

LENGUAJE, COMUNICACIÓN
Y ENFERMEDADES RARAS

Colección: LINGÜÍSTICA

Director

VENTURA SALAZAR GARCÍA

Profesor Titular de Lingüística General. Universidad de Jaén

Comité Científico

CARMEN GALÁN RODRÍGUEZ
Universidad de Extremadura. España

MARÍA TERESA GARCÍA GODOY
Universidad de Granada. España

DANIEL GARCÍA VELASCO
Universidad de Oviedo. España

MANEL LACORTE
Universidad de Maryland. Baltimore. EE. UU.

VICTORIA MARRERO AGUIAR
UNED. España

PASCUAL PÉREZ PAREDES
Universidad de Murcia. España

CLAUDIA POLZIN-HAUMANN
Universidad de Sarre. Saarbrücken. Alemania

STEPHAN RUHSTALLER KUHNE
Universidad Pablo de Olavide. Sevilla. España

YOLANDA RUIZ DE ZAROBE
Universidad del País Vasco. España

JOSÉ MARÍA GARCÍA-MIGUEL GALLEGO
Universidad de Vigo. España

IVÁN IGARTUA UGARTE
Universidad del País Vasco. España

JOSÉ MANUEL IGOA MARTÍNEZ
Universidad Autónoma de Madrid. España

MARÍA DOLORES JIMÉNEZ LÓPEZ
Universidad Rovira i Virgili. España

ANA PANO ALAMÁN
Universidad de Bolonia. Italia

LENGUAJE, COMUNICACIÓN Y ENFERMEDADES RARAS

JOSEP A. SOLVES ALMELA
ANTONIO M. BAÑÓN HERNÁNDEZ
[EDS.]



Lenguaje, comunicación y enfermedades raras / Josep A. Solves Almela y Antonio M. Bañón Hernández (Eds.) --
Jaén : Universidad de Jaén, UJA Editorial, 2024.

344 p. ; 17 x 24 cm - (Lingüística ; 13)

ISBN 978-84-9159-614-1

1. Enfermedades-Lexicología I. Solves Almela, Josep Antoni, ed.lit. II. Bañón Hernández, Antonio Miguel, ed.lit. III. Jaén. Universidad de Jaén. UJA Editorial ed.
81'37

Esta obra ha superado la fase previa de evaluación externa realizada por pares mediante el sistema de doble ciego

COLECCIÓN: Lingüística, 13
Director: Ventura Salazar García

© Autoras/es
© Universidad de Jaén
Primera edición, noviembre 2024
ISBN: 978-84-9159-614-1
ISBNe: 978-84-9159-615-8
Depósito Legal: J-488-2024

EDITA
Universidad de Jaén. UJA Editorial
Vicerrectorado de Cultura
Campus Las Lagunillas, Edificio Biblioteca
23071 Jaén (España)
Teléfono 953 212 355
web: editorial.ujaen.es


editorial@ujaen.es

DISEÑO
José Miguel Blanco. www.blancowhite.net

IMPRIME
Gráficas «La Paz» de Torredonjimeno, S. L.

Impreso en España/*Printed in Spain*

«Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley. Dirijase a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos, www.cedro.org) si necesita fotocopiar, escanear o hacer copias digitales de algún fragmento de esta obra».

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN: Lenguaje, interdisciplinariedad y pasión por el conocimiento.....	1
<i>Josep Solves Almela. Antonio M. Bañón Hernández</i>	
MIRADA GENERAL.....	9
Comunicación y enfermedades raras. Estado de la cuestión	11
<i>Josep Solves Almela. Lucía Sapiña García</i>	
Un protocolo para el análisis de los problemas de lenguaje en las enfermedades raras	31
<i>Antonio Benítez-Burraco. M.ª Salud Jiménez-Romero. Maite Fernández-Urquiza</i>	
Traducción y comunicación en el ámbito de las ER: terminología del concepto de dolor en francés y español.....	53
<i>Elena Sánchez Trigo. Tamara Varela Vila</i>	
Discurso político y enfermedades poco frecuentes. Entre lo dicho y lo redicho	75
<i>Alberto David Asencio Ibáñez</i>	
La imagen audiovisual de los pacientes con enfermedades raras en el medio televisivo español.....	97
<i>Juan Manuel Arcos Urrutia</i>	
Los encuadres noticiosos de las enfermedades huérfanas en los cibermedios de España y Colombia entre 2002-2014.....	111
<i>Sandra Meléndez-Labrador. Sebastián Sánchez-Castillo</i>	
Analyse critique de la représentation des associations de patients dans la politique française relative aux maladies rares	127
<i>Caroline Roatta</i>	
Doenças raras: a bioética como subsídio nas múltiplas dimensões da comunicação .	157
<i>Caroline Filla Rosaneli. Aline Maran Brotto. Marta Luciane Fischer. Daniele Pompei Sacardo</i>	
Comunicación aumentativa y alternativa en personas diagnosticadas de enfermedades minoritarias: reflexiones sobre la interacción asistida.....	173
<i>Ruth Candela Ramírez. Ana Medina Reguera. Begoña Llorens Macián</i>	
MIRADAS ESPECÍFICAS	193
Perfiles lingüísticos asociados a enfermedades lisosomales. El caso de la enfermedad de Pompe.....	195
<i>Antonio M. Bañón Hernández. Eman Mhanna</i>	

Desarrollo lingüístico y comunicativo de una niña con síndrome de Phelan-McDermid mediante estimulación musical	209
<i>Alberto de Ema. Victoria Marrero</i>	
Interacción con personas diagnosticadas de síndrome de Angelman: una mirada más allá de la comunicación convencional	229
<i>Ruth Candela Ramírez. Ana Medina Reguera. Begoña Llorens Macián</i>	
Interpretación, comunicación aumentativa y alternativa en enfermedades raras: el caso del síndrome Syngap	263
<i>Encarnación Postigo Pinazo. Marina Calleja Reina</i>	
Lenguaje expresivo e interacción comunicativa en el síndrome de Rett	287
<i>Sebastián Sánchez-Castillo. Mari Carmen Sarrión Alcántara</i>	
El cáncer infantil y juvenil: cuando la rareza es la edad. Una aproximación a través de la prensa y de Internet	297
<i>Lucía Sapiña</i>	
Albinismo: una mirada desde la comunicación	315
<i>Josep Solves Almela</i>	

INTRODUCCIÓN:
LENGUAJE, INTERDISCIPLINARIEDAD Y PASIÓN POR EL CONOCIMIENTO

Josep Solves Almela
(Universidad CEU Cardenal Herrera)

Antonio M. Bañón Hernández
(Universidad de Almería, CySOC)

Beatriz tiene 11 años. Va al cole, hace triatlón y *ballet*. Tiene rabietas y se desespera cuando hay cambio de planes, demasiada gente o se oyen ruidos fuertes. Su madre dice que la palabra que mejor la define es *perseverancia*: “A ella le cuesta mucho, pero mucho más, aprender cualquier cosa, pero si está motivada es todo más fácil. Lo complicado es encontrar la motivación cuando los intereses son muy restringidos”. Beatriz tiene el síndrome de Phelan-McDermid, una enfermedad rara de la que sus padres no habrían oído hablar si ella no la tuviera. “Desconoceríamos que causa autismo, discapacidad intelectual, problemas de conducta, que son personas que les cuesta mucho más aprender, y que se hacen mayores físicamente, pero que siempre dependen de alguien y no llegan a ser independientes. Pero también que están liberadas de los prejuicios y que son FELICES con mayúsculas”.

Como todos los niños de su edad, Beatriz afronta muchos desafíos, pero a ellos se le añaden otros que derivan de este síndrome. Y, fundamentalmente, el de la comunicación: a todos los retos de los padres y los hijos, Beatriz y sus padres suman el de saber expresar y comprender los pensamientos y las emociones.

Obviamente, las dificultades de la comunicación no distinguen a Beatriz y sus padres del resto de las familias. Todos los seres humanos tenemos en la comunicación con los demás, y especialmente con los más próximos, uno de nuestros desafíos más ineludibles. Pero sí que se enfrentan a un mayor grado de complejidad, de *urgencia* y de *necesidad*, por cuanto, precisamente en su caso, la comunicación es más “difícil”, más perentoria, inestable, insegura.

Este es uno de los motivos que explican que las llamadas *enfermedades raras* –aquellas que afectan a menos de 1 de cada 2000 personas– se estén estudiando en los últimos años

desde la perspectiva de la comunicación interpersonal: en muchos casos, la interacción entre muchas de las personas que presentan estas enfermedades y sus entornos sociales se convierte en una dificultad añadida. Pero también se han desarrollado investigaciones que las conciben como un ámbito de especial interés de la comunicación colectiva: porque en los medios o en la política se construyen y difunden imágenes y discursos particulares de ellas y de las personas que las tienen que influyen en su percepción social. Por eso la relación entre las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes (EPF) y la comunicación ha sido, es y será, en el futuro inmediato, uno de los espacios de convergencia de los intereses de las ciencias sociales. Sea cual sea el concepto que se tenga de la propia comunicación.

En el inicio de un libro clásico y casi olvidado, Yves Winkin afirmaba: “La palabra comunicación es un término irritante, un inverosímil trastero donde se encuentran trenes y autobuses, telégrafos y cadenas de televisión, pequeños grupos de encuentro, recipientes, esclusas y, naturalmente, una colonia de mapaches, puesto que los animales se comunican, como todo el mundo sabe gracias a Lorenz, Timbergen y Frisch. Pero, por la misma razón, es un término fascinante” (1987: 11).

En aquel libro, Winkin reunía textos representativos de algunos de los autores más obsesionados, precisamente, por este término irritante, por este trastero inverosímil que es la comunicación. Investigadores todos ellos que se habían aproximado a ella desde perspectivas muy diversas y que habían comprendido que se trata del terreno común, el “creciente fértil”, donde todo empieza, que todo lo explica, pero que, lamentablemente, también es el ámbito de nuestros mayores desacuerdos, enfrentamientos y desgracias.

El estudio teórico de ese territorio común y conflictivo de la comunicación es el que Miquel de Moragas definió como el ámbito privilegiado de la interdisciplinariedad, entendida como la confrontación entre distintas ciencias, intercambio de puntos de vista, métodos y resultados. Una forma de colaboración que iría más allá de la multi o pluridisciplinariedad, la mera suma o yuxtaposición de conocimientos derivados de cada práctica científica, pero que, en todo caso, aspiraría a la transdisciplinariedad, la colaboración que “se situaría en un nivel superior de abstracción, buscando nuevos paradigmas, superando las limitaciones, las fronteras de cada disciplina” (Moragas, 2011: 20).

Esta aspiración de transdisciplinariedad o, al menos, de interdisciplinariedad, responde a la imperiosa necesidad de comprender el comportamiento humano en sociedad y es, por tanto, propia de todas las ciencias sociales y de todos aquellos que les han dedicado una parte importante de sus vidas. Explica, de hecho, la pasión investigadora de todos los autores reunidos en el mencionado volumen clásico de Winkin: de Gregory Bateson, un antropólogo fascinado por la esquizofrenia; de Ray Birdwhishtell y Edward Hall, dos antropólogos lingüistas obsesionados con la gestualidad (kinésica) y el espacio interpersonal (proxémica); de Erving Goffman, un sociólogo convencido de que “los pasos en falso, los bastidores o los asilos revelan, como desgarrones, la trama del tejido social” (Winkin, 1987: 19); o de Paul Watzlawick, un filólogo psicólogo que trataba de resolver las enfermedades mentales.

La interdisciplinariedad fue, de hecho, el instrumento al que tuvieron que recurrir todos ellos –como, por cierto, también lo tuvo que hacer el propio Moragas–, para comprender la comunicación. Porque todos ellos entendieron que la comunicación está en

el centro de cualquier explicación del pensamiento y del comportamiento humano y es, por consiguiente, el meollo que hay que desentrañar para comprendernos y comprender nuestro entorno social.

Esa es también una característica común de todos los investigadores e investigadoras que forman parte de este volumen y esa interdisciplinariedad es lo que les caracteriza y les convierte en un grupo homogéneo, a partir y más allá de su diversidad disciplinaria. La otra característica común de todos y todas ellas es su preocupación, su obsesión, por comprender y ayudar a resolver los retos en el ámbito de la comunicación de las personas con enfermedades raras. Una preocupación que deriva, de hecho, en una pasión por la investigación de la comunicación en este ámbito.

Este volumen se divide en dos partes: una primera en la que se reúnen un conjunto de estudios interdisciplinarios que abordan las enfermedades raras como ámbito de interacción, de comunicación, personal y colectiva, y que pretenden ayudar a resolver retos que afrontan las personas y las familias que tienen estas enfermedades, pero que también pueden ayudarnos a resolver problemas de comunicación colectivos de los que no somos ni siquiera conscientes todavía; y una segunda, con estudios específicos sobre alguna de estas enfermedades en particular. Todos ellos muestran claramente las potencialidades de las distintas aproximaciones a la relación entre estas enfermedades y la comunicación, comprendida, precisamente, desde una perspectiva inter o multidisciplinar y apasionada.

La primera parte se concibe como una “Mirada general” al estudio de las enfermedades raras desde un concepto amplio de comunicación, que incorpora tanto la interacción personal como el abordaje mediático. Esta mirada se inicia con un estado de la cuestión de las aproximaciones plurales a este objeto de estudio –la relación entre enfermedades minoritarias y la comunicación– confeccionado por Josep Solves (del Departamento de Comunicación e Información Periodística de la Universidad CEU Cardenal Herrera) y Lucía Sapiña (del Departamento de Teoría de los Lenguajes de la Universidad de Valencia).

A continuación, se incluyen dos capítulos que expresan la importancia de la lingüística como herramienta de comprensión de las ER. En el primero de ellos, Antonio Benítez-Burraco (del Departamento de Lengua Española, Lingüística y Teoría de la Literatura de la Universidad de Sevilla), María Salud Jiménez-Romero (del Departamento de Educación de la Universidad de Córdoba) y Maite Fernández-Urquiza (del de Filología Española de la Universidad de Oviedo) presentan un protocolo para el análisis de los problemas de lenguaje en las ER y destacan lo siguiente: “Los avances técnicos, pero también metodológicos y teóricos, acaecidos en los últimos años en ámbitos tan diversos como la psicolingüística, la neurolingüística o la biolingüística, han puesto a disposición de los lingüistas clínicos y los logopedas diversas herramientas, de uso relativamente sencillo, que pueden servir para optimizar la caracterización y la interpretación de los problemas de lenguaje en los niños aquejados por enfermedades raras”, y describen algunas de las más significativas, que se podrían incorporar a los protocolos de diagnóstico y evaluación.

El otro capítulo dedicado a la lingüística como herramienta imprescindible para nuestra comprensión de las ER, se centra en la traducción de textos médicos y, especialmente, de aquellos que se refieren a estas enfermedades poco frecuentes, para defender que, debido a la necesaria multidisciplinariedad y complejidad de sus diagnósticos y tratamientos, esta labor

adquiere una especial relevancia. Las autoras, Elena Sánchez Trigo y Tamara Valera (del Departamento de Traducción y Lingüística de la Universidad de Oviedo), llevan muchos años dedicándose a esta trascendente tarea y a teorizar sobre ella, con un proyecto que “vincula la práctica traductora –con el objetivo de contribuir a dar respuesta a la necesidad social de difundir el conocimiento sobre las ER– y la investigación que desarrollamos en el ámbito académico –con el objetivo de crear herramientas multilingües para la traducción de textos médicos”. En el capítulo que se incluye en este volumen, titulado “Traducción y comunicación en el ámbito de las ER: terminología del concepto de dolor en francés y español”, las autoras muestran un ejemplo de esta línea de investigación mediante un análisis sobre cómo se expresa el dolor en el ámbito de las ER en francés y español. Como ellas mismas nos indican, una cuestión que es “central y universal en el ámbito de la salud, así como fuente constante de debate e investigación”.

Los siguientes capítulos se centran en el análisis del debate social sobre las enfermedades raras: el que se produce desde y entre los grandes actores de este debate: la política, los medios de comunicación y las propias asociaciones de pacientes.

Uno de los discursos más relevantes y, paradójicamente, menos analizados, de este debate social es el que desarrolla sobre estas enfermedades el ámbito de la política. Y uno de los estudiosos pioneros de ese discurso en nuestro país es Alberto Asencio (miembro del grupo Estudios Críticos de la Comunicación, ECCO, de la Universidad de Almería), quien, en este volumen, firma un capítulo titulado “Discurso político y enfermedades poco frecuentes. Entre lo dicho y lo redicho”, que constituye una de las primeras aproximaciones sistemáticas a esta cuestión en lengua castellana. Asencio concluye su análisis de forma contundente: “El discurso político sobre las EPF en los programas electorales es un discurso repetitivo y falsamente compromisorio. El comportamiento político emplea el *redecir* más como estrategia hacia el votante (es algo que hay que decir) que como convencimiento de que hay que decirlo para hacerlo”.

A continuación, Juan Manuel Arcos –que también pertenece al grupo ECCO de la Universidad de Almería y que es una auténtica referencia en el análisis de la comunicación social y mediática de las ER en España, debido a su ingente trabajo realizado en el seno del Observatorio de las Enfermedades Raras (OBSER) de FEDER entre 2013 y 2016– firma el capítulo titulado “La imagen audiovisual de los pacientes con enfermedades raras en el medio televisivo español”. A través de una metodología mixta cuantitativo-cualitativa, nos ofrece una mirada crítica y honesta sobre cómo se muestra a las personas con ER y a sus familias en las televisiones de nuestro entorno más inmediato. Arcos concluye que los niños aparecen como protagonistas principales en la mayoría de estas informaciones; los temas más frecuentes se refieren a reivindicaciones que realizan las familias sobre los problemas derivados del diagnóstico o del tratamiento; se observa una asociación entre enfermedad *rara* y enfermedad *cara*; se constata también una conexión de las ER con la pena, aunque se ha ido suavizando en los últimos años, al tiempo que se muestra a las familias empoderadas, con una actitud proactiva ante los problemas; y, finalmente, que siguen usándose metáforas como “peregrinaje” para referirse a la búsqueda de un diagnóstico, “batalla” como reacción ante la enfermedad o “héroes” y “luchadores” para referirse a los pacientes y sus familias.

Para terminar estas aproximaciones generales a los discursos desplegados por los medios sobre las ER, Sandra Meléndez (de la Universidad de Santander UDES, en Colombia), fundadora y directora del Observatorio Latinoamericano de Discapacidad y Comunicación (OBLADIC) y Sebastián Sánchez-Castillo (del Departamento de Teoría de los Lenguajes de la Universidad de Valencia) publican en este volumen los resultados de una extensa investigación sobre “Los encuadres noticiosos de las enfermedades huérfanas en los cibermedios de España y Colombia entre 2002-2014”, en la que se realizó un análisis de contenido de las noticias publicadas en los dos principales cibermedios de España y Colombia (*ElPais.com* y *ElTiempo.com*) desde el 1 de enero de 2002 hasta el 31 de diciembre de 2014. De este análisis cuantitativo, los autores concluyen que “las correlaciones significativas halladas en la definición de la ER, en el adjetivo con que se califica la ER, en la definición del sujeto relacionado con la ER y en el encuadre genérico o *frame*, sugieren que, a pesar de las posibles diferencias culturales, geográficas y temporales del movimiento asociativo de pacientes con ER, en ambos países se mantiene una similitud en la manera como se construye significado en la principal prensa digital sobre los asuntos relacionados” con estas enfermedades.

Otro de los discursos públicos que ha adquirido una enorme importancia es el que manifiestan y diseminan las asociaciones de pacientes, por cuanto influye decisivamente en el ámbito político y mediático, así como en los propios movimientos sociales de las personas afectadas por las ER y sus familias, que, por cierto, han crecido enormemente en todo el mundo en las últimas décadas. Por eso resulta de tanto interés el capítulo que incluimos en este volumen de Caroline Roatta Acevedo (presidenta de la Asociación francesa Bernard Pépin para la Enfermedad de Wilson), titulado “Analyse critique de la représentation des associations de patients dans la politique française relative aux maladies rares”. En él, a partir de un estudio de caso inspirado en la crítica radical de la realidad y del orden social de Luc Boltanski, que confronta una «prueba de la verdad» –los textos de la política de enfermedades raras en Francia– con «pruebas de realidad» –los resultados de la investigación en ciencias sociales sobre el compromiso del paciente– y «pruebas existenciales» –las historias de vida de tres presidentes de tres asociaciones–, se compara la representación de los pacientes producida por las instituciones (prueba de verdad) y las ciencias sociales (pruebas de realidad) con los relatos de los líderes de pacientes (pruebas existenciales).

En el siguiente capítulo, titulado “Vidas raras: bioética e comunicação como ferramentas do cuidado”, Caroline Filla Rosaneli y Marta Luciane Fischer (profesoras del Programa de Posgrado en Bioética de la Pontificia Universidad Católica de Paraná, Brasil), junto a Aline Maran Brotto (magister en Bioética por esa misma universidad) y Daniele Pompei Sacardo (profesora de Bioética en la Facultad de Ciencias Médicas, UNICAMP, también en Brasil) inciden en otro aspecto importantísimo de la comunicación en el ámbito de la salud y, especialmente de las ER, la relación entre el personal sanitario y los pacientes y sus familias. Y proponen incorporar la bioética, especialmente encarnada en los comités de bioética hospitalaria (CBH), como una herramienta para mediar en el diálogo y buscar soluciones consensuadas y justas para todos los actores. En el capítulo se abordan las múltiples dimensiones del ruido en la comunicación que hacen vulnerables

los itinerarios terapéuticos de las personas con ER y sus familias y se conciben esos CBH como espacios de deliberación colaborativa multidisciplinaria, basados en supuestos bioéticos, que se suman a la demanda actual de los equipos de profesionales de la salud, especialmente de los profesionales médicos. Es decir, se plantea la bioética como ayuda en las múltiples dimensiones de la comunicación, en tanto que valora, acoge y orienta un camino deliberativo para las vulnerabilidades frente a la resolución de conflictos en el camino terapéutico, buscando en el diálogo la realización de los derechos humanos de los pacientes con ER.

Para terminar esta primera parte del volumen, en su capítulo “Comunicación aumentativa y alternativa en personas diagnosticadas de enfermedades minoritarias: reflexiones sobre interacción asistida”, Ruth Candela (psiquiatra, psicóloga en el Hospital Universitario de Fuenlabrada, en Madrid), Ana Medina (del Departamento de Filología y Traducción de la Universidad Pablo de Olavide) y Begoña Llorens (psicóloga y logopeda especialista en Comunicación Aumentativa y Alternativa, CAA) reflexionan sobre las potencialidades de las herramientas de CAA para abordar las necesidades complejas de comunicación de muchas personas con ER. En el capítulo, las autoras examinan las barreras, mitos y facilitadores de la implementación de estas herramientas, en el marco del Modelo de Participación, entendiendo, en todo caso, que se trata de un “proceso complejo que requiere de un equipo colaborativo multiprofesional en el que la familia y el usuario deben tener un rol fundamental” y que “uno de los aspectos principales de dicha intervención debe ser la valoración y formación de los interlocutores de los usuarios de CAA”.

La segunda parte del volumen, la que hemos denominado “Miradas específicas”, que incluye estudios centrados en enfermedades raras particulares, se inicia con un capítulo de Antonio M. Bañón Hernández y Eman Mhanna (ambos del CySOC de la Universidad de Almería), titulado “Perfiles lingüísticos asociados a enfermedades lisosomales. El caso de la enfermedad de Pompe”, que responde –como se afirma en el propio texto– a “la necesidad de abordar el discurso disfuncional de las personas con alguna patología lisosomal, dada la escasez de trabajos de este tipo en el panorama filológico nacional e internacional”. Tras definir las enfermedades lisosomales y dar ejemplos sobre el perfil comunicativo asociado a algunas de estas patologías, y especialmente de la enfermedad de Pompe, el capítulo tiene como objetivo exponer algunas valiosas sugerencias en torno a la proyección del análisis lingüístico de este tipo de glucogenosis al contexto específico español.

A continuación, en su capítulo “Desarrollo lingüístico y comunicativo de una niña con síndrome de Phelan-McDermid mediante estimulación musical”, Alberto de Ema (músico, filólogo y musicoterapeuta) y Victoria Marrero (del Departamento de Lengua Española y Lingüística General de la UNED), exponen un estudio longitudinal con diseño único, realizado mediante el registro de la interacción comunicativa durante sesiones de musicoterapia a una niña diagnosticada con síndrome de Phelan-McDermid, que muestra el efecto de la estimulación musical sobre el desarrollo lingüístico y comunicativo entre los cuatro y los siete años, una etapa esencial en el desarrollo cognitivo y físico. Un nuevo ejemplo de interdisciplinariedad, en el que se han establecido puentes entre dos disciplinas, una psicoterapéutica –la musicoterapia– y otra lingüística –la lingüística clínica–, que adquiere una especial relevancia por cuanto, como se reconoce en el propio trabajo, “no

existen, hasta donde sabemos, estudios específicos sobre tratamientos de musicoterapia en el síndrome Phelan-McDermid, y mucho menos centrados en la estimulación del habla”.

En el siguiente capítulo, “Interacción con personas diagnosticadas de síndrome de Angelman: una mirada más allá de la comunicación convencional”, las ya mencionadas Ruth Candela, Ana Medina y Begoña Llorens exponen una investigación que tiene como objetivo principal describir la interacción en varias díadas de niñas con este síndrome y sus madres, con tres preguntas de investigación: “(1) ¿Cuáles son las características de la comunicación? (2) ¿Qué tipo de estrategias de andamiaje aparecen durante esta interacción? y (3) ¿Cómo es la relación entre los actos comunicativos de las niñas y las estrategias de andamiaje utilizadas por las madres?”.

Por su parte, Encarnación Postigo Pinazo (del Departamento de Traducción e Interpretación de la Universidad de Málaga) y Marina Calleja Reina (del Departamento de Psicología Básica de esa misma universidad), en su capítulo titulado “Interpretación, comunicación aumentativa y alternativa en enfermedades raras: el caso del síndrome Syngap1”, analizan el perfil comunicativo de las personas que tienen este trastorno genético muy poco frecuente que produce, en grados muy variables, discapacidad intelectual de leve a grave, hipotonía, retraso en el desarrollo, epilepsia de leve a grave, trastorno del procesamiento sensorial, retraso en las habilidades motoras gruesas y finas, dispraxia, comportamientos autistas, retraso en el habla de leve a grave (muchas personas con este síndrome son no verbales), hiperexcitabilidad y comportamientos disruptivos. Este estudio es especialmente relevante por dos razones: en primer lugar, por la ausencia de investigaciones centradas en las necesidades complejas de comunicación de las personas que tienen este síndrome y sus familias; y, en segundo lugar, porque, más allá de las impresiones generalizadas hasta hace muy poco, estas personas tienen una intención comunicativa intensa, es decir, “en general buscan la atención y el contacto con su entorno”. Además de constatar las necesidades y herramientas de comunicación de las familias a partir de una encuesta, el capítulo incide en la importancia de los intérpretes de las personas que tienen Singap1 para su relación con los ámbitos públicos (el médico, el educativo y el legal), analiza las herramientas que pueden utilizar estos intérpretes y aporta un protocolo de actuación para que desarrollen su trabajo de una manera más eficaz.

En el siguiente capítulo, titulado “Lenguaje expresivo e interacción comunicativa en el síndrome de Rett”, el profesor Sebastián Sánchez Castillo, que es una de las referencias más importantes en España en el campo de estudio de la comunicación mediática de las ER, se apoya en una larga conversación con Mari Carmen Sarrión, técnico de Integración Social en programas de comunicación aumentativa y alternativa para personas con el síndrome de Rett, para desarrollar su aproximación más personal y apasionada a estas enfermedades, mediante una exposición de las dificultades y posibilidades de comunicación de las personas con síndrome de Rett, una alteración genética poco frecuente que se caracteriza por una regresión neurológica temprana que afecta gravemente a las habilidades motoras, cognitivas y de comunicación, por una disfunción autónoma y, a menudo, por un trastorno convulsivo y autolesivo. El capítulo concluye destacando que “debería avanzarse mucho más rápido en establecer unos criterios terapéuticos claros y universales para conseguir que las personas con síndrome de Rett puedan lograr comunicarse. Es imprescindible que

estas personas puedan indicar sus necesidades más básicas y potenciar sus capacidades comunicativas: ‘quiero agua’, ‘tengo hambre’ o ‘me duele la barriga’. Por ellas, y también por sus familias, que sufren ese silencio”.

A veces, la “rareza” o la poca frecuencia de las enfermedades no se debe a la prevalencia, es decir, al porcentaje de personas afectadas, sino a la edad de esas personas. Es el caso del cáncer, un conjunto de enfermedades que, generalmente, afectan a un grupo muy numeroso de la población, pero que es muy poco frecuente cuando se trata de niños y adolescentes. Lucía Sapiña publica en este volumen, con el título de “El cáncer infantil y juvenil: cuando la rareza es la edad. Una aproximación a través de la prensa y de Internet”, un panorama general de las investigaciones sobre el tratamiento que los medios de comunicación han dado a estos cánceres, así como del uso de las redes sociales –cada vez más importante– por parte de los pacientes.

Finalmente, Josep Solves, en un capítulo titulado “Albinismo: una mirada desde la comunicación”, analiza esta condición genética caracterizada por un déficit visual importante que puede estar asociada también a alteraciones en la pigmentación, desde una perspectiva comunicativa. Por una parte, desde una mirada macro, es decir, como construcción social de una imagen estereotipada y prejuiciosa que ha identificado a las personas con albinismo con la magia desde las culturas más antiguas hasta la actualidad y con el arquetipo del “villano” y del “extraño” en la cultura de masas contemporánea. Por otra, desde una mirada micro, a partir del concepto de estigma y del modelo de análisis de Goffman, y concibiendo el albinismo como el resultado de una interacción social concreta y cotidiana.

En definitiva, este volumen reúne estudios en los que investigadores e investigadoras de muchas áreas de conocimiento de las ciencias sociales y las humanidades trabajan de forma interdisciplinar y apasionada para mejorar, a través del lenguaje y de la comunicación, la vida de las personas con enfermedades raras, personas como Álex, Camila, Daniel, Clara, Miguel, Celia, Elena o Beatriz.

REFERENCIAS

MORAGAS, M. de (2011): *Comprender la comunicación*. Gedisa.

WINKIN, Y. (Ed.) (1987): *La nueva comunicación*. Kairós.