la persona salga pronto de esta negación, a diferencia que si la persona que se le presenta la enfermedad no llevaba mucho tiempo con su curso, las personas no tendrán un referente de cómo era la persona antes, y quizás a la persona afectada se le haga más difícil poder enfrentar la nueva situación y expresarla con su compañeros.

- **Cuarta fase:** esta fase se denomina como **rabia**. Esta etapa se caracteriza por que la enfermedad evoluciona y con ello las dificultades y los cambios asociados y con esto la rabia. En esta fase, también, es importante no realizar cambios bruscos en hábitos y estilos de vida ante la pérdida visual y la dificultad para realizar algunas actividades.



Si la persona se encuentra estudiando, es importante que se haga la bajada de información hacia los distintos actores de la educación, para que así en conjunto puedan realizar adecuaciones si es que son necesarias, para no someter a situaciones de estrés a la persona, y así no aumente el sentimiento de rabia y frustración.

- **Quinta fase:** esta fase se denomina **tristeza**. Luego de pasar por sentimientos tan fuertes, como la rabia, comienzan la abulia, el poco ánimo de hacer cosas y las ganas de estar solo. Aquí es donde la tristeza aumenta, y la persona se aísla para asimilar lo que está ocurriendo en su vida.

Si la persona se encuentra estudiando, es importante que pueda realizar otras actividades que no se hayan visto alteradas debido a su nueva condición visual, o bien, tomar acciones que ayuden o faciliten su proceso educativo, como por ejemplo, asistir a centros de apoyo, como bibliotecas para personas en situación de discapacidad o corporaciones, para que así, poder tener contacto con personas que han tenido alguna situación similar a ellos.

- **Sexta fase:** esta fase es conocida como **adaptación**. Alguna de las características de esta fase, es que se comienza a hablar de lo que significa la enfermedad, las pérdidas que supone y, en ocasiones, se habla del descubrimiento de aspectos positivos de la enfermedad. La adaptación a la enfermedad va a depender de la etapa vital en la que se inicia la enfermedad, de los recursos sociales existentes, de los apoyos recibidos durante todo el proceso y de la calidad de las relaciones familiares, junto con la actitud del sujeto que presenta la enfermedad.

Las fases anteriormente descritas, tienen distintos tiempos, y son muchos los factores que influyen para que las personas puedan asimilar su nueva condición visual. Por otro lado,



si la persona se encuentra cursando alguna ocupación, ya sea trabajo o estudio, se les hará más difícil transitar por estas fases, puesto que deben cumplir horarios y asistencia.

Ahora bien, en lo que concierne a la familia, se ve que existe una tendencia a que exista o aparezca el rol del cuidador. Esta, es una persona que asiste o cuida a otra persona que presente alguna discapacidad o limitación que le dificulte el normal funcionamiento de sus actividades diarias y sus relaciones sociales (Lozano, 1997). Esta persona puede ser, un familiar, alguna amistad, o algún vecino. Su finalidad es brindar seguridad y participación a la persona que presente algún tipo de limitación o dificultad para lograr que la persona se integre sin problemas (Gibbons, 1987.)

Dentro del ámbito académico, al no tener claridad sobre la nueva condición visual del estudiante, docentes y estudiantes, pueden tener distintas maneras de interactuar con el sujeto que presenta la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, teniendo actitudes más sobre protectoras en algunas situaciones, como en el desplazarse de un lugar a otro, o ser mas explicativo, ya que no dimensionan con exactitud el resto visual que tiene la persona con la enfermedad.

2.9 La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber y sus aspectos sociales en Chile

La entrega de un diagnóstico claro y conciso va a depender de los exámenes anteriormente realizados.



Una vez que se tiene el diagnóstico claro, la persona que presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, la persona podrá comenzar a realizar distintos trámites, que pueden favorecer su diario vivir.

Debe mencionar, que como la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, no afecta de la misma manera a la visión, va a depender del grado de resto visual con el que quede cada sujeto.

En primera instancia, luego de tener el diagnóstico, la persona que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, se debe acreditar como persona en situación de discapacidad visual. Esta inscripción se debe realizar en el Registro Nacional de Discapacidad (RND) y puede realizarse durante todo el año.

En el caso que la persona con Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber ya esté calificada y certificada ante la Comisión de Medicina Preventiva e Invalidez, se puede solicitar la inscripción en las oficinas del Servicio de Registro Civil e Identificación para obtener el certificado de discapacidad.

La inscripción al Registro Nacional de Discapacidad, está dirigida a personas naturales, entendiéndose esta, como personas que han sido declaradas con discapacidad por la COMPIN y también dirigida a personas jurídicas, entendiendo estas como personas, en que sus objetivos legales actúen a favor del ámbito de la discapacidad, e importen elementos necesarios para el cumplimiento de sus fines o para el uso o beneficio de personas con discapacidad que ellas atiendan.

Al tener el certificado de discapacidad se puede optar a diversas, tales como, grabadoras, computadores, lupas, etc.



También se puede inscribir a instituciones que brinden servicios de apoyo en rehabilitación social, laboral, comunicación, orientación y movilidad, como lo son la biblioteca para ciegos, la corporación para ciegos, Fundalurp, Fundación Luz, y también la posibilidad de entrar a escuelas especiales como lo son: la escuela Santa Lucía y la Escuela Helen Keller.

Todos estos apoyos y beneficios, pueden hacer la diferencia para tener un proceso de adaptación más llevadero, por ejemplo, optar y salir beneficiado con un computador, va a ayudar a que sea más fácil el hecho de poder ampliar las pruebas o tener acceso a la información de manera más directa en las clases. O por otro lado, asistir a centros de rehabilitación, le enseñaran técnicas que le ayudaran en su proceso académico, también participar en estos talleres pueden ayudar a la persona a socializar con otras personas que tengan deficiencia visual, y a su vez, aceptar su condición visual más rápido.

2.2.1 Relaciones sociales académicas considerando la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber

Las relaciones sociales son parte del diario vivir de las personas, en donde cada individuo va a jugar un papel crucial en el proceso de formar una relación, está se irá moldeando de acuerdo a sus vivencias y a los distintos contextos en que se emplean, en donde se irán formando redes de interacción, generando distintos grados de cercanía y de proximidad entre los participantes.



Estas relaciones se van construyendo con el tiempo, y por lo general no existen muchos cambios en la manera en que se interactúa, pero pueden ocurrir situaciones que salen de lo común, o que alteran la continuidad, y que puede influir en la manera de relacionarse con los demás. Por ejemplo, llevar un tiempo con un grupo de curso, y que a una persona se le presente la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber.

Esto puede significar algunos cambios, puesto que la persona, puede sentirse más insegura para interactuar con sus compañeros y volverse más introvertida.

2.2.2 La comunicación

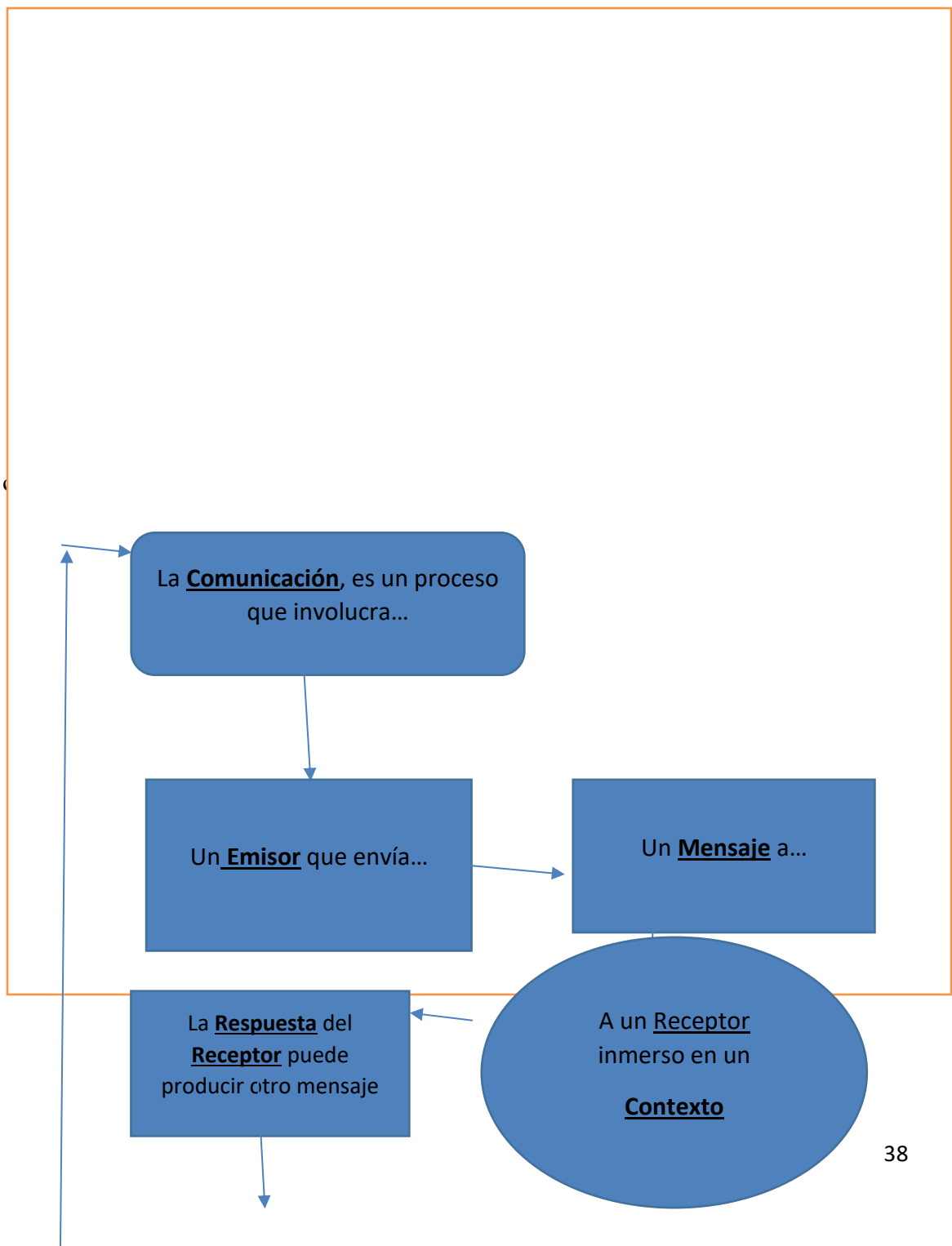
La Real Academia Española define la palabra comunicación como: “acción y efecto de comunicarse”. Por otra parte, su raíz latina se refiere al vocablo *communis*, que entre sus significados destaca: “recibido y admitido por todos o la gran mayoría”. Esto conlleva, a ver la comunicación como un acto de intercambios de mensaje en donde juegan varios actores, varios canales y se puede dar en diversos contextos.

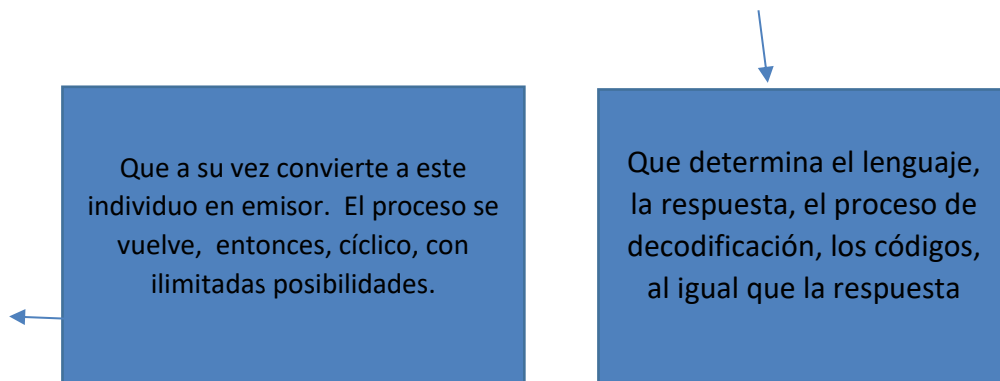
El contexto por su parte, otorga las normas sociales que se deben seguir, por ejemplo, en un contexto de una conversación informal será diferente a un contexto de carácter formal.

Por otro lado, la respuesta, por parte de la persona que recibe el mensaje se traduce en otro mensaje por parte de quien inició el intercambio. Esto hace que las posibilidades de interacción comunicativa sean infinitas.



en la c





El Emisor: se define como el elemento o la instancia en que se crea un mensaje. El proceso que debe conllevar el emisor para que su comunicado sea efectivo el enunciante debe codificar su idea en un mismo sistema de códigos, que debe ser compartido y entendible por quien lo recibe. De ahí que surge la idea del emisor como “codificador”.

El mensaje: se puede definir como una cadena finita de señales producidas, mediante reglas precisas de combinación, a partir de un código dado. Este proceso de transmisión del mensaje necesita de un medio o canal, el cual es empleado por el emisor que codifica el mensaje para que estas puedan llegar a un receptor quien a su vez, decodifica el mensaje entregado. Para que este mensaje sea efectivo debe cumplir con un “mínimo de errores”.

Un ejemplo es cuando un profesor entra a una sala de clases, y él extiende su brazo y extiende sus dedos en señal de saludo. El mensaje, a pesar de que es un gesto, tiene una intención implícita y se da por hecho que está saludando. No habría margen de error, ya que es algo que él suele hacer de costumbre, por lo tanto, el mensaje si fue efectivo.

El receptor: es quien recibe el mensaje, que a su vez también puede ser el emisor de una respuesta. Para que sea efectivamente un destinatario del mensaje, este debe conocer los



signos que se articulan para comunicar un mensaje, por ende esta persona siempre desempeña un rol activo.

En cualquier recinto educacional, estas relaciones de emisor/receptor a receptor/emisor son habituales, en donde la comunicación poco a poco comienza a ser más fluida. Esta es distinta a la que se genera entre docente a estudiante, puesto que la respuesta que espera el docente, cuando realiza una pregunta o entrega un mensaje, está más bien orientada al contexto de la clase, por lo tanto siempre estará más focalizada la respuesta,

El canal esta definición se refiere al “medio por el cual los mensajes se transmiten a otra persona” () Es así, como los medios de comunicación masiva llega a un número importante de personas, muchas veces indeterminado.

En lo académico los canales suelen ser más personalizados y más dirigidos, la voz, escritura, gestos, imágenes y videos son algunos de los ejemplos más comunes dentro de un establecimiento.

También cabe destacar que existen distintos tipos de niveles de la comunicación, pero aquí solo se hará referencia al interpersonal, que se refiere a lo que es más introspectivo y a lo intrapersonal, que es donde se coloca en juego la interacción con otra persona. Este punto es importante, ya que el punto de interés es como el individuo interactúa con sus pares y con docentes. Para ser más claro, se habla de la comunicación verbal.



2.2.2.1 Comunicación No Verbal de estudiantes que presentan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber

Existen cualidades que algunos sujetos tienen más desarrolladas y tienen una comunicación más efectiva. Algunas de estas cualidades son: simpatía, constitución física armoniosa, voz sonora, un carácter determinado y firme, empatía, ser oyente, entre otros. Cabe destacar que estas habilidades no son inamovibles, y se pueden potenciar y desarrollar así una mejor comunicación.

Como ya se ha mencionado con anterioridad el acto en sí, de comunicarse, conlleva varios procesos, intenciones y actitudes. El mensaje nunca va solo, siempre puede ir acompañado de elementos que se escapan de lo verbal.

El concepto de comunicación no verbal, se puede ver como a “todas aquellas señales o señas relacionadas con la situación de comunicación que no son palabras escritas ni orales.

Estas pueden ser: la postura, movimientos corporales, gestos, miradas, expresiones faciales, el vestuario, el contacto físico, la proximidad, etc.



Las personas que presentan alguna dificultad visual, tienen problemas para captar estos mensajes, ya que presentan escasa agudeza visual o en algunas ocasiones existe nubosidad o escotomas derivados de alguna patología, por lo que la tarea de percibir estos mensajes se torna difícil.

En lo que concierne a la Neuropatía hereditaria Óptica de Leber, la persona presenta dificultad en la visión central, por lo que tendrá dificultad para ver los detalles. gestos, contacto visual, entre otros.

Capítulo III Marco Metodológico

3.1 Paradigma De Investigación

Según Flores (2004) un paradigma engloba un sistema de creencias sobre la realidad, la visión de mundo, el lugar que el individuo ocupa en él y las diversas relaciones que esa postura permitiría con lo que se considera existente.

Este paradigma se convierte en una especie de guía, en donde todos los enfoques y estrategias metodológicas apuntan a un mismo sentido.

El paradigma de la presente investigación es interpretativo, como lo señala Martínez (2013), toma como punto de partida la idea de la dificultad para comprender la realidad social desde las lógicas cuantitativas, razón por la que este paradigma se fundamenta en las subjetividades.

Para acceder a los conocimientos, el paradigma interpretativo da cabida a dos corrientes filosóficas que lo sustentan y fundamentan: la hermenéutica y la fenomenología. Según Martínez y Ríos (2006) la hermenéutica, plantea el acceso al conocimiento a través del estudio de las construcciones discursivas de un autor, una ciencia, una cultura, etc, con el



propósito de comprender su significado. De esta manera esta corriente filosófica sostiene la no existencia de un saber objetivo. (Martinez y Ríos, 2006, p.32).

La fenomenología, por su parte, enfatiza en el ser y su conciencia, es decir que no descarta las experiencias y vivencias y la interacción, de la participación en y con el estudio. Por lo tanto, el investigador adquiere una importancia significativa en su labor investigativa.

3.2 Enfoque de investigación

Esta investigación presenta un enfoque cualitativo.

Este enfoque utiliza la recolección y análisis de datos para afinar las preguntas de investigación o revelar nuevas interrogantes en el proceso de interpretación. Dadas las características de esta investigación es que el enfoque cualitativo presenta mayor opción de poder entender las implicancias que presentaron las personas cuando se les presento la Neuropá hereditaria Óptica de Leber.

3.3 Diseño de investigación

Esta investigación es de tipo exploratorio, ya que es un tema que no tiene mucho marco teórico a nivel nacional, ni se conoce mucho al respecto de la Neuropatía Hereditaria óptica de Leber.



3.5 Sujeto de investigación

La presente investigación fue realizada con una muestra de nueve personas que presentan un rango etario que va desde los 15 años hasta los 80 años de edad. Ocho de los ocho sujetos son hombres.

Todos los sujetos de estudio presentan la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber. El rango etario de aparición de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber va desde los 14 años hasta los 20 años de edad.

Respecto al resto visual, cabe destacar que ninguno de los sujetos de estudio presentó ceguera total. y a todos les afectó la visión central.

A continuación se presenta una tabla que presenta a los sujetos de investigación y sus principales características:



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISIÓN

Sujetos de estudio:

	EDAD	SEXO	F. INICIO NHOL (Años)	ESTAD. CIV	OCUPACIÓN Al inicio de la NHOL
Sujeto 1	14	F	14	SOLTERA	ESTUDIANTE
Sujeto 2	19	M	19	SOLTERO	ESTUDIANTE
Sujeto 3	26	M	15	SOLTERO	ESTUDIANTE
Sujeto 4	28	M	14	SOLTERO	ESTUDIANTE
Sujeto 5	40	M	14	SOLTERO	ESTUDIANTE
Sujeto 6	42	M	13	SOLTERO	ESTUDIANTE
Sujeto 7	48	M	14	SOLTERO	ESTUDIANTE



Sujeto 69 M 20 VIUDO JUBILADO
8

Sujeto 77 M 18 CASADO JUBILADO
9

3. 6 Instrumentos de Investigación

Este trabajo de investigación toma en cuenta aspectos de ambos enfoques de investigación, tanto de lo cualitativo como lo cualitativo. Por lo que se utilizan instrumentos que logren visualizar un plano más integral para recopilar mayor información. Los instrumentos que se utilizan son los siguientes.

3.6.1 Entrevista estructurada

La entrevista es un instrumento de investigación, que permite establecer un diálogo con la persona, y que poco a poco, a medida que la entrevista avanza, permite extraer información relevante para la investigación de una temática en particular.

Esta se realiza de manera individual a cada persona y se busca extraer información sobre sus experiencias personales y vivencias sobre lo que significó comenzar a enfrentar su nueva condición visual y cuáles fueron las implicancias en la comunicación no verbal en el contexto académico.



Capítulo IV: Presentación de de Resultados y discusión

4.1 Análisis de los datos.

Todos los sujetos de esta muestra tuvieron alteraciones visuales, y se encontraban estudiando en el momento que se les presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber

Casi en su totalidad, los sujetos de esta investigación presentaron problemas en las clases para recibir la información de tipo no verbal, ya que en muchas ocasiones los docentes señalaban con sus manos algunos aspectos de la clase proyectadas en la pizarra.

Respecto a la relación con sus pares, esta situación varió en casi todos los casos, ya que surgió una variable emergente que no se consideró al comienzo de esta investigación. Esta variable fue la de años de permanencia en el establecimiento, ya que los sujetos que ya conocían a sus pares desde antes, se les hizo mucho más fácil poder adaptarse a su nueva condición visual, y por ende tenían más confianza para expresar que no veían los gestos que realizaban sus compañeros.

Por otro lado los sujetos que llevaban menos tiempo con sus compañeros, o que se les presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber justo en el momento de transición de



enseñanza básica a enseñanza media, se les hizo más difícil poder expresar que no veían lo que sus compañeros le expresaban de manera no verbal.

Capítulo V: Conclusiones

4.1 Conclusiones

El instrumento que se utilizó para realizar esta investigación no abarcó lo suficiente para poder extraer la información requerida. Puesto que surgieron categorías emergentes que no se consideraron desde el comienzo.

Una de las principales categorías emergentes es que la comunicación no verbal no se ve alterada en su totalidad por presentar la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, sino más bien se relaciona directamente con las características personales de cada sujeto.

Una persona que presente Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, no debe tener complicaciones en lo que concierne a la comunicación no verbal, ya que esta enfermedad no es un impedimento para la intención comunicativa que tienen los individuos.

La participación y las redes comunicacionales, que se generan, en el ámbito académico, va a depender netamente de factores que no tienen relación con la enfermedad visual. Estos factores pueden darse por el tiempo que las personas llevaban en el establecimiento cuando se les presentó la enfermedad, el apoyo que el establecimiento le ofrezca a la persona y la manera en que enfrenten en conjunto la enfermedad, etc.

La Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber influyó en lo que se refiere al acceso a la información, sin embargo no influyó en las relaciones sociales que los sujetos tenían con sus pares.



Primero, decir y aceptar que existe una alteración visual es de carácter indispensable, ya que la enfermedad, como se ha mencionado, no presenta signos físicos ni aparentes, por lo que esto facilita la tarea de que sus pares y docentes, estén al tanto de la situación. Entender que la comparación con tiempos pasados (antes de que se presentará la NHOL), no brinda un aporte importante, así que, desde ya, es buena estrategia que la persona idee las adecuaciones que le sean más provechosas.

Ser claros con los demás, quiere decir que se les explique a las demás personas, que si realizan gestos, contacto visual, expresiones faciales y corporales, vayan acompañados con un mensaje verbal que brinde más información. No frustrarse, en caso de no captar el mensaje. Sino más bien, ser más tolerante, y siempre acudir a la reiteración de la información para que no existan malos entendidos.

Disminuir el grado de proximidad con las personas también puede ser una opción, siempre y cuando exista la confianza para hacerla. Potenciar el resto visual, también es una tarea que ayuda a potenciar más la comunicación no verbal.

Es sumamente importante que exista una red de apoyo en el establecimiento, que brinde al estudiante que presente NHOL una mayor inclusión en cuanto a su patología visual, en donde se realicen acciones de sensibilización, y se entregue información de cómo interactuar frente a una persona que presenta baja visión, tanto a sus compañeros como docentes para lograr potenciar su remanente de visión.

Por otra parte, como todo proceso de pérdida, ésta enfermedad, supone un duelo, el cual la persona afectada debe ser capaz de lidiar con todo aquello que conlleva, como por ejemplo estrés, ansiedad, tristeza, inseguridad, entre otras, hasta llegar a una aceptación, lo que puede afectar las relaciones sociales, sin embargo esto solo depende de las características propias de su personalidad, más allá de presentar o no una discapacidad visual.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Referencias Bibliográficas

Penedo, P. (2020, abril 9). *Enfermedades hereditarias, descubre algunos ejemplos.*

www.veritasint.com. Retrieved noviembre 23, 2022, from

<https://www.veritasint.com/blog/es/enfermedades-hereditarias-descubre-algunos-ejemplos/>

Sydow, G. v., Inde, K., Lindermark, H., Wannerdahi, H., & Petterson, J. (2017, Diciembre, pág 24). *Conoce la neuropatía hereditaria óptica de Leber.* ASANOL.

Sydow, G. v., Inde, K., Lindermark, H., Wannerdahi, H., & Petterson, J. (2017, Diciembre). *Conoce la neuropatía hereditaria óptica de Leber.* ASANOL.

<https://www.asanol.com/la-enfermedad/guia-asanol-conoce-la-nohl>

Organización Mundial de la Salud. Informe mundial sobre la discapacidad. 2008

<https://www.gob.mx/conadis/documentos/informe-mundial-sobre-la-discapacidad-oms-banco-mundial>



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Ministerio del desarrollo Social de Chile. II Estudio Nacional sobre la
Discapacidad. 2015

<https://www.senadis.gob.cl/pag/137/1398/introduccion>

Perez J. Manual de patología general m elsevier España 2006, pag 57

https://books.google.es/books?id=HdOrVw-0h0UC&pg=PA56&dq=enfermedad++trastorno+gen%C3%A9tico+es&hl=es&sa=X&ved=0ahUKEwiuj6_5vKzXAhULvBoKHxwSCggQ6AEIVDAI#v=onepage&q=enfermedad%20trastorno%20gen%C3%A9tico%20es&f=false

Sajjadi H, Poorsalman H. Previously Diagnosed Leber's Hereditary Optic
Neuropathy with Clinical Signs of Idiopathic Intracranial Hypertension Responsive
to Acetazolamide Therapy. J Ophthalmic Vis Res. 2019 Jan-Mar;14(1):109-113.

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6388523/>

WEBGRAFÍA

Trastornos del desarrollo

<https://medlineplus.gov/spanish/developmentaldisabilities.html>



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISION

Anexos

1. Instrumento de evaluación

1.A Entrevista estructurada

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.



El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Preguntas:

- 1. ¿A qué edad se le presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?**
- 2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?**
- 3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?**
- 4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?**



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISION

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: David

Edad: 33

1. ¿A qué edad se le presentó la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: A mí se me presentó cuando tenía 14 años, me encontraba en octavo básico.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?



Respuestas: La verdad es que si cambio, me sentía extraño y me daba vergüenza hacer algo o participar ya que no “cachaba” bien donde estaba el “profe”, y antes yo levantaba la mano no más y opinaba o daba mi comentario.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Mmm, un poco, pero no tanto, ya que me conocían de antes, y cuando me dio la enfermedad no quería ir mucho a clases, pero tuve una amiga que me ayudó bastante y me apoyó, y ella fue mis ojos en las clases.

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: No mucho, eso me costó bastante, ya que tenía amigos de otros cursos que me hacían señas o me llamaban en los recreos y no los veía, o algunos profes me saludaban o explicaba cosas más gráficas y no cachaba mucho lo que pasaba.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Victor

Edad: 29

Preguntas:

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: Tenía 15 años, había pasado a primero medio.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, igual arto, el colegio era nuevo para mí, ya que estaba en primero medio, y no conocía a la gente, entonces era raro, porque me dio en



marzo, llevaba la nada misma en el colegio y ni yo mismo cachaba bien lo que tenía, entonces no participaba mucho en las clases y me daba lata explicar mi problema visual a la gente y a los profes.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Es que no los conocía, entonces las relaciones que hice, se dieron cuando yo ya tenía el problema visual, entonces no hubo cambio, ya que así me conocieron.

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: Uuh, súper poco la verdad, ya que al comienzo era gente nueva para mí, entonces no los conocía, y muchas veces me decían: “oye, te salude en el recreo y ni pescaste”, o los mismos profes cuando explicaban algo o hacían algo con su cara o manos, y los compañeros se reían, y yo no cachaba mucho lo que pasaba.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Johan

Edad: 42

Preguntas

- 1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?**



Respuesta: Se me presentó cuando yo era chico tenía como 13 años e iba como en sexto básico, no me acuerdo muy bien, ya que repetí algunos años,

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, caleta, la verdad es que nunca fui muy buen alumno, pero cuando me dio la cosa de la vista, deje de ir, porque no me sentía cómodo.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Mmm, algo, pero la verdad es que cuando me di la cosa de la vista, al poco tiempo deje de ir, entonces muchos compañeros ni cacharon lo que me había pasado, y además no tenía una relación tan cercana con mis compañeros, ya que había repetido un par de años,

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: No, no mucho, no veía muy bien a los profes me acuerdo, y me sentaron en los primeros asientos, pero tampoco veía bien la pizarra ni lo que los profes hacia, y con mis compañeros, tampoco cachaba bien lo que hacían



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISION

con sus manos o caras y eso mismo también me daba lata, y no quería ir a clases.

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Eduardo

Edad: _____

Preguntas

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?



Respuesta: A mí me dio la enfermedad chico, tenía como 13 años, no me acuerdo mucho en que curso iba, pero yo creo que era como séptimo u octavo, pero aún no estaba en la ensaña media.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, arto, me acuerdo que me daba vergüenza un poco, ya que a veces no miraba a la gente a la cara, o no cachaba muy bien donde estaban los profes tenía un compañero que me molestaba, y eso me daba caleta de vergüenza.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Si, igual un poco, no era de tantos amigos, pero con lo que me pasó, me daba más vergüenza acércame o hablar con los otros compañeros, entonces igual sí, un poco.

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: No, no mucho, no cachaba muy bien los gestos o algunas cosas que los profes o los compañeros hacían a veces, y quedaba colgado en



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISION

algunas cosas, igual era chico, entonces n me acuerdo tan bien, pero si me costaba verlos y a veces corría la vista, porque no sabía si los estaba mirando a los ojos o no.

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Estevan

Edad: _____

Respuesta

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?



Respuesta: Me dio a los 14, estaba en octavo básico si mal no recuerdo

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, un poco al comienzo, pero la verdad siempre fui bien pinta monos, y segui siendo el mismo, entonces igual metía mi cuchara jja, aunque nocachara mucho

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuestas: Mm, un poco, pero cmo dije siempre he tenido arta personalidad, entonces igual nomas les preguntaba a mis compañeros las cosas, o a los profes cuando no cveia algo. Incluso quizás de alguna manera, potencio mas que hablara con mis compañeros, ya que muchas veces les yenia que preguntar cosas y yo les preguntaba nomas.

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuestas: No mucho, igual no me gustaba mucho sentarme al principio de la sala, me sentaba como al medio, entonces no cachaa mucho lo que hacían los profes, pero artas veces le pregunte a mi compañero que se sentaba al



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

lado que estaba haciendo el profe, y con mis compañeros no tanto ya que les decía que se acercaran para decirme algo, ya que así los podía ver bien, y los que no lo hacían, no los pescaba nomas.

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Gerardo

Edad: _____



Respuesta:

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: Me dio cuando yo tenía más menos 18° 19 años, y no me encontraba estudiando ya, igual no termine la enseñanza básica ni media pero estaba trabajando me acuerdo.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: La verdad es que como ya no estaba estudiando no afecto, pero en mi vida personal y laboral afecto bastante, de echo tuve que dejar de trabajar, porque me operaron yno estaba en condiciones de seguir en esa pega

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: No, porque ya no estaba en el colegio

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Respuesta: Bueno, a pesar que no estaba e el colegio, si afecto o cambio arto la forma de escribir ya que agrande arto la letra y comencé a escribir más marcado, para que resaltaras más las letras.

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISION

realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Giuly



Edad: _____

Preguntas

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: Tenía 16 años, estaba en el colegio, en segundo medio, y fue un mal momento, ya que más encima llevaba poco en el colegio y estaba en otra ciudad, ya que me había ido al sur a vivir, además nunca pensé que me podía dar esta enfermedad, porque siempre le había dado a los puros hombres, entonces no pensé que me podía dar a mí también.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, arto, ya que me afecto arto la vista, me desmotive y no quería ir al colegio, porque me sentía mal, y me daban crisis de pánico el solo hecho de salir de la casa, entonces en las clases me daba pena y rabia no poder ver bien la pizarra y no participaba mucho y prefería estar más piola en el asunto. De hecho cuando me nombraban no me gustaba y me dolía hasta la guata de los nervios, igual eso fue cambiando con el tiempo



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA VISIÓN

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Si un poco, pero menos mal que tenía una amiga, con la que hacia todo siempre, entonces ella me ayudo a que todo fuera un poco más fácil, igual tenia otros amigos, es que lo bueno es que ya llevaba un año con ese curso, entonces ya los conocía y fue más fácil conarles y compartir con ellos

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: No no mucho, no alcanzaba a ver bien ni la pizarra ni a los profes, después me senté a delante u me ayudo un poco pero igual no veía bien.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria **Óptica de Leber durante su periodo académico.**

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Victor L



Edad: _____

Preguntas

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: Me dio cuando era adolescente, tenía como 17 años, yo ya no me encontraba estudiando, estaba trabajando con mi papa en madera, en ese tiempo era normal abandonar la escuela para ponerse a trabajar, éramos artos hermanos, pero fui el primero que presento problemas a la vista, entonces fue fuerte, ya que no se sabía bien que era lo que tenía.

2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Como dije, ya no me encontraba estudiando, pero en el trabajo si influyo arto, ya que me costaba hacer los cortes y las mediciones. Por suerte que trabajaba con mi padre, entonces había confianza para decirle que me costaba ver algunas cosas, igual eso fue más adelante con el tiempo.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Respuesta: No, yo ya no tenía contacto con ellos, y en el trabajo, trabajaba solo con mi padre, entonces no cambió mucho mi forma de relacionarme con el

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: No se cómo hubiese sido si hubiese estado estudiando, pero por lo general, en el día a día, no alcanzaba a ver los gestos ni la miradas de las persona, en ese entonces estaba pololeando, y me acuerdo que me daba vergüenza ir a verla, pero ella me conoció de antes, entonces me apoyo bastante, y con el tiempo, fui teniendo más personalidad y afrontar situaciones que al comienzo me costaban como tomar micro o saludar gente a distancia.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Entrevista a sujetos que presentaron la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber durante su periodo académico.

Introducción:

Soy estudiante de la carrera de Educación Diferencial mención Problemas de la Visión de la Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación y estoy realizando mi tesis de pregrado que se titula “Implicancias de la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en la etapa inicial en las relaciones sociales académicas de las personas afectadas” cuyo objetivo es “Describir las implicancias que tiene la Neuropatía Hereditaria Óptica de Leber en las relaciones sociales en el contexto académico de las personas afectadas en la etapa inicial”.

El propósito de esta entrevista es recabar información precisa y clara sobre cuáles fueron las principales implicancias que tiene la enfermedad orientándolas en las relaciones sociales que ellos vivían en ese entonces en el ámbito académico.



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

Es importante señalar el carácter confidencial de esta entrevista, por lo cual se solicita sólo información de carácter general.

Fecha: _____ **Hora:** _____

Lugar: _____

Entrevistador: Jonathan Barraza

Entrevistado:

Nombre: Pablo

Edad: _____

Preguntas

1. ¿A qué edad se le presentó la enfermedad, y en qué nivel educativo se encontraba cursando cuando se le presentó la enfermedad?

Respuesta: Me dio hace poco, cuando yo tenía 19 años y bueno, yo ya estaba estudiando en la universidad, era mi primer año de clases.



2. ¿Cambió algo su manera de participación en la sala de clases debido a su nueva condición visual?

Respuesta: Si, un poco, igual llevaba poco con el curso, y no siempre teníamos las mismas clases o los mismos horarios, por lo que algunos ni siquiera sabían bien mi problema visual, aparte no fue tanto, o eso era lo que yo pensaba, entonces siento que no hubo un cambio tan drástico en la forma de participación.

3. ¿Cambió en algo la manera de relacionarse con sus compañeros de clase tomando en cuenta su nueva condición visual?

Respuesta: Igual un poco, ya que tenía un grupo de amigos y me vieron que andaba distinto, más achacado y me preguntaron, pero entendieron bien la situación y me apoyaron, con los demás solo con algunos, cuando me preguntaban algunas cosas.

4. Dada su nueva condición visual, ¿Alcanzaba a distinguir los mensajes de tipo no verbal, entregados por sus pares y/o docentes?

Respuesta: Bueno, aquí quizás fue donde tenía más problemas, ya que en la u donde estudio, las salas son grandes y muchas veces no alcanzaba a ver las diapositivas, ni la pizarra ni al profe, por lo que me costaba arto entender o apreciar esos mensajes, y con mis compañeros algunas veces, cuando me



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN

saludaban en los recreos o en las ventanas, y después me decían que ni los pescaba.

-

Bibliografía

Webgrafía

- <https://www.veritasint.com/blog/enfermedades-hereditarias-descubre-algunos-ejemplos/>)
- https://www.paho.org/uru/index.php?option=com_content&view=article&id=451:285-millones-personas-discapacidad-visual-segun-oms&Itemid=247
-



UNIVERSIDAD METROPOLITANA DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN
FACULTAD DE FILOSOFÍA Y EDUCACIÓN
DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DIFERENCIAL
LICENCIATURA Y PEDAGOGÍA EN EDUCACIÓN DIFERENCIAL ESPECIALIDAD PROBLEMAS DE LA
VISIÓN