



USAC
TRICENTENARIA
Universidad de San Carlos de Guatemala



FACULTAD DE
ARQUITECTURA
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

Universidad de San Carlos de Guatemala
Facultad de Arquitectura
Escuela de Diseño Gráfico

**Diseño de Material Editorial
para dar a conocer a los profesionales de
Medicina, Psicología y Educación el tema
de Enfermedades Raras en Guatemala.**

Proyecto desarrollado por

Ana Sofía Pérez Mancio



USAC
TRICENTENARIA
Universidad de San Carlos de Guatemala



FACULTAD DE
ARQUITECTURA
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA

Universidad San Carlos de Guatemala
Facultad de Arquitectura
Escuela de Diseño Gráfico

**Diseño de Material Editorial
para dar a conocer a los profesionales de
Medicina, Psicología y Educación el tema
de Enfermedades Raras en Guatemala**

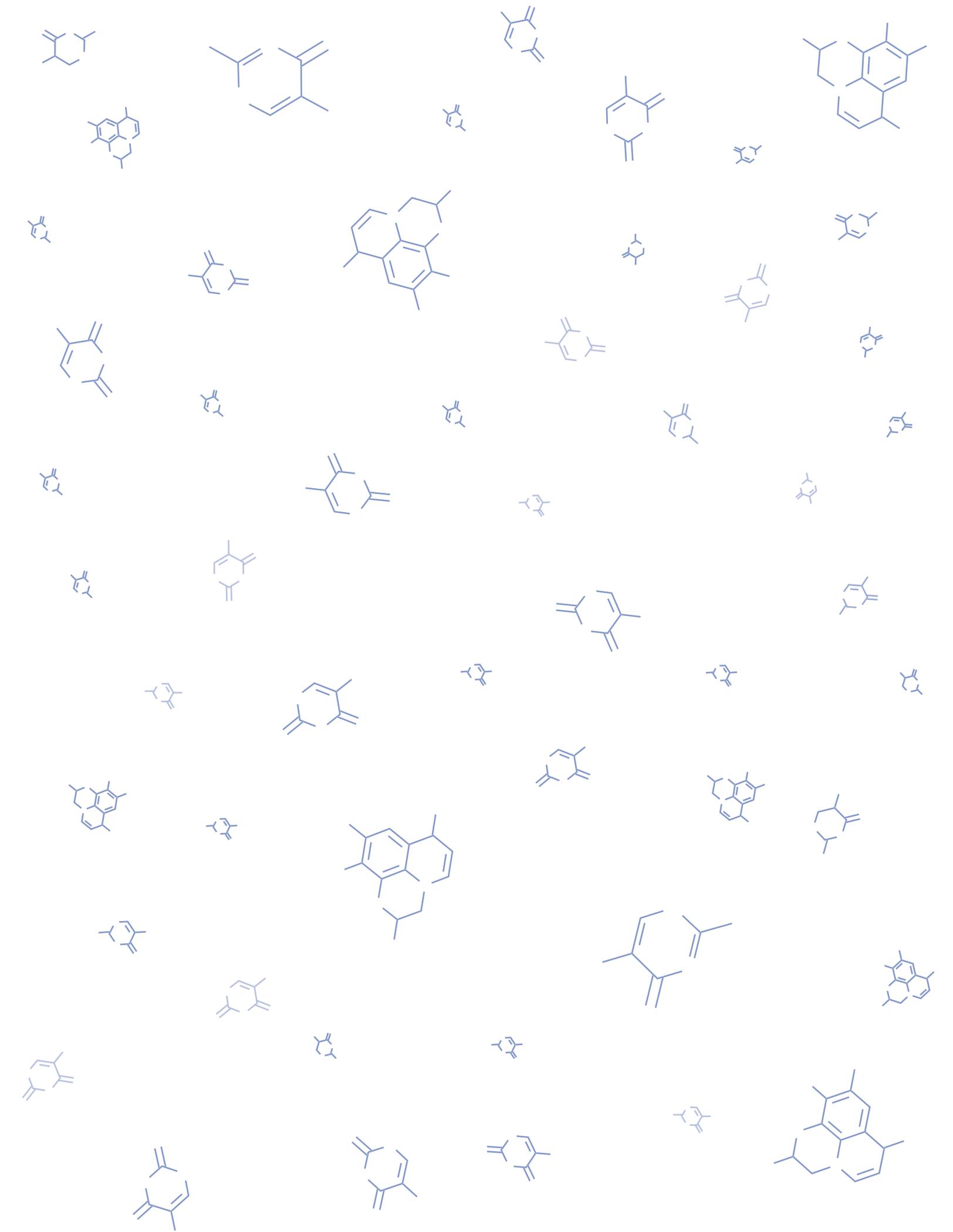
Proyecto desarrollado por:

Ana Sofía Pérez Mancio

Para optar al título de Licenciada en Diseño Gráfico

Guatemala, octubre de 2019

“Me reservo los derechos de autor haciéndome responsable de las doctrinas sustentadas adjuntas, en la originalidad y contenido del Tema, en el Análisis y Conclusión final, eximiendo de cualquier responsabilidad a la Facultad de Arquitectura de la Universidad de San Carlos de Guatemala”



Nómina de autoridades

Msc. Arq. Edgar Armando López Pazos
Decano

Arq. Gloria Ruth Lara Cordón de Corea
Vocal I

Arq. Sergio Francisco Castillo Bonini
Vocal II

Msc. Arq. Alice Michele Gómez García
Vocal III

Br. Andrés Cáceres Velazco
Vocal IV

Br. Andrea María Calderón Castillo
Vocal V

Arq. Marco Antonio de León Vilaseca
Secretario Académico

Tribunal Examinador

Msc. Arq. Edgar Armando López Pazos
Decano

Licda. Anggely Enríquez Cabrera
Asesora Metodológica

Licda. Ileana del Carmen Reina Ramírez
Asesora Gráfica

Dra. María Ofelia González
Tercera Asesora

Arq. Marco Antonio de León Vilaseca
Secretario Académico

Agradecimientos

A Dios principalmente por darme la sabiduría, gracia y oportunidad de llegar a esta etapa en mi vida, por mostrarme que todo se cumple en su tiempo y no en el mío.

A mis padres por motivarme a seguir adelante, por su ejemplo, apoyo, esfuerzo, presencia y amor.

A mi hermana por ser un ejemplo para mí, por sus consejos, bromas, carcajadas y apoyo.

A mi novio por ser incondicional, por estar presente, por su amor, apoyo, paciencia, consejos y alegría.

A mis amigos por todo lo vivido, las tareas grupales, su apoyo, regaños, consejos, salidas, alegría, series, locuras y amistad sincera, en especial a **Marco Ramírez por enseñarme a siempre sonreírle a la vida.**

A mis Catedráticos y Asesoras por su tiempo, consejos, regaños, asesorías y cariño.

A la Asociación para Todos por darme la oportunidad de realizar este proyecto y dejarme a contribuir a ayudar a cambiar la vida de muchos niños y jóvenes.

A la Dra. María Ofelia González por creer en mí y apoyarme en todas las fases del proyecto.

A las personas que estuvieron presentes en algún momento de mi vida y que de alguna u otra forma me ayudaron, de no ser por ellos **mi "aventura" en la U no hubiera sido la misma.**

Índice

Presentación

Capítulo 1: *Introducción*..... 10

1.1 Antecedentes..... 11

1.1.1 Contextualización Social

1.1.2 Contextualización Moral y Ético

1.1.3 Contextualización Económico

1.1.4 Contextualización Político

1.1.5 Contextualización Institucional

1.2 Definición y Delimitación del Problema..... 12

1.3 Justificación del Proyecto..... 13

1.3.1 Trascendencia del Proyecto

1.3.2 Incidencia del Diseño Gráfico

1.3.3 Factibilidad del Proyecto

1.4 Objetivos del Proyecto..... 14

1.4.1 Objetivo General

1.4.2 Objetivo Específico de Comunicación

1.4.3 Objetivo Específico de Diseño

Capítulo 2: *Perfiles*..... 15

2.1 Perfil de la Institución..... 16

2.2 Perfil del Grupo Objetivo..... 20

Capítulo 3: *Planeación Operativa*..... 22

3.1 Flujograma del Proceso..... 23

3.2 Cronograma de Trabajo Proceso Creativo..... 26

Capítulo 4: *Marco Teórico*..... 28

4.1 Dimensión Social y Ética..... 29

4.2 Dimensión Estética y Funcional..... 30

Capítulo 5: Definición Creativa..... 31

5.1	Brief.....	32
5.2	Códigos Visuales.....	35
	5.2.1 Aspecto Estético	
	5.2.2 Aspecto Didáctico	
	5.2.3 Aspecto Morfológico	
	5.2.4 Aspecto Sintáctico	
	5.2.5 Aspecto Semántico	
5.3	Descripción de la estrategia de aplicación de la pieza.....	36
	5.3.1 Preguntas / Cuadro Comparativo	
5.4	Insight.....	38
	5.4.1 Factores individuales Psicológicos	
	5.4.2 Grupos de Influencia	
	5.4.3 Intereses, Motivaciones y Actitudes	
	5.4.4 Frase del Insight	
5.5	Concepto Creativo.....	40
	5.5.1 Descripción de la técnica creativa	
	5.5.2 Concepto Creativo	

Capítulo 6: Producción Gráfica..... 41

6.1	Previsualización.....	42
	6.1.1 Descripción del Concepto Creativo	
	6.1.2 Descripción de la Tendencia / Estilo de Diseño	
	6.1.3 Resumen del tema a abordar	
	6.1.4 Secciones principales de la pieza de diseño	
6.2	Nivel de Producción Gráfica 1 (Bocetos a mano).....	44
	6.2.1 Pieza Gráfica	
	6.2.2 Descripción de Autoevaluación	
	6.2.3 Descripción y Fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico	

6.3	Nivel de Producción Gráfica 2 (Boceto Digital)	53
6.3.1	Pieza Gráfica	
6.3.2	Descripción de Validación: Profesionales de DG	
6.3.2.1	Técnica	
6.3.2.2	Muestra	
6.3.2.3	Aspectos Evaluados	
6.3.2.4	Descripción de Proceso de validación	
6.3.3	Resultados de Validación	
6.3.4	Descripción y Fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico	
6.4	Nivel de Producción Gráfica 3	63
6.4.1	Pieza Gráfica	
6.4.2	Descripción de Validación: Cliente	
6.4.2.1	Técnica	
6.4.2.2	Muestra	
6.4.2.3	Aspectos Evaluados	
6.4.2.4	Descripción de Proceso de validación	
6.4.3	Resultados de Validación: Cliente	
6.4.4	Descripción de Validación: Grupo Objetivo	
6.4.4.1	Técnica	
6.4.4.2	Muestra	
6.4.4.3	Aspectos Evaluados	
6.4.4.4	Descripción de Proceso de Validación	
6.4.5	Resultados de Validación: Grupo Objetivo	
6.4.6	Descripción y Fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico	
6.5	Propuesta Gráfica final fundamentada	77
6.6	Vista Preliminar de la Pieza Gráfica	83
6.7	Lineamientos Puesta en Práctica	115
6.7.1	Proceso de Reproducción	
6.7.2	Proceso de Medición de Resultados	
6.8	Honorarios	117

Capítulo 7: Lecciones Aprendidas.....	118
7.1 Gestión del Proceso.....	119
7.2 Producción del Diseño Gráfico.....	120
Capítulo 8: Conclusiones.....	121
8.1 Logro.....	122
8.2 Impacto.....	122
Capítulo 9: Recomendaciones.....	123
9.1 A la Institución.....	124
9.2 A Estudiantes de Proyecto de Graduación y Epesistas....	124
9.3 A la Escuela de Diseño Gráfico.....	125
Fuentes Consultadas.....	126
Glosario.....	128
Anexos.....	131
Antecedentes Gráficos	
Instrumento y Resultados (Grupo Objetivo)	
Técnica Concepto Creativo	
Instrumentos (Validaciones)	
Cotizaciones	
Mapa de Empatía	
Diagrama de Ishikawa	

Presentación

En Guatemala existen muchos profesionales de la medicina en distintas ramas, expertos en su área pero hay pocos especialistas en genética, hasta la fecha **se han identificado más de ocho mil "enfermedades raras"** en niños y jóvenes guatemaltecos dejándolos sin atención profesional porque no pueden dar un diagnóstico certero.

Lo mismo ocurre en el área educativa, muchos niños son marcados, rechazados o aislados por no entender su comportamiento o falta de atención en el estudio, esto se debe a la **falta de información** sobre estos padecimientos o síntomas pues muchos de ellos son físicos pero otros son cognitivos, y pueden llegar a confundir a los padres de familia y profesionales pensando que es cuestión de edad o mal comportamiento.

El siguiente informe tiene como objetivo dejar evidencia del trabajo elaborado durante el Ejercicio Profesional Supervisado (EPS), realizado en Asociación para Todos, un lugar en donde brindan esperanza a familias en las cuales hay niños o jóvenes con sospecha o diagnóstico de padecer alguna enfermedad rara, el proyecto tiene como finalidad llevar la información necesaria a los profesionales que tratan directamente con niños y jóvenes afectados, profesionales que son fundamentales en el desarrollo de estas personas como lo son **Doctores, Psicólogos y Maestros**.

Capítulo 1

Introducción

1.1 Antecedentes

1.2 Definición y Delimitación del Problema

1.3 Justificación del Proyecto

1.4 Objetivos del Proyecto

1.1

Antecedentes del Problema

Institu- cional

1.1.1 Contextualización de la necesidad

Cuando hablamos de enfermedades lo primero que mencionamos es el nombre o el diagnóstico que nos ha dado el médico, los síntomas o muchas veces lo que pensamos que tenemos, en Guatemala existen muchas enfermedades, sin embargo, según los datos recopilados en el 2017 por El Ministerio de Salud de Guatemala, existen 5 padecimientos que afectan más a los guatemaltecos y son: Neumonía, Infarto Agudo al miocardio, Diabetes, Diarrea e hipertensión. A pesar de ser enfermedades serias todas cuentan con tratamientos, medicamentos, información para contrarrestarlas, sanarlas o aprender a vivir con ellas.

Sin embargo, existen otros padecimientos denominados "Enfermedades Raras" este término se originó en Europa hace mucho tiempo y se refiere a los casos que afectan a 1 persona por cada 100,000 habitantes. Con el paso de los años se fueron encontrando casos similares en los otros continentes hasta llegar a cada país y Guatemala no fue la excepción, aunque en cada país tienen definiciones legales diferentes, por ejemplo en Europa, se considera "rara" a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2,000 personas, en Estados Unidos, se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200,000 personas, en Japón se define "rara" a la que afecta a menos de 50,000 personas, en Taiwán el criterio es que la prevalencia sea de 1 por cada 10,000 y en Australia la cantidad de afectados debe ser menor que 2,000 individuos.

En la mayoría de los casos son enfermedades genéticas que no se curan, solamente se pueden tratar, sin embargo, hay algunas que aún se desconoce el tratamiento y otras que se desconoce la totalidad de los síntomas.

En el mundo hay más de 7,000 enfermedades raras, hay unas que son visibles que afectan la piel, otras los músculos o huesos, otras el corazón, otras la estatura, otras causan anomalías o impiden que ciertas partes del cuerpo se formen en su totalidad; también existen las imperceptibles, que afectan el área cognitiva, espacial, motriz o lenguaje, es entonces cuando hay repercusiones educativas, falta de concentración, comportamiento hiperactivo, muy tranquilo o fuera de lo normal; es en ese momento en que los familiares o en la mayoría de los casos los padres de familia se dan cuenta que algo no está bien con su hijos. Hay casos en los que los padres no prestan atención a estos "síntomas" y se niegan a darle seguimiento a sus hijos, pero hay otros casos en donde los padres buscan ayuda médica y a pesar que

hacen exámenes, investigaciones o análisis nunca llegan a dar un diagnóstico certero y los padres pierden la esperanza. A raíz de esto surge la iniciativa de fundar Asociación para Todos , un lugar en donde casos que no son reconocidos o que no tienen un diagnóstico real son atendidos, tratados y estudiados por profesionales en cada área, como Médicos Pediatras, Psicólogos y Maestros, dado que la mayoría de los síntomas se presentan en los primeros años de vida la Asociación está enfocada a tratar a niños menores de 7 años para poder identificar la enfermedad y ayudarlos a tener una vida plena; sin embargo hay poca información acerca de las Enfermedades Raras y cómo tratarlas tanto para las familias y personas afectadas como para los profesionales que se encuentran con estos casos.

1.2

Definición del Problema

La falta de información sobre Enfermedades Raras en el país de Guatemala, falta de recursos tanto económicos como técnicos, falta de apoyo del Gobierno, Ministerio de Salud y falta de una reestructuración en el pensum académico de la carrera de Medicina o una especialización en Genética afecta de forma directa a la Asociación a no poder lograr sus objetivos de una manera sencilla, debido a que los hospitales no cuentan con maquinaria especializada ni recurso humano experto en el área de genética, los tratamientos son muy costosos o no están disponibles en este país. También afecta el hecho de que la sociedad guatemalteca no cuenta con la información necesaria para identificar, darle seguimiento y tratar con casos de Enfermedades Raras.

1.3

Justificación del Proyecto

1.3.1 Trascendencia del Proyecto

Este proyecto tiene como finalidad facilitar la vida tanto de los niños que padecen enfermedades raras, como la de los padres o encargados, brindando información a los involucrados en el proceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento; sean estos médicos, psicólogos y/o maestros. Por medio del material informativo adaptado para cada profesional, se busca el fortalecimiento del conocimiento acerca de este tema, también se utilizará como una guía efectiva para los padres de familia para que sus hijos tengan una vida normal aún padeciendo una enfermedad rara.

1.3.2 Incidencia del Diseño Gráfico

El problema principal es la falta de información: ¿qué es?, ¿a dónde acudir? y ¿qué hacer? cuando se ha diagnosticado una enfermedad rara; es por eso que utilizando el diseño gráfico se busca realizar un manual informativo que tenga la información necesaria para dar a conocer por completo el tema de enfermedades raras, sus síntomas, consecuencias, cómo y a dónde acudir y cómo la Asociación para Todos puede apoyar a las familias de los afectados para poder atender las necesidades que presente cada caso.

El material informativo estará diseñado específicamente para cada profesión que se involucra tanto en diagnosticar la enfermedad como en los que tienen trato directo con los niños, es decir: médicos, psicólogos y maestros; aplicando códigos de diseño que permitan que este material sea una guía práctica y de gran ayuda para poder sobrellevar un diagnóstico de enfermedad rara.

1.3.3 Factibilidad del Proyecto

Este proyecto se puede llevar a cabo debido a que la Asociación para Todos cuenta con acceso a profesionales, antecedentes y amplios registros de los casos que se han llevado con anterioridad, experiencia por parte profesional y familiar, disponibilidad, tiempo e interés en compartir y facilitar información a profesionales, familias y sociedad en general.

1.4

Objetivos del Proyecto

1.4.1 Objetivo General

Orientar a profesionales de medicina, psicología y educación en la identificación y el conocimiento de posteriores procedimientos, ante la presencia de Enfermedades Raras principalmente en niños menores de 7 años residentes en la República de Guatemala.

Objetivos Específicos

1.4.2 De Comunicación Visual

Facilitar información a profesionales en medicina, psicología y educación acerca de las Enfermedades Raras para que puedan identificarlas, que sepan cómo tratarlas y a donde acudir ante la presencia estas, con la ayuda de la Asociación para Todos.

1.4.3 De Diseño

Desarrollar un Manual informativo que ayude a los profesionales en medicina, psicología y educación activos en la República de Guatemala como guía para el tratamiento de los casos de enfermedades raras que se presenten en niños, aplicando términos y códigos visuales adecuados a cada profesión, tomando en cuenta los aspectos editoriales para su efectividad.

Capítulo 2

Perfiles

2.1 Perfil de la Organización

2.2 Perfil del Grupo Objetivo

2.1

Perfil de la Institución

2.1.1 Datos de la Institución

Nombre: Asociación para Todos –
Enfermedades Raras

Dirección: 18 Avenida A 2-80 zona 6,
Guatemala

Contacto: Dra. María Ofelia González

Cargo: Directora y Fundadora de la
Asociación

Teléfono: 2288-4961

E- mail: asociacionparatodos@gmail.com

2.1.2 Tipo de Industria

La Asociación para Todos es una industria dedicada al
efoque social que abarca principalmente salud, pero
también interviene en educación y política.

2.1.3 Generales

2.1.3.1 Visión

Ser la organización que apoya a la niñez y la juventud
para que disfruten de un nivel óptimo de salud integral
que se refleje en su bienestar y desarrollo social,
educativo, laboral y personal.

2.1.3.2 Misión

Asociación para todos es una organización civil, basada
en el compromiso y la proyección social, orientada a
mantener la salud integral en la comunidad desde la
niñez y la juventud.

2.1.4 Objetivos

- Contribuir al desarrollo integral de la niñez y la adolescencia con padecimientos de "Enfermedades Raras", a través de atención especializada en salud física y emocional.
- Divulgar, informar y sensibilizar sobre las "Enfermedades Raras" para su adecuada detección, tratamiento y control.

2.1.5 Valores

- Respeto
- Amor
- Justicia
- Valentía
- Solidaridad

2.1.6 Servicios

- Atención Directa

Ayuda con la detección, diagnóstico y gestión ante entidades nacionales e internacionales, exámenes y tratamientos especializados para niños, niñas y adolescentes con padecimientos de Enfermedades Raras. Este servicio complementa la atención integral y especializada a través de servicios médicos, psicológicos y de trabajo social.

- Fortalecimiento Familiar y Auto Ayuda:

Procura el bienestar integral de los beneficiarios y su grupo familiar a través de la educación, orientación, acompañamiento y fortalecimiento del Grupo de Autoapoyo. Ofrece psicoterapia individual / grupal, apoyo psicosocial, grupo de autoayuda familiar, orientación y acompañamiento familiar.

**- Divulgación, Incidencia y Educación
(Iniciativa de Ley 4672):**

Impulsa la Iniciativa de Ley 4672 con Dictamen favorable de la Comisión de Salud y Asistencia Social del Congreso de la República. Con esta Ley se busca la atención especializada a las personas con sospecha o diagnóstico de una Enfermedad Rara. Capacitación a grupos y voluntarios, persigue la detección temprana para lograr oportunidades de vida, fomenta una adecuada convivencia y cree en una educación inclusiva.

2.1.7 Cobertura

Departamentos de Guatemala, con enfoque en los municipios del departamento de Guatemala.

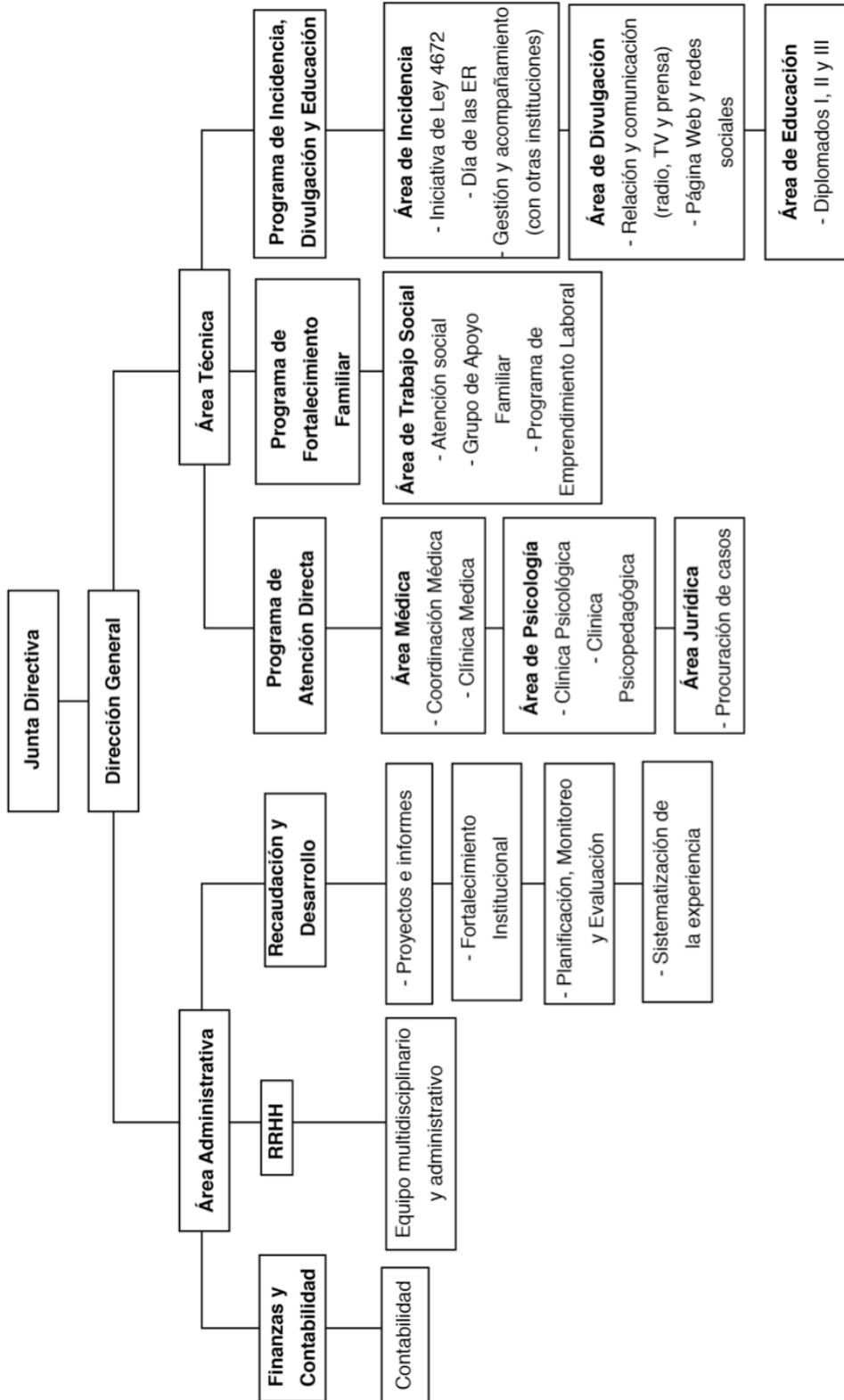
2.1.8 Grupo Objetivo

Familias residentes en Guatemala, que tengan recursos suficientes o escasos, en las cuales algún integrante (principalmente niños) padezca una Enfermedad Rara o no tenga un diagnóstico certero de una enfermedad.

2.1.9 Antecedentes Gráficos

Ver Anexo 1

2.1.10 Organigrama



2.2

Perfil del Grupo Objetivo

Tamaño de la Muestra: 83

Población: 100

Nivel de confianza: 80

Margen de error: 3

2.2.1 Características Geográficas

Profesionales en el área de medicina, educación y psicología residentes en cualquier municipio del departamento de Guatemala, Guatemala.

2.2.2 Características Sociodemográficas

Hombres y Mujeres que cursen último año de estudios universitarios o profesionales activos en el área de medicina, educación y psicología que estudien, trabajen o realicen ambas actividades, con edad entre 24 a 60 años, que laboren o se esten especializando para tratar el área infantil, que sean solteros, casados o con una responsabilidad familiar de nucleo pequeño (menor a 5 personas).

2.2.3 Características Socioeconómicas

Hombres y Mujeres Profesionales o en proceso de serlo en el área de medicina, psicología y educación, que forman parte del nivel socioeconómico B y C con clase social alta y media, con ingresos que oscilan entre Q3,000 a Q11,000 mensuales y profesionales activos con ingreso mayor a Q15,000, cuentan con vehículo propio, interesados en la tecnología con hábitos de consumo y estilo de vida adecuados a sus ingresos.

2.2.4 Características Psicográficas

Personas dedicadas a sus carreras con sentimiento de superación, enfocados en ayudar a las demás personas, solidarias y pacientes, que contribuyen al desarrollo del país, que siempre están interesados en aprender más y actualizarse con información extranjera, noticias y conocimiento a través de las redes sociales. Tienen una actitud cordial, amigable y con sentido del humor pero a la vez son comprometidos y formales.

2.2.5 Relación entre el Grupo Objetivo e Institución

Según encuestas realizadas al grupo objetivo son pocos los estudiantes y/o profesionales que desconocen el término de "Enfermedad Rara" (en su mayoría maestros y psicólogos) sin embargo, la mayoría de encuestados incluyendo médicos no conocen ninguna institución más que el Hospital General San Juan de Dios que trate este tema, únicamente doctores y psicólogos que trabajan con la Asociación para Todos conocen de ella, es por eso que se llevará a cabo este proyecto para divulgar información y dar a conocer tanto a profesionales como a la población en general toda la ayuda que esta asociación puede brindar a los afectados con estas enfermedades.

Información obtenida por encuesta realizada al GO.
Ver Anexo 2

Capítulo 3

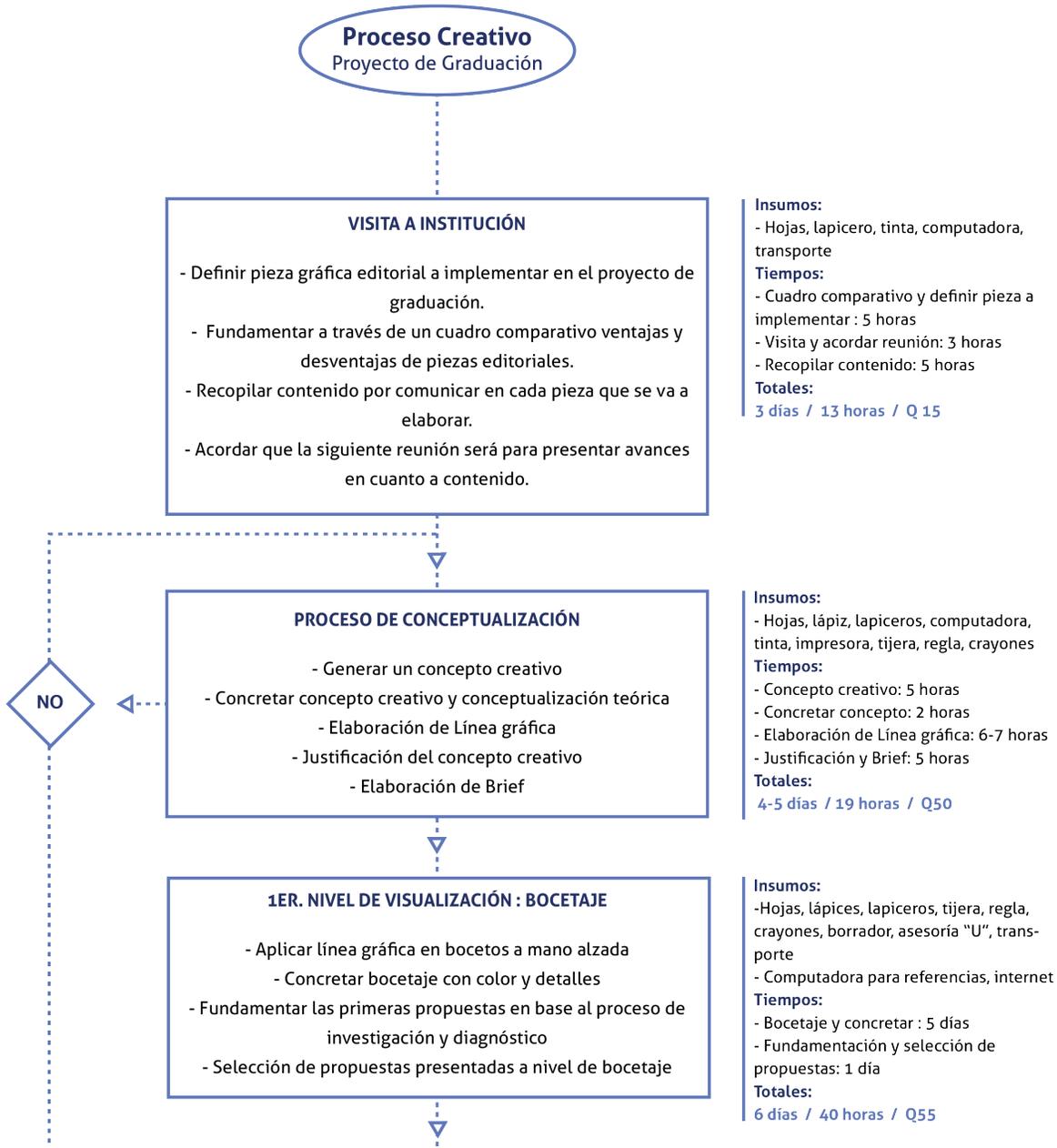
Planeación Operativa

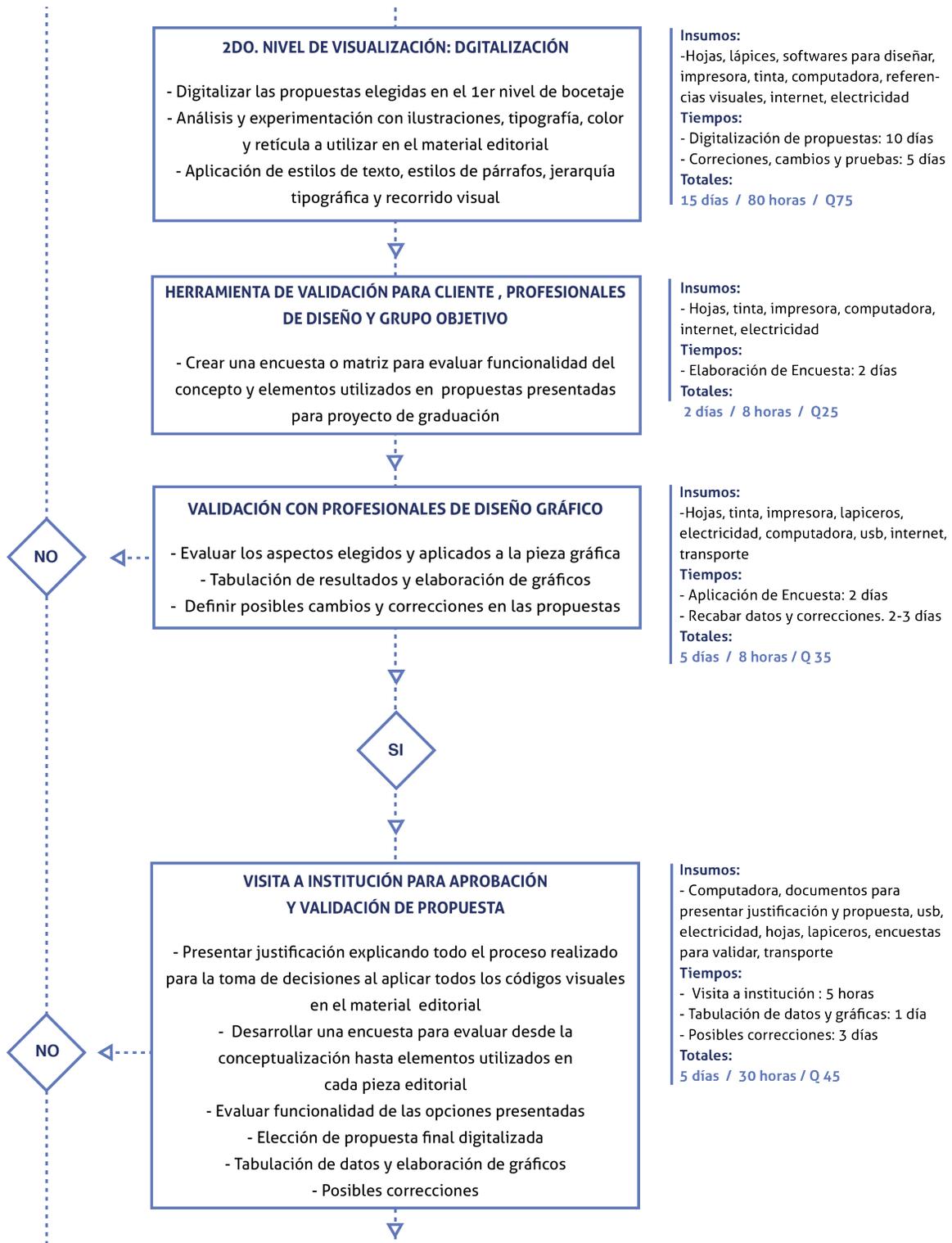
3.1 Flujograma del Proceso (Insumos y tiempos)

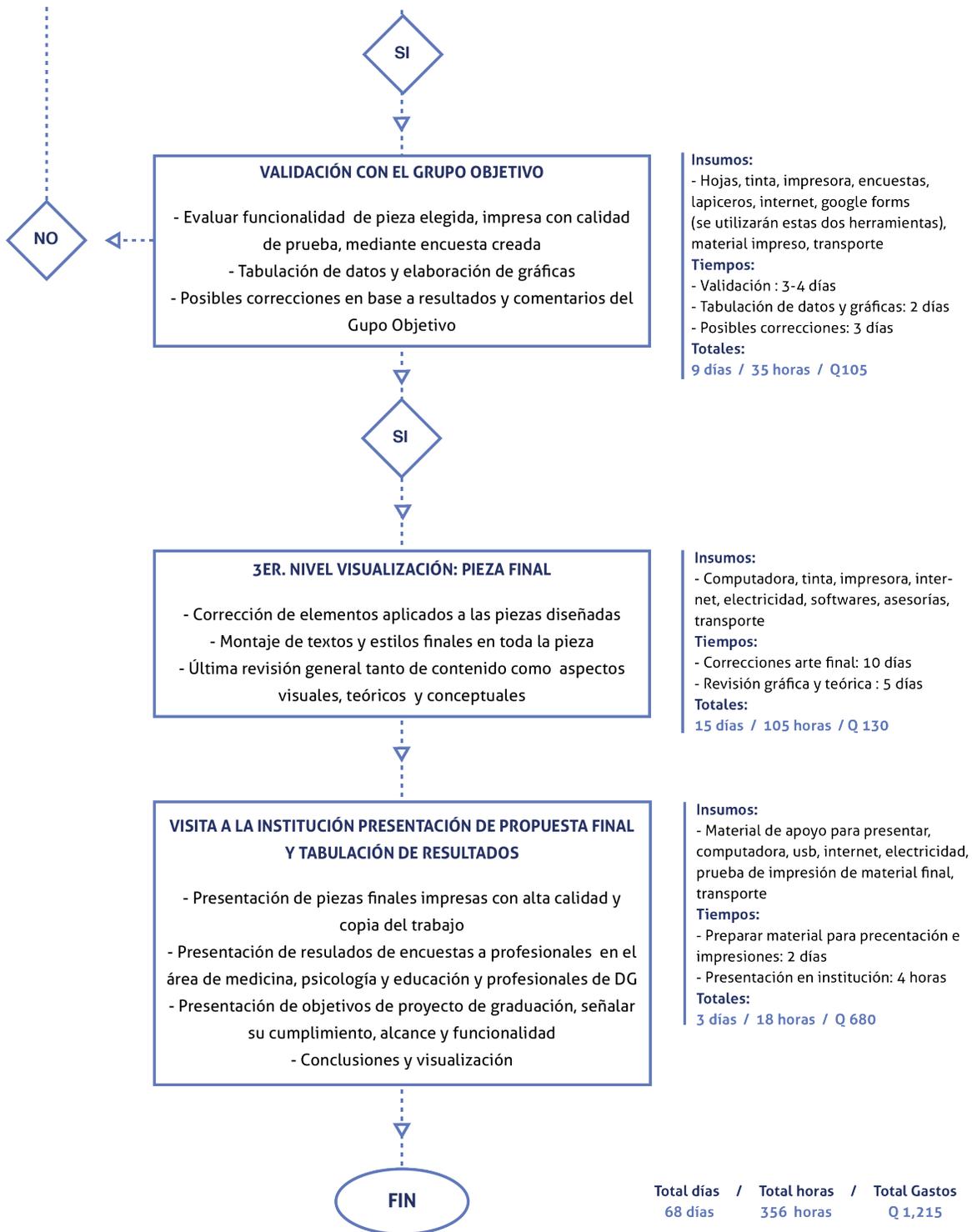
3.2 Cronograma de Trabajo (Proceso Creativo)

3.1

Flujograma del Proceso







3.2

Cronograma de Trabajo

Agosto

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
		1	2	3	4	5
		Inicio EPS				
6	7	8	9 Visita 1	10	11	12
13	14	15	16	17	18	19
Investigación						
20	21	22	23	24	25	26
Recopilación de Información						
27	28	29	30	31		
Conceptualización						

Septiembre

Lunes	Martes	Miércoles	Jueves	Viernes	Sábado	Domingo
					1	2
3	4	5	6	7	8	9
Bocetaje / Visualización Nivel 1						
10	11	12	13	14	15	16
Digitalización / Visualización Nivel 2						
17	18	19	20	21	22	23
Validación con GO						
24	25	26	27	28	29	30
Correcciones						

Octubre

<i>Lunes</i>	<i>Martes</i>	<i>Miércoles</i>	<i>Jueves</i>	<i>Viernes</i>	<i>Sábado</i>	<i>Domingo</i>
1	2	3	4	5	6	7
Pieza Final / Visualización Nivel 3						
8	9	10	11	12	13	14
Presentación de Material en la Institución						
15	16	17	18	19	20	21
Evaluación / Correcciones						
22	23	24	25	26	27	28
Presentación Final						
29	30	31				

Capítulo 4

Marco Teórico

4.1 Dimensión Social y Ética

4.2 Dimensión Estética y Funcional

4.1

Dimensión Social y Ética

Un manual es una publicación editorial ya sea impresa o digital cuyo contenido es fundamental para aprender o informarse sobre algún tema en especial, existen diferentes tipos de manuales tales como: manuales de procedimientos, manuales históricos, manuales múltiples, manuales técnicos, manuales de calidad, manuales normativos, manuales de cargos, manuales informativos y manuales de ventas. Los manuales Informativos en especial funcionan como una guía en la cual se puede ampliar un tema y detallarlo y pueda llegar a su objetivo final que como su nombre lo indica es informar; o bien puede tomarse como una guía en la que se detallan procedimientos o pasos que deben aplicarse según el tema.

Si hablamos de educación, la mayoría de instituciones sean públicas o privadas brindan a su equipo de trabajo, (claustro de maestros) una guía para desempeñar la cátedra durante el ciclo escolar, es decir un manual para llevar un orden adecuado según la capacidad y necesidades del grado en curso. Así también sucede en la educación superior, en carreras que son sumamente teóricas, que necesitan este tipo de material para poder comprender la información de una manera clara y ordenada.

De la misma forma una empresa u organización necesita tener esta guía para el correcto funcionamiento, presentado muchas veces como un manual; esto nos lleva a comprender la importancia de esta pieza editorial, puede ser en cualquier ámbito profesional o de vida cotidiana que para su total efectividad necesita ciertos aspectos de diseño editorial como diagramación, tipografía adecuada, tamaño, paleta de color, imágenes o gráficos que tengan relación y hagan alusión al tema en cuestión.

4.2

Dimensión Estética y Funcional

Para la realización de este proyecto editorial la línea gráfica estará basada en la tendencia flat design, pues esta tendencia elimina sombras, relieves, ornamentos, texturas, degradados, difuminados y cualquier sensación de tridimensionalidad, da sensación de limpieza, elegancia, elimina profundidad, los bordes son sólidos y las formas son geométricas. Dan en este caso a los lectores la información estrictamente necesaria, sin distracciones, con un mensaje directo, claro, libre de efectos innecesarios y lo que es más importante, funcional.

Se utilizará la paleta de color establecida por la asociación, pues ellos ya cuentan con un color representativo para cada área que manejan, se utilizarán como base 3 colores, uno para cada profesión, con una variación de tonalidad, dando como resultado dos tonalidades en cada manual aplicado al texto e ilustraciones.



Maestros



Psicólogos



Doctores

Capítulo 5

Definición Creativa

5.1 Brief

5.2 Códigos Visuales

5.3 Descripción de estrategia
(Aplicación de la pieza)

5.4 Insight

5.5 Concepto Creativo

5.1

Brief

5.1.1 Cliente

Asociación para Todos

5.1.2 Cliente Inmediato

Asociación para Todos – Divulgación

5.1.3 ¿Qué hace?

Asociación Para Todos apoya a familias con casos de Enfermedades Raras o que aún no presentan un diagnóstico médico.

A través de sus diferentes servicios como:

- **Atención Directa:** Ayuda con la detección, diagnóstico y gestión ante entidades nacionales e internacionales, exámenes y tratamientos especializados para niños, niñas y adolescentes con padecimientos de Enfermedades Raras. Este servicio complementa la atención integral y especializada a través de servicios médicos, psicológicos y de trabajo social.

- **Fortalecimiento Familiar y Auto Ayuda:** Procura el bienestar integral de los beneficiarios y su grupo familiar a través de la educación, orientación, acompañamiento y fortalecimiento del Grupo de Autoapoyo. Ofrece psicoterapia individual / grupal, apoyo psicosocial, grupo de autoayuda familiar, orientación y acompañamiento familiar.

- **Divulgación, Incidencia y Educación (Iniciativa de Ley 4672):**

Impulsa la Iniciativa de Ley 4672 con Dictamen favorable de la Comisión de Salud y Asistencia Social del Congreso de la República. Con esta Ley se busca la atención especializada a las personas con sospecha o diagnóstico de una Enfermedad Rara, capacitación a grupos y voluntarios.

5.1.4 ¿Para qué lo hace?

Para lograr oportunidades de vida, persiguiendo la detección temprana, fomentando una adecuada convivencia pues cree en una educación inclusiva.

5.1.5 Relación con el Diseño Gráfico

Tiene un poco de relación con el área editorial y multimedia debido a que hacen uso de manuales, volantes y/o trifolios para trasladar información a la población y presentaciones digitales que utilizan para capacitaciones con distintos profesionales y organizaciones que trabajan con niños.

5.1.6 Grupo Objetivo

- **Primario:** Familias residentes en Guatemala, que tengan recursos suficientes o escasos, en las cuales algún integrante (principalmente niños) padezca una Enfermedad Rara o no tenga un diagnóstico certero de una enfermedad.
- **Secundario:** Población en general, residentes en Guatemala, profesionales principalmente que trabajen con niños y personas que desconozcan totalmente el tema, que sepan un poco o que conozcan a alguna persona que padezca alguna enfermedad rara.

5.1.7 Estrategia de Comunicación

Elaboración de Manuales informativos enfocados a profesionales en medicina, psicología y educación, debido a que son los principales involucrados en el diagnóstico y tratamiento de niños diagnosticados o que se sospecha que padecen alguna enfermedad rara. Estos manuales serán como una guía y ayuda para cada profesional según su rama orientándolos y facilitando información a cerca de este tema.

- Producción (Contenido)

Información para que puedan identificar enfermedades raras (enfermedades de genética) como:

- Definición
- Pequeñas anomalías, ya sean físicas o conductuales.
- Clasificación de Enfermedades
- Etiología (Causas)
- Árbol genealógico médico
- A dónde acudir
- Recomendaciones

5.1.8 Presentación (Diseño)

Editorial:

A: Manuales informativos aplicando términos y códigos visuales adecuados a cada profesión, tomando en cuenta los aspectos editoriales para su efectividad.

B: Afiches y Volantes para padres o encargados en donde exista suficiente información, básica y clara orientándolos hacia donde acudir y como tratar una enfermedad rara, al igual que en los manuales se utilizarán términos y códigos visuales adecuados para este grupo objetivo.

C: Juegos educativos con el objetivo de lograr motivar a los niños y despertar la motricidad (en el caso en que por alguna enfermedad esta se vea afectada) o que sean de ayuda para cuando lleguen a sesiones puedan ser utilizados para captar su atención.

Digital:

C: Reestructuración de página web y post para Facebook con información, tips y recomendaciones para tratar o identificar alguna enfermedad rara.

5.1.9 Distribución:

Estos materiales se distribuirán dependiendo el área a través de: Internet, redes sociales, capacitaciones y en visitas a la asociación.

5.1.10 Presupuesto

Disponible para Manuales: Impresión full color, tiro y retiro, Q 20,000.00

5.2

Códigos Visuales

5.2.1 Aspecto Estético

La tendencia a utilizar para esta serie de manuales será:

- Flat design

La tendencia principal será Flat design, debido a que una de sus principales características es que da descanso al ojo y al mismo tiempo aumenta el atractivo en la composición para captar la atención del grupo objetivo sin saturar la vista o distraerlo del objetivo principal que es informar.

5.2.2 Aspecto Didáctico

El objetivo principal de este aspecto es informar acerca de las Enfermedades Raras, con esto se pretende ampliar información, explicar el porqué, ayudar a identificar la enfermedad, a qué área médica pertenece y a dónde y con quién acudir. Utilizando investigación, datos de doctores expertos y sobre todo datos estadísticos, para evidenciar qué tanto está afectando este tema a la población guatemalteca.

5.2.3 Aspecto Morfológico

El objetivo principal de este aspecto es Informativo y Formativo utilizando la iconicidad con forma simbólica y polisémica, para poder transmitir un mensaje, apoyando la información y dejando lugar a la percepción de cada lector.

5.2.4 Aspecto Sintáctico

- En este aspecto se hará uso dentro de la composición de líneas Incluidas y curvas, aire y retícula columnar.

- **Color:** Se utilizarán los colores de la institución, que resultan ser colores cálidos para estimular a los lectores, las piezas serán creadas en CMYK porque es material impreso.

- **Textos y Gráficos:** se hará uso de ilustraciones vectoriales y tipografía palo seco, fuente: Aller

5.2.5 Aspecto Semántico

En este aspecto se unificarán todos los aspectos anteriores, con diferentes connotaciones pero siempre buscando informar al lector, algunos de los recursos visuales y lingüísticos que se utilizarán serán la Sinécdoque y Metáfora.

5.3

Descripción de la estrategia de aplicación de la pieza

Preguntas

¿Qué?

Diseño de manual informativo sobre todo lo relacionado con el tema de Enfermedades Raras, qué son, cómo identificarlas, qué hacer, a dónde y con quién acudir para tratarlas.

¿Para qué?

Para facilitar información y dar a conocer los procesos que se deben llevar a cabo al momento de identificar o sospechar el padecimiento de una enfermedad rara en un niño o adolescente.

¿Con qué?

Con la creación de manuales informativos adaptados, haciendo uso de códigos visuales y técnicos para cada profesión según sea el caso en cada pieza.

¿Con Quiénes?

Con ayuda de Asociación para Todos y doctores expertos en genética. Enfocado principalmente para profesionales en Medicina, Psicología y Educación Primaria, con la finalidad de poder llegar también a padres de familia y personas afectadas con alguna enfermedad rara.

¿Cuándo?

El proyecto inicia a partir de agosto y finaliza en noviembre de 2018, trabajando las áreas de gestión, conceptualización, bocetaje, realización de piezas gráficas, validación y piezas gráficas finales, según cronograma de trabajo asignado, para poder implementar el material a partir del año siguiente (2019).

¿Dónde?

El material será distribuido por medio de la asociación a profesionales involucrados mediante capacitaciones, conferencias, talleres o visitas dentro del país de Guatemala.

Cuadro Comparativo

Ventajas y Desventajas

Pieza	Ventajas	Desventajas
<p>Manual Informativo</p>	<ul style="list-style-type: none">- Puede ser consultado las veces que se considere necesario.- No se necesita internet o un dispositivo tecnológico para leerlo.- Puede dividirse por temas, facilitando la información y forma de encontrarlos.- Facilita información verídica y puntual.- Es fácil de manipular.- Puede ser fotocopiado.	<ul style="list-style-type: none">- El costo puede ser un poco elevado.- No se puede propagar tanto como en internet.- Puede doblarse, romperse o mojarse.- Para algunos puede parecer aburrido por no ser electrónico.- No se puede agrandar la letra o imágenes.

5.4

Insight

5.4.1 Factores Individuales Psicológicos

Cultura: Profesionales guatemaltecos con hábitos similares enfocados en dar el mejor servicio a su país, respetando en todo momento las tradiciones y creencias que van de la mano con su estilo de vida.

Estatus: Según el nivel socioeconómico cada profesional mantiene un estrato de acuerdo a sus posibilidades de consumo, estilo de vida, círculos sociales y familiares, etc.

Factor afectivo: Este puede ser uno de los factores principales que identifican al grupo objetivo debido a que dan el 100% de su capacidad, esfuerzo y pasión por el servicio a las demás personas.

Necesidad: En este factor entra en juego la necesidad de autorrealización y autoestima tanto para ellos mismos como para transmitir a los demás el deseo de superación y éxito.

Tecnología e innovación: Gracias al avance de la tecnología los profesionales pueden tomar esto a su favor para poder seguir aumentando su conocimiento, reforzarlo o recopilar nueva información.

5.4.2 Grupos de Influencia

Por pertenecer al grupo de profesionales que tratan directamente con personas todo el tiempo, el grupo objetivo se caracteriza por rodearse de gente que los motiven, gente que pueda hacer que ellos saquen lo mejor de sí para poder transmitirlo y demostrarlo hacia las personas que ellos desean ayudar. Es decir que siempre buscan estar rodeados de familiares y amigos que sean personas de éxito, tomando como ejemplo doctores, psicólogos o maestros reconocidos.

5.4.3 Actitudes, Motivaciones, Intereses

Actitud: El grupo objetivo se caracteriza por tener siempre una actitud de servicio.

Motivaciones: Ser útil para los demás, aplicar todos sus conocimientos para satisfacer las necesidades de las personas.

Interés: Ser una ayuda significativa, dejar huella en las personas que tratan y buscan satisfacer la necesidad de autorrealización y de autoestima según la pirámide de Maslow.

5.4.4 Frase del Insight

— Quiero ayudar,
pero no sé cómo —

5.5

Concepto Creativo

5.5.1 Descripción de la Técnica

La técnica utilizada para poder obtener el concepto creativo fue Frases Inductoras, que consiste en escribir una lista de **Artículos + Sustantivos + Adjetivos** que tengan o no relación con el tema, la lista de sustantivos se enumerará en el orden como están escritos y la lista de adjetivos se enumerará en orden aleatorio para luego crear una frase según la numeración.

Ver Anexo 3

5.5.2 Concepto Creativo

De esta técnica salieron 3 resultados pero la frase elegida fue **"Los Gigantes Pequeños"**, que al final la frase se transformó en:

Los Pequeños Gigantes

Capítulo 6

Proceso de Producción Gráfica

- 6.1** Previsualización
- 6.2** Nivel de Producción Gráfica 1
(Bocetos a Mano)
- 6.3** Nivel de Producción Gráfica 2
Profesionales DG
- 6.4** Nivel de Producción Gráfica 3
Cliente/GO
- 6.5** Propuesta Gráfica Final
(Fundamentación)
- 6.6** Vista Preliminar
(Pieza Gráfica)
- 6.7** Lineamientos Puesta en Práctica
- 6.8** Honorarios

6.1

Previsualización

6.1.1 Descripción del Concepto Creativo

Este concepto surge a raíz de que las enfermedades raras existen porque específicamente son las partes más pequeñas de nuestro cuerpo las que están dañadas, sin embargo a lo largo del crecimiento se convierten en un problema gigante, que si no se sabe controlar puede llegar a no tener solución.

Como este proyecto está enfocado para **3 ramas de profesionales** diferentes se tomará el concepto creativo central.

“ Los Pequeños Gigantes”

y se adaptará a cada profesión quedando de la siguiente manera:

Médicos:

“Los Pequeños Gigantes en la genética”

Psicólogos:

“Los Pequeños Gigantes en la mente”

Maestros:

“Los Pequeños Gigantes en el aprendizaje”

6.1.2 Descripción de Tendencia o Estilo de Diseño

El flat design es una tendencia de diseño que elimina sombras, relieves, ornamentos, texturas, degradados, difuminados y cualquier sensación de tridimensionalidad. Esto hace que el diseño gráfico sea más limpio, elegante, sin profundidad, usando formas geométricas. Esto da al usuario la información estrictamente necesaria, sin distracciones. Es un mensaje directo, claro, libre de efectos innecesarios y lo que es más importante, funcional.

(2013, Recuperado de <http://www.mique.es/disenio-grafico-plano-o-flat-design/>)

6.1.3 Resumen del tema a abordar

En esta serie de manuales que está enfocado a tres ramas de profesionales diferentes, todos abordarán el problema principal que es la falta de información sobre Enfermedades Raras, específicamente **¿Qué es?, ¿A dónde deben acudir? y ¿Qué hacer?** cuando se ha diagnosticado o se sospecha la presencia de una enfermedad rara.

Para esto se empezará desde lo más básico, explicando en qué consiste una enfermedad rara, el porqué del nombre, donde surgió, cómo y a quiénes afecta.

Los manuales se dividirán por Definición, Incidencia, Clasificación, Etiología (Causas) y diagnóstico, cada manual estará adaptado tanto gráficamente como con la terminología adecuada para cada profesión.

También se agregará información para que después de haber identificado la enfermedad los profesionales puedan recomendar los siguientes pasos a seguir, es decir si es un médico pueda recomendar (si es necesario) acudir con un psicólogo o si se necesita educación especial; si es un psicólogo que sepa a qué área médica debe acudir el niño con diagnóstico positivo de enfermedad rara y si necesita educación especial, y si es un maestro que sepa cómo tratar al niño, si necesita atención psicológica y a qué área médica debe acudir.

6.1.4 Secciones Principales de la Pieza de Diseño

Material Editorial

Manual:

- Portada
- Guardas
- Créditos
- Índice
- Portadillas
- Páginas Internas
- Contraportada

6.2

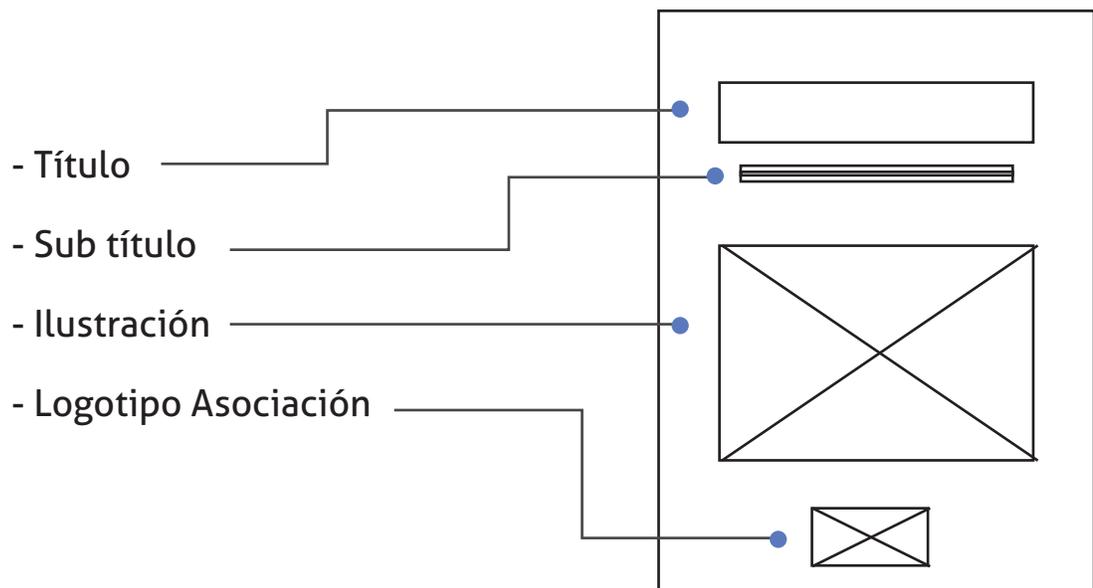
Nivel de Producción Gráfica 1

(Bocetos a mano)

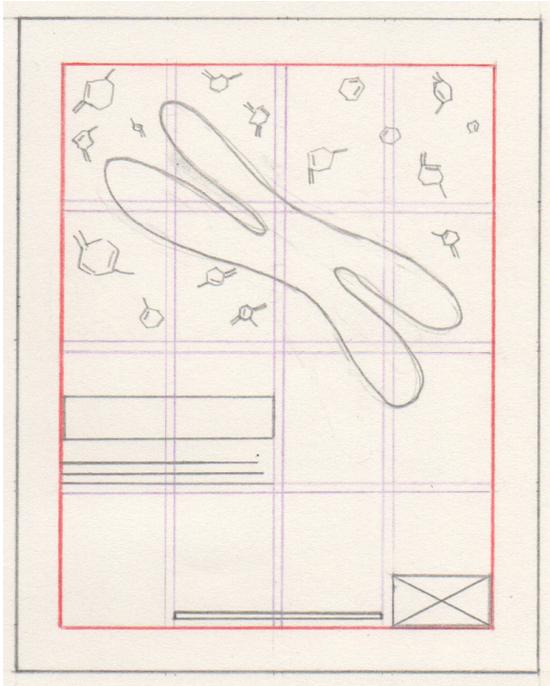
6.2.1 Pieza Gráfica

Portadas

Elementos de la Portada:

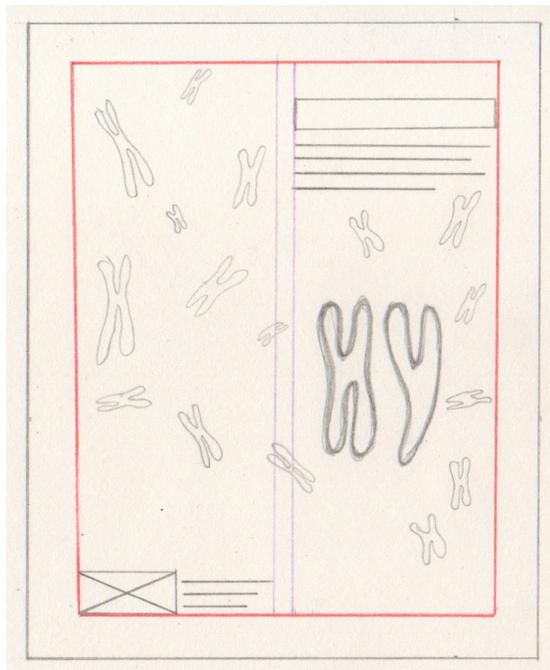


Propuesta 1

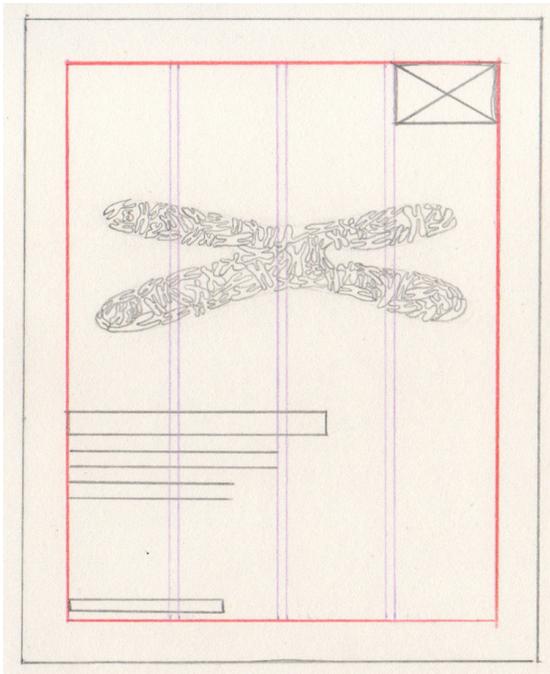


En esta propuesta se utilizó una retícula modular, distribuyendo los elementos de la siguiente forma, en la parte superior predomina la ilustración siendo una de ellas de mayor tamaño, del lado izquierdo siguiendo con el recorrido visual está el título, abajo el subtítulo y del lado inferior derecho el logo de la asociación.

Propuesta 2



En esta propuesta se utilizó una retícula columnar, distribuyendo los elementos de la siguiente forma, título y subtítulo en la parte superior derecha ocupando una columna, ilustraciones dispersas y una más pronunciada y en la parte inferior izquierda el logo de la asociación.

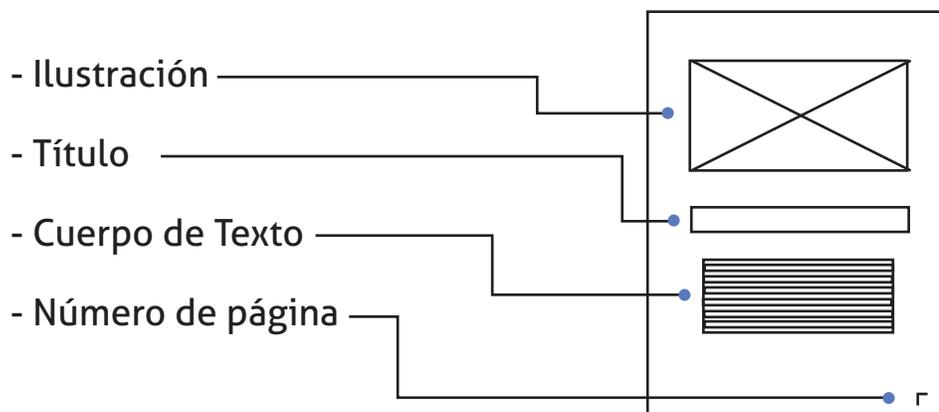


Propuesta 3

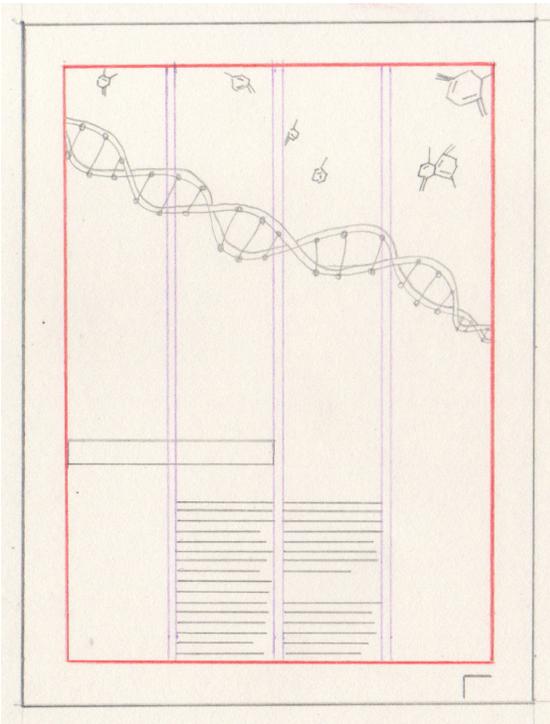
En esta propuesta también se utilizó una retícula columnar con 4 columnas, siendo la ilustración la que predomina en la parte central superior, seguida del titular y subtítular dejando espacio para añadir créditos en la parte inferior izquierda, en esta ocasión el logo de la asociación está en la parte superior derecha.

Portadillas

Elementos de las Portadillas:

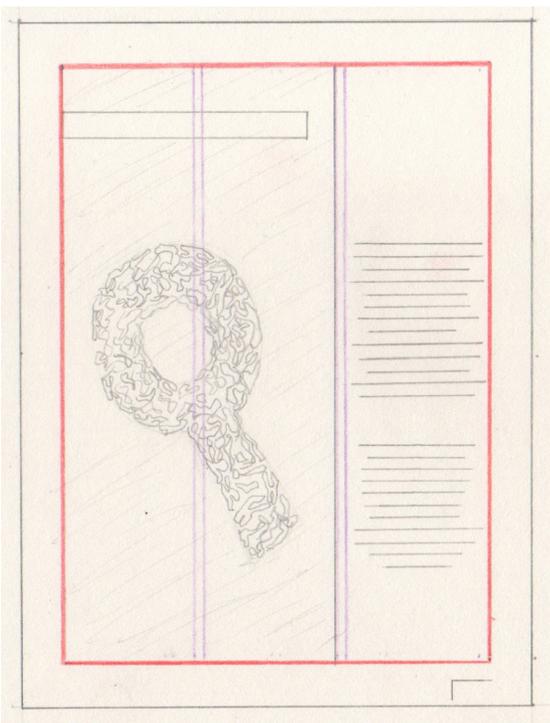


Propuesta 1



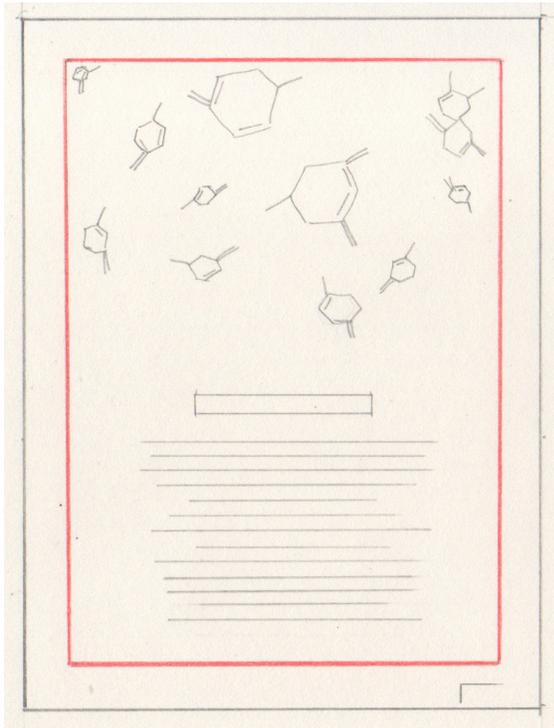
Esta propuesta tiene una retícula columnar en donde predominan las ilustraciones ocupando la mitad superior de la pieza, dejando el titular y el cuerpo de texto en la parte inferior al igual que la numeración de página.

Propuesta 2



En esta propuesta se puede apreciar la pieza dividida en dos partes, la mayor parte está formada por el titular y un ícono identificando el tema a tratar y en la otra parte predomina el cuerpo de texto, utilizando retícula columnar de 3 columnas del mismo ancho.

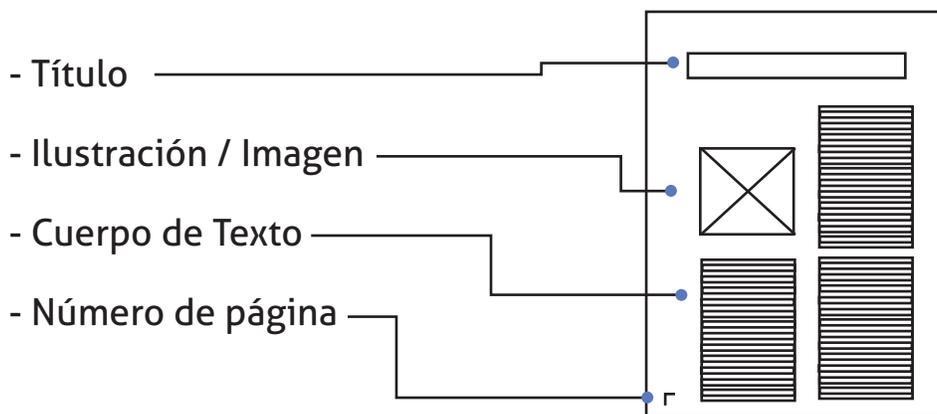
Propuesta 3

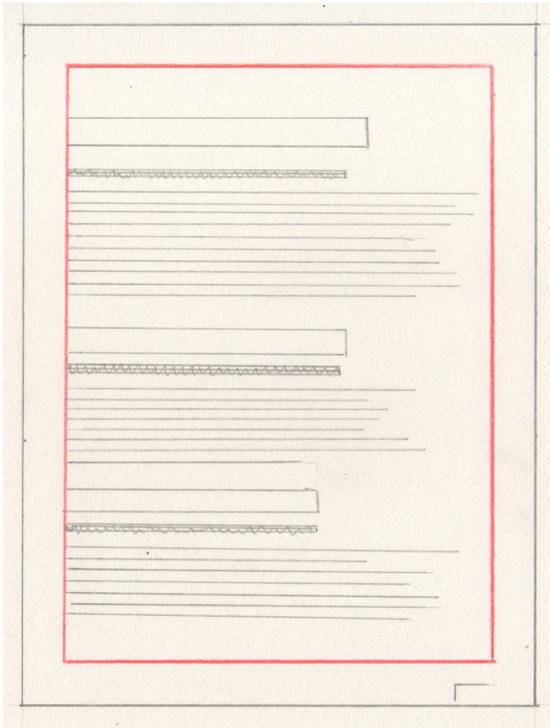


Esta propuesta utiliza retícula jerárquica predominando las ilustraciones en la parte superior, dejando lugar para el titular y cuerpo de texto en la parte central inferior, con el número de página en las esquinas inferiores.

Páginas Internas

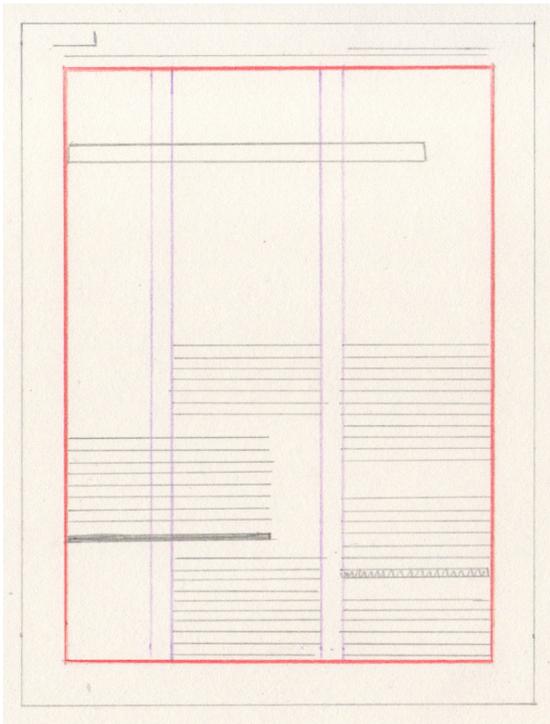
Elementos de las Páginas Internas:





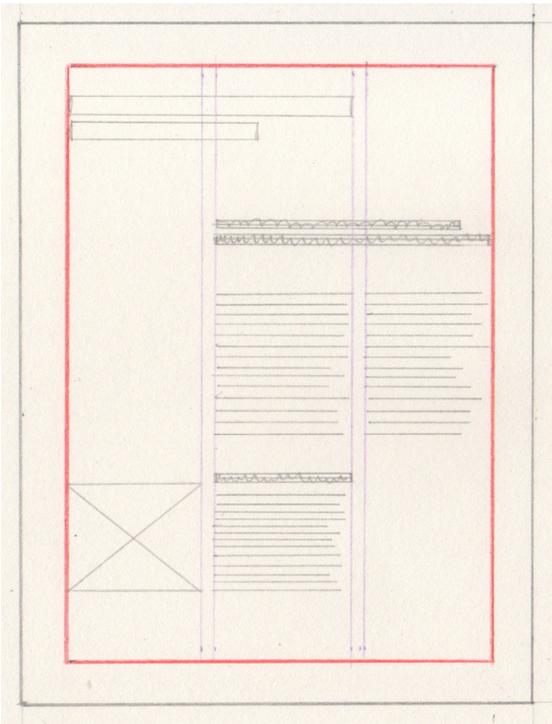
Propuesta 1

Esta propuesta utiliza retícula manuscrita se puede observar que predomina el titular seguido de subtítular y el cuerpo de texto todo alineado a la izquierda, esta propuesta carece de imagenes, la numeración está en las esquinas inferiores.



Propuesta 2

Esta propuesta utiliza retícula columnar siendo una de ellas más angosta que las demás para dar lugar a jugar con los cuerpos de texto o imagenes, con titular y número de página en la parte superior izquierda.



Propuesta 3

Esta propuesta utiliza retícula columnar todas del mismo ancho utilizando principalmente la segunda y tercera para cuerpo de texto, titular e imágenes justificadas a la izquierda y número de página en la parte inferior.

6.2.2 Descripción de Autoevaluación

Lista de Cotejo

Para esta fase se utilizó una lista de cotejo debido a que mediante este instrumento es posible registrar los objetivos alcanzados y no alcanzados de un proceso determinado, en este caso el proceso de elección entre las propuestas planteadas con anterioridad para obtener la que mejor se adecúe a las necesidades del GO.

Calificando los siguientes aspectos:

Aspecto	Propuesta Portadas		
	1	2	3
Composición	X	X	X
Leibilidad	X	X	X
Memorabilidad	X		X
Diagramación	X	X	
Recorrido Visual	X		
Total	5	3	4

Propuesta 1

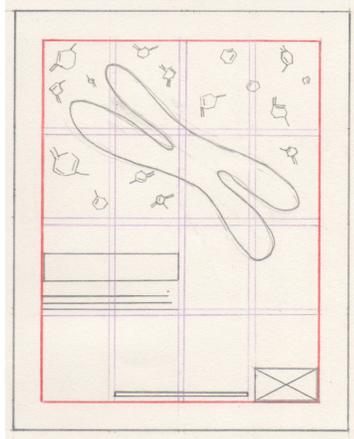
Aspecto	Propuesta Portadillas		
	1	2	3
Composición	X	X	X
Leibilidad	X		X
Memorabilidad	X	X	X
Diagramación		X	X
Recorrido Visual	X		X
Total	4	3	5

Propuesta 3

Aspecto	Propuesta Páginas Internas		
	1	2	3
Composición		X	X
Leibilidad	X	X	X
Memorabilidad		X	X
Diagramación		X	X
Recorrido Visual	X	X	
Total	2	5	4

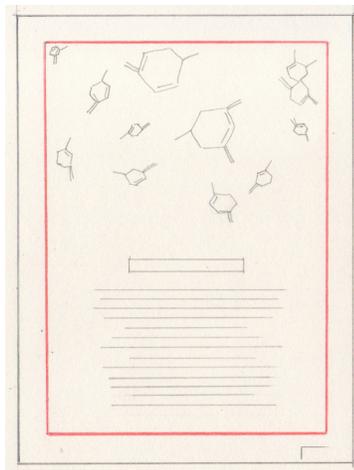
Propuesta 2

6.2.3 Fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico



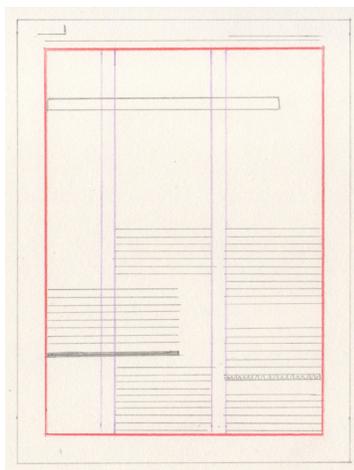
Portada Propuesta 1

Propuesta elegida en donde predominan las ilustraciones seguido del titular y subtítular, con retícula modular incluyendo todos los aspectos evaluados siendo la mejor opción para la portada de manuales informativos.



Portadillas Propuesta 3

Esta propuesta fue elegida por su simpleza y efectividad al momento de dar una pequeña introducción del tema a desarrollar, incluyendo aspectos como memorabilidad, composición y recorrido visual que facilita la comprensión del mensaje y al mismo tiempo es agradable a la vista.



Páginas Internas Propuesta 2

Esta propuesta fue elegida por la facilidad y capacidad de distribución del texto, utilizando retícula columnar con diferente anchura dando lugar a poder jugar con la distribución de imágenes y titulares, utilizando la numeración de página en las esquinas externas superiores.

6.3

Nivel de Producción Gráfica 2

6.3.1 Pieza Gráfica

Portada

Boceto Digital

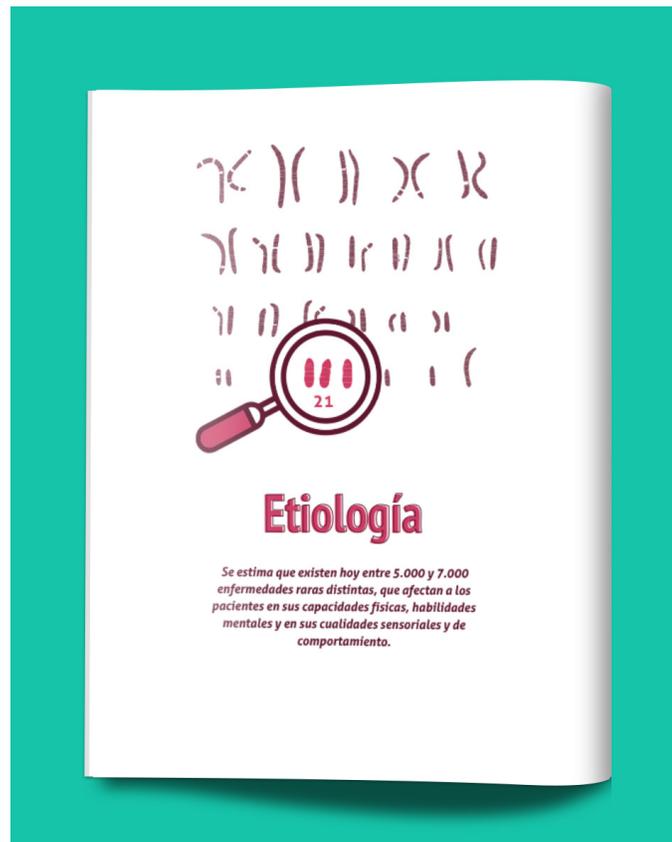
En esta propuesta ya digital se respetó la retícula modular utilizada en el proceso de bocetaje a mano, distribuyendo los elementos de la misma forma, en la parte superior predomina la ilustración siendo una de ellas de mayor tamaño, aunque en esta versión las ilustraciones secundarias ocupan toda la pieza con grados de opacidad para no crear distracción de otro elemento importante, el titular, el cual está posicionado en el lado izquierdo siguiendo con el recorrido visual y debajo el subtítular dejando siempre del lado inferior derecho el logo de la asociación.



Portadilla

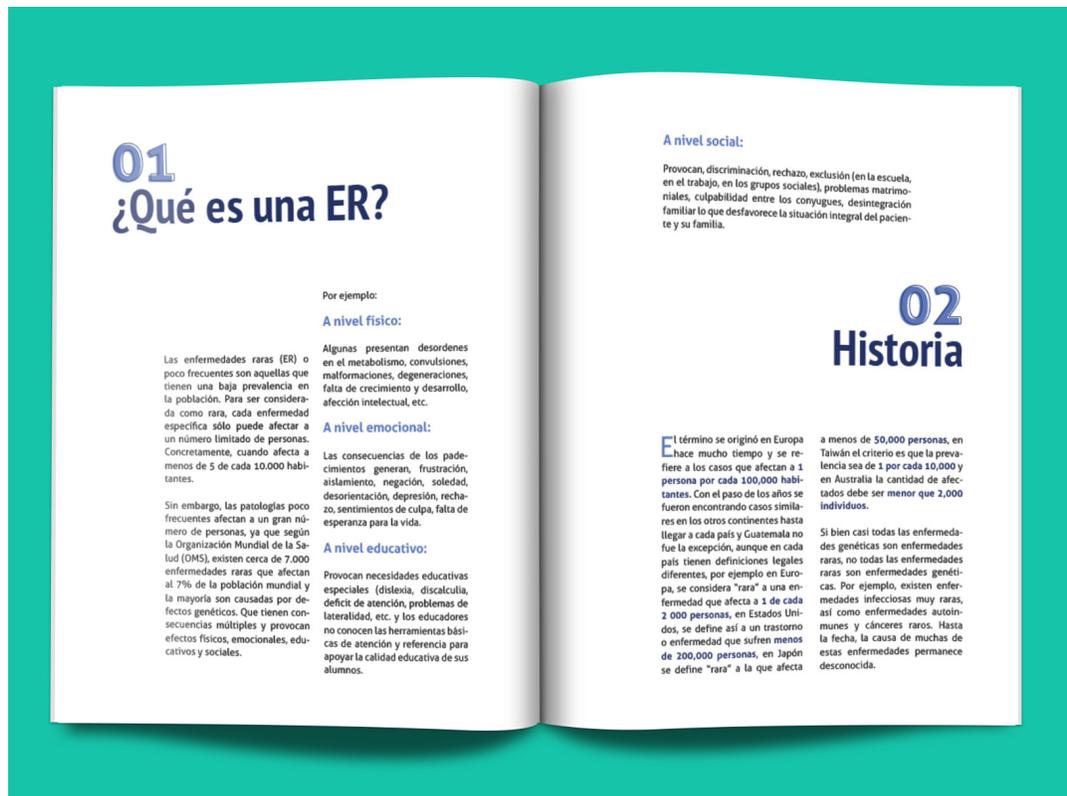
Boceto Digital

En esta propuesta ya digital se respetó la retícula jerárquica, siempre dándole prioridad a las ilustraciones en la parte superior, dejando lugar para el titular y cuerpo de texto en la parte central inferior, a diferencia del boceto principal el número de página no aparecerá en las portadillas pero sí entrarán en el conteo.



Página Interior Boceto Digital

En esta propuesta digital se respetó la retícula columnar, sin embargo aumentaron las columnas llegando a 7, esto con el fin de tener más posibilidad de distribuir el cuerpo de texto según sea conveniente para cada tema, la diagramación principal será de dos columnas, (uniendo 3 para formar 1 columna más ancha) dejando una como espacio libre o utilizandola para iniciar subtítulos y/o imágenes, la numeración de página estará en las esquinas superiores externas y el elemento que más predominará será el titular.



6.3.2 Descripción de Validación: Profesionales Diseño Gráfico

6.3.2.1 Técnica

Para esta fase se utilizó la encuesta como instrumento para poder evaluar las piezas presentadas con anterioridad con profesionales de Diseño Gráfico.

6.3.2.2 Muestra

Personas Evaluadas: 4

Rangos de Edad: Entre 27 - 35 años

Profesión: Diseñadores Gráficos

6.3.2.3 Aspectos Evaluados

En la encuesta se presentan aspectos para evaluar como si la tonalidad elegida es adecuada para cada profesión, tamaño y tipografía elegida tanto para titular como para cuerpo de texto, ilustraciones, aplicación de concepto creativo en las piezas tanto en las portadas como en páginas interiores, composición, diagramación y recomendaciones de material para reproducir las piezas.

6.3.2.4 Descripción de Proceso y Logística de Validación

La encuesta consta de ocho preguntas con opción a respuesta múltiple calificando con puntuación de 1 a 5 **siendo 1 lo más bajo y 5 lo más alto o 1 lo más cercano a NO y 5 lo más cercano a SÍ**, según sea la pregunta.

**Ver Anexo 4
(Instrumento)**

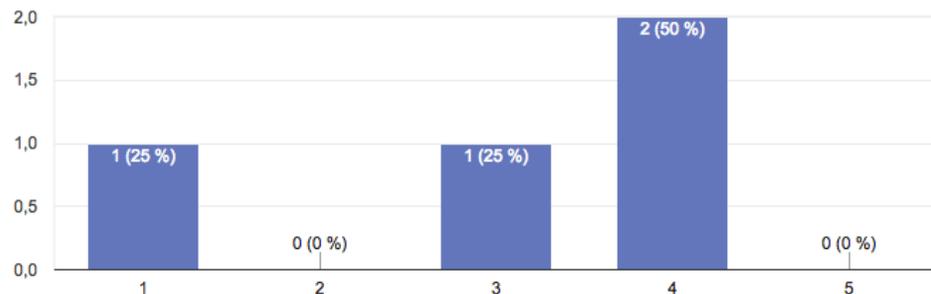
El proceso consistía en presentar las propuestas digitales de las tres piezas principales del manual para luego ser evaluadas por profesionales en diseño gráfico y obtener una respuesta si el diseño es funcional en cada aspecto necesario para un material editorial o si es oportuno hacer cambios, agregar o quitar algún elemento.

[Ver Anexo 4](#)

6.3.3 Resultados de Validación

¿Considera que las portadas presentadas están acorde al tema a desarrollar?

4 respuestas

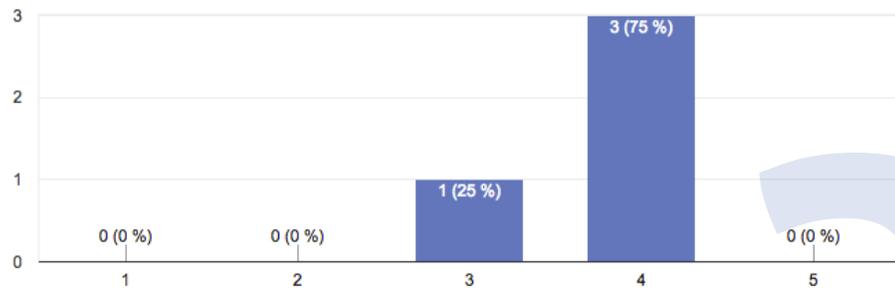


Gráfica No 1.
Muestra : 4

Con el 50% de los votos para la posición 4, se puede decir que las propuestas para las piezas editoriales son aceptables.

¿Considera que la selección tipográfica es la adecuada para las portadas?

4 respuestas

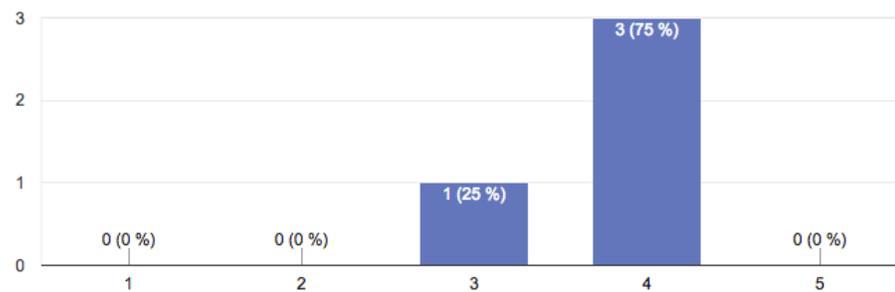


Gráfica No 2.
Muestra : 4

Con el 75% de los votos para la posición 4, los profesionales consideran que la tipografía es la adecuada para titulares y subtítulos de las piezas mostradas con anterioridad.

¿Considera que la selección tipográfica es la adecuada para el contenido?

4 respuestas

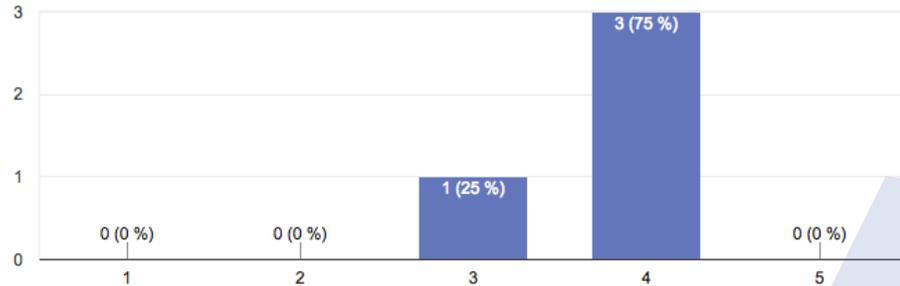


Gráfica No 3.
Muestra : 4

Con el 75% de los votos para la posición 4, los profesionales consideran que la tipografía para el cuerpo de texto es la ideal para crear contenido funcional y legible para nuestros lectores.

¿Considera que el concepto creativo " Los Pequeños Gigantes" está plasmado en todo el proyecto?

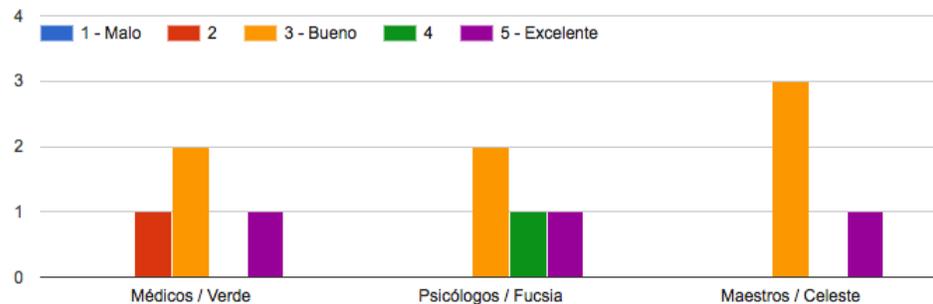
4 respuestas



Gráfica No 4
Muestra : 4

Con el 75% de los votos para la posición 4, los profesionales consideran que el concepto creativo se puede identificar a lo largo de las propuestas (Exterior e Interior).

¿Considera que la tonalidad de cada manual está acorde a cada profesión?

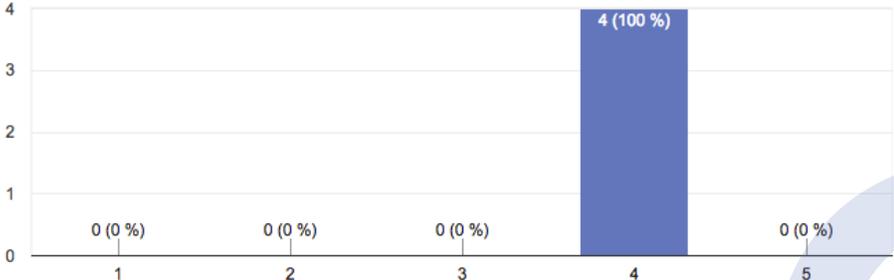


Gráfica No 5
Muestra : 4

Como se puede observar en las gráficas, la media está en 3 (Bueno) dando una calificación aceptable a la tonalidad empleada en cada manual sin embargo es necesario replantear tonalidades para cada profesión.

¿Cómo califica el recorrido visual de las propuestas?

4 respuestas

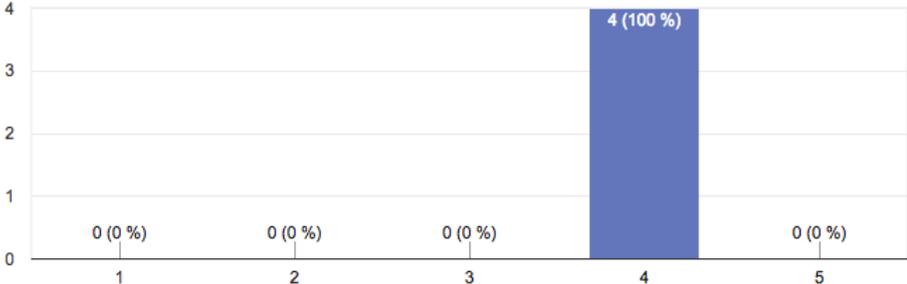


Gráfica No 6
Muestra : 4

Con totalidad del 100% los profesionales califican el recorrido visual como Bueno.

¿Cómo califica la jerarquía visual de las propuestas?

4 respuestas

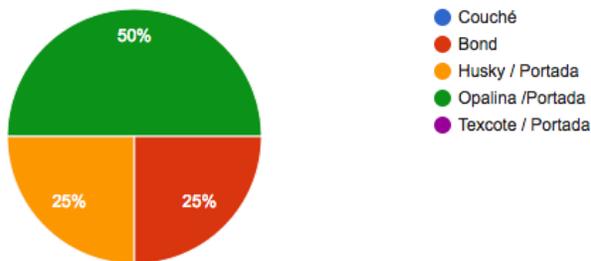


Gráfica No 7
Muestra : 4

Con una totalidad del 100% los profesionales califican la jerarquía visual como Bueno, sin mencionar algún cambio.

¿Qué material considera adecuado para reproducir estas piezas?

4 respuestas



Gráfica No 8 Muestra : 4

Se solicitó la recomendación de los profesionales para elegir el material adecuado al momento de reproducir las piezas, siendo la respuesta más alta para portada Opalina con 50% de preferencia y con 25% papel Husky también para portada y papel bond para interiores.

Comentarios

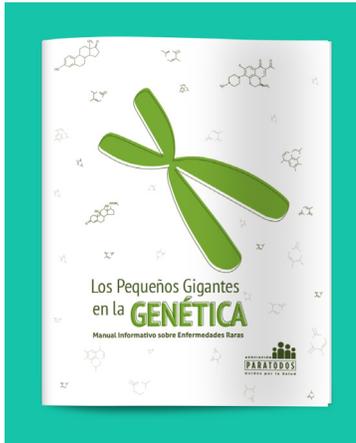
1 respuesta

Buen trabajo, las ilustraciones de los cromosomas están interesantes.

Muestra : 4

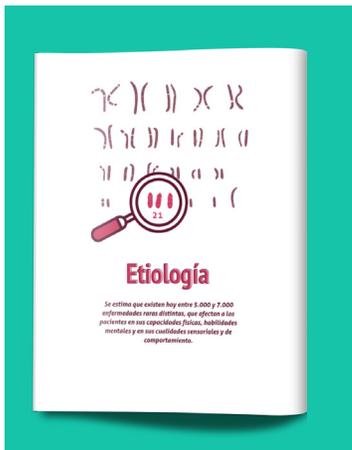
Se dejó un espacio libre para comentarios en general sobre las propuestas planteadas, dejando como resultado únicamente un comentario.

6.3.4 Descripción y fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico



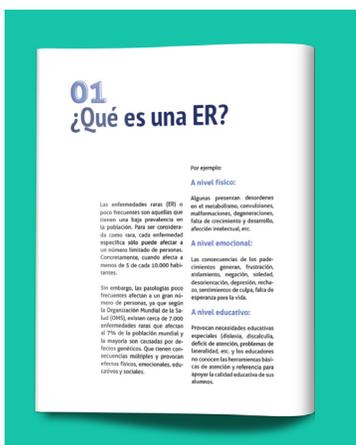
Portada

Para las portadas, según la validación con profesionales de diseño gráfico, no fue necesario quitar o agregar algún elemento, en cuanto a tonalidad en el color no se hicieron cambios debido a que es el grado que más se asemeja entre sí y a los colores utilizados con anterioridad por la asociación.



Portadilla

Para las portadillas, únicamente se agregarán nombres o se identificarán las ilustraciones que realmente representen algún síndrome o anomalía real, según comentario de un profesional encuestado esto facilitará al grupo objetivo la identificación del caso y despertará interés en el mismo.



Páginas Internas

Para las páginas internas se agregarán más gráficos, como ilustraciones, datos estadísticos o cuadros representativos según lo permita cada tema, esto con el fin de hacer más agradable y dinámico el diseño interno.

6.4

Nivel de Producción Gráfica 3

6.4.1 Pieza Gráfica

Después de dos procesos de validación se presentan las propuestas finales a miembros de la asociación y profesionales a quienes va dirigido el proyecto para evaluar si las piezas cumplen con los objetivos planteados con anterioridad, las propuestas son las siguientes:

Portadas / Portadillas / Páginas Internas



Médicos Portada

La propuesta final para portada para médicos sigue siendo la misma planteada desde el principio, modificando en el proceso mínimos detalles en tamaño y distribución del titular, siguen predominando las ilustraciones siendo una de ellas el punto focal en esta pieza.



Maestros Portada

Al igual que la portada anterior se modificaron mínimos detalles en la parte del texto dando lugar a ilustraciones dispersas en toda la pieza siendo una de ellas la que predomina y representa el tema de genética utilizando los cromosomas más conocidos por el grupo objetivo "X y Y", utilizando 2 tonalidades del color que representa a esta profesión.

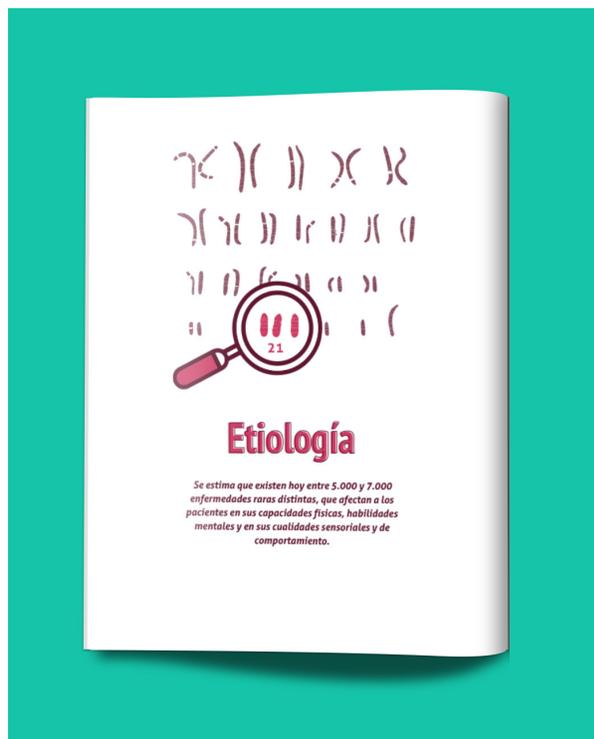


Psicólogos Portada

En esta portada al igual que en las anteriores predomina la ilustración, sin embargo se puede observar que no hay más ilustraciones dispersas en la pieza, dando espacio para poder apreciar el titular y subtítular, respetando siempre la retícula modular.

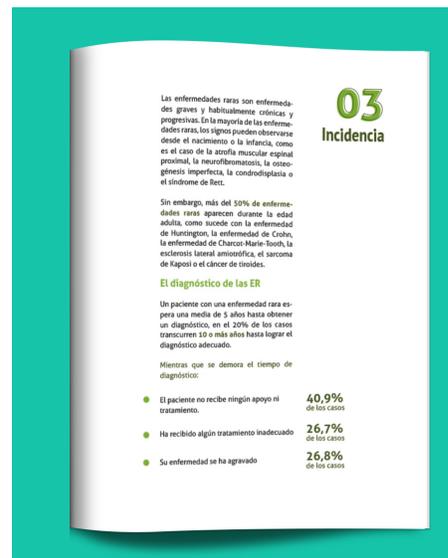
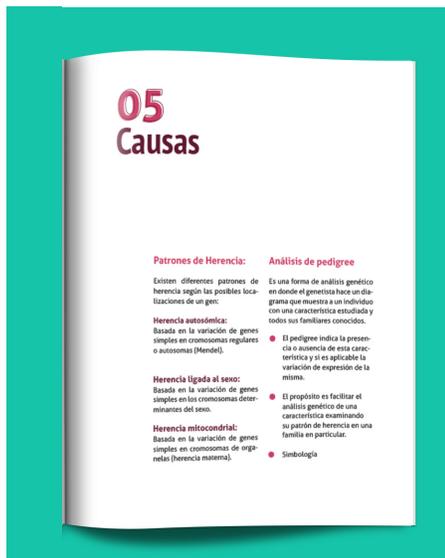
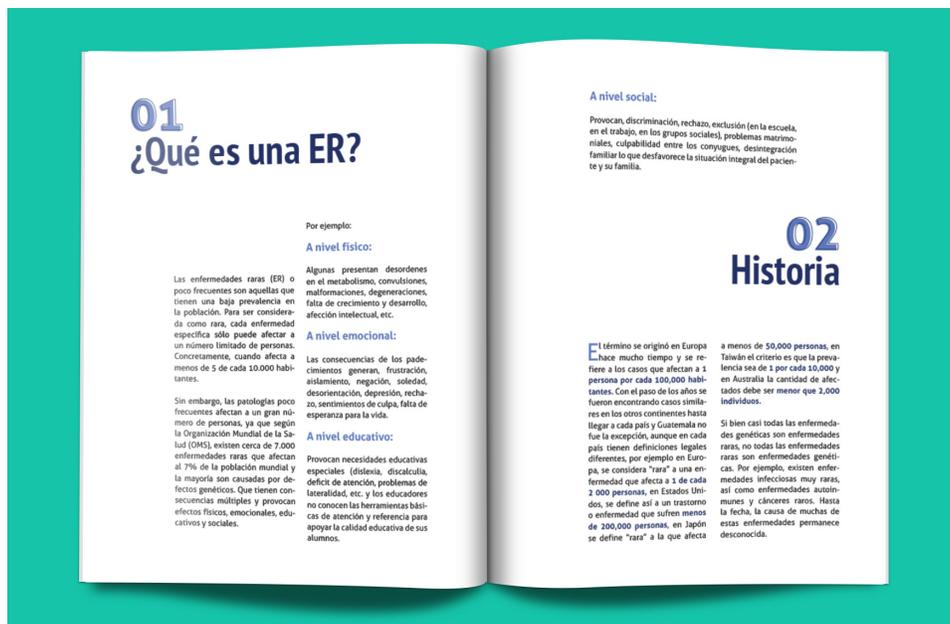
Portadas / Portadillas / Páginas Internas

Para las portadillas se utilizará siempre la retícula jerárquica para darle prioridad a las ilustraciones ubicadas en la parte central superior, dejando lugar para el titular y cuerpo de texto en la parte central inferior, brindando una breve descripción del tema a abordar en ese capítulo.



Portadas / Portadillas / Páginas Internas

Para las páginas internas de los 3 manuales se utilizará la misma retícula columnar con 7 columnas combinandolas entre sí para tener más posibilidad de distribuir el cuerpo de texto según sea conveniente para cada tema, la diagramación principal será de dos columnas, (uniendo 3 para formar 1 columna) dejando una como espacio libre o utilizandola para iniciar subtítulos y/o imagenes, la numeración de página estará en las esquinas superiores externas y el elemento que más predominará será el titular.



6.4.2 Descripción de Validación: Cliente

6.4.2.1 Técnica

Para esta fase se utilizó la encuesta como instrumento para poder evaluar las piezas presentadas con anterioridad, los encuestados son miembros de la asociación.

6.4.2.2 Muestra

Personas Evaluadas: 2

Rangos de Edad: Entre 45 - 60 años

Cargo: Directores Generales

6.4.2.3 Aspectos Evaluados

En la encuesta se presentan aspectos para evaluar como si el tamaño de letra es el indicado y facilita la lectura, si la distribución de los elementos como texto, ilustraciones/imágenes y título les parece agradable y comprensible, si las portadillas son funcionales con una breve descripción del tema a abordar o datos estadísticos relacionados con el tema en general.

6.4.2.4 Descripción de Proceso y Logística de Validación

La encuesta consta de cinco preguntas con opción a respuesta múltiple calificando con puntuación de 1 a 5, siendo 1 lo más bajo y 5 lo más alto.

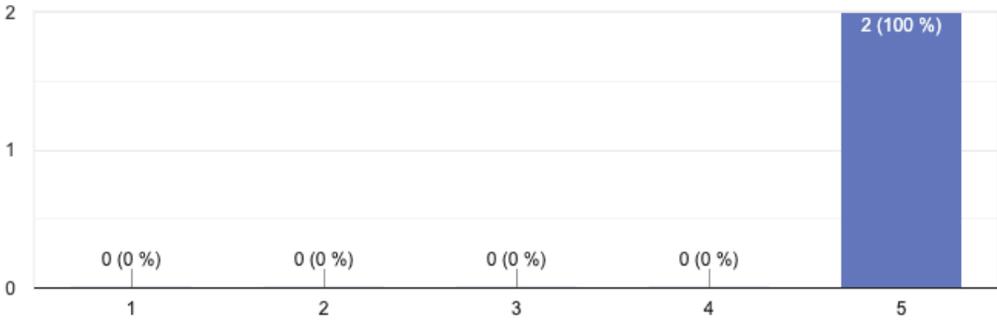
**Ver Anexo 6
(Instrumento)**

El proceso consistía en presentar las propuestas digitales de cada manual para ser evaluadas y obtener una respuesta concreta y saber si el diseño es funcional y logra alcanzar los objetivos de los cuales el principal es informar de un manera más práctica.

6.4.3 Resultados de Validación: Cliente

¿Considera que la portada presentada está acorde al tema a desarrollar?

2 respuestas

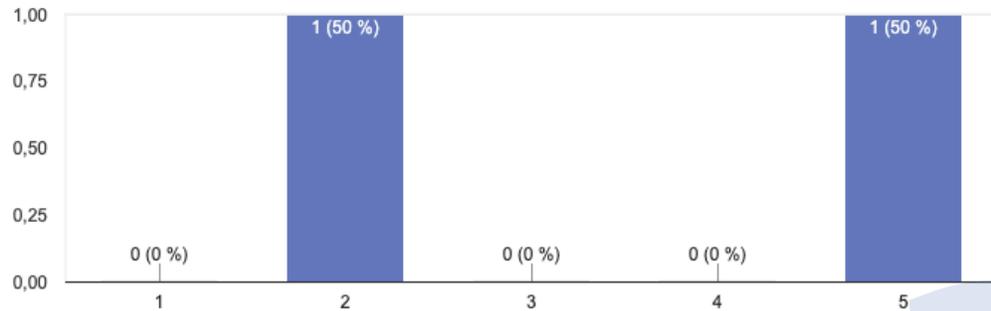


Gráfica No 1.
Muestra : 2

Con el 100% de los votos para la posición 5, se puede decir que las portadas propuestas para los manuales son totalmente aceptadas.

¿Considera que el tipo y tamaño de letra es adecuada para el texto?

2 respuestas

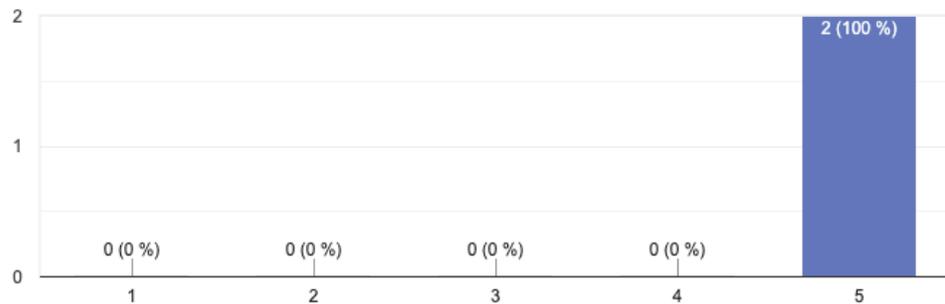


Gráfica No 2.
Muestra : 2

Con el 50% de los votos para la posición 4, los miembros de la asociación consideran que la tipografía y tamaño es aceptable para titulares, subtítulos y texto de las piezas mostradas con anterioridad.

¿Considera que el título es adecuado para el manual?

2 respuestas

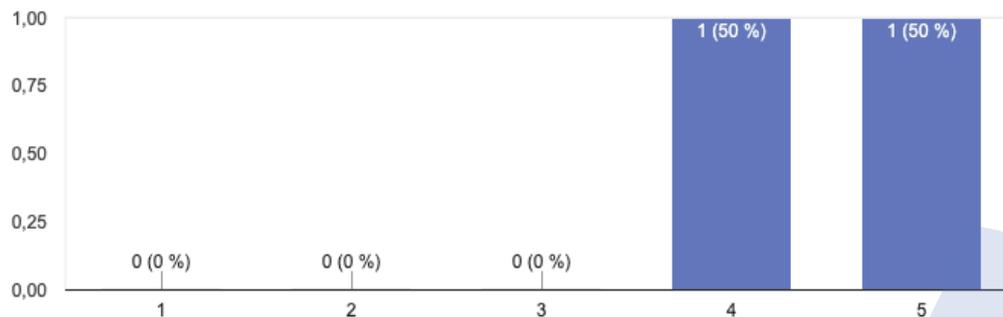


Gráfica No 3.
Muestra : 2

Con el 100% de los votos para la posición 5, los miembros de la asociación consideran que el título del manual es adecuado para cada profesión.

¿Considera que los colores utilizados identifica la profesión?

2 respuestas

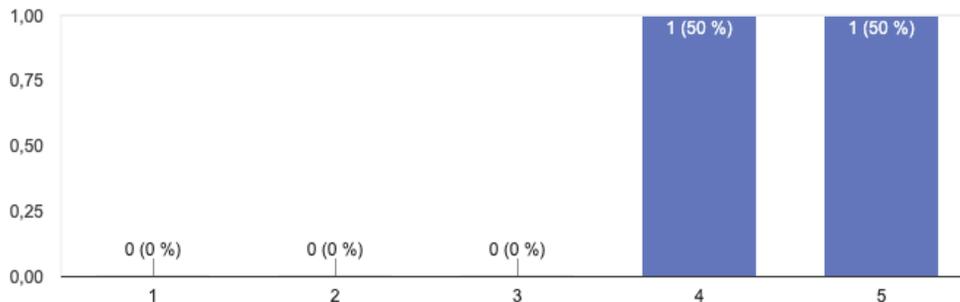


Gráfica No 4.
Muestra : 2

Con el 50% de los votos para la posición 5, los miembros de la asociación consideran que los colores son aceptables para identificar cada profesión.

¿Cómo califica la posición de los elementos?

2 respuestas



Gráfica No 5.
Muestra : 2

Con el 50% de los votos para la posición 5, los miembros de la asociación consideran que la posición de los elementos son aceptables en cada propuesta presentadas con anterioridad.

Comentarios

2 respuestas

En el caso de los docentes agregaría una sección de juegos que puedan implementar con sus niños identificándoles el área a desarrollar y agregaría mas imágenes de tipo educativo.

Es recomendable que en el manual de maestros, los terminos medicos (por ej: etiologia) de su significado

Muestra : 2

Se dejó un espacio libre para comentarios en general sobre las propuestas planteadas, dejando como resultado 2 recomendaciones.

6.4.4 Descripción de Validación: Grupo Objetivo

6.4.4.1 Técnica

Para esta fase también se utilizó la encuesta como instrumento para poder evaluar las piezas presentadas con anterioridad, en esta fase los encuestados son profesionales a quienes van dirigidos los manuales.

6.4.4.2 Muestra

Personas Evaluadas: 10

Rangos de Edad: Entre 29 - 50 años

Profesión: Médicos, Psicólogos y Maestros

6.4.4.3 Aspectos Evaluados

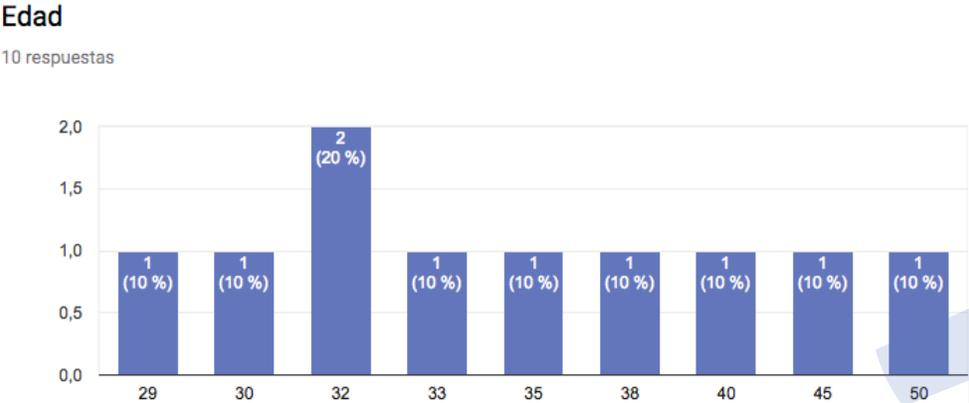
En la encuesta se presentan aspectos para evaluar como si el tamaño de letra es el indicado y facilita la lectura, si la distribución de los elementos como texto, ilustraciones/imágenes y título les parece agradable y comprensible, si las portadillas son funcionales con una breve descripción del tema a abordar o datos estadísticos relacionados con el tema en general.

6.4.4.4 Descripción de Proceso y Logística de Validación

La encuesta consta de ocho preguntas con opción a respuesta múltiple calificando con puntuación de 1 a 5 siendo 1 lo más bajo y 5 lo más alto.

Ver Anexo 7 (Instrumento)

6.4.5 Resultados de Validación: Grupo Objetivo

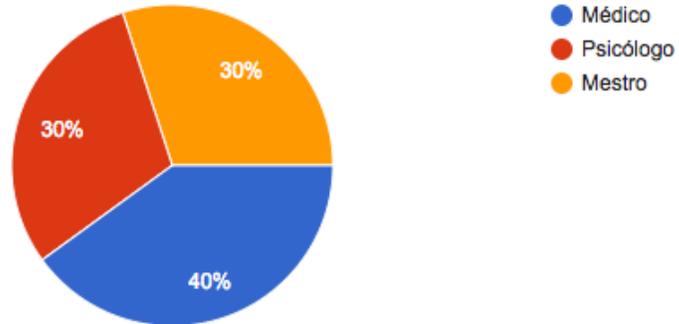


Gráfica No. 1
Muestra : 10

El rango de edades de los encuestados está entre 29 a 50 años.

Profesión

10 respuestas

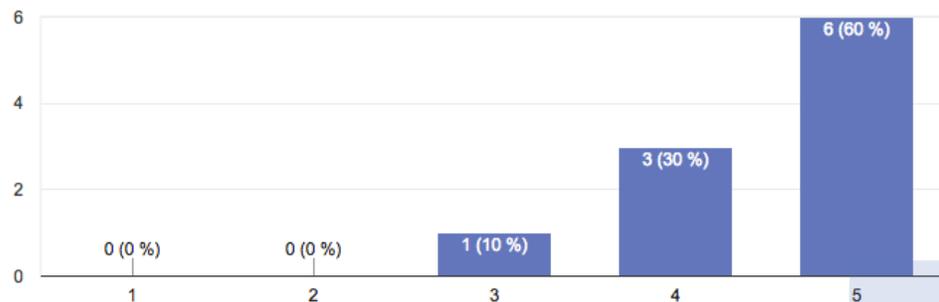


Gráfica No. 2
Muestra : 10

Los encuestados son profesionales de las áreas interesadas obteniendo respuesta de 4 Médicos, 3 Psicólogos y 3 Maestros.

¿Considera que la portada presentada está acorde al tema a desarrollar?

10 respuestas

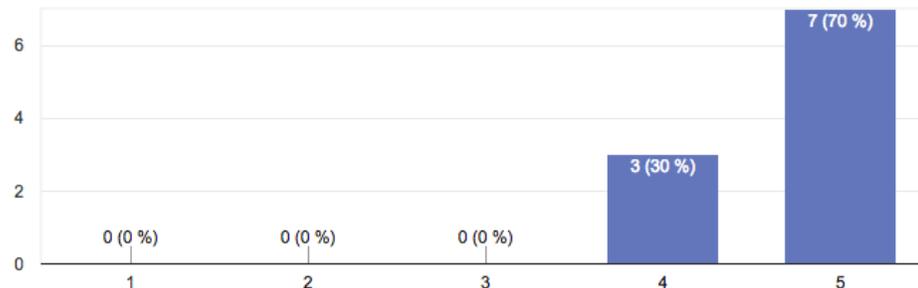


Gráfica No. 3
Muestra : 10

El 60% de los encuestados está de acuerdo con las portadas presentadas de acuerdo a su profesión y el tema en cuestión.

¿Considera que el tipo y tamaño de letra es adecuada para el texto?

10 respuestas

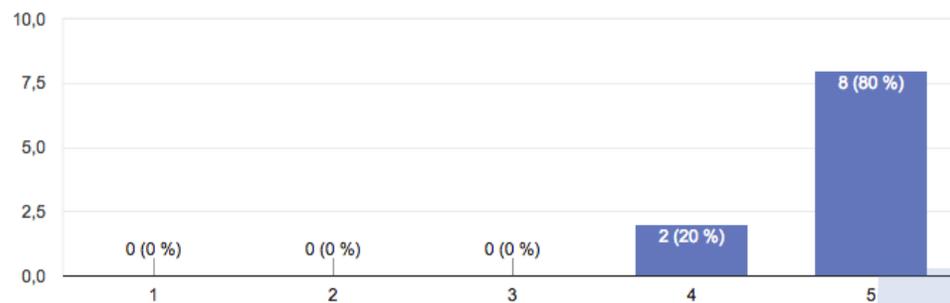


Gráfica No. 4
Muestra : 10

El 70% de los encuestados considera que la tipografía y el tamaño de la misma es adecuada para el diseño de manuales.

¿Considera que el título es adecuado para el manual?

10 respuestas

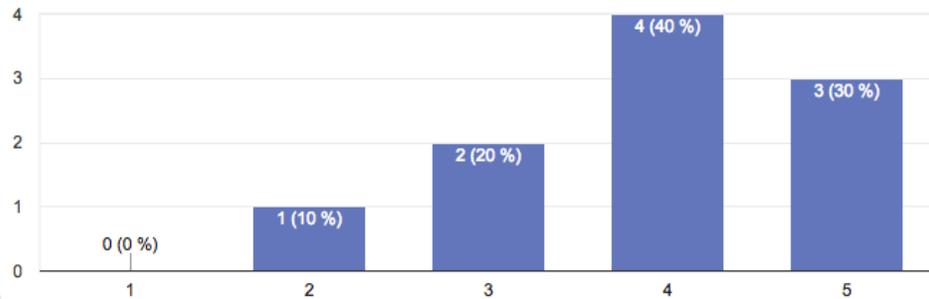


Gráfica No. 5
Muestra : 10

El 80% de los encuestados está de acuerdo con los títulos otorgados a cada manual según la profesión, porque representa el área afectada.

¿Considera que los colores utilizados identifica la profesión?

10 respuestas

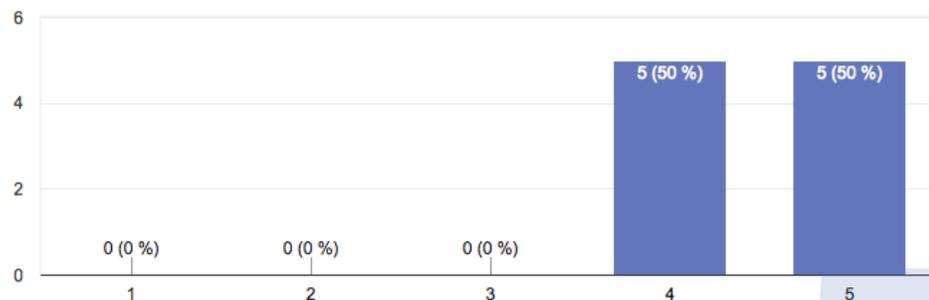


Gráfica No. 6
Muestra : 10

El 70% de los encuestados está de acuerdo con los colores utilizados, el otro 30% considera aceptable el color más no se sienten identificados.

¿Cómo califica la posición de los elementos?

10 respuestas

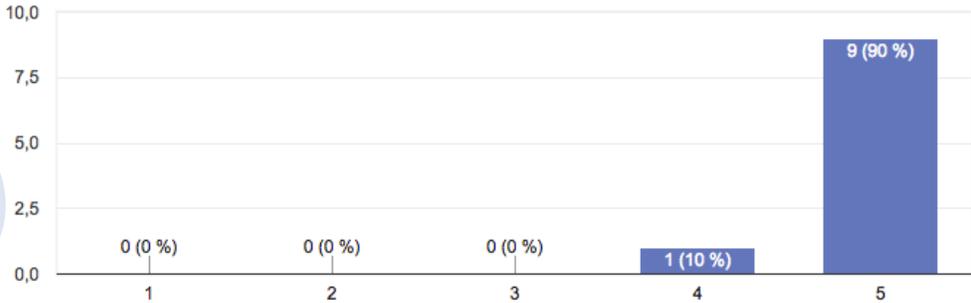


Gráfica No. 7
Muestra : 10

Podría considerarse que el 100% de los encuestados considera que la posición de los elementos es adecuada porque se ve orden y no hay saturación.

¿Considera que el contenido es adecuado y cumple con el objetivo de informar?

10 respuestas



Gráfica No. 8
Muestra : 10

El 90% de los encuestados considera que el contenido es adecuado y si cumple con el objetivo principal.

6.4.6 Descripción y Fundamentación de la decisión final de Diseño Gráfico

Según los datos recopilados en las dos encuestas realizadas tanto con los miembros de la asociación (cliente) y los profesionales a quienes van dirigidos los manuales (grupo objetivo) se pudo validar que las propuestas presentadas son adecuadas, sin embargo se obtuvieron algunas observaciones y recomendaciones que algunas como tamaño de fuente, distribución y composición de elementos se analizaron nuevamente para poder definir tamaño y posición, pero otras como paleta de color era imposible hacer algún cambio radical pues los colores presentados ya estaban establecidos en la asociación para identificar cada rama con la que ellos trabajan, únicamente se trabajó en la tonalidad de los colores, quedando como resultado final dos variaciones de cada tono, fucsia, verde y celeste.

6.5

Propuesta Gráfica Final Fundamentada

Portadas / Portadillas / Páginas Internas

Para las portadas, según las 3 fases de validación no fue necesario quitar o agregar algún elemento y los encuestados consideran que cada portada representa el área afectada de una forma adecuada, dejando como resultado final la misma distribución en donde predomina la ilustración seguida del titular y subtítular.

- Ilustración

- Título

- Sub título

- Logotipo Asociación

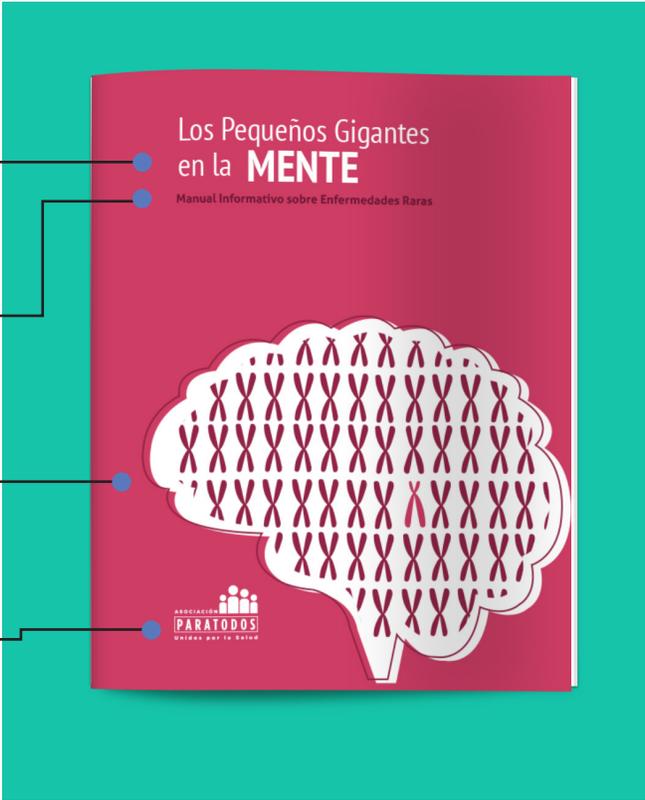


- Título

- Sub título

- Ilustración

- Logotipo Asociación



- Título

- Sub título

- Ilustración

- Logotipo Asociación



Portadas / Portadillas / Páginas Internas

Para esta sección evaluada en cada fase los encuestados consideran que es necesario que se agregue una breve descripción del tema a tratar. Como decisión final en las portadillas se utilizará retícula jerárquica en donde predomina la ilustración dejando espacio para título y cuerpo de texto centrado en la parte inferior, aplicando un tamaño de fuente de 60 puntos para el titular y 14 puntos para el cuerpo de texto.

- Ilustración

- Título

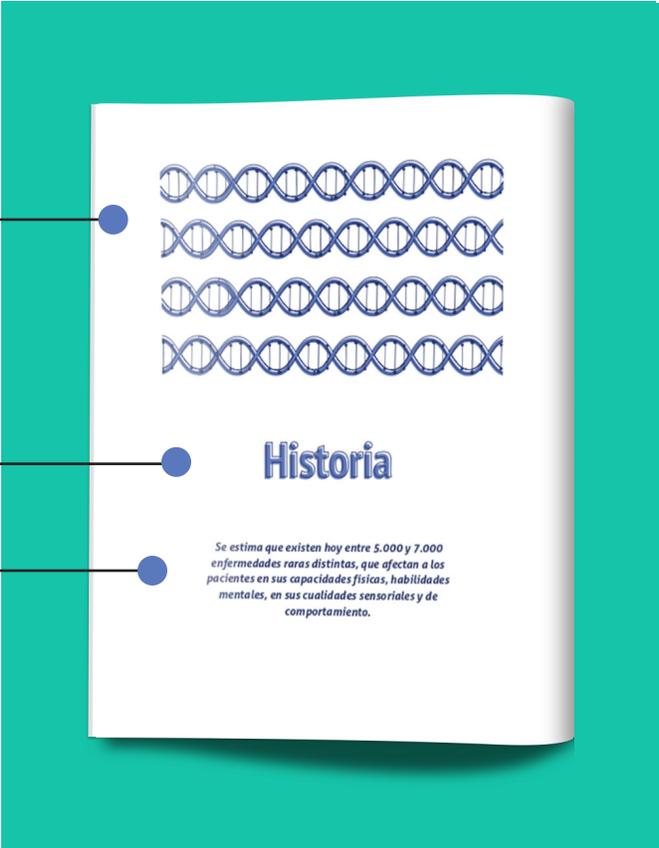
- Cuerpo de Texto



- Ilustración

- Título

- Cuerpo de Texto



- Ilustración

- Título

- Cuerpo de Texto



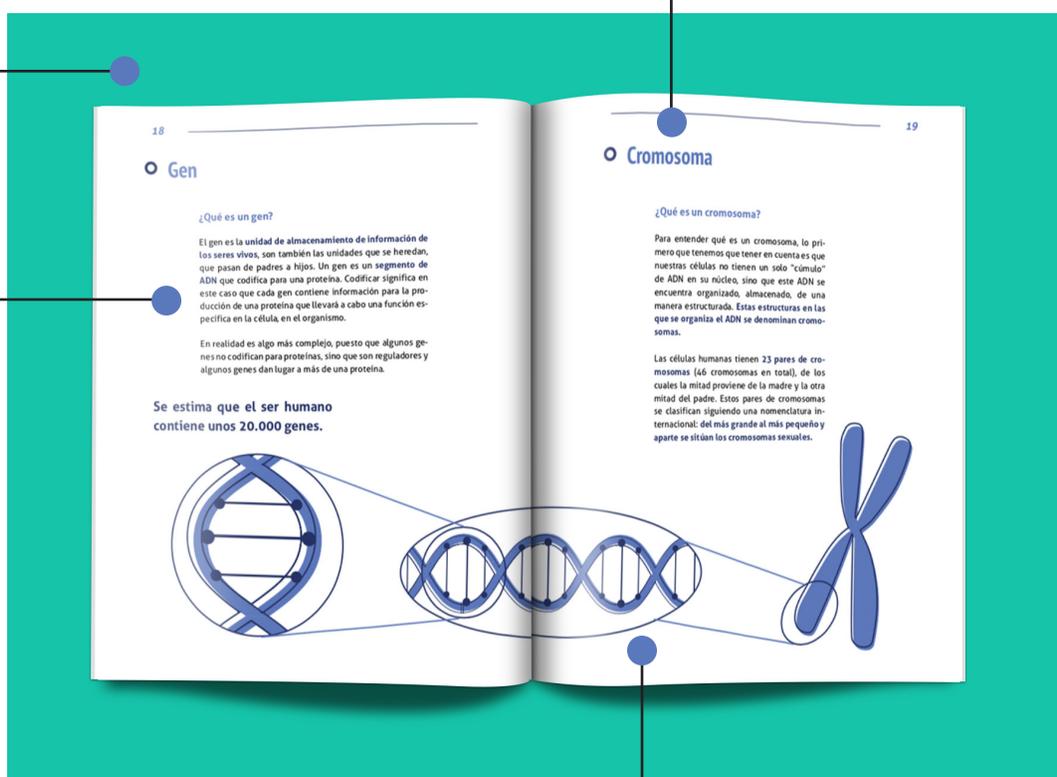
Portadas / Portadillas / Páginas Internas

Según la validación en fases anteriores la distribución de las páginas internas es ideal para facilitar la lectura y consideran adecuado el manejo de los elementos, dejando como resultado final el uso de retícula columnar con un total de 7 columnas para poder unir las que se consideren necesarias dando lugar al manejo de ilustraciones o imagenes siendo el titular lo que más predomina en esta sección, para esta sección se analizó el tamaño de fuente aplicada tanto para titulares como para cuerpo de texto, dejando como resultado 60 puntos para titular y 11 puntos para cuerpo de texto.

- Número de página

- Título

- Cuerpo de Texto



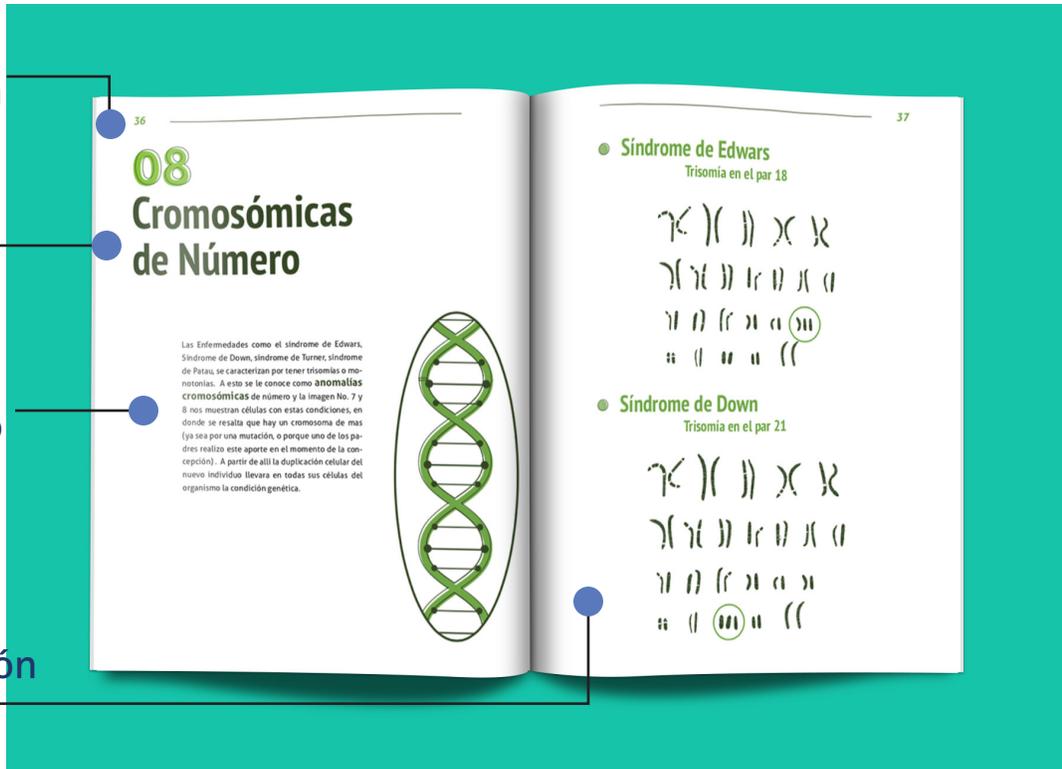
- Ilustración

- Número de página

- Título

- Cuerpo de Texto

- Ilustración

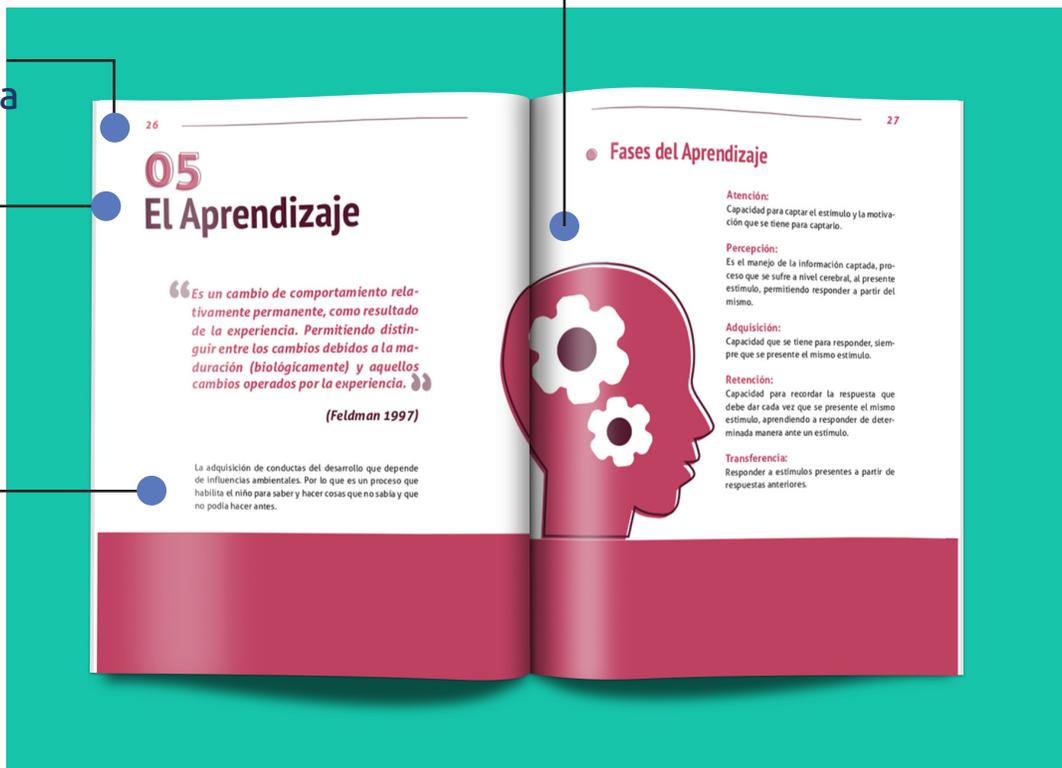


- Número de página

- Título

- Cuerpo de Texto

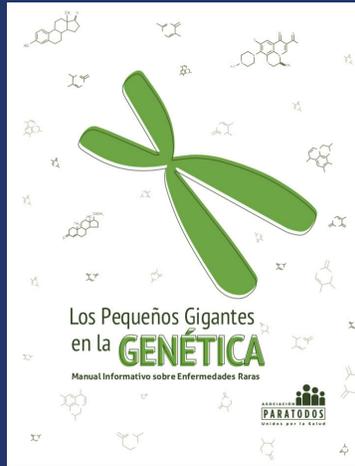
- Ilustración



6.6

Vista preliminar de la Pieza Gráfica

Manual Doctores



Etiología

07 Interpretación	34
08 Cromosómicas de Número	36
09 Cromosómicas Estructurales	38
10 Enfermedades de origen genético	39
11 Herencia	41
12 Enfermedades Monogénicas	42
13 Fibrosis Quística	44
14 Hematoglobiopatías	45
15 Enfermedades Autosómicas	
Dominante	46
16 Complejidad	52
17 Factores que Afectan	53

Presentación

Asociación para Todos es una Organización Civil, creada en el año 2007, que tiene la finalidad de promover la salud, educación y el desarrollo integral de los niños, niñas y adolescentes que padecen Enfermedades Raras y su grupo familiar en Guatemala. La Asociación nace a partir de la necesidad que presenta la niñez y adolescencia y sus familias de atender integralmente a sus hijos e hijas.

Desde 2010 como Asociación para Todos, hemos realizado una recopilación y divulgación de la información que poseen los profesionales en sus áreas de atención sobre las Enfermedades Raras: a la población en general y a nivel interinstitucional, como un aporte que favorece la corresponsabilidad de todos en el avance del proceso de inclusión que por derecho corresponde a la niñez y adolescencia afectada por una condición de salud que repercute en todas las áreas de su vida.



00 Introducción

El Término Enfermedades Raras, se le da a un conjunto de enfermedades que se presentan con baja frecuencia, no es un término peyorativo.

En Europa y EEUU se han realizado grandes esfuerzos por agruparlas y luego invertir en investigación pero de una forma coordinada entre varios países, separando cada uno sus casos, para determinar la incidencia, esto desde los años 90. Lo que ha permitido identificar que hay Enfermedades que se presentan solo en ciertas culturas y otras se reportan casos a nivel mundial.

En Guatemala, los retos son mayores, pues el desconocimiento, la complejidad de las ER y la falta de estructura organizada no permite brindar una atención integral a los pacientes que las presentan, sumando a esto los problemas sociales y la corrupción a nivel de las entidades estatales, con falta de programas o propuestas que permitan la inclusión y el abordaje de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes.

Asociación Para Todos, con 11 años de trabajar con niñez y adolescencia que las presenta contribuye en el país desarrollando programas que en alguna medida generan información, registro de casos, incidir en su atención y proponer acciones jurídicas que permitan la inclusión y el respeto a los Derechos Humanos de sus afectados.

Estas acciones se generan en coordinación con múltiples especialistas de diversas áreas de las ciencias, que han generado una estructura incipiente de atención que aun no es reconocida por las entidades estatales, por lo que sus resultados aun son escasos. Pero que nos dan un referente de la Ruta Básica que responde a las necesidades de atención de los pacientes y sus familias.



Definición

Está estimado que las enfermedades raras afectan al 7% de la población mundial y la mayoría son causadas por defectos genéticos que tienen consecuencias múltiples y provocan efectos físicos, emocionales, educativos y sociales.

01 ¿Qué son las ER?

La Comisión de Salud Pública de la Unión Europea, define las Enfermedades Raras como:

"Enfermedades poco comunes, enfermedades potencialmente mortales o crónicamente debilitantes, muchas de ellas de origen genético, cuya prevalencia es tan baja que se requieren esfuerzos combinados para:

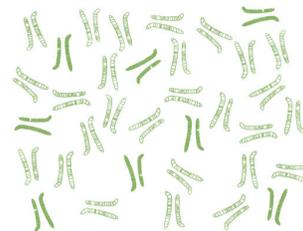
- Reducir el número de afectados
- Prevenir fallecimientos perinatales e infantiles
- Mantener la calidad de vida y el potencial socioeconómico de los enfermos
- Evitar atentar contra la vida del paciente
- Avanzar importantes esfuerzos multidisciplinarios para su diagnóstico y tratamiento temprano, de lo contrario las mismas podrían comprometer la calidad de vida de los afectados, causando grave discapacidad ya sea intelectual o física de manera progresiva e irreversible condicionando en muchas veces a una muerte precoz."

Con relación a que son poco frecuentes, refiere que una enfermedad se considera rara cuando su prevalencia es de 5 casos en 10,000 habitantes. También hace la referencia que la mayoría de los afectados padecen enfermedades cuya prevalencia es de 1 persona por cada 100,000 habitantes.

Las Enfermedades Raras son diversas, en la actualidad la comunidad científica reconoce entre 6,000 y 7,000 enfermedades distintas y cada día los científicos descubren más.

Las Enfermedades Raras son poco conocidas y mundialmente se reconocen más de 7,000 cuadros clínicos distintos, cada enfermedad es poco frecuente, pero debido a la diversidad que existe, en la práctica médica su frecuencia es significativa y muy variada.

Las enfermedades raras son enfermedades graves y habitualmente crónicas y progresivas. En la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden observarse desde el nacimiento o la infancia, como es el caso de la atrofia muscular espinal proximal, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, la condrodilplasia o el síndrome de Rett. Sin embargo, más del 50% de enfermedades raras aparecen durante la edad adulta, como sucede con la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides.



Historia

Se estima que existen hoy entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales, en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

02 Enfermedades Raras y Discapacidad

Para comprender esta relación debemos conocer que el organismo tiene una estructura física, bioquímica y una forma de funcionamiento NORMAL, procesos que conocemos a través de la fisiología.

Este organismo normal viene determinado por la calidad de información genética contenida en los cromosomas, ADN y genes en las células; que heredamos de nuestros padres.

Las personas con Síndromes o Enfermedades Raras presentan errores en el ADN, en los cromosomas, o en los genes y en vez de producir células normales, el organismo produce células defectuosas, incapaces de cumplir sus funciones correspondientes, es decir transporte de oxígeno, defensa contra microorganismos, producción de coágulos sanguíneos, buen desempeño de las funciones ejecutivas para el aprendizaje, problemas en la locomoción, etc.

Hay Enfermedades Raras visiblemente perceptibles y otras tan sutiles, que se dificulta mucho identificarlas. Y esto responde porque hace tan pocos años o en las comunidades rurales con poca acceso a la atención primaria de salud o si en escuela se condena o condenaba a las familias y a los niños con expresiones como "es un castigo de Dios", o "fue por el efecto de luna" "no nació para estudiar", "ya no se como decirlo, o como enseñarla", Y lo más cruel "refundido en el último de los cuarteles" por la desesperación de los padres y la falta de esperanza para los niños.

Los síndromes o Enfermedades Raras, van a tener una amplia gama de funciones o estructuras físicas o bioquímicas afectadas de acuerdo al área genética comprometida. Es importante saber si es un gen, o si es un cromosoma, el brazo de un cromosoma, una porción del ADN, una delección, una duplicación o una translocación, un mosaicismo, etc. Y las funciones o estructuras que estos genes o cromosomas comandan.

De allí la importancia de considerar a la genética y a las distintas disciplinas y los circuitos de interacción para resolución de casos en la medicina y en la educación. Desde la identificación de casos, el registro la experiencia de los padres en la interacción (a mayor parte de veces con mucho ensayo y error) que al final sirve para generar protocolos eficientes, la referencia, la corresponsabilidad, la intervención oportuna de las disciplinas, etc.



La falta de conocimiento del abordaje, de la identificación de los casos, no agruparlos, su baja frecuencia, la complejidad de los casos, lo que impide la asertividad en el diagnóstico y somete a los padres a múltiples consultas médicas sin resultados, generando adicionalmente a los efectos genéticos de su paciente, efectos emocionales.

Ahora en los niños y jóvenes sus diferencias, son percibidas por ellos y de no tratarse a ambos oportunamente, padres y niños desde el descubrimiento de la condición se acrecientan los efectos emocionales de los pacientes.

Según OPS OMS

“Los defectos al nacer, también llamados anomalías congénitas, trastornos congénitos o malformaciones congénitas, son la segunda causa de muerte en los niños menores de 28 días y de menos de 5 años en las Américas. Junto con la prematuridad, la asfixia y la sepsis representan más del 44% de los fallecimientos en la niñez.

En el mundo, afectan a 1 de cada 33 bebés y causan 3,2 millones de discapacidades al año. Para los bebés que sobreviven y viven en estas condiciones, los defectos de nacimiento aumentan su riesgo de discapacidades a largo plazo, con gran impacto en los afectados, sus familias, los sistemas de salud y la sociedad”.

La Organización Mundial de la Salud y el Grupo del Banco Mundial, produjeron conjuntamente el Informe mundial sobre la discapacidad, para proporcionar datos destinados a la formulación de políticas y programas innovadores que mejoren las vidas de las personas con discapacidades y faciliten la aplicación de la Convención de Naciones Unidas sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, que entró en vigor en mayo de 2008.

En todo el mundo, las personas con discapacidad tienen peores resultados sanitarios, peores resultados académicos, una menor participación económica y unas tasas de pobreza más altas que las personas sin discapacidad. En parte, ello es consecuencia de los obstáculos que entorpecen el acceso de las personas con discapacidad a servicios que muchos de nosotros consideramos obvios, en particular la salud, la educación, el empleo, el transporte o la información. Esas dificultades se encañonan en las comunidades menos favorecidas. El nuevo mérito tiene como reto el reconocimiento de que las personas con discapacidad también son sujetos de derecho a desarrollar una destacada carrera profesional y de tener una feliz vida familiar

El reconocido Profesor Stephen W Hawking tras leer el Informe mundial expreso:

“ Yo he podido beneficiarme de un acceso a atención médica de primera clase, y dependo de un equipo de asistentes personales que hacen posible que viva y trabaje con comodidad y dignidad. Mi casa y mi lugar de trabajo han sido adaptados para que me resulten accesibles, expertos en computación me han apoyado con un sistema de comunicación asistida y un sintetizador de habla, lo cual me permite preparar conferencias e informes y comunicarme con audiencias diversas, pero soy consciente de que he tenido mucha suerte, de muy diversos modos.

Mi éxito en la física teórica me ha asegurado el apoyo necesario para vivir una vida digna de ser vivida, está claro que la mayoría de las personas con discapacidad tienen enormes dificultades para sobrevivir cotidianamente, no digamos ya para encontrar un empleo productivo o para realizarlo personalmente.”



Diagnóstico

Se estima que existen hoy entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales, en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

03 ER

Las enfermedades raras son enfermedades graves y habitualmente crónicas y progresivas, en la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden observarse desde el nacimiento o la infancia.

Sin embargo, más del 50% de enfermedades raras aparecen durante la edad adulta, como sucede con la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrofica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides.

El diagnóstico de las ER

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 5 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.

Mientras que se demora el tiempo de diagnóstico:

- El paciente no recibe ningún apoyo ni tratamiento. 40,9% de los casos
- Ha recibido algún tratamiento inadecuado 26,7% de los casos
- Su enfermedad se ha agravado 26,8% de los casos

La atención médica privada u hospitalaria de rutina, permite observar ocasionalmente en los pacientes anomalías genéticas o pequeñas anomalías funcionales o físicas,

En la conferencia del Dr. Julio Cabrea en el I Congreso Internacional de Enfermedades Raras en Guatemala, en el año 2012, señaló que las malformaciones Menores no están asociadas con problemas vitales y ocasionalmente tienen importancia cosmiética.

Malformación Menor:

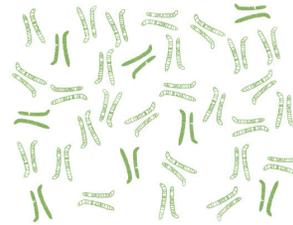
Las malformaciones menores aisladas son observadas en 14% EN. En la experiencia clínica genética se ha observado que entre mayor cantidad de malformaciones menores en un paciente, 3 o más malformaciones menores existirá una malformación mayor y en casi todos un síndrome. 3 anomalías menores en un mismo paciente deberían someterse a estudio genético.

No. Malformaciones Menores	No. Malformaciones Mayores
0	1,6%
1	2,9%
2	7,8%
Más de 3	41,6%

O Anomalías menores a considerar para sospechar de un síndrome:

Table 1: A list of some minor anomalies that are used in syndrome delineation

Constitutional	Other body areas	Sex
• Height: disproportionate	• Bilid subnasal	• Hypospadias/epididymitis
• Dysmaturg polyphasia	• Unusual umbilical position	• Epididymitis/epididymitis
• Short palpebrae	• 5th finger: broad-based	• Epididymitis/epididymitis
• Asymmetric ears	• Excess hair on abdomen	• Epididymitis/epididymitis
• Small mouth	• Supernumerary nipples	• Epididymitis/epididymitis
• Hair: undervolvement	• Extra nail/digital	• Epididymitis/epididymitis
• Hair: alopecia	• Premature teeth	• Epididymitis/epididymitis
• Hair: alopecia areata	• Pectus excavatum	• Epididymitis/epididymitis
• Excess sweating: axillary	• Umbilical hernia	• Epididymitis/epididymitis
• Small/flat spine	• Single testicular mass	• Epididymitis/epididymitis
• Ocular: heterochromia	• Single umbilical artery	• Epididymitis/epididymitis
• Ocular: strabismus	• Small scrotum	• Epididymitis/epididymitis
• Hypospadias/epididymitis		
• Single testicular mass		
• Microgastria		
• Prominent earlobe or hair		
• Multiple hair whorls		
• Epicanthic folds		
• Widely spaced nipples		
• Low nasal bridge		
• Hypospadias		
• Missing hip musculature		
• Ear helix anomalies		



Malformaciones

Las malformaciones congénitas son alteraciones anatómicas que ocurren en la etapa intrauterina y que pueden ser alteraciones de órganos, extremidades o sistemas, debidas a factores medioambientales, genéticos, deficiencias en la captación de nutrientes, o bien consumo de sustancias nocivas.

04 Malformaciones

En el caso del ser humano, existen estadísticas que revelan que es un problema de alta frecuencia, del orden de 1.2 casos por cada 100 nacimientos, un alto porcentaje de los nacimientos con malformaciones congénitas fallecen al momento de nacer o durante el primer año de vida, aquellos que logran sobrevivir y dependiendo del tipo de malformación, quedan expuestos a una mala calidad de vida, tratamientos costosos y/o sometidos a una serie de cirugías correctivas.

● Malformaciones Comunes

- Retraso mental
- Epilepsia
- Malformaciones en cabeza y cuello
- Microcefalia
- Macrocefalia
- Microftalmia (Ojos muy pequeños) o muy juntos que incluso se pueden fusionar en uno.
- Glóbuloma (heriditas en el iris del ojo)
- Labio leporino o paladar hendido.
- Ausencia de la nariz o malformaciones nasales
- Pabellones auriculares de baja implantación
- Implantación baja del cabello en la nuca
- Pecho escavado
- Malformaciones en el tórax
- Onfalocèle (malformación de la pared abdominal a través de la cual las vísceras están fuera de la cavidad abdominal, lo cual ocurre durante el periodo embrionario).
- Ausencia de testículos en el escroto o testículos no descendidos

● Malformaciones en las Extremidades

Lo relevante de las malformaciones menores es la posibilidad de malformaciones mayores a nivel de órganos vitales, que requieren de exámenes basales y de seguimiento para aumentar la expectativa del paciente.

Malformaciones

- Dilatación de los ventrículos cerebrales
- Holoprosencefalia: Fallo en la división del cerebro en dos hemisferios durante el periodo embrionario
- Estreña vesical: Malformación de la vejiga y la uretra
- Agenesia renal: Uno o dos riñones ausentes al nacer

Malformaciones Cardíacas

- Dextrocardia: Localización del corazón en el lado derecho del tórax en lugar del lado izquierdo
- Comunicaciones patológicas entre las distintas cavidades del corazón, ventriculos y aurículas
- Válvulas cardíacas anormales.

05 Medidas

Las medidas clásicas a las que se limitan los médicos son peso, talla, y cabeza, pero hay como 60 medidas que permitirían sospechar o diagnosticar. Estas medidas están ya catalogadas en tablas. Por ejemplo, se establece que la cabeza es pequeña (microcefalia) o es grande en un niño solo midiendo la cabeza. Un recién nacido, si tiene la medida de la cabeza arriba de 37 cm, tiene macrocefalia (cabeza grande). O se podría referir a micropepe, solo al confirmarlo con el metro.

40 minutos aproximadamente, lleva un examen físico completo con todos los medidas, anotar los rasgos y realizar su comparación con las tablas para observar rangos dentro de lo normal y establecer parámetros.

En el examen se mide la distancia interparietal, interauricular, los puentes nasales, disminuida o amplia separación entre los ojos, también se ha de considerar si se está evaluando a un recién nacido o a un bebe de 2 meses, etc.

Se ha de considerar las medidas de las orejas u observar la oreja desde distintos ángulos; por delante, atrás, distancia con los mastoideos y de los esmalteados; mastoideo. La observación debe incluir la conformación de la oreja, si es cartilaginosa o está laxa, si tiene algunas débiles entenas, apendices, entre otras cosas.

Hay que observar también la cabeza y el cuerpo del niño desde otros ángulos, observar al niño de arriba para abajo, de frente pero también re-

lizar la evaluación desde arriba, ver de perfil, uno u otro tipo de detalles, ubicación de la inserción del cabello, forma de la cabeza. Incluso palpar con la mano y por toda la cabeza del niño (buscando prominencias óseas). Incluso echar el pelo para asegurarse para no perder detalles.

La observación del tamaño de la frente, la inserción del cabello en la misma, simetría de la cara, conformación de los ojos, si son de diferente color, labios gruesos o muy delgados, el cuello, si está largo, o corto, ancho, el tronco observar de frente y por detrás, su tamaño en relación a las extremidades, protuberancias o concavidades, escollito, (enfermedad) en la evolución del triángulo del tallo, las manos y pies también revelan anomalías menores, dedos curvos, polidactilia (6 dedos), sindactilia (dedos fusionados), clinodactilia (desviaciones de los dedos en el plano transversal) la conformación de las uñas, la talla del niño, si corresponde a su edad, o a parámetros

hereditarios en sus padres, niños muy altos o muy pequeños de acuerdo a su edad, etc.

Biotipos: Desde que nacemos, por genética, la estructura de nuestro cuerpo está destinada a seguir un patrón determinado, pero hay que observar si el niño se sale del patrón familiar y es muy delgado o muy bobo.

También, en la piel observar si es lisa, con escamas o con severa descamación, con múltiples manchas blancas o café con leche, músculos hipoplásicos o atrofiados y por último observar actitudes, conductas, comportamientos aberrantes, descuidados, incontrolables, etc.

30

06 Pronóstico

Aunque existe información y mucha investigación en relación a las Enfermedades Raras, no se asocia las consecuencias de forma integral y son pocas las avances en beneficio de la población que las vive. Por ejemplo enumeramos consecuencias observadas en población atendida por organizaciones de pacientes:



A Nivel Físico
Algunas Enfermedades Raras, presentan desórdenes en el metabolismo, convulsiones, malformaciones, degeneraciones, falta de crecimiento y desarrollo, afeción intelectual, etc.



A Nivel Emocional
Las consecuencias de los padecimientos generan, frustración, aislamiento, negación, soledad, desesperación, depresión, rechazo, sentimiento de culpa, falta de esperanza para la vida.



A Nivel Educativo
Provocan necesidades educativas especiales (dificultad, discapacidad, déficit de atención, problemas de lateralidad, etc.) y los educadores no conocen las herramientas básicas de atención y referencia para apoyar la calidad educativa de sus alumnos.



A Nivel Social
Provocan, discriminación, rechazo, exclusión (en la escuela, en el trabajo, en los grupos sociales), problemas matrimoniales, culpabilidad entre los conyugues, desintegración familiar lo que desfavorece la situación integral del paciente y su familia.

31

Con intervención oportuna, calificada y coordinada la mayoría de las Enfermedades Raras tendrán una expectativa de vida mayor y con menos repercusiones. También es de considerar que hay enfermedades Raras, que tienen compromisos orgánicos o sistemas vitales, que aún no han sido suficientemente investigadas y para las cuales aún no existen protocolos de atención, o en el país aún no se conocen las actualizaciones y las nuevas propuestas para abordarlos por lo que las Enfermedades Raras harán que estemos en constante investigación.

The National Coalition for Health Professional Education in Genetics (NCHPEG) y National Society of Genetic Counselors reconoce la herencia básica por parte de los padres en 4 grupos:

Desórdenes de un solo Gen - Dominante autosómico - Autosómico Recesivo - X Vinculado	Desórdenes Cromosómicos - Cromosomas Extra Fallantes - Deleciones o Duplicaciones a Gran Escala - Translocaciones
Desórdenes Multifactorial - Factores genéticos y ambientales múltiples.	Desórdenes Mitocondriales - Transmisión Materna - Síndromas Neurológicos o Neuromusculares.

32

Las Enfermedades Raras son de origen genético en un 80 %.

- Se pueden agrupar de acuerdo a los hallazgos en el paciente en:
 - Desórdenes de un solo gen
 - Desórdenes cromosómicos o desórdenes mitocondriales.
 - En cuanto al 20% restante estarían incluidos en desórdenes multifactoriales



Síndrome del Triple X

33



Etiología

Actualmente, varias de las condiciones de salud que originan los diferentes tipos de enfermedades están codificadas en la Clasificación Internacional de enfermedades, décima versión. Dicha clasificación se basa en una amplia variedad de signos, síntomas, hallazgos anormales, denuncias, circunstancias sociales y causas externas que producen daños y/o enfermedad.

34

07 Interpretación

En la Presentación del Dr. Marco Píez (Especialista en genética molecular) con el tema: "Los Cromosomas y sus Enfermedades" en el Diplomado Abordaje multidisciplinario de las Enfermedades Raras. Hospital de Rehabilitación ICSS, 2,017 en Guatemala. El Dr. Píez compartía varias ideas



Ideograma de una Célula humana (Cromosomas sexuales YX)

1. La identificación de los Autosomas, con los números del 1 al 22 y los cromosomas sexuales (XY) que definen el sexo y que en este caso coinciden con una persona del sexo masculino. En la suma de todos los cromosomas hay un total de 46 (célula diploide)
2. Los cromosomas vienen en pares, en todas las células del ser humano debido a que en el origen del nuevo ser, cada padre aporta en su célula germinativa "Ovulo o espermatozoide" 23 cromosomas en el momento de la concepción; con las características físicas, bioquímicas y funcionales que heredaran de su línea familiar a su hijo.
3. El Ovulo y el Espermatozoide son las únicas células del organismo que tienen únicamente 23 cromosomas (haploide). En el momento de la concepción cada padre aporta un cromosoma No 1, un no. 2, un No. 3 y así sucesivamente hasta el 23 lo que al sumarlos da 46 cromosomas (23 de cada padre).
4. La mujer únicamente puede aportar cromosomas X sexuales, siendo el hombre el que define el sexo tener en su componente genético la capacidad de aportar cromosomas X (ovulo) y el aporta cromosoma Y (varón).

36

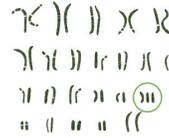
08 Cromosómicas de Número

Las Enfermedades como el síndrome de Edwards, Síndrome de Down, síndrome de Turner, síndrome de Klinefelter, se caracterizan por tener trisomías o monosomías. A esto se le conoce como **anomalías cromosómicas de número** y la imagen No. 7 y 8 nos muestran células con estas condiciones, en donde se resalta que hay un cromosoma de más (ya sea por una mutación, o porque uno de los padres realizó una agamete en el momento de la concepción). A partir de allí la duplicación celular del nuevo individuo llevará en todas sus células del organismo la condición genética.

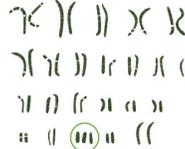


37

● Síndrome de Edwards Trisomía en el par 18



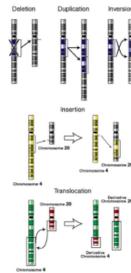
● Síndrome de Down Trisomía en el par 21



38

09 Cromosómicas Estructurales

Types of mutation



39

10 Enfermedades de Origen Genético

Una enfermedad o trastorno genético es una afección patológica causada por una alteración del genoma que provoca la síntesis de proteínas defectuosas.

Estas enfermedades pueden ser hereditarias o no, según si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) en este caso sí lo será o en las células somáticas en este caso no será hereditario.

El genoma está formado por moléculas de ADN de gran tamaño donde se guarda y transmite de generación en generación toda la información necesaria para el desarrollo de todas las funciones biológicas de un organismo. Lo podemos imaginar como un gran collar que está formado por cuatro tipos de perlas llamadas A (Adenina), C (Citosina), G (Guanina) y T (Timina) (son las aminocedós). La combinación de estas perlas da lugar a una multitud de posibilidades (se crearían collares de muchos tipos). Parte de estos collares constituirían los genes que codificarían las proteínas.

40

Los genes están constituidos por secuencias de este ADN que codifican proteínas y que se pasan de padres a hijos. Las proteínas (partes de los collares) son las moléculas que usa el cuerpo humano para realizar las funciones que están codificadas en el genoma y están formadas por una sucesión de aminoácidos (perlas) unidos entre sí.

La mayor parte de las enfermedades se producen porque una o más proteínas no funcionan correctamente. Esto puede producirse porque el gen que las codifica se ha modificado, ha "mutado", cambiando las instrucciones que las producen y, como consecuencia, no funcionan como deberían. Hay algún aminoácido (perla) que no es correcto y el collar no está bien hecho.

● Pruebas Genéticas

- Tamizaje Neonatal
- Estudios Diagnósticos
- Estudios de Portadores
- Estudios Prenatales
- Estudios Preimplantación
- Estudios Predictivos y Presintomáticos
- Estudios Forenses
- Citogenética Básica
- Cariotipo Molecular
- FISH
- CGH
- Array
- Gene Chips

41

11 Herencia

Existen diferentes patrones de herencia según las posibles localizaciones de un gen:

1. **Herencia autosómica**
Basada en la variación de genes simples en cromosomas regulares o autosomas (Mendel).
2. **Herencia ligada al sexo**
Basada en la variación de genes simples en los cromosomas determinantes del sexo.
3. **Herencia mitocondrial**
Basada en la variación de genes simples en cromosomas de organelos (herencia materna).

12 Enfermedades Monogénicas

Las enfermedades monogénicas son aquellas causadas por el defecto de un solo gen, siguen los patrones de herencia Mendeliana y sus efectos en la descendencia se pueden predecir siguiendo las leyes Mendelianas.

La base de datos de OMN (Online Mendelian Inheritance in Man) reporta unos 5,000 trastornos que han sido caracterizados como alteraciones monogénicas, esto representa una cantidad significativa considerando el número total de genes humanos que se calcula entre 34,000 y 35,500.

El gen afectado puede estar localizado en el Cromosoma X y se denominan Enfermedades ligadas al sexo, o en alguno de los 22 Autosomas y dependiendo del comportamiento del gen pueden ser:

Enfermedades Autosómicas Recesivas o Enfermedades Autosómicas Dominantes

Las enfermedades hereditarias afectan al 1-2% de la población general.

Enfermedades Autosómicas Recesivas

Para que se expresen estas enfermedades es necesario que:

- La persona tenga los dos alelos recesivos defectuosos.
- Ambos padres deben ser portadores del gen defectuoso (Aa x Aa y la probabilidad de tener la enfermedad en sus hijos es de un 25%)

La persona afectada debe ser homocigoto en una de sus alelos de la enfermedad son menos frecuentes. Usualmente la pareja es Aa x Aa. Ambos sexos se afectan. Aunque los padres aparentan ser normales la condición aparece en sus hijos en una fracción ¼ (ambos padres heterocigotos).

La característica solo se expresa cuando el individuo es homocigoto recesivo. La probabilidad es más alta entre matrimonios consanguíneos.

Características en pedrigrees:

Ambos padres son normales, pero pueden haber numerosos hijos/hermanos afectados en la generación, aunque la enfermedad sea muy rara en la población.

El riesgo que se repita la enfermedad en un siguiente embarazo es del 25% en cada uno y no existe el riesgo que se repita en los hijos de los enfermos

Grados de Relación	Porcentaje de genes en común	Ejemplo
Familiar de Primer Grado	50 %	Padres, hijos, hermanos
Familiar de Segundo Grado	25 %	Tíos y Tías, sobrinas, sobrinos, abuelos.
Familiar en Tercer Grado	12.5 %	Primos Hermanos

13 Fibrosis Quística

Enfermedad muy común entre europeos. Afecta a 1 de cada 2000 nacimientos y 1 de cada 23 son portadores.

El gen afectado disminuye el transporte de cloruro en las células de los alveolos pulmonares lo que provoca una disminución en la secreción de agua en la superficie celular. El resultado es un espeso moco que causa congestión en los pulmones. En las personas sanas las células epiteliales mueven el moco hacia las vías aéreas y hacia el sistema digestivo. De este modo los cuerpos extraños como las bacterias son eliminados de los pulmones.

En las personas afectadas con fibrosis quística el moco es demasiado espeso como para ser eliminado y de esta manera fallan los mecanismos de limpieza y aparecen las infecciones bacterianas. Infecciones recurrentes acaban dañando los pulmones, lo que disminuye las expectativas de vida a unos 20 años. Algunos pacientes varones pueden presentar esterilidad.

14 Hematoglobulinopatías

La anemia de células falciformes, la alfa y beta talasemia y la deficiencia de glucosa-6-P dehidrogenasa afectan la formación de hemoglobina causando las enfermedades conocidas como HEMATOGLOBINOPATÍAS.

Los portadores de estas enfermedades son resistentes a la MALARIA.

Esto provoca en las poblaciones una selección de la mutación y, por lo tanto, un incremento en la incidencia de la enfermedad que padecen los homocigotos deleciónes. Esta situación se conoce como POLIMORFISMO EQUILIBRADO.

15 Enfermedades Autosómicas Dominantes

Las enfermedades autosómicas DOMINANTES se producen debido a la herencia de un único alelo mutado generalmente, se produce una proteína que incorpora una nueva función o expresa su función normal de una manera irregular. ¿Dónde

- La característica es expresada en ambos sexos y ningún sexo está más propenso que el otro.
- Fenotipo aparece en todas las generaciones y cada persona afectada tiene un progenitor que padece la enfermedad.
- persona que no muestra el fenotipo no la transmitirán la condición a los hijos.

Requerimientos Clásicos:

- Cada persona afectada tiene que tener al menos a uno de sus padres afectados.
- Ambos sexos pueden estar afectados y pueden transmitir la enfermedad.
- No hay predisposición de un sexo y se ve la transmisión de padre o madre a hijo o hija.

Requerimientos ideales:

- Es usual en una pareja, si solo uno es afectado que se transmita 1/2 afectado y 1/2 no afectado.
- Si la enfermedad impide la reproducción escapa mejor de la población.

Y los nuevos casos se originan por mutaciones y la aparición de la enfermedad será esporádica. Sin embargo, algunas enfermedades autosómicas dominantes se manifiestan en períodos cortos de la vida, después de la reproducción sexual.

Enfermedades Autosómicas Dominantes		
Enfermedad	Frecuencia	Síntomas
Hipercolesterolemia	1/500	Fallo Cardíaco prematuro
Cáncer de mama BRCA1	1/800 USA	Riesgo de Cáncer de mama y ovario
BRCA 2	1/100	Riesgo de cáncer de mama
Alzheimer	1/100 Sudes	Demencia
Cáncer colorrectal, polipéptico,	10 % Riego a los 80 años	Cáncer de Cólón no polipéptico
Neurofibromatosis 1	1/400 ³	Fallos intestinales
Enf. Huntington	1/10,000	Tumores en nervios periféricos
Diatesis Hémica	1/25,000	Manchas en la piel
	1/25,000	Movimientos espasmodicos
		Demencia
		Miopia, cataratas
		Problemas del corazón

● Enfermedad de Huntington

Esta enfermedad consiste en una degeneración neurológica progresiva que afecta a los pacientes en la mitad o en la última parte de la vida.

Entre los síntomas típicos está:

- Demencia,
- Depresión severa y
- Movimiento incontrolado (corea).

La enfermedad es una mutación que repite El triplete CAG hasta más de 36 veces (en el gen la normal está repetido unas 15 veces).

● Cáncer de mama Familiar

Se han identificado dos genes causantes de este tipo de cáncer: el BRCA1 y BRCA2.

La herencia de gen BRCA1 origina un 80% de riesgo de cáncer de mama.

Ambos genes provocan una predisposición a otro tipo de cánceres, como el de ovario.

● Distrofia Miotónica

La distrofia miotónica se caracteriza por una pérdida de la relación muscular después de una contracción y una degeneración de varios órganos, como el corazón y los ojos.

La enfermedad es variable en su expresión, pudiendo presentarse desde una afección mínima en pacientes de inicio tardío de la enfermedad hasta niños de madres enfermas afectados de manera congénita.

La enfermedad muestra, en ocasiones, un fenómeno de anticipación, donde la madre puede estar afectada sólo ligeramente, pero transmitir una afección severa a su hijo.

● Enfermedades ligadas al Sexo

Las enfermedades LIGADAS AL SEXO afectan a genes localizados en el segmento no homólogo del cromosoma X.

En el hombre, por poseer un solo cromosoma X, sólo se necesita la presencia de un alelo para que se manifieste la característica o enfermedad. Por esta razón, los hombres tienden a sufrir en mayor grado este tipo de trastornos.

Muchas de estas enfermedades son recesivas, por lo que la mayor parte de las mujeres no se ven afectadas (necesitan los dos alelos recesivos) aunque sí pueden ser portadoras.

Un ejemplo de herencia ligada al sexo, pero dominante, es el raquitismo hipofosfatemico. En este caso, un padre afectado siempre transmite la característica a sus hijos pero no a sus hijos.

● Características X-linked recesivo :

Varán afecto no puede pasar la enfermedad a sus hijos pero pasa el alelo afecto a sus hijas que son portadoras sanas.

- Si la mujer es heterocigota para el alelo estudiado el 50% de sus hijos heredarán y expresarán la característica mientras que el 50% de sus hijas portarán el alelo y lo expresarán sólo si también lo heredan del padre.

- Si la madre es hemocigota recesiva para el alelo estudiado el 100% de los hijos expresará la característica mientras que las hijas portarán la característica sólo si la heredan a su vez del padre.

- El hombre hemocigoto heredará a sus hijas el alelo recesivo pero éstas sólo serán portadoras a menos que hereden el mismo alelo de parte de la madre.

- ¿Aconte en alta frecuencia en el varón, (X^h)?
- Ej. Daltonismo, hemofilia, etc.

● Hemofilia

La hemofilia es originada por la incapacidad de coagular la sangre, ocasionando hemorragias incontroladas, tanto en heridas externas como internas, a nivel molecular se produce por la pérdida funcional del factor VIII de coagulación (hemofilia A, 80% de los casos) o del factor IX de coagulación (hemofilia B o enfermedad de Christmas).

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se origina como resultado de una degeneración progresiva de las fibras musculares a partir de edades tempranas, los afectados se ven incapacitados para la marcha, teniendo que usar sillas de ruedas y mueren jóvenes, alrededor de la segunda década de vida.

Existe otra forma de la enfermedad más benigna denominada distrofia muscular de Becker (la mutación es en el mismo gen).

16 Complejidad de las Enfermedades Monogénicas

Al estudiar este tipo de enfermedades se puede caer en el error de considerar que el único factor causante de la enfermedad es el gen mutado cuya herencia sigue las leyes mendelianas.

Sin embargo, existen múltiples factores que pueden modificar el modelo de herencia o los síntomas de la enfermedad.

Entre estos factores están:

- La Penetrancia
- La Expresividad
- El Mosaicismo
- La Fenocopia
- Los Efectos Ambientales
- Fenocopia
- Anticipación
- Imprinta Genómica

17 Factores que Afectan el Modelo de Herencia

1. PENETRANCIA

Se refiere a la frecuencia con la que una enfermedad se manifiesta en el individuo, una mutación que no causa inevitablemente la enfermedad se dice que tiene una penetrancia incompleta, algunos individuos heredan el alelo mutado pero tienen un desarrollo normal.

2. EXPRESIVIDAD

Describe las diferencias en la gravedad de la enfermedad entre organismos que han heredado los mismos alelos mutados.

En los casos de Anemia Falciforme los síntomas de la enfermedad pueden variar desde muy grave (causa la muerte) hasta la más benigna (que permanece sin diagnóstico hasta edades adultas).

Una posible causa es que el efecto de la mutación esté modificado por otros genes.

3. MOSAICISMO

Se produce cuando las células del cuerpo no son todas genéticamente idénticas. Se puede originar por mutaciones en el desarrollo temprano pudiendo afectar a las células germinales como a las somáticas.

Si sucede en las geminales los gametos (óvulos o espermatozoides) pueden tener diferente constitución genética.

4. FENOCOPIA

Es cuando un factor ambiental puede ocasionar una enfermedad con los mismos síntomas que la enfermedad hereditaria.

Por ejemplo, la infección de una madre durante la gestación por el virus de la rubéola puede causar sordera en el feto aunque está pueda ser causada por genes defectuosos.

5. EFECTOS AMBIENTALES

El ambiente puede influir en la penetrancia y la expresividad de un alelo mutante.

Un ejemplo bien claro es, la fenilcetonuria, una enfermedad que se puede prevenir con una dieta baja en fenilalanina.

6. ANTICIPACION

Existe una serie de enfermedades cuya gravedad se incrementa con el transcurso de las generaciones, varias enfermedades inicialmente son benignas en el padre, que la ignora o que no ha sido diagnóstica antes de que aparezca en su hijo.

7. IMPRONTA GENÓMICA

Ocurre cuando la expresión de un alelo depende del progenitor del cual se ha heredado.

Un ejemplo es el efecto del origen paterno o materno de una delección en 15q12. (delección en una porción de un segmento de un cromosoma). En este ejemplo es en el cromosoma 15 donde se localiza el 12.

Origen Paterno

Síndrome de Prader-Willi

- retraso mental
- hipotonía
- obesidad
- hipogonadismo

Síndrome de Angelman

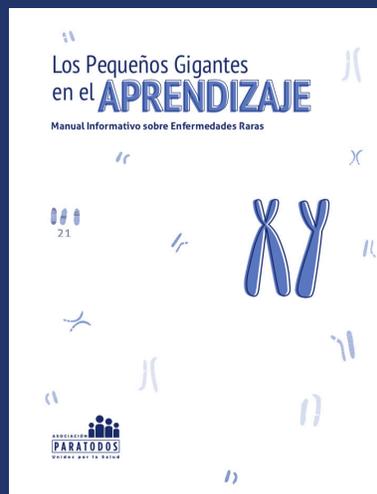
- retraso mental
- retraso crecimiento
- hiperactividad
- risa característica.

Los Pequeños Gigantes
en la GENÉTICA
Manual Informativo sobre Enfermedades Raras





Manual Maestros





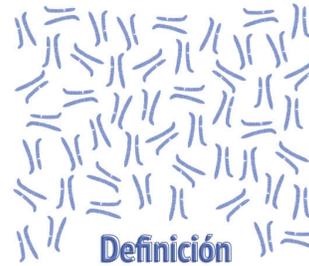


00 Introducción

En la experiencia profesional de maestros, supervisores y directores, es frecuente observar alumnos con algunas limitaciones y problemas en el aprendizaje y en la salud, que no responden igual a los demás niños, niñas o adolescentes de su misma edad y de quienes no se logra determinar qué les sucede. Frecuentemente las diferencias se atribuyen a traumas psicológicos, a lesiones cerebrales, u otros diagnósticos médicos, que en ocasiones no son correctos. En consecuencia, las posibilidades de ayudar a esos pacientes y/o alumnos es reducida.

En Asociación Para Todos, la experiencia de trabajar con pacientes afectados por Enfermedades Raras, ha permitido identificar que los problemas de salud que padecen, tienen repercusiones integrales en su desarrollo.

Por ejemplo, en muchas ocasiones detrás de los problemas de aprendizaje o de socialización que presentan los niños y niñas afectados, existe una Enfermedad Rara no diagnosticada. En consecuencia, no se logra ayudarlos de acuerdo a sus necesidades. Es más, en muchas oportunidades no se les comprende y por lo tanto se les deja de atender, excluyéndolos de la atención médica, educativa, psicológica y social.



Definición

Está estimado que las enfermedades raras afectan al 7% de la población mundial y la mayoría son causadas por defectos genéticos que tienen consecuencias múltiples y provocan efectos físicos, emocionales, educativos y sociales.

01 ¿Qué es una ER?

Por ejemplo:

A nivel físico:

Algunas presentan desórdenes en el metabolismo, convulsiones, malformaciones, degeneraciones, falta de crecimiento y desarrollo, afeción intelectual, etc.

A nivel emocional:

Las consecuencias de los padecimientos generan, frustración, aislamiento, negación, soledad, desorientación, depresión, rechazo, sentimiento de culpa, falta de esperanza por la vida.

A nivel educativo:

Provocan necesidades educativas especiales (dificultad, discapacidad, déficit de atención, problemas de lateralidad, etc.) y los educadores no conocen las herramientas básicas de atención y referencia para apoyar la calidad educativa de sus alumnos.

Las enfermedades raras también conocidas como ER o enfermedades poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial y la mayoría son causadas por defectos genéticos. Que tienen consecuencias múltiples y provocan efectos físicos, emocionales, educativos y sociales.

14

A nivel social:

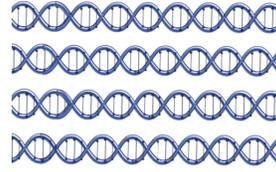
Provocan, discriminación, rechazo, exclusión (en la escuela, en el trabajo, en los grupos sociales), problemas matrimoniales, culpabilidad entre los conyugues, desintegración familiar lo que deteriora la situación integral del paciente y su familia.

02 Origen

El término se originó en Europa hace mucho tiempo y se refiere a los casos que afectan a 1 persona por cada 100,000 habitantes. Con el paso de los años se fueron encontrando casos similares en los otros continentes hasta llegar a cada país y Guatemala no fue la excepción, aunque en cada país tienen definiciones legales diferentes, por ejemplo en Europa se considera "rare" a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2,000 personas, en Estados Unidos, se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200,000 personas, en Japón se define "rare" a la que afecta

a menos de 50,000 personas, en Taiwán el criterio es que la prevalencia sea de 1 por cada 100,000 y en Australia la cantidad de afectados debe ser menor que 2,000 individuos.

Si bien casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son enfermedades genéticas. Por ejemplo, existen enfermedades infecciosas muy raras, así como enfermedades autoinmunes y cánceres raros. Hasta la fecha, la causa de muchas de estas enfermedades permanece desconocida.



Historia

Se estima que existen hoy entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales, en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

16

03 ADN, Genes, Cromosomas

Sabemos que las enfermedades raras son causadas por problemas genéticos pero en realidad ¿Qué es la Genética?

Genética: es el área de estudio de la biología que busca comprender y explicar cómo se transmite la herencia biológica de generación en generación.

Para entender mejor este término es necesario conocer y comprender qué alcance tiene la genética y para qué sirve el estudio de la misma. Así como de todo lo relacionado con este tema y como se puede llegar a diagnosticar e identificar la anomalía que está afectando a los niños o jóvenes con padecimiento e una enfermedad rara.

○ ADN

¿Qué es y para qué sirve?

Es el Ácido Desoxirribonucleico es una molécula presente en casi todas nuestras células que contiene la información genética, esta molécula posee el código que determina todas las características y el funcionamiento de un individuo. Es, además, la encargada de transmitir la información de la que somos a nuestros hijos, la molécula de la herencia.

¿Cómo es?

Cada molécula de ADN es una especie de palabra larguísima, con forma de hélice doble formada por una combinación específica de cuatro letras, A (Adenina), T (Timina), C (Citosina) y G (Guanina). Como vemos, algo extremadamente simple, como es la combinación de tan solo cuatro letras, da lugar a algo tan complejo como un ser vivo.



17

18

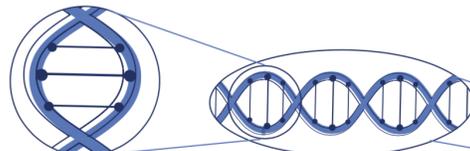
○ Gen

¿Qué es un gen?

El gen es la unidad de almacenamiento de información de los seres vivos, son también las unidades que se heredan, que pasan de padres a hijos. Un gen es un segmento de ADN que codifica para una proteína. Codificar significa en este caso que cada gen contiene información para la producción de una proteína que tendrá a cabo una función específica en la célula, en el organismo.

En realidad es algo más complejo, puesto que algunos genes no codifican para proteínas, sino que son reguladores y algunos genes dan lugar a más de una proteína.

Se estima que el ser humano contiene unos 20.000 genes.



○ Cromosoma

¿Qué es un cromosoma?

Para entender qué es un cromosoma, lo primero que tenemos que tener en cuenta es que nuestras células no tienen un solo "código" de ADN en su núcleo, sino que este ADN se encuentra organizado, almacenado, de una manera estructurada. Estas estructuras en las que se organiza el ADN se denominan cromosomas.

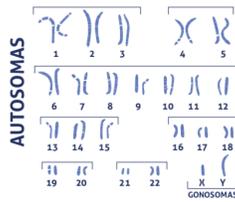
Las células humanas tienen 23 pares de cromosomas (46 cromosomas en total), de los cuales la mitad proviene de la madre y la otra mitad del padre. Estos pares de cromosomas se clasifican siguiendo una nomenclatura interseccional: del más grande al más pequeño y aparte se sitúan los cromosomas sexuales.



A los 22 primeros pares de cromosomas se les llama **AUTOSOMAS**, siendo comunes al hombre y a la mujer y los del par 23 se les llama **GONOSOMAS**, o cromosomas sexuales.

Estos últimos pueden ser X e Y, y constituyen pares diferentes en función de que se trate de un hombre o una mujer, pues, como su nombre indica, son los responsables del sexo y marcan las diferencias entre el hombre y la mujer.

Cariotipo



● **ARN**

Es el **Ácido Ribonucleico**, es una molécula muy parecida al ADN pero que desempeña otras funciones. Básicamente es la molécula que "media" entre el ADN y las proteínas. El ADN, como hemos visto, lleva información y a partir de él se fabrican las proteínas; pero por sí mismo no es capaz de interactuar con las estructuras celulares que actúan de fábricas de las proteínas, ahí entra el ARN para "ayudarlo".

El ARN además es capaz de realizar otro tipo de acciones dentro de la célula. Algunos ARN son reguladores, participando en las actividades celulares a modo de controladores, diciendo cuándo un gen se tiene que convertir en proteína y cuándo no.

● **Proteína**

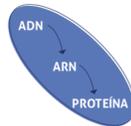
Las proteínas son las moléculas que "realizan el trabajo", están formadas por ladrillos muy distintos de los que forman el ADN o el ARN. En este caso se llaman aminoácidos y hay 22 esenciales cuya combinación da lugar a las distintas proteínas.

Las Proteínas son imprescindibles para el crecimiento del organismo y realizan una enorme cantidad de funciones diferentes, entre las que destacan:

Formación de músculos, cabello y hormonas, también se pueden encontrar en la saliva y gracias a la acción de ellas la sangre coagula.

Esta es la manera en que se relacionan las tres moléculas esenciales (ADN, ARN y proteínas).

El ADN, que contiene la información, pasa esta información al ARN, a partir del cual se fabrican las proteínas, que son las moléculas que llevan a cabo las funciones que nosotros vemos en nuestro cuerpo.



Todos los seres humanos poseemos un gen que se denomina **TyR**.

Ejemplo: Este gen, **TyR**, se encuentra localizado en el cromosoma número 11 del núcleo de nuestras células, codifica para una proteína que se llama "tiroxinas", esta proteína es la responsable de una de las fases de producción de la melanina, que es la sustancia que da el color a nuestra piel, pelo y ojos.

Cuando el ADN del gen **TyR** está alterado, mutado, ese error se transfiere al ARN, que a su vez va a dar lugar a una tiroxina "anómala", esto quiere decir que la proteína va a tener una letra cambiada en su código y es como si en vez de "tiroxinas" escribiéramos "pirosinas", eso provoca que no pueda llevar a cabo su función y origina lo que conocemos como **Albinismo**.

04 ER

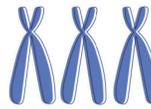
Las enfermedades raras son enfermedades graves y habitualmente crónicas y progresivas, en la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden observarse desde el nacimiento o la infancia.

Sin embargo, más del 50% de enfermedades raras aparecen durante la edad adulta como sucede con la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de tiroides.

El diagnóstico de las ER

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 5 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.

- Mientras que se demora el tiempo de diagnóstico:
- El paciente no recibe ningún apoyo ni tratamiento. **40,9%** de los casos
 - Ha recibido algún tratamiento inadecuado **26,7%** de los casos
 - Su enfermedad se ha agravado **26,8%** de los casos



Síndrome del Triple X

Incidencia

La **incidencia** es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un periodo determinado.

05 El Aprendizaje

“Es un cambio de comportamiento relativamente permanente, como resultado de la experiencia. Permite distinguir entre los cambios debidos a la maduración (biológicamente) y aquellos cambios operados por la experiencia.”

(Feldman 1997)

La adquisición de conductas del desarrollo que depende de influencias ambientales. Por lo que es un proceso que habilita al niño para saber y hacer cosas que no sabía y que no podía hacer antes.



• Fases del Aprendizaje

Atención:
Capacidad para captar el estímulo y la motivación que se tiene para captarla.

Percepción:
Es el manejo de la información captada, proceso que se sufre a nivel cerebral, al presente estímulo, permitiendo responder a partir del mismo.

Adquisición:
Capacidad que se tiene para responder, siempre que se presente el mismo estímulo.

Retención:
Capacidad para recordar la respuesta que debe dar cada vez que se presente el mismo estímulo, aprendiendo a responder de determinada manera ante un estímulo.

Transferencia:
Responder a estímulos presentes a partir de respuestas anteriores.

06 Problemas de Aprendizaje

más frecuentes en el aula

“Los trastornos de aprendizaje se presentan en personas con inteligencia normal o superior, sin discapacidad visual, auditiva pero con dificultades para procesar correctamente la información; aunque pueden presentar o no, problemas de lenguaje, sus dificultades afectan principalmente el aprendizaje de la lectura, escritura y matemática”

La dificultad específica del aprendizaje se refiere a un trastorno de uno o más de los procesos psicológicos básicos que intervienen en la comprensión o el uso del lenguaje hablado o escrito, y puede manifestarse por la capacidad imperfecta para: Escuchar, pensar, hablar, leer, escribir, para la ortografía o cálculos aritméticos.

Este término incluye trastornos como las limitaciones perceptivas, lesiones cerebrales, trastornos cerebrales mínimos, dislexia o retraso del desarrollo. No incluye niños con problemas que derivan principalmente de discapacidades visuales, auditivas o motoras del retraso en el aprendizaje o desventajas ambientales, culturales o económicas.

• Causas

- Factores Pre-natales:
Causa congénita (predisposición hereditaria)
- Factores Peri-natales:
Anoxia (falta de oxígeno durante el momento del nacimiento) o lesión cerebral causada en el momento de expulsión del feto.
- Factores Post-natales:
Accidentes con lesión cerebral, enfermedades que causen fiebres altas durante un período prolongado (papaya, sarampión, tosferia, escarlatina, meningitis, etc.)

• Otras Causas:

- Disfunciones neurológicas
- Deficiencias ambientales
- Deficiencias nutricionales (Malnutrición del niño)
- Enfermedades de la infancia (meningitis)
- Procesos y/o oportunidades de enseñanza
- Problemas familiares
- Aspectos Emocionales/ ambientales/sociales

• Base de la Neuropsicología en el aprendizaje

Término reciente en 1949 Con William Oster y D.O. Hebb estudios sobre la organización de la conducta, estos esfuerzos científicos representan una combinación de intereses comunes por parte de la neurología para estudiar y comprender el funcionamiento cerebral en relación a los procesos verbales. La neuropsicología de Lashley su foco central ha sido el desarrollo de una ciencia de la conducta humana basada en las funciones del cerebro humano.



07 Tipos de Trastornos en el Aprendizaje

El Trastorno del Aprendizaje se define como una dificultad inherente, específica y persistente para la adquisición de un aprendizaje pese a una instrucción convencional, nivel de inteligencia y oportunidades socioculturales adecuadas. Estos trastornos se incluyen dentro de los trastornos del neurodesarrollo e interfieren en el aprendizaje de habilidades académicas y/o sociales y a menudo coexisten con problemas de conducta, de estado de ánimo y/o de ansiedad.

Los trastornos del aprendizaje, si no son detectados a tiempo, no se diagnostican de manera correcta y no son tratados de forma efectiva exponen al niño a repetidas experiencias fallidas, pueden reducir la motivación por el aprendizaje y favorecer la aparición de problemas asociados que afectan la autoestima y el bienestar emocional del niño.

El niño puede mostrar signos de tristeza, frustración o decepción, pueden ocurrir también problemas conductuales como mal comportamiento o presentarse conjuntamente con TDAH. (Trastorno por Déficit de Atención con hiperactividad).

Aunque no existe acuerdo acerca de las causas de la relación entre el TDAH y las dificultades de aprendizaje la comunidad científica coincide en que las dificultades específicas de cada trastorno favorecen el desarrollo del otro.

Cuando se da una detección temprana e intervención especial apropiada, la mayoría de los niños y adolescentes pueden superar o aprender a compensar los problemas escolares que se hayan podido presentar.

● ¿Cuáles Conoce?

Problemas de Aprendizaje	Área de Dificultad	Indicadores	Ejemplo
Dilexia	Procesamiento del lenguaje	Lectura, escritura y ortografía	Pronunciación o escritura de letras y palabras al revés
Disgrafía	Expresión escrita	Escritura a mano, ortografía y composición	Letra ilegible y dificultad para organizar sus ideas
Discalculia	Destrezas matemáticas	Recordar las tablas, reconocer la hora y el valor del dinero	Tiene dificultad para contar de 2 en 2, 3 en 3, 4 en 4...
Disgrafía	Manejabilidad fina	Coordinación y destrezas manuales	Problemas con tijeras, botones, dibujos
Déficit de Atención	Concentración	Hiperactividad, distracción con facilidad, impulsividad	No se puede estar quieto, pierde el interés con facilidad

● ¿Cuáles Reconoce?

Edad preescolar

- Historia familiar de problemas disléxicos.
- Inestabilidad en el rendimiento académico.
- Capacidad manual superior a capacidad lingüística.
- Dificultad para trabajar con secuencias.
- Dificultades con las palabras rimadas.
- Problemas de articulación.
- Pobreza de vocabulario.

De 6 a 9 años

- Particular dificultad para aprender a leer y escribir.
- Persistente tendencia para escribir en espejo.
- Dificultad para identificar izquierda de derecha.
- Dificultad para aprender el alfabeto.
- Falta de atención y concentración.
- Frustración y problemas de conducta.

De 9 a 12 años

- Continuos errores en la lectura y problemas de comprensión de lectura
- Problemas al escribir: omisiones de letras, sustituciones, inversiones.
- Conducta desorganizada.
- Dificultades para copiar del pizarrón o del libro.
- Dificultades para seguir instrucciones orales.
- Falta de confianza, en sí mismo y problemas emocionales.

12 años

- Tendencia a la escritura descuidada, desorganizada o ilegible.
- Inconsistencias gramaticales y errores ortográficos.
- Omisiones de letras, sustituciones, inversiones.
- Dificultad para planificar y redactar.
- Confundir instrucciones orales y escritas.
- Baja autoestima
- Problemas emocionales.

● Funciones Psicológicas Básicas

Psicomotricidad
- Fina y Gruesa, Lateralidad, Equilibrio, Conceptos Básicos, Tiempo y Espacio

Senso-percepción
- 5 Sentidos o Sensaciones (ejercicio de Imagen)

Lenguaje

- Oral
- Escrito
- Gestual
- Gráfico
- Bilingüismo - Bicultural

Atención y Memoria



Trastornos

Los trastornos del aprendizaje son problemas que afectan la capacidad del niño de recibir, procesar, analizar o almacenar información. Éstos pueden causarle dificultades para leer, escribir, deletrear o resolver problemas matemáticos.

08 TDAH

TDAH son las siglas de Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad. Se trata de un trastorno de carácter neurobiológico originado en la infancia que implica un patrón de déficit de atención, hiperactividad y/o impulsividad, y que en muchas ocasiones está asociado con otros trastornos comórbidos. Los niños con TDAH tienen dificultad para cumplir con las exigencias en cuanto a actividad restringida, atención sostenida, resistencia a las influencias distractoras e inhibición de la respuesta impulsiva.

Whalen y Henker mencionan que, en el salón de clases, la hiperactividad puede manifestarse por la incomodidad que causa en el niño el tener que estar sentado en su silla; en actividades familiares, la hiperactividad puede manifestarse en la necesidad del niño para estar en movimiento.

Lo que molesta a los demás no es la hiperactividad en sí, sino que ésta se manifiesta en situaciones que demandan una mayor restricción.

El autor Cruiickshank afirma que la hiperactividad ocurre también a nivel sensorial, actividad que obliga al niño a estar permanentemente hiperestimulado, tanto desde el exterior como desde su propio medio interno.

● ¿Cuándo comienza la hiperactividad?

Inicia desde los primeros años de vida, 2 o 3 años, se evidencia la conducta hiperactiva. El niño no se organiza y manifiesta un comportamiento inquieto.

● ¿Dura toda la vida?

Desde los primeros años hasta los 14 o 15 años el niño despliega su conducta, pero a partir de la adolescencia la conducta se modifica y se puede controlar y regular mejor.

● Perfil de un niño co TDAH

- | | | |
|-----------------------|------------------------------|---------------------------|
| Control Motor: | Control Mental: | Control Emocional: |
| - Inquietud | - Responde rápido sin pensar | - Impulsividad Social |
| - Hiperactividad | - Inatención | - Impaciencia |
| - Torpeza | - Desorganización | - Desinhibición |
| - Disgrafía | - Ineficiencia | - Egocentrismo |

● **¿Cuáles son las principales dificultades de los individuos con Déficit de Atención?**

- **Planificación:**
A los alumnos y alumnas con DA les resulta difícil identificar la secuencia que deben realizar para poder ejecutar una tarea.
- **Baja retención de información visual y auditiva:**
Tiene dificultades para evocar información tanto visual (imágenes, gráficos) como de aquello que escucha.
- **Dificultades de atención:**
Períodos cortos de atención, búsqueda constante de diferentes focos de atención. Lo que ocasiona que el alumno pierda información significativa del trabajo que está realizando.
- **Retraso psicomotor:**
Hipereactividad, hiperactividad y descoordinación.
- **Problemas comportamentales:**
Dificultades para relacionarse con sus compañeros, debido a su pasividad. Pocas habilidades sociales como para solicitar ayuda. Son dependientes, ansiosos, poco cooperativos, evidencian falta de interés pudiendo presentar también conductas agresivas.

● **Características**

- Inclinan una tarea pero a causa de su necesidad de movimiento, la abandonan apenas la hayan empezado e inician otra.
- Corre o salta en situaciones en las que no debe hacerlo.
- Mueve mucho las manos y pies o se mueve en su asiento.
- Tiene dificultad para jugar en paz con los demás compañeros.
- Parece no escuchar.
- Se distrae con facilidad.
- Trame en clase con comentarios inapropiados, olvida sus materiales de trabajo, pierde cosas, deja todo tirado.
- Las dificultades se evidencian más en el área de lenguaje, escritura y matemáticas.

● **Tratamiento**

- El tratamiento dentro del aula se basa, principalmente, en el conocimiento total del niño y de su condición.
- El maestro debe presentar un clima de aceptación y de ayuda, instrumentos de trabajo que orienten al niño y, a la vez, lo lleven al trabajo ordenado y consciente.
- Lo que NO SE DEBE HACER es forzar al niño o castigarlo, ni etiquetarlo como "molesto o deficiente".

● **Consejos**

- Ante todo, establecer una buena relación con el alumno.
- Facilitar la inserción individual, que sienta adelante.
- Sostener contacto visual con el alumno mientras se le da instrucciones.
- Usar contactos físicos como tocar la mesa del alumno con un pequeño golpe, tocar el hombro o la cabeza, esto en momentos clave.
- Pactar códigos personales con el alumno para ayudarlo a regular el ritmo y tiempo de trabajo.
- Usar lenguaje claro y simple.
- Escribir las instrucciones en el pizarrón o las palabras clave.
- Proporcionarle estímulos visuales.
- Comprobar que el alumno va entendiendo, haciéndolo participar o explicar cómo lo hizo.
- Ante una actividad, graduar las instrucciones, no más de dos por vez, luego verificar y corregir esos dos pasos y dar dos nuevas instrucciones más.
- Al momento de trabajar en grupos, supervisar constantemente, sin ser muy obvio, la conducta del alumno para evitar que lo quieran excluir.
- Colocar en el aula gráficos o laminas del tema visto para que sirvan de guía de lo aprendido.
- Marcar tiempos de trabajo (semáforo).
- Conocer y respetar los estilos cognitivos y de aprendizaje.
- Permitirle el uso de material concreto.
- En los exámenes, conviene poner uno o dos ítems por hoja, para evitar la desatención; un ejercicio por vez, aun que la evaluación lleve 8 hojas.
- No permitir que las actividades incompletas se acumulen, ayude al alumno para que las haga y complete.

09
TEA

El Trastorno del Espectro Autista (TEA) es un trastorno neurobiológico del desarrollo que ya se manifiesta durante los tres primeros años de vida que genera problemas de pensamiento, comunicación y relaciones interpersonales. Las personas con autismo procesan la información y entienden el mundo de una forma diferente a como lo hacen las personas que tienen esta discapacidad, la mayoría de estas personas necesitan ayuda toda su vida.



Con frecuencia, estas personas presentan estereotipias (aleteos, balances, etc.), fijaciones con algunos objetos y resistencia a los cambios de rutina.

En algunos casos se pueden presentar conductas agresivas y/o auto-lesivas graves (golpear, morder, dar patadas, darse golpes en la cabeza, etc.)

● **Características**

- Durante las primeras fases del desarrollo presentan deficiencias en su conducta adaptativa.
 - Miedo excesivo a los cambios ambientales, los sonidos desconocidos, personas extrañas o a los animales domésticos.
 - Dificultades que tienen que ver con el pensamiento abstracto, resolución de problemas y las capacidades motoras.
 - Incapacidad para desarrollar juegos de manera adecuada, comprender y expresar sentimientos.
 - Tienen dificultades para conciliar el sueño.
- Problemas de Interacción social recíproca**
- No se desarrolla un vínculo afectivo con los padres y otros miembros de la familia.
 - No se establecen relaciones de amistad.
 - Raramente se observan conductas o juegos cooperativos.
 - No expresan emociones (alegría o tristeza)
 - No utilizan claves no verbales (la sonrisa, gestos o contacto físico)
- Habilidades de comunicación deficientes**
- En muchos casos, no se desarrolla un lenguaje funcional.
 - Lenguaje estereotipado.
 - No son capaces de mantener una conversación.
 - Tienen dificultades para mantener una conversación una vez que está iniciada.
 - Tienen problemas con la utilización de los pronombres.
 - Tienen enormes dificultades para comprender y respetar las reglas que regulan los intercambios comunicativos.

● **Consejos**

- Las actividades deben ser muy funcionales, estar muy bien organizadas y estructuradas y destacar por la claridad y sencillez.
- Los trabajos en mesa deben ser repetitivos, estructurados que permitan que el niño interactúe con sus compañeros.
- En cuanto a los materiales, se debe procurar que por sí solos muestren al niño las tareas que debe realizar.
- Los apoyos visuales (libros, fotos, carteles) son muy útiles en niños con autismo como guía y elemento recordatorio y motivacional de las acciones y tareas diarias.



44

10 Discapacidad Intelectual

Afecta las capacidades de una persona y, por lo tanto, su aprendizaje. En diferentes aspectos de la vida, por ejemplo:



Atención y memoria

Dificultad para adquirir, recordar y usar el conocimiento. Por lo tanto, el aprendizaje y la capacidad de memoria son significativamente más bajos; se dificulta el manejo de conceptos abstractos y de generalizaciones. Usualmente, la distracción, la desatención, la dificultad para interpretar las señales sociales y una conducta impulsiva dificultan el aprendizaje.



Progreso académico

Se les dificulta desarrollar competencias establecidas para las distintas áreas del currículo, especialmente las habilidades de lectura, escritura y matemática.

45



Comunicación oral

Sus habilidades de comunicación (comprender y expresar) se desarrollan de acuerdo a su edad mental, por lo que suelen estar retrasadas. Dependiendo de la causa del retraso, pueden haber serias dificultades de articulación.



Motivación

La motivación intrínseca (la del propio individuo) suele ser muy baja, por lo que dependen de la motivación que reciben de las demás personas (extrínseca).



Conducta social

Les es difícil iniciar espontáneamente una relación social o mantenerla en condiciones normales; y pueden exhibir una variedad de conductas o destrezas sociales inaceptables.

Características

- Nivel de inteligencia inferior al promedio.
- Edad de aparición antes de los 18 años.
- Dificultad en dos o más habilidades adaptativas.
- Las personas tienen ciertas limitaciones en su funcionamiento mental y en destrezas como: la comunicación, el cuidado personal y la socialización.

46

Consejos

- Mostrarle al alumno lo que tiene que hacer, no sólo por medio del lenguaje oral sino también con diferentes estímulos visuales, táctiles y auditivos, entre otros.
- Utilizar un lenguaje sencillo para darle instrucciones y comprobar que las haya entendido.
- Usar objetos reales para que pueda manipular y sentir.
- Reducir las distracciones y sentarlo cerca del docente o con grupos de compañeros que le brinden apoyo.
- Encontrar tiempo para trabajar con el alumno de manera individual, aunque sea en periodos cortos.
- Procurar que empuce las tareas que le son fáciles de ejecutar y, progresivamente, pase a la fase de mayor dificultad.
- Dirigirlo y animarlo cuando logre sus metas.
- Utilizar diferentes materiales.
- Colocarlos con un compañero que le ayude a centrar su atención y a realizar los trabajos en clase.
- Fomentar el trabajo en equipo y animar a los estudiantes que terminen más rápido para que lo apoyen.

La Discapacidad Intelectual se clasifica de acuerdo con el nivel de cociente intelectual de la persona.

Grado	Cociente Intelectual
Leve	Entre 50-55 y 70
Moderado	Entre 35-40 y 50-55
Severo o Grave	Entre 20-25 y 35-40
Profundo	Inferior a 20-25

47

Test de Inteligencia de Wechsler WICS-IV

- Es la prueba psicométrica más utilizada en Guatemala para medir el cociente intelectual de las personas.
- La discapacidad mental implica, por lo tanto, que la edad mental de una persona es inferior a su edad cronológica.

Clasificación Retardo (Discapacidad Intelectual)	Cociente Intelectual Hasta 69
Límitrofe	70 a 79
Normal Lento	80 a 89
Normal Promedio	90 a 109
Normal Superior	110 a 119
Superior	120 a 129
Muy Superior	130 y más

48

11 Dislexia

Consiste en un déficit notable en el desarrollo de las habilidades para reconocer las palabras y comprender el texto que se lee. Este trastorno no se debe a la discapacidad intelectual, escolarización insuficiente, deficiencia visual o auditiva.

Trastorno específico del Aprendizaje con Dificultad en la Lectura más conocido como DISLEXIA

Las dificultades para la lectura y sus repercusiones van cambiando a lo largo de la vida, pero siempre están presentes. En el adulto se traduce en una baja velocidad lectora y poco dominio ortográfico. El tratamiento de la dislexia requiere un proceso de reeducación con técnicas específicas individualizadas, con el fin de adquirir la capacidad de interpretar, de forma casi automática, los símbolos gráficos habituales usados en la lectura y la escritura. Este tratamiento debe empezar lo antes posible, evitando así la posterior aparición de problemas más graves y garantizando el éxito de adquisiciones más complejas.

49

Explicación para las dificultades de comprensión:

- La persona se topa con un estímulo irreconocible.
- La falta de reconocimiento causa confusión que estimula la desorientación.
- La desorientación causa la asimilación de datos incorrectos.
- La asimilación de datos incorrectos provoca que la persona cometa errores.
- Los errores cometidos causan reacciones emocionales.
- Las reacciones emocionales provocan frustración.

Signos de alerta

- Puede empezar a hablar más tarde que la mayoría de los niños.
- Se le dificulta pronunciar palabras.
- Puede ser lento al usar vocabulario nuevo.
- Puede ser incapaz de recordar la palabra correcta para describir un objeto.
- Puede tener dificultad para la rima.
- Puede tener dificultad para aprender el alfabeto, los números, los días de la semana, los colores, las formas o para escribir su nombre.
- Puede ser incapaz de seguir instrucciones o rutinas que lleven varios pasos.
- Puede tener dificultad para contar o repetir una historia en el orden correcto.



12 Disgrafía

La *Disgrafía* se entiende como la dificultad específica del aprendizaje que se manifiesta en los problemas para escribir.

La Asociación Americana de Psiquiatría indica que la *disortografía* consiste en una habilidad para la escritura que se sitúa sustancialmente por debajo de la esperada para la edad cronológica, el coeficiente intelectual y la escolaridad.



● Características

- Combinación de deficiencias en la capacidad para componer textos escritos.
- Errores gramaticales o de puntuación.
- Organización pobre de los párrafos.
- Errores múltiples de ortografía.
- Grafía excesivamente deficiente.

13 Disortografía

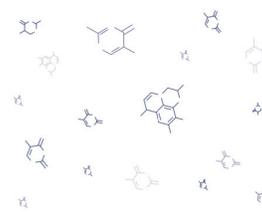
A veces denominado también como *Disgrafía Disléxica* y se conoce por causar perturbaciones en la utilización escrita de la lengua, frecuentemente unida a retrasos o del lenguaje oral, a un aprendizaje deficiente o medio cultural desfavorable. Según García Vidal (1989), se puede definir como

"Conjunto de errores de la escritura que afectan a la palabra, y no a su trazado o grafía"

Es decir, trastorno que se manifiesta en la dificultad para escribir las palabras de manera ortográficamente adecuada.

● Características

- Malos hábitos de estudio.
 - Falta de interés
 - Actitud desfavorable
 - Limitaciones en conocimientos básicos sobre la fonética.
 - Lenguaje deficiente.
 - Defectos visuales.
 - Deficiente discriminación auditiva
- Baja capacidad intelectual



Madurez Escolar

Corriente neopsicológica:
"Es el nivel de organización y desarrollo madurativo que permite el desenvolvimiento de las funciones cognitivas y conductuales de acuerdo con la edad cronológica del sujeto".

Pentolano, Martínez y Martínez D., 2008.

14 Madurez

El concepto de madurez para el aprendizaje escolar se refiere, a la posibilidad que un niño, al momento de su ingreso al sistema educacional formal, posea un nivel de desarrollo físico, psicológico y social que le permita enfrentar adecuadamente la situación escolar y sus exigencias asociadas, junto con la posibilidad de apropiarse de los valores tradicionales y de la cultura de su entorno.

González y cols., 1986; Misk, 2000

"Es la capacidad que aparece en el niño de apropiarse de valores culturales tradicionales junto con otros niños de su misma edad, mediante un trabajo sistemático y metódico".

REMPLEN (1966)

Refiere cuatro aspectos básicos:

1. Funciones de orientación, que incluyen factores de percepción analítica, capacidad de atención y concentración.
2. Actitud de Trabajo o atención que permite la concentración para determinadas actividades en forma sistemática.
3. Área Social, que incluye el relacionamiento adecuado entre niños, niñas y adultos.
4. Área Biológica que contempla el desarrollo corporal y psíquico.

De manera general, se establece que la madurez escolar es la actitud y las capacidades físicas, sociales y psicológicas que un niño o niña presenta, al momento de iniciar el aprendizaje formal, de la escuela primaria.

15 Factores que contribuyen en la Madurez Escolar

Crecimiento y Desarrollo en el aspecto

- Físico
- Social
- Emocional
- Intelectual
- Aprentamiento



56

● Desarrollo de las Capacidades

La maduración de las funciones necesarias para el aprendizaje escolar se inicia en casa, con la familia, luego se amplía y fortalece en la escuela. El aprendizaje, la coordinación, el control y dominio de las distintas funciones básicas, determinan el desarrollo de las capacidades.

● Funciones Básicas

1. **El Lenguaje:**
 - Sistema fonológico, vocabulario o semántica y sintaxis
2. **Psicomotricidad:**
 - Eficiencia motriz fina y gruesa
 - Coordinación, dinámica y equilibrio
 - Relajación
 - Disociación de movimientos
 - Esquema corporal
 - Estructuración espacial
 - Estructuración temporal
 - Direccionalidad y lateralidad
3. **Percepción**
 - Auditiva,
 - Visual y
 - Háptica
4. **Pensamiento o Funciones Cognitivas**
 - Expresión verbal de un juicio lógico
 - Expresión simbólica de un juicio lógico
 - Noción de conservación
 - Noción de seriación
 - Noción de clase
 - Noción simbólica

57

● Áreas de Maduración



Madurez de las funciones de orientación:
Apuntar a la percepción analítica y la capacidad de atención y concentración, ambas reflejan la madurez intelectual necesaria, para la comprensión rápida y correcta de lo leído.



Madurez de la actitud de Trabajo:
Se incluye aquí la atención dirigida que le permite al niño concentrarse en determinadas actividades en forma sistemática para responder a las exigencias escolares es la que hace que pueda prestar atención a la explicación del docente y luego consiga realizar la tarea requerida.



Madurez Social:
Incluye la capacidad de establecer relaciones sociales adecuadas con niños y adultos, por ejemplos a poder realizar trabajos en grupos con sus padres y a respetar la autoridad del docente.



Madurez Biológica:
Hace referencia al desarrollo corporal y psíquico necesarios para el ingreso a: primer año básico o de educación primaria.



Madurez Emocional:
Se refiere a la madurez que el niño debe tener para enfrentar la presión de grupo, la presión pedagógica, la presión del relacionamiento con el claustro de maestros, con la familia y la solución de problemas cotidianos de su edad.

58

● Madurez para el Aprendizaje Escolar

Es necesario que el niño logre un nivel de desarrollo integral: físico, psíquico, emocional y social que le permita afrontar de manera adecuada el estrés que provoca la escuela. Dicha madurez no siempre está precisamente relacionada con la edad cronológica.

● Características de niñez con cierta Madurez Escolar

- Muestra capacidad para distinguir entre el juego y el trabajo escolar.
- Se centra en la conducta esperada para la actividad.
- Desarrolla mayor progreso en la atención y en la memoria.
- Ejecuta trabajos y tareas con el esfuerzo requerido para alcanzar metas propuestas.
- Desarrolla una percepción más analítica frente a la lectura y a la escritura.
- Manifiesta los roles y conoce las reglas para adaptarse a la clase.
- Consolida el pensamiento lógico y foma conceptos.

59

16 Técnicas Psicopedagógicas

● Ejercicios de Lateralidad

- Clasificar objetos
- Enumerar objetos de ambos lados
- Localizar un objeto según su ubicación respecto al niño.
- Bailar
- Identificar partes del cuerpo

● Ejercicios de Psicomotricidad

- Fin:**
- Jugar con harina o espuma
 - Salpicar agua
 - Contar cuencas
 - Movimientos de piquito
 - Utilizar un calcetín
- Grupos:**
- Saltar con uno o dos pies, alternando
 - Utilizar zancos
 - Caminar en línea recta o zig-zag
 - Saltitos
 - Ralys

60

● Ejercicios de Sensopercepción

- Fomentar la experiencia sensorial y perceptiva, dar tiempo para sentir, identificar sensaciones, para dar respuestas motrices desde la propia iniciativa y actividad.
- Potenciar la toma de conciencia del individuo. Favorecer aprendizajes desde la experiencia sensorial.
- Mejorar la percepción del entorno a través de los sentidos, hacer posible el conocimiento de los objetos teniendo directamente contacto con ellos.

● Ejercicios de Atención

- Organizar los trabajos a realizar en un día, trabajar mediante una agenda.
- Quitar todas las posibles distracciones.
- Sopa de letras
- Encontrar diferencias
- Laberintos
- Ahorcado
- Simón dice.
- Colocar tiempos para trabajar, si son pequeños utilizar música.
- Hacer ejercicios de relajación: técnica de mindfulness.

61

● Ejercicios de Memoria

- Se debe recordar que la memoria va de la mano con la atención, sin una no puede existir la otra. Algunos de los ejercicios son:
- Memoria
 - Patrones
 - Leer cuentos y hacer preguntas al final
 - Tomar asistencia
 - Roles en clase
 - ¿Qué hice ayer?
 - Juego de "mi mamá fue al mercado".

● Ejercicios de Razonamiento Lógico

- ¿Qué hago primero?
- Ubicación temporal: uso de horario, tiempos, día y noche.
- Juego de parruteco
- Rutinas en clase
- Juego de chavo del 8
- Patrones.



62

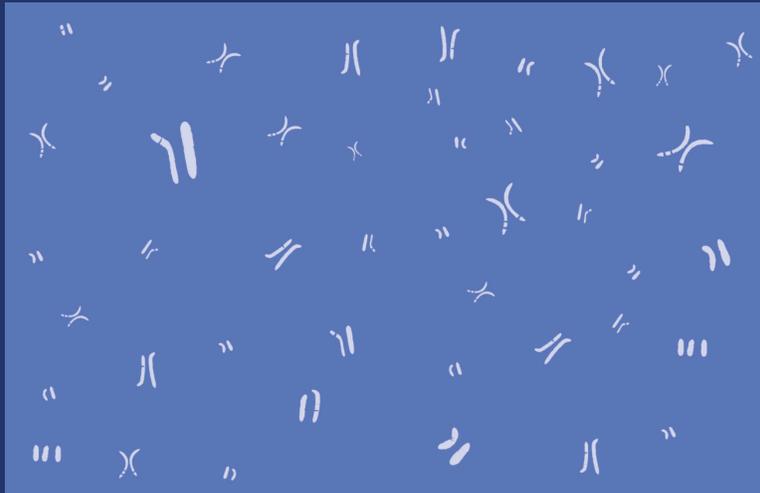
17

Tres Principios básicos en el aula

para crear actividades que estimulen a nuestros alumnos

- 1 Toda actividad debe ser presentada como un juego: Queremos lograr que nuestros alumnos se sientan motivados a trabajar y que las actividades de estimulación sean un premio por su esfuerzo.
 - 2 Se debe aprovechar los temas y contenidos de la clase para que sea parte y refuerzo del aprendizaje.
 - 3 Debemos buscar y seleccionar diversas actividades que permitan que sean los alumnos quienes puedan generar los recursos de trabajo y aprendizaje.
- Debe favorecer la inclusión de los alumnos con Necesidades Educativas Especiales.

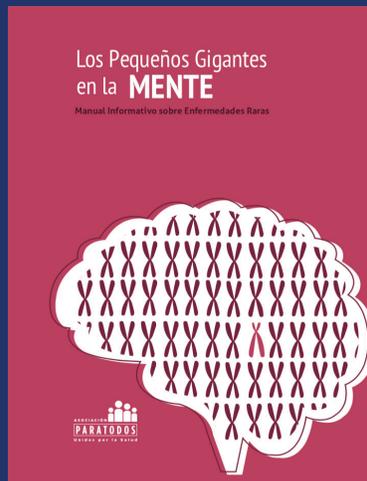
Los Pequeños Gigantes
en el APRENDIZAJE
Manual Informativo sobre Enfermedades Raras



asociacionparatodosguatemala
www.asociacionparatodos.org
asociacionparatodos@gmail.com



Manual Psicólogos



Los Pequeños Gigantes en la MENTE

Manual Informativo sobre Enfermedades Raras

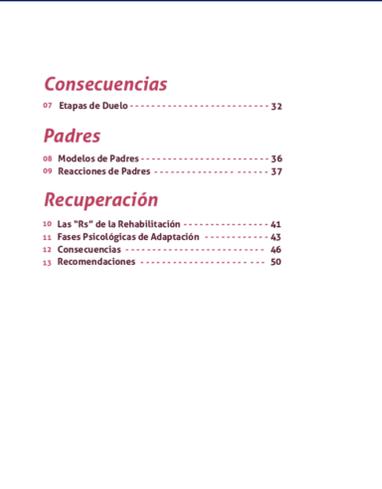
Diseño e Ilustración:
Sofía Pérez
Diagramación:
Sofía Pérez
Contenido:
Asociación para Todos





Índice

- Presentación 7
- 00 Introducción 9
- Definición**
- 01 ¿Qué es una ER? 13
- 02 Origen 14
- Historia**
- 03 ADN, Genes y Cromosomas 16
- 04 ER 23
- Incidencia**
- 05 El Aprendizaje 26
- 06 Problemas de Aprendizaje 28



Consecuencias

- 07 Etapas de Duelo 32

Padres

- 08 Modelos de Padres 36
- 09 Reacciones de Padres 37

Recuperación

- 10 Las "Rs" de la Rehabilitación 41
- 11 Fases Psicológicas de Adaptación 43
- 12 Consecuencias 46
- 13 Recomendaciones 50

Presentación

7

Asociación para Todos, es una Organización Civil, creada en el año 2007, que tiene la finalidad de promover la salud, educación y el desarrollo integral de los niños, niñas y adolescentes que padecen Enfermedades Raras y su grupo familiar en Guatemala. La Asociación nace a partir de la necesidad que presenta la niñez y adolescencia y sus familias de atender integralmente a sus hijos e hijas.

Desde 2010 como Asociación para Todos, hemos realizado una recopilación y divulgación de la información que poseen los profesionales en sus áreas de atención sobre las Enfermedades Raras, a la población en general y a nivel interinstitucional, como un aporte que favorece la corresponsabilidad de todos en el avance del proceso de inclusión que por derecho corresponde a la niñez y adolescencia afectada por una condición de salud que repercute en todas las áreas de su vida.



00

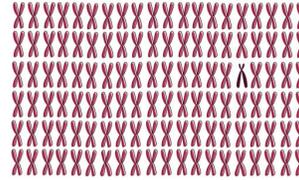
Introducción

9

En la experiencia profesional de maestros o psicólogos, es frecuente observar alumnos con algunas limitaciones y problemas en el aprendizaje y en la salud, que no responden igual a los demás niños, niñas o adolescentes de su misma edad y de quienes no se logra determinar qué les sucede. Frecuentemente las diferencias se atribuyen a traumas psicológicos, a lesiones cerebrales, o otros diagnósticos médicos, que en ocasiones no son correctos. En consecuencia, las posibilidades de ayudar a esos pacientes o alumnos es reducida.

En Asociación Para Todos, la experiencia de trabajar con pacientes afectados por Enfermedades Raras, ha permitido identificar que los problemas de salud que padecen, tienen repercusiones integrales en su desarrollo.

Por ejemplo: en muchas ocasiones detrás de los problemas de aprendizaje o de socialización que presentan los niños y niñas afectadas, existe una Enfermedad Rara no diagnosticada. En consecuencia, no se logra ayudarles de acuerdo a sus necesidades. Es más, en muchas oportunidades no se les comprende y por lo tanto se les deja de atender, excluyéndolos de la atención médica, educativa, psicológica y social.



Definición

Está estimado que las enfermedades raras afectan al 7% de la población mundial y la mayoría son causadas por defectos genéticos que tienen consecuencias múltiples y provocan efectos físicos, emocionales, educativos y sociales.



01 ¿Qué es una ER?

Por ejemplo:

A nivel físico:

Algunas presentan desórdenes en el metabolismo, convulsiones, malformaciones, degeneraciones, falta de crecimiento y desarrollo, afeción intelectual, etc.

A nivel emocional:

Las consecuencias de los padecimientos generan, frustración, aislamiento, negación, soledad, desorientación, depresión, rechazo, sentimientos de culpa, falta de esperanza para la vida.

A nivel educativo:

Provocan necesidades educativas especiales (fisiología, oticología, déficit de atención, problemas de lateralidad, etc.) y los educadores no conocen las herramientas básicas de atención y referencia para apoyar la calidad educativa de sus alumnos.

14

A nivel social:

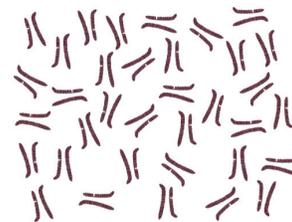
Provocan discriminación, rechazo, exclusión (en la escuela, en el trabajo, en los grupos sociales), problemas matrimoniales, culpabilidad entre los conyugues, desintegración familiar lo que desfavorece la situación integral del paciente y su familia.

02 Origen

El término se originó en Europa hace mucho tiempo y se refiere a los casos que afectan a 1 persona por cada 100,000 habitantes. Con el paso de los años se fueron encontrando casos similares en los continentes hasta llegar a cada país y Guatemala no fue la excepción, aunque en cada país tienen definiciones legales diferentes, por ejemplo en Europa, se considera "rara" a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2,000 personas, en Estados Unidos, se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200,000 personas, en Japón se define "rara" a la que afecta a menos de 50,000 personas, en Taiwán el

criterio es que la prevalencia sea de 1 por cada 10,000 y en Australia la cantidad de afectados debe ser menor que 2,000 individuos.

Si bien así todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son enfermedades genéticas. Por ejemplo, existen enfermedades infecciosas muy raras, así como enfermedades autoinmunes y cánceres raros. Hasta la fecha, la causa de muchas de estas enfermedades permanece desconocida.



Historia

Se estima que existen hoy entre 5,000 y 7,000 enfermedades raras distintas, que afectan a los pacientes en sus capacidades físicas, habilidades mentales, en sus cualidades sensoriales y de comportamiento.

16

03 ADN, Genes, Cromosomas

Sabemos que las enfermedades raras son causadas por problemas genéticos pero en realidad ¿Qué es la Genética?

Genética: es el área de estudio de la biología que busca comprender y explicar cómo se transmite la herencia biológica de generación en generación.

Para entender mejor este término es necesario conocer y comprender qué alcance tiene la genética y para qué sirve el estudio de la misma. Así como de todo lo relacionado con este tema y como se puede llegar a diagnosticar e identificar la anomalía que está afectando a los niños o jóvenes con padecimientos de una enfermedad rara.

17

● ADN

¿Qué es y para qué sirve?

Es el Ácido Desoxirribonucleico es una molécula presente en casi todas nuestras células que contiene la información genética, es una molécula que es el código que determina todas las características y el funcionamiento de un individuo. Es, además, la encargada de transmitir la información de lo que somos a nuestros hijos, la molécula de la herencia.

¿Cómo es?

Cada molécula de ADN es una especie de palabra larguísima, con forma de hélice doble formada por una combinación específica de cuatro letras, A (Adenina), T (Timina), C (Citridina) y G (Guanina). Como vemos, algo extremadamente simple, como es la combinación de tan solo cuatro letras, de lugar a algo tan complejo como un ser vivo.

18

● Gen

¿Qué es un gen?

El gen es la unidad de almacenamiento de información de los seres vivos, son también las unidades que se heredan, que pasan de padres a hijos. Un gen es un segmento de ADN que codifica para una proteína. Codificar significa en este caso que cada gen contiene información para la producción de una proteína que llevará a cabo una función específica en la célula, en el organismo.

En realidad es algo más complejo, puesto que algunos genes no codifican para proteínas, sino que son reguladores y algunos genes dan lugar a más de una proteína.

Se estima que el ser humano contiene unos 20.000 genes.

19

● Cromosoma

¿Qué es un cromosoma?

Para entender qué es un cromosoma, lo primero que tenemos que tener en cuenta es que nuestras células no tienen un solo "tubo" de ADN en su núcleo, sino que este ADN se encuentra organizado, almacenado, de una manera estructurada. Estas estructuras en las que se organiza el ADN se denominan cromosomas.

Las células humanas tienen 23 pares de cromosomas (46 cromosomas en total), de los cuales la mitad proviene de la madre y la otra mitad del padre. Estos pares de cromosomas se clasifican siguiendo una nomenclatura internacional del más grande al más pequeño y aparte se sitúan los cromosomas sexuales.

A los 22 primeros pares de cromosomas se les llama...

20

ma AUTOSOMAS, siendo comunes al hombre y a la mujer y los del par 23 se llaman GONOSOMAS, o cromosomas sexuales.

Estos últimos pueden ser X e Y, y constituyen pares diferentes en función de que se trate de un hombre o una mujer, pues, como su nombre indica, son los responsables del sexo y marcan la diferencia entre el hombre y la mujer.

● Cariotipo

21

● ARN

Es el Ácido Ribonucleico, es una molécula muy parecida al ADN pero que desempeña otras funciones, básicamente es la molécula que "lee" entre el ADN y las proteínas. El ADN, como hemos visto, lleva información y a partir de él se fabrican las proteínas; pero por sí mismo no es capaz de interaccionar con las estructuras celulares que actúan de fábrica de las proteínas, ahí entra el ARN para "ayudarlo".

El ARN además es capaz de realizar otro tipo de acciones dentro de la célula. Algunos ARN son reguladores, participando en las actividades celulares a modo de controladores, diciendo cuándo un gen se tiene que convertir en proteína y cuándo no.

● Proteína

Las proteínas son las moléculas que "realizan el trabajo", están formadas por cadenas muy distintas de las que forman el ADN o el ARN. En este caso se llaman aminoácidos y hay 22 esenciales cuya combinación da lugar a las distintas proteínas.

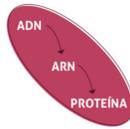
Las Proteínas son imprescindibles para el crecimiento del organismo y realizan una enorme cantidad de funciones diferentes, entre las que destacan:

Formación de músculos, cabello y hormonas, también se pueden encontrar en la saliva y gracias a la acción de ellas la sangre coagula.

22

Esta es la manera en que se relacionan las tres moléculas esenciales (ADN, ARN y proteínas).

El ADN, que contiene la información, pasa esta información al ARN, a partir del cual se fabrican las proteínas, que son las moléculas que llevan a cabo las funciones que nosotros vemos en nuestro cuerpo. Ejemplo: El gen TYR, se encuentra



Todos los seres humanos poseemos un gen que se denomina TYR.

localizado en el cromosoma número 11 del núcleo de nuestras células, codifica para una proteína que se llama "tiresinasa", esta proteína es la responsable de una de las fases de producción de la melanina, que es la sustancia que da el color a nuestra piel, pelo y ojos.

Cuando el ADN del gen TYR está alterado, mutado, ese error se transfiere al ARN, que a su vez va a dar lugar a una tiresinasa "anormal", esto quiere decir que la proteína va a tener una letra o cambio en su código y es como si en vez de "tiresinasa" escribiéramos "pitesinasa", esto provoca que no pueda llevar a cabo su función y origina lo que conocemos como **Albinismo**.

23

04 ER

Las enfermedades raras son enfermedades graves y habitualmente crónicas y progresivas, en la mayoría de las enfermedades raras, los signos pueden observarse desde el nacimiento o la infancia.

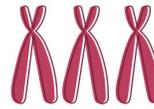
Sin embargo, más del 50% de enfermedades raras aparecen durante la edad adulta, como sucede con la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de brodeos.

El diagnóstico de las ER

Un paciente con una enfermedad rara espera una media de 5 años hasta obtener un diagnóstico, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.

Mientras que se demora el tiempo de diagnóstico:

- El paciente no recibe ningún apoyo ni tratamiento. **40,9%** de los casos
- Ha recibido algún tratamiento inadecuado **26,7%** de los casos
- Su enfermedad se ha agravado **26,8%** de los casos



Síndrome del Triple X

Incidencia

La incidencia es el número de casos nuevos de una enfermedad en una población determinada y en un periodo determinado.

26

05 El Aprendizaje

“Es un cambio de comportamiento relativamente permanente, como resultado de la experiencia. Permitiendo distinguir entre los cambios debidos a la maduración (biológicamente) y aquellos cambios operados por la experiencia.”

(Feldman 1997)

La adquisición de conductas del desarrollo que depende de influencias ambientales. Por lo que es un proceso que habilita el ritmo para saber y hacer cosas que no sabía y que no podía hacer antes.



27

● **Fases del Aprendizaje**

Atención: Capacidad para captar el estímulo y la motivación que se tiene para captarlo.

Percepción: Es el manejo de la información captada, proceso que se sufre a nivel cerebral, al presente estímulo, permitiendo responder a partir del mismo.

Adquisición: Capacidad que se tiene para responder, siempre que se presente el mismo estímulo.

Retención: Capacidad para recordar la respuesta que debe dar cada vez que se presente el mismo estímulo, aprendiendo a responder de determinada manera ante un estímulo.

Transferencia: Responder a estímulos presentes a partir de respuestas anteriores.

06 Problemas de Aprendizaje más frecuentes en el aula

"Los trastornos de aprendizaje se presentan en personas con Inteligencia normal o superior, sin discapacidad visual o auditiva pero con dificultades para procesar correctamente la información; aunque pueden presentar o no, problemas de lenguaje, sus dificultades afectan principalmente el aprendizaje de la lectura, escritura y matemática"

La dificultad específica del aprendizaje se refiere a un trastorno de área o más de los procesos psicológicos básicos que intervienen en la comprensión del lenguaje hablado o escrito, y puede manifestarse por la capacidad imperfecta para escuchar, pensar, hablar, leer, escribir, para la ortografía o cálculos aritméticos. Este término incluye trastornos como

las limitaciones perceptivas, lesiones cerebrales, trastornos cerebrales mínimos, dislexia o alafia del desarrollo. No incluye niños con problemas que derivan principalmente de discapacidades visuales, auditivas o motoras del retraso en el aprendizaje o de entornos ambientales, culturales o económicos.

● Causas

- Factores Pre-natales: Causa congénita (predisposición hereditaria)
- Factores Peri-natales: Anoxia (falta de oxígeno durante el momento del nacimiento) o lesión cerebral causada en el momento de expulsión del feto.
- Factores Post-natales: Acciones con lesión cerebral, enfermedades que causen fiebres altas durante un periodo prolongado (paperas, sarampión, tosferina, escarlatina, meningitis, etc.)

● Otras Causas:

- Disfunciones neurológicas
- Deficiencias ambientales
- Deficiencias nutricionales (Hernias o del riñón)
- Enfermedades de la infancia (meningitis)
- Procesos y/o oportunidades de enseñanza
- Problemas familiares
- Aspectos Emocionales/ ambientales/sociales

● Base de la Neuropsicología en el aprendizaje

Término reciente en 1949 Con William Diller y D.O. Hebb a estudios sobre la organización de la conducta, estos estudios científicos representan una combinación de intereses comunes por parte de la neurología para estudiar y comprender el funcionamiento cerebral en relación a los procesos verbales. La neuropsicología de Lashley su foco central ha sido el desarrollo de una ciencia de la conducta humana basada en las funciones del cerebro humano.



Síndrome del Triple X

Consecuencias

Los sentimientos de culpabilidad y abandono, cuando son oscuros y persistentes, pueden dificultar la elaboración normal del duelo a través del tiempo, convirtiéndose en algo patológico.

07 Etapas de Duelo

Es todo cambio o proceso que genera una crisis en mayor o menor grado.

Ejemplo: La muerte de un ser querido, una separación, la jubilación, el nacimiento de un niño con capacidades diferentes.

1ra. Fase Shock o Impacto

Generalmente es cuando recibimos la noticia, es la impresión que provoca un desequilibrio interno o una desorganización mental. La respuesta es personal

Negación: "No puede ser, no puedo creer"

2da. Fase Enojo o Rebelión

La persona experimenta un sentimiento de ira que busca un responsable de lo que está viviendo, en esta etapa surgen todos los porqués.

Duéis y Enjo: " Me enojo con mi pareja, con Dios, con el médico, con la sociedad.

3ra. Fase Negación o Regateo

En esta fase la persona está dispuesta a dar algo o cambio de recuperar lo perdido, se mantiene la esperanza buscando soluciones físicas o mágicas.

Esperanza: "Trato con Dios, agüitas de algo, trato con santera".

4ta. Fase Depresión

Es una profunda tristeza, persona se debilita, pierde el apetito, adelgaza, duerme mucho. Esto implica mayor conciencia de la realidad.

"Tristeza": "La vida pierde el sentido"

5ta. Fase Aceptación

La persona comienza a sentir cierta paz, ya no tiene tanta necesidad de hablar de lo que pasó, la vida se va imponiendo.

Aceptación: "Busca soluciones, con actitud positiva ¿Qué puede hacer?".

34

● **Expectativas alrededor de un hijo**

Siempre esperamos que nuestro hijo cumpla con nuestras expectativas y se desarrolle lo mejor posible, al saber que tiene una discapacidad los padres inician un proceso de duelo porque esas expectativas no se cumplen.

● **El significado del Nacimiento**

Los padres no solo esperan tener un hijo sano y "normal", si no que también sienten la necesidad de crear algo bueno. Es este uno de los significados sublimes que los humanos le damos a la creación.



Padres

Existen diferentes tipos de padres y diferentes formas de aceptar o no aceptar la realidad de cuando un integrante de la familia tiene diagnóstico positivo de ER.

36

08 Modelos de Padres

Padres que Aceptan

Padres constructivos conocen y aceptan con madurez la diferencia de su hijo.

Padres que Disfrazan la Realidad

Aunque son conscientes de que algo le pasa a su hijo son incapaces de reconocer la falta de habilidad de sus hijos, buscan un mejor diagnóstico guardando la esperanza de que alguno les de otro diagnóstico menos determinante.

Padres que Niegan la Realidad

Los Padres viven un patón de ansiedad, cuanto más temerarios son los padres, mejor será la situación de ansiedad y más las reacciones de frustración, cada padre es único e irrepetible, las conductas son personales.

37

09 Reacciones de los Padres

A la situación de las ansiedades en lo que se refiere a las capacidades o cualidades del hijo.

- Escucha apaga
- Sobreprotección
- Trato negligente o abandono
- Pobre participación en el proceso de rehabilitación
- Sobre exigencia al menor
- Actitudes de huida
- Sobre estimulación



38

● **Hermanos de niños con capacidades diferentes**

Los niños que tiene hermanos con capacidades diferentes sufren, generalmente, problemas y dificultades especiales, esto puede crear reacciones bipolares, o puede crear un lazo de amor y comprensión y por otro se puede generar resentimiento y frustraciones.

Cada integrante de la familia lleva su propio proceso, no es lo mismo ser el padre, la madre, hermanos o incluso sí el niño diagnosticado es el primer, segundo o tercer hijo.

● **Recomendaciones para Padres**



- Comunicación asertiva
- Reglas y límites claros
- Consistencia y acuerdos
- Autoestima
- Transmisión de valores y afectos
- Recursos Psicológicos
- Limitaciones
- Trabajar la despedida y el perdón

39

● **Recordar las 5 P**

- Preguntar
- Pedir
- Procurar
- Protestar
- Perseverar

● **Recomendaciones Generales**

Los servicios de salud y educación deben instrumentar las instancias de detección temprana de alteraciones del desarrollo y ante la constatación de las mismas, se debe derivar lo antes posible al niño y su familia a un equipo interdisciplinario especializado, para que este inicie las acciones terapéuticas adecuadas para cada caso.

● **Educación**

No se trata sólo de detectar los problemas que pueda presentar un niño en sus primeros años y tratar de remediarlos, sino sobre todo, de ayudar a su familia a enfocarse correctamente para influir positivamente en el desarrollo integral de su hijo.

Así mismo la respuesta educativa no puede ser uniforme para todas las familias, debido a las diferentes características de cada una de ellas.



Recuperación

Las emociones y estado mental tanto del paciente como de la familia afectan directamente en la recuperación y tratamiento de cualquier persona afectada con una enfermedad rara.

Las diferencias se observan especialmente según las circunstancias en que se presenta la ER y el equilibrio emocional que familias y pacientes posean para enfrentar situaciones difíciles. Dependiendo de su fortaleza emocional, así enfrentarán la situación que se les presente.

Los afectos emocionales varían en el niño y en la familia:

- Cuando el afectado es un bebé o un niño
- Cuando el afectado es una persona adulta
- Cuando el afectado es un anciano
- Independientemente del miembro afectado, las familias viven su proceso emocional.



10 Las "Rs" de la Rehabilitación

Reunirse: Reunirse con la familia, amigos y otros seres queridos, recordando que el duelo es un asunto de familia, un momento de unión.

Repasar (Rumiar): Repasar en familia o con amigos lo sucedido, así como los logros alcanzados hasta ese momento.

Reflexionar: Sobre lo sucedido, la pérdida, lo alcanzado, lo que nos espera, lo que pensamos, las decepciones, las sorpresas y sobre lo conseguido.

Reconciliarse: Con el pasado y el presente, con lo hecho y no hecho, con nosotros mismos y los demás.

Reposar: Descansa nuestra aflijida existencia, mirar nos, cuidarnos física y psicológicamente es una parte esencial del proceso de recuperación.

Reírse: El buen sentido del humor es una excelente medicina para el espíritu, con el debido respeto hacia los demás.



Repercusiones Emocionales en los Pacientes con Enfermedades Raras.

Por Lidia Beatriz González

Repercusiones Emocionales

La presencia de una ER genera siempre efectos psicológicos directos en el paciente y en los miembros de la familia. Dichos efectos son diferentes en cada uno de sus integrantes y en el paciente.

Las diferencias se observan especialmente según las circunstancias en que se presenta la ER y el equilibrio emocional que familias y pacientes posean para enfrentar situaciones difíciles. Dependiendo de su fortaleza emocional, así enfrentarán la situación que se les presente.

Los afectos emocionales varían en el niño y en la familia:

- Cuando el afectado es un bebé o un niño
- Cuando el afectado es una persona adulta
- Cuando el afectado es un anciano
- Independientemente del miembro afectado, las familias viven su proceso emocional.

11 Fases Psicológicas de Adaptación en la Familia y el Paciente

Las reacciones emocionales son diversas, pero la mayoría presentan algunas características comunes, por lo que a continuación se describen, según la

"Guía de Apoyo Psicológico para las Enfermedades Raras" (Fedat, 2009).

I Fase: Incertidumbre y Confusión

Se manifiesta cuando aparecen signos y síntomas de la enfermedad, se percibe que existe una enfermedad, pero se desconoce todo acerca de ella, empezando por el diagnóstico. En esta fase la familia maneja mucho estrés y preocupación, pues se está enfrentando a una situación desconocida, si existen otros miembros con una ER, la expectativa se incrementa ante un nuevo padecimiento en la familia.

II Fase: Desconcierto

Se presenta a partir de cuando se conoce el diagnóstico, debido a las severas consecuencias de las Enfermedades Raras, la familia siente temor, angustia, desamparo y miedo. Cuando el paciente es muy pequeño no se da cuenta de este desconcierto, pero cuando es adulto, se hace muchas preguntas relacionadas con su calidad de vida, el sostenimiento económico y la compañía o quién le cuidará.

III Fase: Oposición y Aislamiento

Aparecen junto a la negación, frente a la dificultad para aceptar el diagnóstico, este periodo sirve como amortiguación y tiempo de respiro para mantener la esperanza y lograr encajar en la nueva realidad. No siempre el padre y la madre o los demás familiares reaccionan igual, puede ser que uno tarde más en aceptar el diagnóstico y su periodo de oposición y aislamiento sea más largo.

IV Fase: La Rabia

El enojo y la rabia comunican sentimientos profundos de frustración y dolor. Expresiones como: "Que injusto, no puede ser, ¡porque no les pasa esto a los que se portan mal!" etc. son expresiones recurrentes observadas en las familias y en los pacientes.

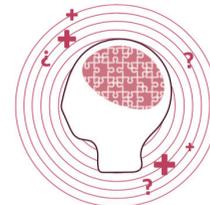
V Fase: Tristeza

Las Personas tienen pocas ganas de hablar, se sienten abatidas y desean estar solas. Este espacio de tiempo es importante porque cada miembro de la familia necesita un tiempo para asimilar la información, el diagnóstico y poco a poco irse adaptando a la realidad de la enfermedad.

VI Fase: Adaptación

Es el momento de aceptación de la realidad, la búsqueda de soluciones y la planificación del apoyo y la forma de poderse para atenderse o atender de la mejor forma al familiar afectado.

Un síntoma recurrente en todas las Enfermedades Raras en el paciente y en la familia es el estrés, este constituye un factor de riesgo para que la familia reaccione inadecuadamente y en el paciente si no se controla puede agravar los signos y síntomas de la enfermedad.



46

12 Consecuencias Emocionales y Sociales

Algunos factores determinantes que afectan la emocionalidad

- Son diversas y muchas de ellas dependen del tipo de enfermedad que afecta a los niños o las niñas.
- Un factor determinante es cuando existe malnutrición muy evidente de una parte o partes del esqueleto corporal.
- Otro factor muy importante es cuando se afecta el desarrollo de la madurez escolar, en consecuencia se presentan problemas de aprendizaje.
- La actitud que los padres toman frente a la enfermedad.

Repercusiones Emocionales más Recurrentes en Niños, Niñas y Adolescentes

Baja Autoestima
Se presenta cuando el niño o niña se da cuenta que no es igual a los demás o que no puede hacer lo mismo que los demás. El niño va creando un sentimiento de impotencia, no poder hacer las cosas o bien no se siente capaz, igual a sus compañeros de la misma edad.

Baja Sociabilidad
Tienen pocos amigos, no sabe cómo comunicarse y en ocasiones sus relaciones son un poco graciosas o no amistosas, por lo que tiene problemas con sus iguales.

Agresión
Debido a que el niño con comprende lo que le sucede, le cuesta manejar la relación con sus iguales o con sus padres, muchos de ellos tienen actitudes agresivas cuando no se cumplen sus deseos. Esta situación se da cuando perciben el rechazo o la burla de otros niños o personas.

Mal humor
Este se presenta frecuentemente cuando el niño siente dolor físico y en ocasiones es propio en algunos ámbitos, también se presenta cuando se esfuerza y no logra cumplir sus objetivos.

Frustración
Especialmente se da cuando tiene conciencia de que no se puede hacer igual que los demás niños, no puede aprender o no tiene acceso a realizar acciones que otros niños sí pueden.

Infantilismo
Comportamientos de edad menor a la que corresponde.

Depresión y Ansiedad
Se muestra cuando el niño no quiere jugar, no quiere participar y presenta inquietud y ambivalencia.

48

● Repercusiones Emocionales de la escuela cuando además de la enfermedad rara existen problemas de aprendizaje

Vergüenza
Surge debido a varias razones, por la dificultad de aprendizaje que presenta, por las diferencias físicas provocadas por la enfermedad, por no ser sano igual que los demás niños.

Busca solucionar sus problemas, de manera equivocada
Borra, escondo o corta las notas comprometedoras que el maestro envía, miente con frecuencia.

Se aísla
Este comportamiento se da pues se siente solo, incomprendido e incapaz.

Puede llegar a perderle el respeto a la maestra o a los adultos
Especialmente cuando hay presencia de Déficit de Atención con o sin Hiperactividad o en Síndromes en donde está comprometida una lesión cerebral, el mal humor, la frustración y su incomprenderse elevan su nivel de estrés, ansiedad y se toma bruscamente, agresivo y contestador.

No mide el peligro
En alguno síndromes el niño se toma temerario y no es capaz de evaluar cuando pone en riesgo su vida o la de los demás.

49

● Repercusiones alarmantes en el periodo Pre y Puberal

Bullying
El niño puede ser objeto de bullying de parte de sus compañeros, o bien, el puede provocar bullying en niños que observa más débiles que él.

En casos muy graves, algunos adolescentes, si o reciben ayuda, se ha observado que han presentado uso de drogas y tendencia al suicidio. En algunos casos adolescentes que no han sido ayudados, el resentimiento social puede hacer que se vuelvan muy agresivos y agiten por asustar a sus amigos y personas que realizan actos al margen de la Ley.

50

13 Recomendaciones

Orientación a la maestra, respecto a las ER
En el área de salud en el área de psicología y en pedagogía.

Orientación a la maestra hacia los padres
Es muy importante que el o la maestra hable personalmente con los padres, cuando observe que algo no va bien con el proceso de aprendizaje, ya sea porque el niño preste lentitud, falta de fijación del conocimiento, mal comportamiento, conductas extrañas o cualquier malestar de salud, se debe comunicar con los padres tratando de hacerles ver que algo está pasando y orientar a los padres respecto a que debe hacer por ejemplo llevarlo al doctor, al psicólogo, acompañarlo para hacer sus tareas, etc.

Orientación y apoyo emocional a los padres
Es muy importante que los padres comprendan el estado emocional de sus hijos y les ayuden a enfrentar la enfermedad de la mejor forma posible. Los padres deben preparar a sus hijos e hijos para la vida por lo que es necesario que recibas orientación de la enfermedad, sus consecuencias y como ayudar de la mejor forma a quien la padece. La orientación puede brindarla el médico especialista, un consejero, un psicólogo, otras familias que hayan pasado por la misma experiencia o una experiencia similar.

51

Orientación y apoyo emocional a los niños, niñas y adolescentes afectados

La familia y la escuela son responsables de que el niño se sienta lo mejor posible y tiene su enfermedad con paciencia, tolerancia y aceptación, pero debido a lo complejo de las consecuencias que provocan las diversas enfermedades raras en la vida familiar, social y escolar, es necesario que recibas el apoyo emocional y educativo, para que pueda salir adelante.

Cuando adicionalmente a la enfermedad presentan problemas de aprendizaje como déficit de atención, problemas del lenguaje, trastorno del espectro autista, entre otros, la orientación de un psicopedagogo, psicólogo o educador especial, pueden lograr que el niño rinda mejor en sus estudios y reduzca el estrés que vive, ocasionando por su condición de salud.

El tratamiento será eficaz, en la medida en que la familia, médico, maestra, psicólogo, psicopedagogo o educador especial trabajen coordinada e integralmente en el desarrollo del niño o niña afectada.



Los Pequeños Gigantes
en la MENTE
Manual Informativo sobre Enfermedades Raras

asociacionparatodosguatemala
www.asociacionparatodos.org
asociacionparatodos@gmail.com



6.7

Lineamientos para la puesta en práctica

6.7.1 Proceso de Reproducción

Para la reproducción de estas piezas editoriales se deben tomar en cuenta las siguientes especificaciones técnicas:

Pieza:

Manual

Medio de Reproducción:

Impreso en Litografía

Especificaciones Técnicas:

Tamaño Carta 8.5 " x 11 " , formato vertical full color, páginas internas impresas en papel bond 120 gramos impresión tipo cera o en láser en papel couché mate tiro y retiro.

Para las portadas utilizar papel Husky Cover mate con empastado suave.

Formato:

El formato que se utiliza tanto para enviar a impresión o compartir digitalmente es PDF (Portable Document Format). No se requiere ningún programa especial más que un lector de PDF.

Programas utilizados:

Para la realización de vectores (imagen digital con la capacidad de ampliar tamaño sin pérdida de calidad), patrones y portadas se utilizó Adobe Illustrator (Ai) y para el diseño y diagramación de los manuales se utilizó únicamente Adobe InDesign (Id).

Cotizaciones

Se realizaron varias cotizaciones en diferentes lugares y tipo de papel con el objetivo de hacer un análisis y tener varias opciones, quedando como opción principal Thesing, centro de Impresiones o Last Minute.

Ver Anexo 8

6.7.2 Proceso de Divulgación/Publicación

Para la divulgación de estas piezas editoriales es fundamental saber con cuanto presupuesto se cuenta y a cuantas personas se calcula alcanzar, siendo como objetivo principal distribuir el material en los eventos organizados por la Asociación para Todos como diplomados, congresos, charlas o capacitaciones.

6.7.3 Proceso de Medición de Resultados

Como antes se mencionaba la asociación realiza diversos eventos durante el año en donde se planea distribuir el material editorial, en donde además de esto se comparten charlas con especialistas y profesionales de diversos temas enfocados en genética, con esto se espera que el 85% de cada grupo quede informado y sepa actuar de manera pronta y eficaz con la ayuda de los manuales con los cuales también puedan difundir la información y que cada año aumente un 40% de asistencia de profesionales en los eventos organizados por Asociación para Todos.

6.8

Honorarios

Actividad	Acción	Tiempo	Costos
Planeación Estratégica	<ul style="list-style-type: none"> - Planeación - Organización - Calendarización 	1 semana	Q 2,500
Desarrollo Creativo	<ul style="list-style-type: none"> - Insight - Encuestas - Uso de técnicas para Concepto Creativo 	2 semanas	Q 6,000
Desarrollo de Propuestas de Diseño	<ul style="list-style-type: none"> - Primer Nivel de Visualización - Segundo Nivel de Visualización - Tercer Nivel de Visualización 	3 semanas	Q 7,500
Evaluaciones y Correcciones	<ul style="list-style-type: none"> - Creación de instrumentos - Recopilación de Datos - Validación / Análisis - Correcciones 	1 semana	Q 4,000
Propuesta Final	<ul style="list-style-type: none"> - Ilustraciones - Diagramación 3 manuales informativos (Portadas, páginas internas, portadillas, contraportadas) 	1 semana	Q 10,000
Total			Q 30,000

Capítulo 7

Lecciones Aprendidas

6.1 Gestión del Proceso

6.2 Producción del Diseño Gráfico

Lecciones Aprendidas

Considero que esta sección tal y como el título lo dice es para compartir lo aprendido durante la realización de este proyecto, pero más allá de solo lo aprendido este proceso también sirve para darse cuenta del conocimiento que uno tiene y como se va aumentando, es por eso que en:

7.1

Gestión del Proceso

Considero que aprendí a llevar a la práctica en un caso real los procesos de diseño, ya sabía priorizar actividades, a identificar prioridades y objetivos más ahora aprendí que realizar cada punto según las prioridades planteadas y que cada proceso va de la mano con el siguiente para poder desarrollar un proyecto de cualquier tipo.

También aprendí a organizar el tiempo y la información recopilada para poder analizarla y darle sentido a los procesos que deben ser cumplidos en cada etapa.

Aprendí bastante sobre el grupo objetivo, profesionales que siempre están al servicio de la población, que a simple vista están bien para ayudar a los demás pero como cualquier persona tienen motivaciones, intereses, necesidades y sentimientos.

7.2

Producción del Diseño Gráfico

En este aspecto aprendí a desarrollar los procesos de diseño y valorar cada etapa de creación, es decir desde la idea planteada en la mente, hasta las propuestas digitales.

También me di cuenta que tan fundamental es contar con la información suficiente para poder realizar cualquier pieza de diseño, al obtener un concepto creativo se deben hacer bocetos para explotar la idea principal y poder implementarlos de una manera eficaz.

Capítulo 8

Conclusiones

8.1 Logro

8.2 Impacto

Conclusiones

Con la elaboración de este proyecto se puede notar la importancia que tiene el apoyo tanto del gobierno como de los puestos públicos para poder implementar todo tipo de ayuda para personas que padecen alguna enfermedad rara, así mismo se puede ver de una forma clara como afecta que las instituciones como MINEDUC no tengan la libertad ni los recursos suficientes para poder respaldar la vida de niños con diagnóstico positivo.

8.1

Logro

Luego de varios procesos que van desde obtener el insight, concepto creativo, bocetajes y validaciones, se logró cumplir con los objetivos principales, crear material informativo adaptado a cada profesional que trabaja directamente con la asociación y que influye mucho en la etapa de diagnóstico y tratamiento del paciente. Como piezas finales se obtuvieron 3 manuales diagramados y diseñados específicamente para cada profesión; médicos, psicólogos y maestros; para los cuales se amplía la información y se dan algunos consejos y lineamientos para que sepan que hacer al momento de tratar con una persona con diagnóstico positivo de una enfermedad rara.

8.2

Impacto

Utilizando cada aspecto del diseño editorial, amarrándolo al concepto creativo se logró cumplir con el objetivo de informar a los profesionales mencionados con anterioridad, expandir un poco más el conocimiento esto con el fin de que más profesionales puedan dominar el tema y por supuesto dar esperanza a niños, jóvenes y familias afectadas con un diagnóstico positivo o sospecha de padecer alguna enfermedad rara.

Capítulo 9

Recomendaciones

9.1 A la Institución

9.2 A estudiantes de Proyecto de
Graduación y Epesistas

9.3 A la escuela de Diseño Gráfico

9.1

A la Institución

Al momento de realizar algún material nuevo ya sea impreso o digital es necesario investigar los intereses y motivaciones del grupo a quienes desean alcanzar, sean estos colaboradores, profesionales, padres y mucho más si será enfocado a los niños y jóvenes que padecen una enfermedad rara.

Seguir realizando las actividades para los profesionales, seguir capacitando a los nuevos profesionales y enseñar que los niños y jóvenes víctimas de un trastorno genético no son nada de otro planeta simplemente algunos necesitan cuidados especiales.

9.2

A futuros Diseñadores

- Investigar todo lo que implica empezar proceso del EPS, solicitar información en la Unidad de Graduación, a licenciados, a epesistas anteriores y a todo el mundo!

- Como todo proceso es fundamental investigar al grupo objetivo pero en este proyecto ese estudio implica poder desarrollar un material funcional o no, así de simple, es por eso que es necesario dedicar un tiempo únicamente a esta fase ya que si se tiene claro para quien va dirigido el proyecto todo lo demás se facilita y se va logrando únicamente siguiendo los lineamientos dados en clase.

- Analizar que tanto amas dormir o no. Si trabajas es fundamental considerar que es necesario solicitar permisos constantes, tanto para asistir a la institución, entregas, asesorías y presentaciones en la Universidad, **aún si la opción del EPS elegida es a distancia.**

- Establecer horarios, si trabajas deben ser aún más estrictos para poder realizar todo el proyecto con tranquilidad y salud tanto física y mental.

9.3

A la escuela de Diseño Gráfico

- Seguir brindando el apoyo a los estudiantes durante las fases de diagnóstico y elección de proyectos.
- Distribuir mejor el tiempo para poder tener asesorías más personalizadas y considerar horarios para no afectar a las personas que trabajan y tienen un horario de oficina o por otros factores como tráfico, se dificulta estar a una hora establecida.
- Considerar dividir los procesos en los 2 últimos semestres específicamente en Proyecto de Graduación, para el PG1 sería ideal que se aprovechara al máximo a los licenciados y el tiempo para desarrollar toda la parte teórica fase de investigación y establecer proyectos A, B y C; para que en PG2 se pueda entrar de lleno a los procesos de bocetaje, validaciones y cambios, es decir, todo el proceso gráfico desde el inicio de semestre.
- Considerar también utilizar el tiempo de interciclos para poder hacer revisión de Protocolo entregado al final del 9no. semestre, aprobación de título y hacer todas las correcciones necesarias antes de iniciar con la fase gráfica para no trabajar en vano y atrasar todas las entregas y procesos ya establecidos.
- Organizar mejor la forma en trasladar la información, considero que es necesario que los estudiantes sepan desde antes todo lo que implica la realización del EPS, todos los procesos, el tiempo que necesitan, lineamientos específicos, referencias, ejemplos, material de apoyo, contacto continuo con autoridades que sepan sobre este tema para poder resolver dudas y así optimizar el tiempo durante el último semestre.

Fuentes Consultadas

Material Digital

Presentaciones compartidas por Asociación para Todos

- Anomalías Menores y cómo identificarlas , Dr. Julio Cabrera
- Clasificación de las Enfermedades Raras, Dr. Marco Tulio Páez
- Cromosomas, Dr. Marco Páez , Pediatra Genetista
- Plan Diplomado DIGEESP, Asociación para Todos
- Ruta básica de atención para las Enfermedades Rara, Asociación para Todos
- Cuadros Clínicos, Trastornos del aprendizaje, Asociación para Todos

Páginas Web

Recuperado de:

- <http://www.inclusioneducativa.org/ise.php?id=1>
- <https://www.google.com/webhp?hl=es-419&sa=X&ved=0ahUKEwiN56uAyuDhAhVuUN8KHVlMAscQPAgH>
- <https://www.tipos.co/tipos-de-manuales/>

Tesis

- Morales Saravia, Pamela. Guatemala, septiembre 2016, Diseño de material de apoyo para FUNDAL en beneficio de niños con sordera, Escuela de Diseño Gráfico, Universidad San Carlos de Guatemala.
- Rojas Pellecer, Andrea Fernanda. Guatemala, marzo 2016, Diseño Gráfico Editorial para el manual dirigido a estudiantes universitarios acerca de los lineamientos para ser un equipo Enactus en Guatemala, Escuela de Diseño Gráfico, Universidad San Carlos de Guatemala.

Glosario

1. Brief

Documento donde se encuentra por escrito, la mayor cantidad de información necesaria del cliente.

2. Códigos Visuales

Se entiende por código al conjunto de elementos con los cuales se forman los mensajes. Algunos códigos fundamentales son: Estético, Didáctico, Morfológico, Sintáctico y Semántico

3. Diagnóstico

Término que busca revelar la manifestación de una enfermedad a partir de observar y analizar sus síntomas.

4. Diagramación

También llamada a veces maquetación, es un oficio del diseño editorial que se encarga de organizar en un espacio contenidos escritos, visuales y, en algunos casos, audiovisuales (multimedia) en medios impresos y electrónicos, como libros, diarios y revistas.

5. Diagrama de Ishikawa

También llamado diagrama de espina de pescado es un diagrama de causa-efecto que consiste en una representación gráfica que permite visualizar las causas que explican un determinado problema.

6. Educación Inclusiva

Significa que todos los niño/as y jóvenes, con y sin discapacidad o dificultades, aprenden juntos en las diversas instituciones educativas regulares (preescolar, colegio/escuela, post secundaria y universidades) con un área de soportes apropiada.

7. Enfermedades Raras (ER)

Son enfermedades que afectan a un número pequeño de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas, muchas de ellas no tienen cura.

8. Genética

Es la rama de la ciencia que estudia cómo las características de los organismos vivos (morfológicas, fisiológicas, bioquímicas o conductuales) se generan, se expresan y se transmiten, de una generación a otra, bajo diferentes condiciones ambientales.

9. Grupo Objetivo (GO)

Es el grupo de personas o público al que va dirigido un producto y/o servicio.

10. Insight

En diseño gráfico este término es un conocimiento colectivo: Situaciones, conocimientos y experiencias vividas por el consumidor (Grupo Objetivo).

12. Psicoterapia

En Psicología es la ciencia social que estudia los pensamientos, las emociones y el comportamiento humano, en Terapia es una forma de intervención social que busca la mejora de la salud del paciente, cliente o consultante que la solicita.

13. Retícula

Es una estructura a base de líneas, generalmente verticales y horizontales, las cuales nos ayuda a ordenar coherentemente todos los elementos de la composición como son: título, subtítulo, cuerpo del texto, fotografías, pie y crédito de foto, slogan, ideas resaltadas y numeración.

14. Salud Integral

Se logra cuando hay un equilibrio entre los factores físicos, biológicos, emocionales, mentales, espirituales y sociales, que permiten un adecuado crecimiento y desarrollo en todos los ámbitos de la vida.

Anexos

Capítulo 2

Anexo 1

Antecedentes Gráficos



IV CONGRESO INTERNACIONAL GUATEMALA 2018
ER
ENFERMEDADES Raras

“Abordaje Multidisciplinario de las Enfermedades Raras”

26 al 28 de Febrero 2018

Lugar: Sheraton

Síguenos en: AsociaciónParaTodosGuatemala 22884961

ASOCIACIÓN PARA TODOS Unidos por la Salud



Post en Facebook

ASOCIACIÓN PARA TODOS Unidos por la Salud

PRIMERA CARRERA PARA TODOS
20 de Septiembre
5K 10K

Promover una mejor calidad de vida. A favor de los pacientes con enfermedades raras



CEG
CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES Raras EN GUATEMALA

ROMPIENDO ESTIGMAS



DNA

más del **75%** de padecimientos de **ER** son de origen **GENÉTICO**

Queremos saber de ti: ☎ 2251 8917
📍 Avenida Juan Chapin 3-15, Zona 1




Inicio ¿Qué son las ER? Contacto Noticias

INFORME FINAL BAYER

Desarrollo del Programa Piloto de inclusión laboral dirigido a jóvenes con discapacidad Bayer Apt. desarrollado en el año 2017.

Leer más

>



¿CÓMO APOYAMOS A LAS FAMILIAS AFECTADAS?

La Asociación para Todos apoya a las familias con cuatro programas de trabajo. Brindando en cada uno de ellos atención integral y apoyo a través de una estructura, servicios y coordinaciones accesible que les permitan una mejor calidad de vida.



Unidos por la Salud



ATENCIÓN DIRECTA

El Programa cuenta con una clínica médica que atiende a los pacientes, referidos por hospitales, centros educativos o que voluntariamente se acercan a la Asociación solicitando consulta.

Ver más



FORTALECIMIENTO FAMILIAR

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

Ver más



INCIDENCIA, EDUCACIÓN Y DIVULGACIÓN

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

Ver más



COLABORADORES

Lorem ipsum dolor sit amet, consectetur adipiscing elit, sed do eiusmod tempor incididunt ut labore et dolore magna aliqua.

Ver más


Inicio ¿Qué son las Enfermedades Raras? Contacto Noticias

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?

No existe un concepto único de "Enfermedad Rara" aceptado por las instancias internacionales que trabajan en su favor, sin embargo un concepto válido puede ser el de la Comunidad Europea que considera que "una enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es inferior a 5 casos por cada 10.000 personas."

La mayoría de los casos aparecen a una edad temprana, en específico en la infancia. Esto se debe a la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas (anomalías que se presentan desde el embarazo). La Asociación para todos se ha dedicado por más de cinco años al apoyo de familias que tienen un caso de enfermedad rara o que aún no han recibido un diagnóstico.

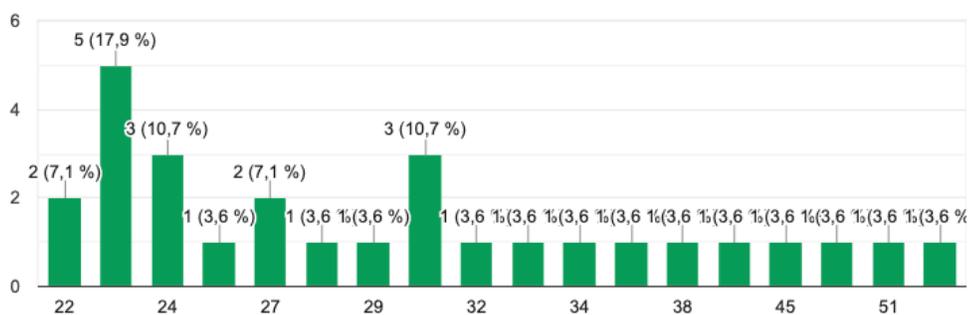
Capítulo 2

Anexo 2

Instrumento y Resultados Diagnóstico Grupo Objetivo

Edad

28 respuestas

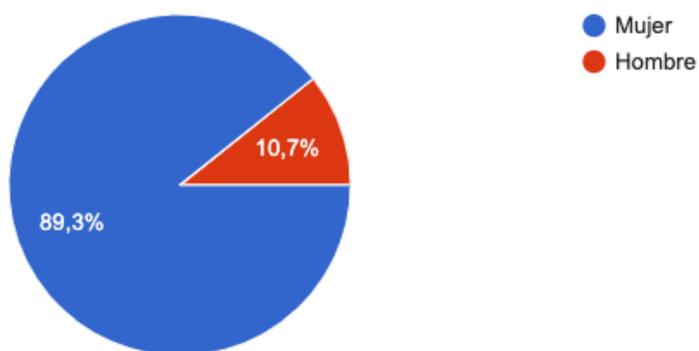


Gráfica No 1. Muestra : 28

El rango de edades del grupo objetivo es de 24 a 60 años.

Género

28 respuestas

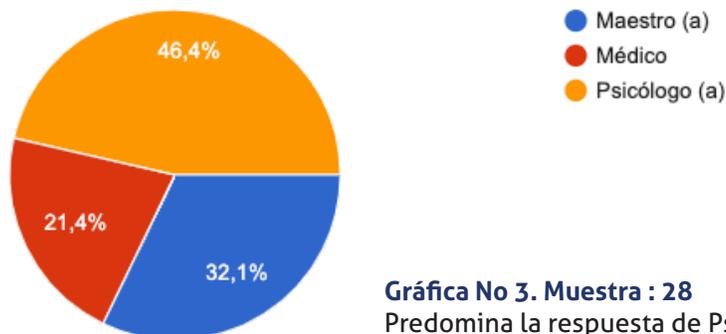


Gráfica No 2. Muestra : 28

Predomina la respuesta de Mujeres con un 89.3%

¿Cuál es su Profesión?

28 respuestas



Gráfica No 3. Muestra : 28
Predomina la respuesta de Psicólogos, seguido de Maestros y luego Médicos.

Nivel de Escolaridad

28 respuestas



Gráfica No 4. Muestra : 28
El mayor porcentaje se encuentra en último año de universidad y profesionales activos.

¿A qué se dedica?

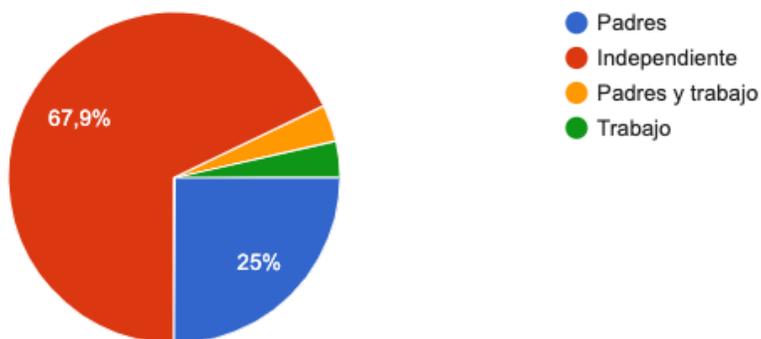
28 respuestas



Gráfica No 5. Muestra : 28
Con un 50% el grupo objetivo responde que es laboralmente activo.

¿De quién depende para sostenerse económicamente?

28 respuestas



Gráfica No 6. Muestra : 28

Con un resultado del 67.9 % el grupo objetivo es independiente económicamente.

¿En dónde vive actualmente? Indique municipio y zona

28 respuestas

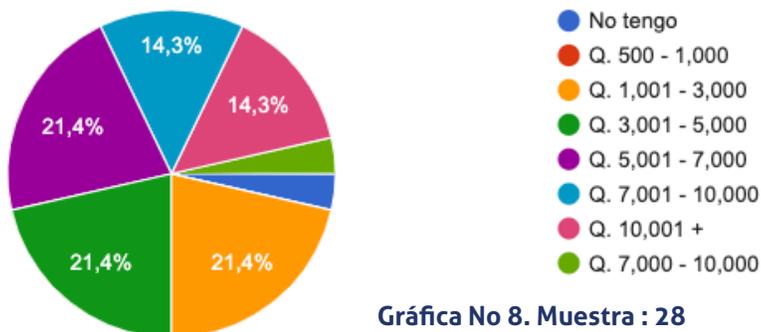
Zona 6
Chinautlazona 6
Zona 5
Guatemala zona 12
Capital, zona 2
Guatemala,zona 2
Ciudad de Guatemala zona 2
Chinauta
Guatemala zona 7
Guatemala zona 11
zona 1 ciudad de Guatemala
Guatemala zona 18

Gráfica No 7. Muestra : 28

Todas las respuestas obtenidas coinciden en que son residentes en el departamento de Guatemala.

Seleccione su rango de ingresos

28 respuestas



Gráfica No 8. Muestra : 28
El rango de ingresos del GO está entre Q3,000 a Q 11,000.

¿Cuántas personas dependen de usted?

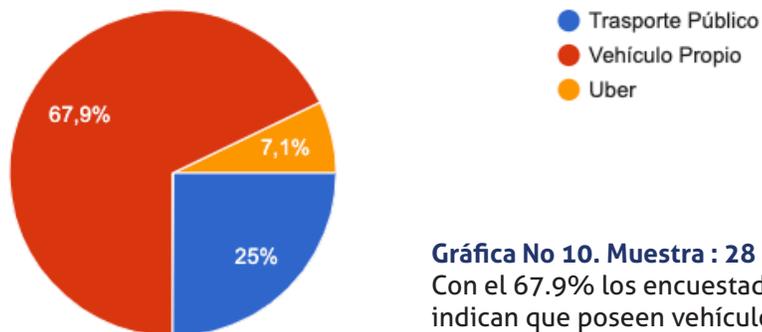
28 respuestas



Gráfica No 9. Muestra : 28
La mitad de los encuestados indica que de otras personas dependen de ellos y la otra mitad no sostienen a nadie económicamente.

¿Cómo se moviliza?

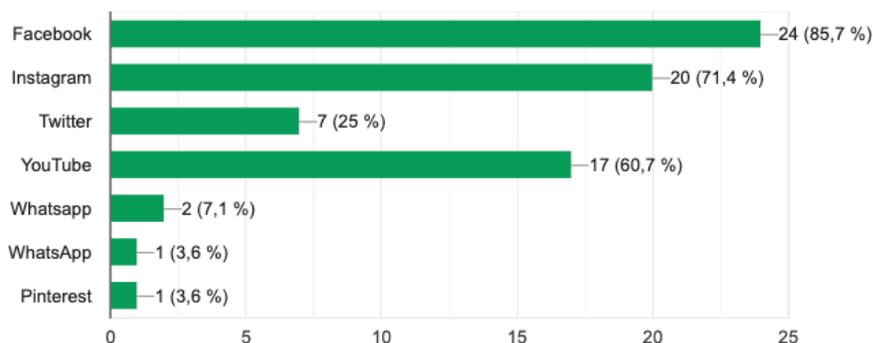
28 respuestas



Gráfica No 10. Muestra : 28
Con el 67.9% los encuestados indican que poseen vehículo propio.

¿Qué redes sociales utiliza?

28 respuestas

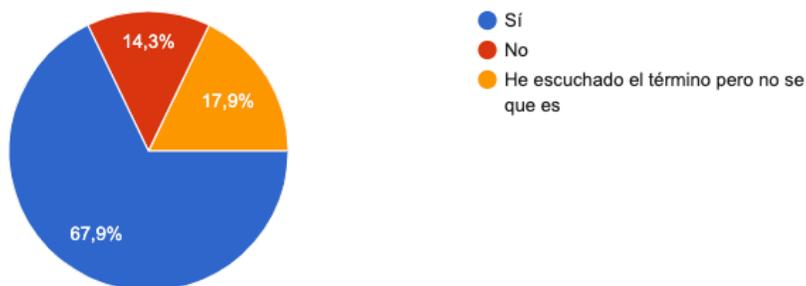


Gráfica No 11. Muestra : 28

La red social que predomina es Facebook seguida de Instagram.

¿Sabe que es una Enfermedad Rara?

28 respuestas

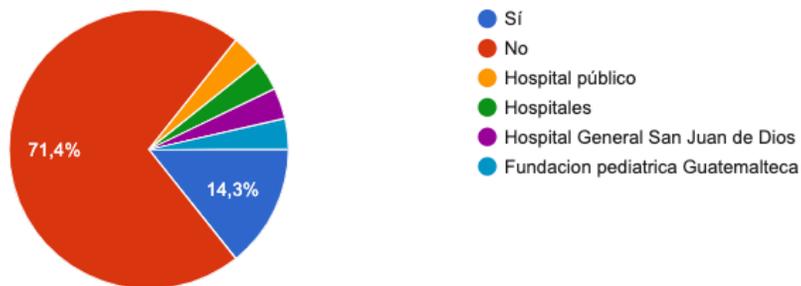


Gráfica No 12. Muestra : 28

Con el 67.9% el GO indica que sí sabe que es una Enfermedad Rara.

¿Conoce alguna institución que trate este tema?

28 respuestas

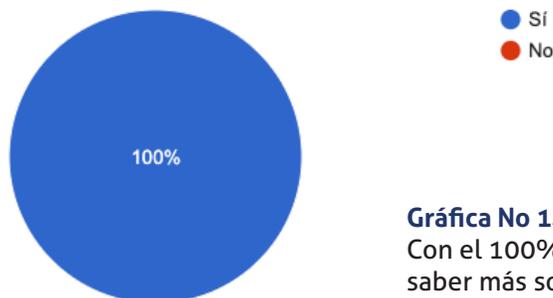


Gráfica No 13. Muestra : 28

Con resultado del 71.4% el GO indica que desconoce en donde son tratadas estas enfermedades.

¿Le gustaría saber más sobre el tema, de qué trata y a quiénes afecta?

28 respuestas

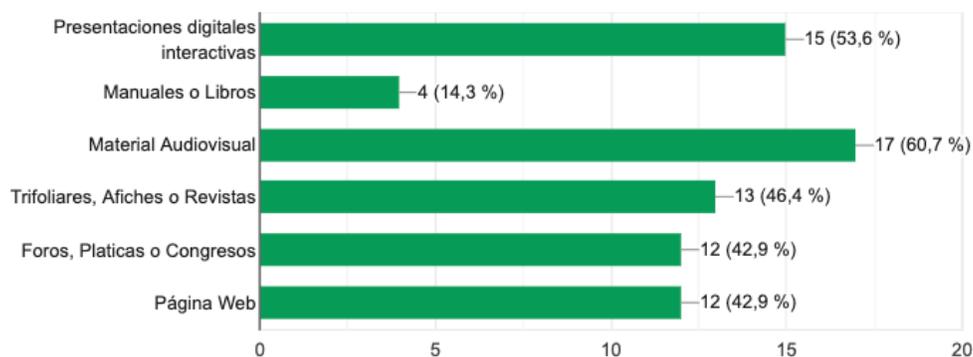


Gráfica No 14. Muestra : 28

Con el 100% el GO indica que sí desean saber más sobre este tema.

¿Cómo le gustaría Informarse?

28 respuestas



Gráfica No 15. Muestra : 28

Con el 60% el GO prefiere informarse con material audiovisual.

De estos medios de comunicación ¿Cuál utiliza con más frecuencia para estar informado?

28 respuestas



Gráfica No 16. Muestra : 28

Con un 84.3% el GO indica que utilizan más las redes sociales para estar informados.

Capítulo 5

Anexo 3

Técnica Concepto Creativo

Concepto 2

Frases Inductoras

Artículos + Sustantivos + Adjetivos = Frase Inductora

El	Niño	Pequeño	El niño raro
Los	Gigantes	Grande	Los gigantes pequeños
Las	Personas	Raro	
Los	Profesionales	Feliz	
El	Cromosoma	Sano	El Cromosoma Feliz
La	Enseñanza	Enfermo	

Concepto 2

Frases Inductoras

Concepto creativo resultante:

Los Pequeños Gigantes

Este concepto surge a raíz de que las enfermedades raras existen porque específicamente son las partes más pequeñas de nuestro cuerpo las que están dañadas, sin embargo a lo largo del crecimiento se convierten en un problema gigante, que si no se sabe controlar puede llegar a no tener solución.

Capítulo 6

Anexo 4

Instrumento - Validación con Profesionales de DG

Manuales Informativos sobre Enfermedades Raras

En el siguiente formulario encontrará algunos parámetros que servirán para completar la fase de validación 2 del Proyecto de Graduación realizado para la Asociación para Todos enfocado a Médicos, Psicólogos y Maestros.

Nombre *

Texto de respuesta corta

Profesión / Especialidad *

Texto de respuesta corta

¿Considera que las portadas presentadas están acorde al tema a desarrollar? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que la selección tipográfica es la adecuada para las portadas? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que la selección tipográfica es la adecuada para el contenido? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que el concepto creativo " Los Pequeños Gigantes" está plasmado en todo el proyecto? *

	1	2	3	4	5	
No	<input type="radio"/>	Sí				

...

¿Considera que la tonalidad de cada manual está acorde a cada profesión? *

	1 - Malo	2	3 - Bueno	4	5 - Excelente
Médicos / Verde	<input type="radio"/>				
Psicólogos / Fuc...	<input type="radio"/>				
Maestros / Celeste	<input type="radio"/>				

¿Cómo califica la jerarquía visual de las propuestas? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Qué material considera adecuado para reproducir estas piezas? *

- Couché
- Bond
- Husky / Portada
- Opalina /Portada
- Texcote / Portada
- Otra...

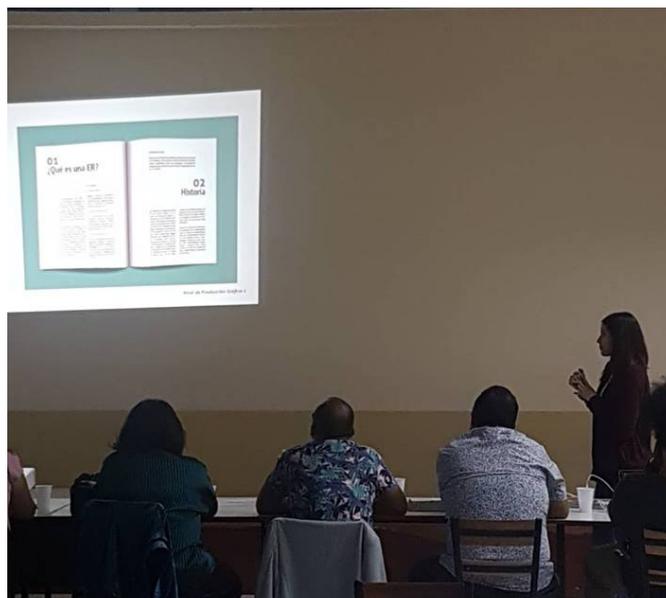
Comentarios

Texto de respuesta larga

Capítulo 6

Anexo 5

Presentación - Validación con Profesionales de DG





Capítulo 6

Anexo 6

Instrumento - Validación Cliente

Manuales Informativos sobre Enfermedades Raras

En el siguiente formulario encontrará algunos parámetros que servirán para completar la fase de validación 3 del Proyecto de Graduación realizado para la Asociación para Todos.

Nombre *

Texto de respuesta corta

Cargo *

Texto de respuesta corta

¿Considera que la portada presentada está acorde al tema a desarrollar? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que el tipo y tamaño de letra es adecuada para el texto? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que el título es adecuado para el manual? *

	1	2	3	4	5	
No	<input type="radio"/>	Sí				

¿Considera que los colores utilizados identifica la profesión? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Cómo califica la posición de los elementos? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

Comentarios

Texto de respuesta larga

Capítulo 6

Anexo 7

Instrumento - Validación con Grupo Objetivo

Manuales Informativos sobre Enfermedades Raras

En el siguiente formulario encontrará algunos parámetros que servirán para completar la fase de validación 3 del F de Graduación realizado para la Asociación para Todos enfocado a Médicos, Psicólogos y Maestros.

Edad *

Texto de respuesta corta

Profesión *

- Médico
- Psicólogo
- Mestro

¿Considera que la portada presentada está acorde al tema a desarrollar? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelen				

...



¿Considera que el tipo y tamaño de letra es adecuada para el texto? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que el título es adecuado para el manual? *

	1	2	3	4	5	
No	<input type="radio"/>	Sí				

¿Considera que los colores utilizados identifica la profesión? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				



¿Cómo califica la posición de los elementos? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

¿Considera que el contenido es adecuado y cumple con el objetivo de informar? *

	1	2	3	4	5	
Malo	<input type="radio"/>	Excelente				

Capítulo 6

Anexo 8

Cotizaciones



cant.	Descripción	Precio U.	cotización N.	Fecha:
3	Manuales 50 páginas tiro y retiro bond 120	Q825	203	
3	portadas husky	Q19.50	cliente:	
3	contra portada opalina	Q19.50	sofipem	
			correo:	
			sofipem1@gmail.com	
			telefono:	celular:
			Tiempo de entrega:	
			Nota: El tiempo de entrega varia por la cantidad solicitada y la clase de materia.	
			1 a 2 dias habiles	
		Q864.00	Total.	

Arq. Andrea Paz • Cerente General • cel 3076-1894 / Marcos Flores • Encargado de Tienda • cel 4960-0152

19 ave. 2-78 Distrito Miraflores 4to. Nivel / artisfaction.dm@gmail.com

2 C 16-76 BLVD VISTA HERMOSA
 ZONA 15, 2NDO NIVEL
 3200 6654 / 2365 7655
 para.imprimir.porfa@gmail.com

COTIZACIÓN

No. 316

F
Cliente: Sofi Pem
Contacto: sofipem11@gmail.com
Atendió: Alejandra Mollinedo

CANT.	DESCRIPCIÓN	TOTAL	
	MANUALES		
3	IMPRESIÓN DE MANUALES, CERA, FULL COLOR, EN PAPEL BOND 120GRMS 48 PAGINAS INTERNAS, TAMAÑO CARTA CERRADO, TIRO Y RETIRO, EMPASTADO SUAVE, PORTADA Y CONTRAPORTADA EN OPALINA CON LAMINADO MATTE, CORTES RECTOS.	Q 323.00	Q 969.00
<p>Tiempo de entrega: 4 días hábiles máximo</p> <p>Forma de pago: 50% adelanto, 50% contra entrega</p>			
		TOTAL	969.00

Esta cotización tiene validez de 7 días. Está sujeta a cambios.
 No nos responsabilizamos por algún error de diseño después de aprobado el arte.



CONTÁCTENOS, S.A.
NIT. 4436888-7

COTIZACIÓN NO. **15,308**

FECHA: **29/10/2018**

CLIENTE: **Sofia Pem**

ATENCIÓN A:

DIRECCIÓN:

NIT:

EMAIL: **sofipem1@gmail.com**

COTIZACIÓN VÁLIDA: **Por 15 días hábiles**

TIEMPO DE ENTREGA: **03** DÍAS HÁBILES

FORMA DE PAGO **Efectivo / Crédito**

PREPARADA POR **Pablo Villela**

CANT.	DESCRIPCIÓN	PRECIO UNITARIO	TOTAL
03	Manual impresión digital full color de 50 páginas interiores en couche y empastado suave en husky u opalina.	Q 225.00	Q 675.00
			Q 675.00

La variación del color del trabajo puede ser +/- 5% — Forma de pago: 50% de anticipo y 50% contra entrega
Una vez firmada la cotización, ésta puede ser tomada como orden de compra y el Cliente acepta los diseños como artes finales

NOTA: Si al momento de recibir el material hay cambios de las especificaciones cotizadas, el valor de esta cotización está sujeto a revisión

Firma de Aceptado

Fecha Aceptado

☎ 2473-8095 // 4740-6809

✉ cotizaciones@lastminute.net.gt

www.lastminute.net.gt



Anexo 9

Otra técnica Concepto Creativo

Concepto 1

Relaciones Forzadas

Palabras Relacionadas

1. Enfermedad
2. Niños
3. Genética
4. Familia
5. Dudas
6. Médicos

Palabras No Relacionadas

1. Aire
2. Vida
3. Ruido
4. Reloj
5. Tiempo
6. Recuerdo

Ideas Relevantes

Aire - Familia

1. Aire para la Familia
2. Aire de Familia
3. Aire a la Familia
4. Aire Familiar

Concepto 1

Relaciones Forzadas

Ideas Relevantes

Niños - Vida

1. Niños de vuelta a la vida
2. Niños para la vida
3. De los niños es la vida
4. Vida para los niños
5. Niños = Vida

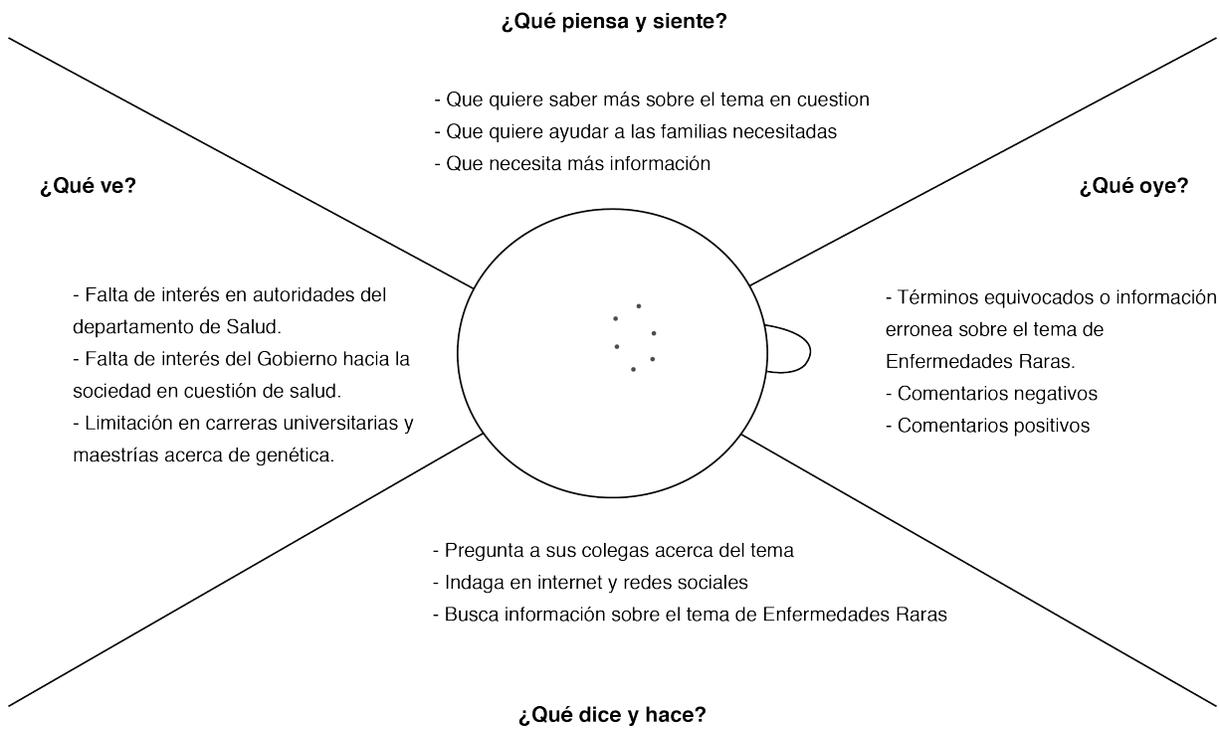
Concepto creativo resultante:

Vida para los niños

Este concepto intenta transmitir un mensaje positivo y alentador, aplicándolo a la línea gráfica del proyecto, motivando a los profesionales a informarse y ayudar a los niños que padecen alguna Enfermedad Rara.

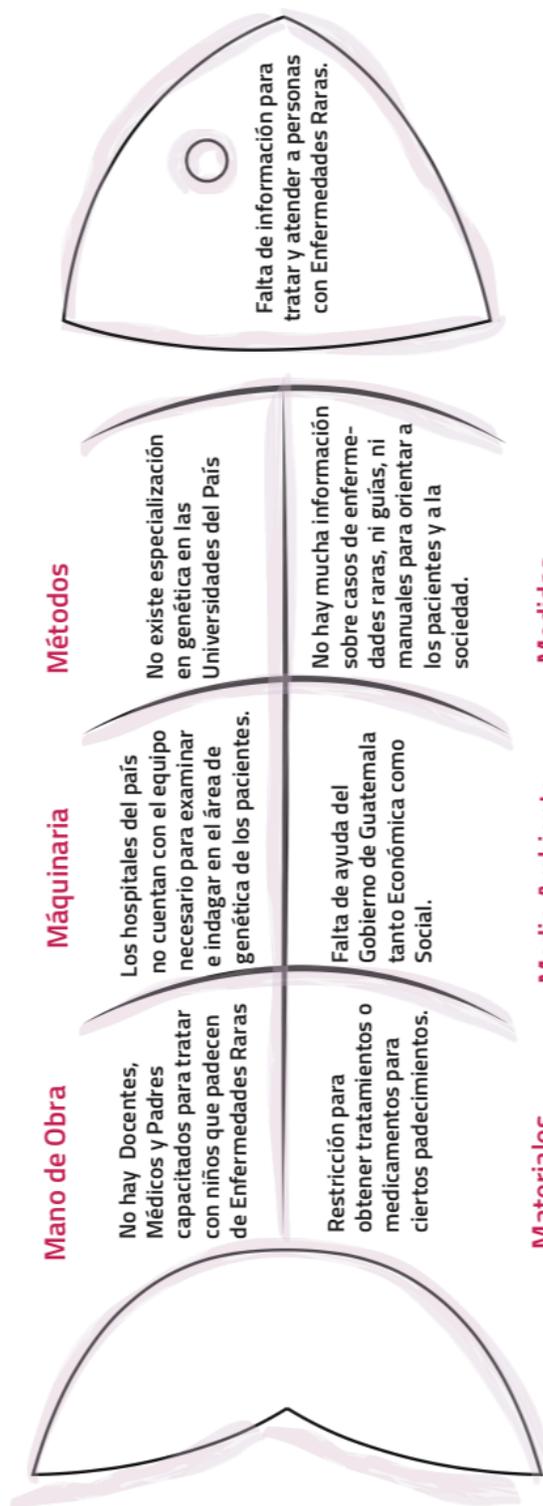
Anexo 10

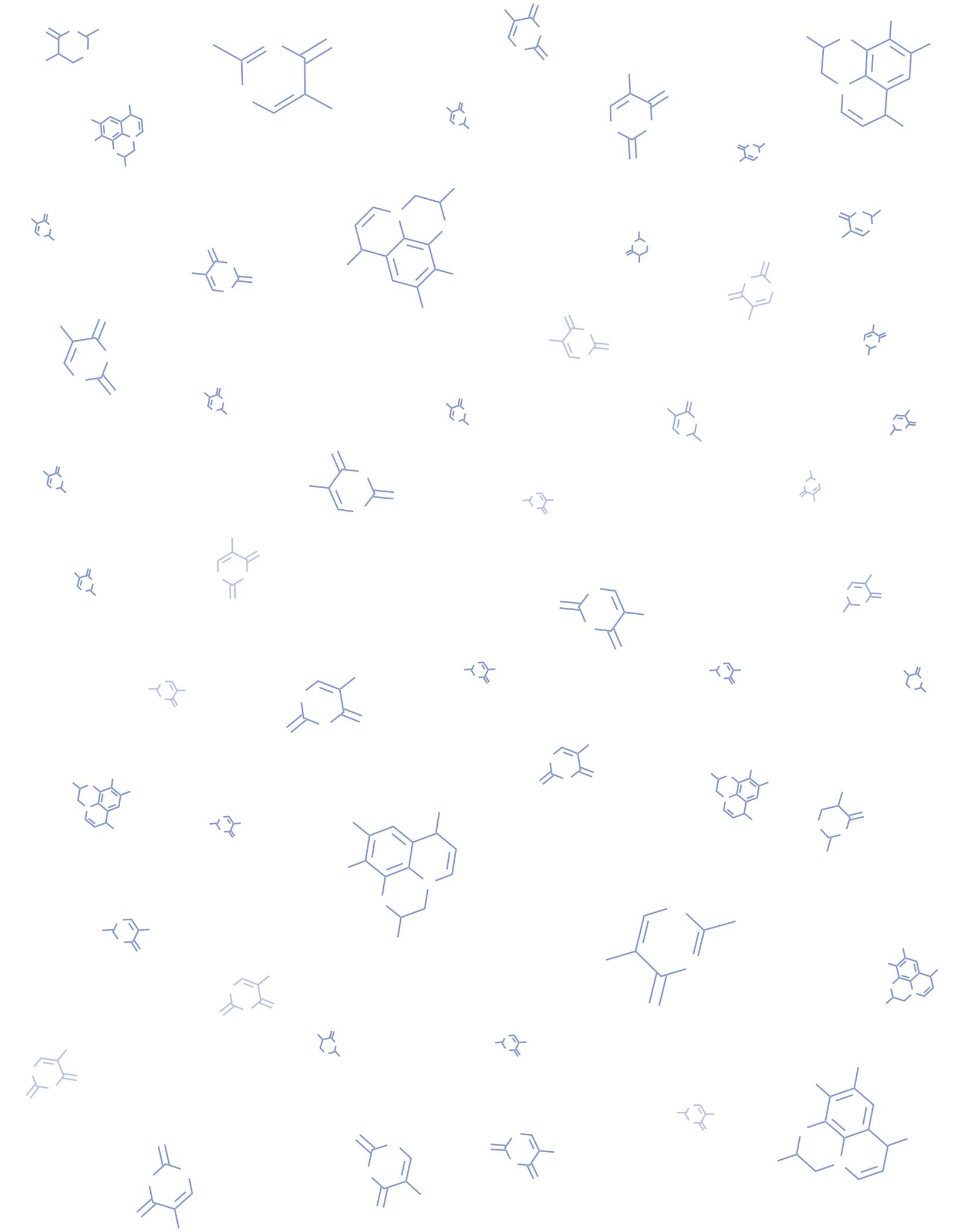
Mapa de Empatía



Anexo 11

Diagrama de Ishikawa





Guatemala, junio 29 de 2019.

Señor Decano
Facultad de Arquitectura
Universidad de San Carlos de Guatemala
MSc. Arq. Edgar Armando López Pazos
Presente.

Señor Decano:

Atentamente, hago de su conocimiento que con base en el requerimiento de la estudiante de la Escuela de Diseño Gráfico - Facultad de Arquitectura: **ANA SOFÍA PÉREZ MANCIO**, Carné universitario: **201408202**, realicé la Revisión de Estilo de su proyecto de graduación titulado: **DISEÑO DE MATERIAL EDITORIAL PARA DAR A CONOCER A LOS PROFESIONALES DE MEDICINA, PSICOLOGÍA Y EDUCACIÓN EL TEMA DE ENFERMEDADES RARAS EN GUATEMALA**, previamente a conferírsele el título de Licenciada en Diseño Gráfico.

Y, habiéndosele efectuado al trabajo referido, las adecuaciones y correcciones que se consideraron pertinentes en el campo lingüístico, considero que el proyecto de graduación que se presenta, cumple con la calidad técnica y científica que exige la Universidad.

Al agradecer la atención que se sirva brindar a la presente, me suscribo respetuosamente,



Lic. Maricella Saravia de Ramírez
Colegiada 10,804

Lic. Maricella Saravia de Ramírez
Colegiada 10,804

Profesora Maricella Saravia de Ramírez
Licenciada en la Enseñanza del Idioma Español y de la Literatura

LENGUA ESPAÑOLA - CONSULTORÍA LINGÜÍSTICA
Especialidad en corrección de textos científicos universitarios

Teléfonos: 3122 6600 - 2252 9859 - - maricellasaravia@hotmail.com

“Diseño de Material Editorial para dar a conocer a los profesionales de Medicina, Psicología y Educación el tema de Enfermedades Raras en Guatemala.”

Proyecto de Graduación desarrollado por:



Ana Sofía Pérez Mancio

Asesorado por:



Licda. Ileana Del Carmen Reina Ramírez



Anggely María Suceth Enríquez Cabrera

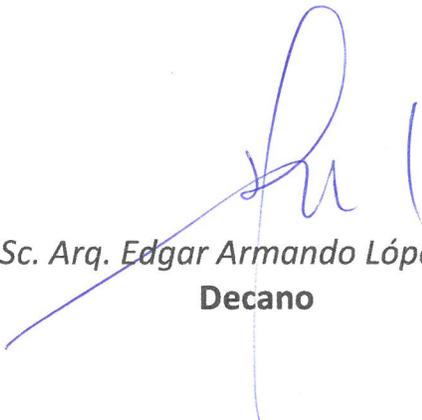


Dra. María Ofelia González

Imprímase:

ASOCIACIÓN
PARA TODOS
Unidos por la Salud

“ID Y ENSEÑAD A TODOS”



MSc. Arq. Edgar Armando López Pazos
Decano



FACULTAD DE
ARQUITECTURA
UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA



USAC
TRICENTENARIA
Universidad de San Carlos de Guatemala

