



---

**Universidad de Valladolid**

**Facultad de Filosofía y Letras**

**Grado en Periodismo**

**La riqueza está en la diferencia. Reportaje  
multimedia sobre enfermedades raras e  
inclusión social**

**Teresa Tous Nicolau**

**Tutora: Cristina Renedo Farpón**

**Departamento de Historia Moderna, Contemporánea, de América y  
Periodismo**

**Curso: 2023-24**

## **Resumen**

El reportaje *La riqueza está en la diferencia* aborda la vida de Guillem, un niño con una alteración genética del cromosoma 19, y su entorno, en el contexto de su enfermedad rara y discapacidad. El objetivo principal del presente trabajo es, a través de su historia, visibilizar las dificultades con las que pueden encontrarse familias con niños que tienen una discapacidad y una enfermedad rara. busca través de este reportaje se busca sensibilizar a la sociedad y fomentar un cambio que elimine las barreras que limitan los derechos de Guillem y otros menores en su misma situación. A través de diversas piezas y contenido multimedia, con la participación de expertos y de testimonios cercanos, el reportaje pretende que el lector comprenda mejor esta situación y fomentar su empatía, reconociendo que la verdadera riqueza está en la inclusión de todas las diferencias.

## **Palabras clave**

Reportaje Multimedia, Periodismo Social, Inclusión, Discapacidad, Sensibilización, Enfermedad Rara.

**Enlace al reportaje:** <https://tetetous26tt.wixsite.com/la-riqueza-est>

## **Abstract**

The report *La riqueza está en la diferencia* (Wealth lies in the difference) deals with the life of Guillem, a boy with a genetic alteration of chromosome 19, and his environment, in the context of his rare disease and disability. The main objective of this work is, through his story, to make visible the difficulties that families with children who have a disability and a rare disease may encounter. The aim of this report is to raise awareness in society and promote a change that eliminates the barriers that limit the rights of Guillem and other children in the same situation. Through various pieces and multimedia content, with the participation of experts and close testimonies, the report aims to give the reader a better understanding of this situation and encourage empathy, recognising that true wealth lies in the inclusion of all differences.

### Keywords:

Multimedia Reporting, Social Journalism, Inclusion, Disability, Awareness Raising, Rare Disease.

Link to the report: <https://tetetous26tt.wixsite.com/la-riqueza-est>

## **Agradecimientos**

A mi familia, cuya educación y valores han sido mi guía constante, incluso en la distancia. Sus enseñanzas han formado la base de mi vida personal y profesional, permitiéndome practicar el periodismo con integridad y empatía. Gracias a su amor y apoyo incondicional, he podido llegar hasta aquí y culminar este reportaje. Sin ellos, nada de esto hubiera sido posible. Amunt ànima forta, traspassa la boirada!

# ÍNDICE

<b>1. Introducción.....</b>	<b>6</b>
1.1. Justificación profesional del tema .....	6
1.2. Motivación personal .....	6
1.3. Objetivos.....	7
<b>2. Marco teórico.....</b>	<b>7</b>
2.1. El periodismo científico.....	7
2.2. El periodismo social .....	8
2.3. Comunicación inclusiva .....	9
2.4. Reportaje multimedia .....	10
<b>3. Planificación del reportaje multimedia .....</b>	<b>11</b>
3.1. Elección de la idea.....	11
3.1.2. Preproducción .....	11
3.1.3 Producción del trabajo.....	13
3.1.4. Fuentes utilizadas .....	13
3.1.5. Herramientas .....	15
<b>4. Conclusiones .....</b>	<b>18</b>
<b>5. Referencias bibliográficas.....</b>	<b>19</b>
<b>6. Anexo .....</b>	<b>24</b>

## **1. Introducción**

### **1.1. Justificación profesional del tema**

Los medios de comunicación son puentes entre la sociedad y los temas que influyen a la convivencia de los individuos y a la organización política (Amadeo, 2008). A partir del conocimiento de estos temas, comprendemos su importancia, lo que nos lleva a cuestionar el funcionamiento de muchos de los ámbitos en los que vivimos. Es decir, una vida puede hacernos ver que, por encima de las pruebas, estadísticas, indicadores, o diagnósticos, están las personas que deben ser respetadas, cuidadas y dignificadas.

Según la información proporcionada por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), se estima que entre el 6% y el 8% de la población en España, alrededor de 3 millones de personas, padecen alguna enfermedad rara. En el caso de este trabajo, nos centrarnos en la alteración genética del cromosoma 19, que además de ser una enfermedad minoritaria con solo veinte casos en el mundo, está reconocida como discapacidad. Por tanto, dentro de una misma patología encontramos dos temas muy necesarios de visibilizar en el discurso público: la discapacidad y las enfermedades raras.

Con este TFG se pretende poner en valor la diversidad social existente y fomentar la inclusión y la igualdad, visibilizando diferentes realidades como la de Guillem, el protagonista en torno al cual se articula este trabajo. También se busca transmitir el valor y la dignidad de las personas como centro de todas las preocupaciones. Además de, las relaciones basadas en el cuidado y el amor y una actitud crítica y reflexiva para la mejora constante (Echeita, 2013). Finalmente, gracias al periodismo su historia podrá llegar más allá de aquellos que lo rodean y ya lo conocen. De esta manera, se dará visibilidad e importancia a su vida y el lector podrá hacer un juicio de valor sobre las injusticias y situaciones que a menudo enfrentan personas que, como él, tienen necesidades especiales.

### **1.2. Motivación personal**

La elección de este tema fue en gran parte por motivos personales. Mi cercanía a la familia me ha permitido presenciar sus dificultades diarias. Por ello, vi la oportunidad de fusionar dos aspectos importantes de mi vida: lo personal y lo profesional, ya que existe una falta de visibilización en los medios sobre esta realidad.

### **1.3. Objetivos**

El objetivo principal de este proyecto es visibilizar la realidad de las personas con discapacidad y enfermedades raras a través de la vida de nuestro protagonista, Guillem, para generar conciencia social y sensibilización. A partir de este objetivo principal se establecen otros objetivos secundarios:

**O1:** Informar sobre la alteración genética del cromosoma 19 y la discapacidad, así como su prevalencia y los desafíos médicos y sociales a los que se enfrentan las personas que la padecen.

**O2:** Dar a conocer el papel de la familia, la escuela, los amigos, los compañeros de actividades y los diferentes factores que influyen en la vida de estas personas.

**O3:** Reivindicar, a través de un reportaje multimedia y su alcance, las diferentes necesidades e injusticias que enfrentan las personas con enfermedades raras y discapacidad, ya que los medios pueden dar voz a quienes no la tienen.

**O4:** Promover un mundo inclusivo, así como el uso de un lenguaje correcto y respetuoso, evitando el sensacionalismo al tratar estos temas.

## **2. Marco teórico**

### **2.1. El periodismo científico**

El periodismo es el reflejo de la vida y de cada día y tiene una creciente dependencia tecnológica (Calvo Hernando, 2022); el periodismo científico es una especialidad informativa de nuestro tiempo que, poco a poco, crea más salidas profesionales. Su función principal es transmitir la información a la sociedad cuando lo que sucede tiene una base científica (Elías, 2008).

Además, es primordial tener en cuenta la diferencia entre periodismo y divulgación científica. Para establecer una serie de pautas que permitan diferenciar las características de uno y otro, resulta conveniente conocer la tabla con las consideraciones planteadas por Cecilia Rosen (2011) durante el XVIII Congreso Nacional de Divulgación de la Ciencia y la Técnica celebrado en México. Por un lado, marca la diferencia en los objetivos de ambas. Mientras el periodismo científico busca informar a través de las respuestas a cinco preguntas: qué, dónde, cuándo, cómo y por qué, lo hace con la intención de cumplir la función social de “vigilancia” a través de la verificación. Sin embargo, la divulgación pretende recrear el conocimiento, fomentando la apreciación por la ciencia, y generar vocaciones por ella, llenar los vacíos en la educación

formal y hacer menos severa la ciencia.

Otro hito por lo que se diferencian son las fuentes. El periodismo científico utiliza artículos científicos, científicos, libros, conferencias y cualquier herramienta que pueda ser utilizada para la credibilidad y veracidad de la información y de los datos. En cambio, las fuentes de la divulgación pueden ser el propio científico o divulgador, sin necesidad de incorporar una voz independiente y externa. En cuanto al estilo, el periodismo científico se rige por los géneros periodísticos establecidos, como en el caso de este TFG que será un reportaje multimedia, pero podría contar la historia a través de una noticia, crónica, columna de opinión, entre otras. A diferencia de la divulgación científica de estilo libre y no suele seguir las reglas establecidas. A partir de esto, se conecta la siguiente diferencia. Si el periodismo científico sigue estrictamente los géneros periodísticos, necesariamente se usan los medios de comunicación masiva como canal del mensaje. Sin embargo, en la divulgación generalmente usan exposiciones, conferencias, revistas, libros, entre otros.

Por último, otra de las distinciones en las que se basa Cecilia Rosen (2011) es el perfil del profesional. Para hacer periodismo científico, el reportero no tiene una formación científica, pero la mayoría de los divulgadores son expertos en ciencia, sobre todo si el tema es su especialidad. Muchas veces, aquello que comunican es en lo que basan su carrera como investigadores.

El periodista científico, tiene tres funciones principales (Calvo Hernando, 2003). Primeramente, la función informativa que todos los medios de comunicación normalmente tienen. Se trata de difundir la ciencia con un contenido comprensible y estimular la curiosidad y responsabilidad del público. En segundo lugar, está la función de intérprete, que clarifica el significado y el sentido de los descubrimientos y sus aplicaciones, especialmente aquellas que tienen un mayor impacto en la vida cotidiana. Por ejemplo, la medicina o la biología.

Por último, la función de control. Busca influir en las decisiones políticas para que consideren los progresos científicos y tecnológicos, priorizando el bienestar humano y contribuyan a mejorar la calidad de vida y el enriquecimiento cultural.

## **2.2. El periodismo social**

El periodismo y la democracia están íntimamente ligados y dependen uno del otro. La prensa es crucial como institución si se ejerce con alta responsabilidad (Florencia, 2009). El propósito

fundamental es exponer los desafíos que afectan a la humanidad y sugerir posibles soluciones. Como periodistas, debemos trabajar con sensibilidad ante el reto de lograr una sociedad más justa (Carbadella, 2007) y teniendo en cuenta que los temas sociales se deben tratar con la mayor naturalidad, claridad y respeto posible (Belda, Maillo y Ampudia, 2007).

Al redactar en el ámbito del periodismo social, es importante considerar el valor de las personas sobre las que estamos informando. No nos limitamos a adherirnos a la "corrección política" en el uso del lenguaje (Belda, Maillo y Ampudia, 2007), sino que nos esforzamos en utilizar las palabras adecuadas para evitar causar daño a las personas que son protagonistas en la noticia. Partiendo de la idea de que los medios deben reflejar la verdad, también debemos tener en cuenta la realidad de las personas con discapacidad y sus familias, evitando caer en estereotipos, etiquetas y errores pasados, como asociar permanentemente la discapacidad con la enfermedad o la dependencia (Juan Antonio Ledesma, 2023).

### **2.3. Comunicación inclusiva**

La comunicación inclusiva es fundamental en los discursos y en las agendas de los medios informativos. Su uso supone promover la igualdad y el respeto, evitando estereotipos y prejuicios, y mostrando consideración hacia los grupos oprimidos y/o vulnerables. Esto contribuye a fomentar una convivencia positiva y armoniosa. Por ello es importante aplicar este tipo de comunicación a los trabajos periodísticos de temática social, como el presente trabajo, ya que el protagonista se encuentra en sectores en situación de vulnerabilidad.

Es fundamental tener en cuenta que los medios de comunicación son instituciones estrechamente vinculadas a la sociedad, es decir, se desarrollan a partir de una constante interacción con su entorno (Moreno, Pena y Parejo, 2016), y se presentan a menudo como un espejo, un tamiz o una ventana de lo que ocurre en sus entornos (McQuail, 2001). Por lo tanto, es importante que el lenguaje escogido esté lejos de cualquier forma de discriminación, aunque esta exista en la sociedad.

En el contexto europeo, el estudio histórico de la relación entre los espacios informativos y la discapacidad ha planteado cuatro etapas para explicar lo sucedido a lo largo del siglo XX (Ledesma, 2008): fase compasiva o filantrópica, donde la discapacidad es vista como una desgracia; fase de reconocimiento de derechos, en la que se pretende establecer una

responsabilidad no solo de las familias, sino también de la sociedad y el Estado; etapa de la integración, donde surge un mayor interés por la cuestión, e implica otros aspectos como lo educativo, profesional y social; y la etapa de la igualdad, que tiene como objetivo la sensibilización de la opinión pública acerca de los derechos de las personas con discapacidad y de la protección contra cualquier discriminación. Para finalizar, cabe recalcar que este reportaje en la etapa que se apoyará es en la última.

Es importante considerar las guías oficiales, destinadas a periodistas, para trabajar contenidos relacionados con este tipo de colectivos. Por ejemplo, la “Guía de lenguaje inclusivo” del Parlamento de Navarra, que aborda el uso del lenguaje inclusivo:

Tabla 1: recomendaciones sobre el uso del lenguaje inclusivo

Inclusivo	No inclusivo
Persona con discapacidad Grupo social de las personas con discapacidad Esta parte de la sociedad	Persona discapacitada, discapacitado, inválido, minusválido, disminuido, retrasado, tullido, cojo, diversidad funcional, otras capacidades, capacidades diferentes
Tener una discapacidad	Padecer, sufrir, víctima de una discapacidad / enfermedad/ afectado
Personas sin discapacidad, el resto	Personas normales

Fuente: “Guía de lenguaje inclusivo” del Parlamento de Navarra

### 2.3. Reportaje Multimedia

El reportaje multimedia es el resultado de la práctica del periodismo para y por Internet (Marrero, 2008). Puede incluir los rasgos del reportaje tradicional, siempre y cuando se apliquen cambios que lo acerquen a ser novedoso. Los elementos que lo componen y que enriquecen el género renovándolo son la hipertextualidad, la interactividad y la multimedialidad (Marrero, 2008).

La hipertextualidad es una herramienta para presentar la información utilizando enlaces con la intención de conectar diferentes elementos de contenido, permitiendo al lector acceder a información adicional de manera no secuencial. De modo que el hipertexto no se limita a dar

información escrita, sino que también crea enlaces con imágenes, sonidos, páginas web, documentos audiovisuales, entre otros (Instituto Europeo de Periodismo y Comunicación, 2022). La interactividad se refiere a los mecanismos introducidos para la retroalimentación de los emisores y se aplica a los medios de comunicación digitales. Podemos clasificarla en interactividad selectiva y comunicativa (Rost, 2006) y aplica estrategias como el uso de infografías interactivas, gamificación o estrategias que conectan al lector con el contenido, el periodista y otros lectores como los comentarios o los contenidos participativos.

La multimedialidad es designada por varios expertos como una de las renovaciones más significativas del reportaje en Internet (Marrero, 2008). Actualmente, en el sector de la comunicación, el contenido multimedia es fundamental. Se compone de elementos textuales y audiovisuales, un género integrado por textos, imágenes, sonidos y vídeos que se consumen sincronizados.

### **3. Planificación del reportaje multimedia**

#### **3.1 Elección de la idea**

La elección para abordar el reportaje multimedia sobre la vida de Guillem nació por diversos motivos. El primero fue uno de los ocho consejos que Nacho Carretero, escritor y periodista, recomienda considerar al hacer un buen reportaje. Este se trata de empezar a contar historias que sean cercanas a nosotros, ya que muchas veces las buenas historias se encuentran sin la necesidad de ir muy lejos. Por tanto, la fusión de tener una historia de vida cerca y el medio para hacerlo, el periodismo, fueron dos de las grandes primeras razones por las que se eligió a Guillem para la elaboración de este reportaje.

##### **3.1.2 Preproducción**

Llevar a cabo la realización de un reportaje multimedia sobre una enfermedad rara y discapacidad de un menor, requiere una inmersión profunda en el tema. Sobre todo, al considerar el respeto de los derechos de Guillem, de dos grupos minoritarios de la sociedad. Por un lado, el de ser un menor con una enfermedad rara y, por otro, el de ser un menor con discapacidad. Además, en la ética periodística cabe considerar que los medios de comunicación deben informar respetando la infancia y la juventud, otro motivo por el que se debe recurrir a guías para realizar un reportaje de forma ética e inclusiva.

Algunas de las fuentes que se utilizaron en la etapa de preproducción fueron las siguientes: obras redactadas con lenguaje inclusivo, como *L'escola el centre més especial* de Joana Llabrés Ferrer, Joan Jordi Muntaner Guasp y Begoña de la Iglesia Mayol. Con motivo de usarlas como ejemplar. Por otro lado, se utilizaron manuales de estilo dirigidos a los medios de comunicación. Estos abarcaban, en gran mayoría, la manera correcta de informar sobre la discapacidad y los términos justos para referirse a ella.

Algunos ejemplos son los siguientes: *Guía de estilo sobre discapacidad para profesionales de los medios de comunicación*, el Código de la FAPE, en especial el artículo 7: «El periodista extremará su celo profesional en el respeto a los derechos de los más débiles y los discriminados». Además de otras fuentes de organizaciones, como la *Guía de lenguaje inclusivo* del Parlamento de Navarra y COCEMFE Navarra. Y, por último, para la protección de la infancia y la adolescencia se usaron fuentes documentales, como la guía de UNICEF titulada *Comunicación democrática*. Todas estas se usaron por un objetivo común: usar la comunicación y el periodismo como herramientas para el cambio social.

Imagen 1: Guías de estilo sobre lenguaje inclusivo y comunicación con discapacidad



Fuente: Cocenfe y Real Patronato de Discapacidad

### 3.1.3 Producción del trabajo

Tabla 2: cronograma del trabajo

<b>Octubre de 2023</b>	Consistió en adentrarse en el tema para establecer los objetivos y comenzar su elaboración.
<b>Noviembre de 2023</b>	Comenzaron las reuniones con la tutora. Se elaboró una guía para el reportaje y se establecieron los puntos clave para aprovechar el primer desplazamiento a Mallorca. Una vez ahí, se llevaron a cabo reuniones con los protagonistas para considerar sus opiniones.
<b>Enero de 2024</b>	Continuó la inmersión en el tema, profundizando en los pilares del reportaje: la alteración genética, Guillem y su alrededor. Se elaboraron las primeras piezas del reportaje.
<b>Febrero de 2024</b>	Se editaron vídeos de entrevistas, seleccionando la información útil. Se realizaron reuniones con profesionales que habían tratado con Guillem.
<b>Marzo de 2024</b>	Se viajó a Mallorca para profundizar y corroborar la información. Se inició la elaboración de la página web.
<b>Abril de 2024</b>	Junto a las últimas reuniones con la tutora, se empezó a dar forma al diseño de la web. Se viajó nuevamente a Mallorca para realizar las últimas entrevistas y trabajar en las traducciones del catalán al castellano.
<b>Mayo de 2024</b>	Se dedicó al proceso de diseño de la web, realizando las últimas selecciones de información y entrevistas.
<b>Junio de 2024</b>	Se mantuvo el contacto con la profesora para detectar y corregir errores, afinando y puliendo los detalles del reportaje.

Fuente: elaboración propia

### 3.1.4. Fuentes utilizadas

Además de las fuentes documentales explicadas en el apartado 3.1.2 de preproducción, se usaron otras fuentes documentales: los informes médicos de Guillem. Por otro lado, se contó con una amplia gama de fuentes personales.

#### Fuentes en diferentes ámbitos:

- **Ámbito familiar:**

Fueron las fuentes principales del reportaje: el protagonista, Guillem, su madre Cati y su hermana Joana. Estos tres se usaron con el objetivo de aportar un tono más humano a la historia. Con la inclusión de sus experiencias y perspectivas personales, se logró ilustrar

los puntos clave de la historia a la perfección, además de ayudar al lector a empatizar con los hechos descritos.

- **Ámbito educativo:**

Se llevaron a cabo charlas con profesionales de la educación. Como Carme Tous, educadora del colegio de Guillem, quien pudo orientar con su experiencia el camino que podía llevarse a cabo la sección de “Colegio” del reportaje. Por otro lado, se entrevistó a Arnau Carralero, compañero de clase de Guillem, quien pudo otorgar la perspectiva de un niño y del ámbito escolar al reportaje.

- **Ámbito científico:**

Se entrevistó a la doctora Nuria Martínez, quien acomodó el lenguaje científico y los informes médicos para que el periodista los entendiera para posteriormente adaptarlos al lenguaje periodístico. Por otro lado, se entrevistó a la farmacéutica y nutricionista Maria Antonia Catany, quien aportó la credibilidad y la información necesaria para este reportaje. Informó sobre la nutrición, los medicamentos, los desafíos de la industria farmacéutica ante estas situaciones, entre otros temas.

En cuanto a los profesionales de las terapias, se contactó con la fundación Nemo que permitió que se asistiera a tres terapias de Guillem, la primera con la psicóloga, la segunda con la logopeda y, por último, con el terapeuta ocupacional. Los tres fueron cruciales por varias razones, fueron quienes proporcionaron las perspectivas científicas del reportaje en el ámbito de terapias. Además, explicaron la necesidad y la dinámica de sus servicios en el transcurso de la vida de Guillem, para qué sirven cada uno, cuál es el beneficio de ellos, etc. Se solidificó la información a través de la entrevista con otra logopeda de Guillem, Joana Arbona.

- **Ámbito político:**

La entrevista con la Directora Insular de personas con discapacidad, Maria Francisca Rigo. La elección de que ella fuera una de las personas entrevistadas se dio, en gran parte, a causa de una de las problemáticas que estaba viviendo el protagonista de esta historia con los servicios públicos de las Islas Baleares. Se buscó en ella y en su opinión el por qué esto ocurría. Además, de usar su voz con el objetivo de dar prestigio a las

fuentes que se iban a plasmar. Por otro lado, se contactó y entrevistó al Director General de Atención a la Dependencia de las Islas Baleares. Fue un testimonio de gran relevancia, además de ayuda por su papel profesional como psicólogo, el mismo que la anterior política entrevistada, Maria Francisca Rigo. Ambos expertos en el ámbito de la discapacidad aportaron su opinión desde una perspectiva psicológica, a parte de la política, la cual consiguió que algunos de los sucesos de los protagonistas se comprendieran mejor. Por lo tanto, se pudieron tratar públicamente en el reportaje de una manera correcta.

Por último, se entrevistó a la trabajadora social de los servicios de SEPAP, Catalina Gayà. Fue quien corroboró la problemática sobre los servicios, su trabajo con Guillem y su entorno, además de ser quien educó, en gran parte, sobre la correcta perspectiva de la discapacidad, la cual se quería visibilizar en el reportaje.

Imagen 2: entrevista a Maria Francisca Rigo, Directora Insular de personas con discapacidad



Fuente: elaboración propia

### **3.1.5 Herramientas**

Se emplearon diversas herramientas que facilitaron la elaboración de los elementos visuales. A continuación, se expresan cuáles fueron las fundamentales:

- **Gráficos e infografías:**

Los gráficos y las infografías del reportaje se realizaron con Canva. Esta plataforma permitió seguir la gama de colores y diseño de la web, permitiendo dar una aportación de datos de manera atractiva y visual.

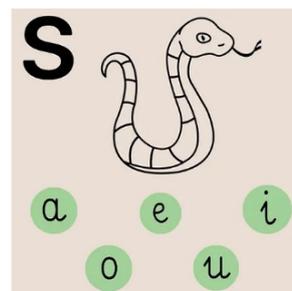
- **Aspectos visuales específicos:**

Se realizaron mediante Canva, aprovechando que podían plasmarse de manera personalizada en el la web, que no contaba con esas funciones.

Imagen 3: ejemplo de recurso gráfico usado en el reportaje

### EJERCICIO

Se dibuja una serpiente en un folio con abajo escritas las vocales. El animal está dividido en diferentes secciones que son coloreadas por Guillem cada vez que logra pronunciar correctamente el sonido de la "S" junto con el de una vocal. Para buscar su motivación y no causarle rechazo a la terapia, se presenta el ejercicio como un juego en el que cada vez que haga el sonido, con la correcta posición de la lengua, coloreará un fragmento de la serpiente, con el objetivo de que termine entera de colores. Esto significará que ha ganado.



Fuente: elaboración propia

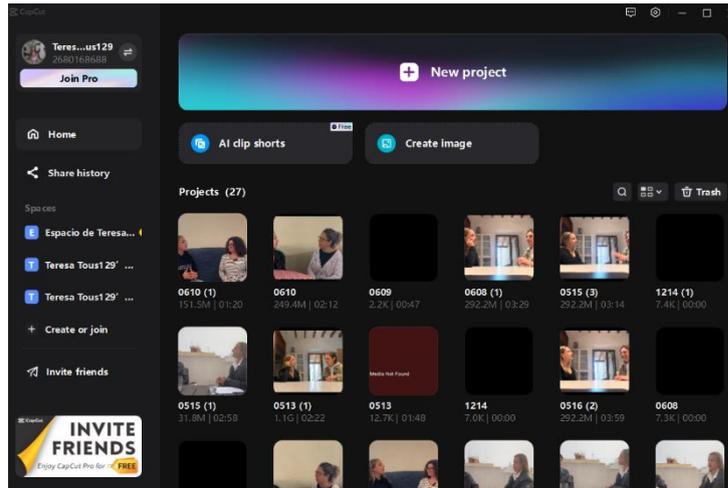
- **Entrevistas en audio:**

Se grabaron y editaron usando Audacity. Esta herramienta permitió que el sonido fuera neutro durante todo el audio, mejoró la calidad y eliminó el ruido no deseado.

- **Edición de vídeos:**

Se grabaron con iPhone y micrófonos, posteriormente pasaron a la fase de edición. Se trataban de vídeos de larga duración y se recortaron con la intención de erradicar la información menos relevante. Esto se llevó a cabo con CapCut, que permitió de manera fluida la edición de los vídeos y su publicación en YouTube.

Imagen 4: ejemplo de edición de vídeo realizada durante la producción del reportaje



Fuente: elaboración propia

- **Imágenes:**

Las capturó una cámara Canon, pero algunas fueron con iPhone. Se buscó garantizar una calidad visual, también mediante la edición. Fue de manera natural, ya que se buscó en el periodismo el uso de imágenes con una función más informativa que estética.

Imagen 5: ejemplo de recurso fotográfico producido para el reportaje



Fuente: elaboración propia

- **Diseño de la web:**

Se plasmó en una página web, creada con Wix. Esta plataforma facilitó la elaboración y personalización del sitio, con la intención de crear un reportaje adecuado para el tema,

asegurando una presentación visualmente atractiva y periodística.

Imagen 6: portada de la página web



Fuente: elaboración propia

#### 4. Conclusiones

La realización de este Trabajo de Fin de Grado, centrado en la vida de Guillem, ha permitido extraer diferentes conclusiones tras haber alcanzado los objetivos planteados inicialmente.

El objetivo principal de visibilizar la realidad de las personas con discapacidad y enfermedades raras mediante la historia de Guillem se ha cumplido exitosamente. Este reportaje ha proporcionado la información precisa para que la audiencia comprenda la realidad de estas personas. Además, gracias al periodismo social, se ha conseguido concienciar a los lectores sobre los derechos humanos y los comportamientos adecuados, en relación con el tema.

El reportaje ha brindado, además información detallada sobre la alteración genética del cromosoma 19 y la discapacidad. A través de esta, y de las entrevistas con los expertos y testimonios de Guillem y su familia se ha conseguido informar sobre la frecuencia de la enfermedad, sus desafíos médicos y sociales. Además, los diferentes testimonios han logrado

informar del mismo tema, teniendo en cuenta las diferentes perspectivas, que consiguen que sea el lector quien detecte algunos conflictos sociales que envuelven a este colectivo., así como el periodismo social busca cumplir.

Además, a través de este reportaje se ha podido mostrar la importancia del papel de la familia, la escuela, los amigos y otros actores sociales en la vida del protagonista. Se ha ilustrado cómo el apoyo y la comprensión de su entorno son pilares fundamentales para su desarrollo personal y social. Los testimonios subrayan la importancia de la sociedad para mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad y enfermedades raras, invitando al lector que tras la lectura del reportaje empiecen a actuar de dicha manera, también.

Este trabajo también ha funcionado como puente entre el protagonista y la ciudadanía. Se ha puesto en manifiesto la falta de investigación, de recursos públicos y la necesidad de educación en la sociedad. Gracias a esto se ha podido dar voz a Guillem, que habitualmente no la tiene, además de fiscalizar al poder. Se realizó así con la voluntad de cumplir con los objetivos del periodismo social y científico, dos de las especialidades en las que se podría clasificar este reportaje.

Por último, a través del uso de la narrativa del reportaje se ha buscado romper con los estereotipos y roles que la sociedad percibe acerca de estos colectivos. Se identificaron las percepciones y los estereotipos ideados para este grupo social y también las acciones socialmente establecidas para que pongan en práctica. Una vez detectados, se evitó el uso de estas ideas, para que el lenguaje usado previniera la difamación de estereotipos y roles sobre Guillem y los protagonistas. Con esto se consigue que los medios se conviertan en un defensor del pueblo y promuevan la inclusión, la que incluye el uso de un lenguaje respetuoso.

## **5. Referencias bibliográficas**

Amadeo, B. (2008). Valores democráticos y medios de comunicación masiva. Comunicación presentada en la Academia Nacional de Ciencias de Buenos Aires.

Apmadrid.es. (2019). *Guía de estilo sobre discapacidad para profesionales de los medios de comunicación.*

<https://www.apmadrid.es/wp-content/uploads/2019/09/Guia-estilo-sobre-discapacidad-periodistas.pdf>

Asociación Española de Neuropsiquiatría. (2008). *Estudio de necesidades y derechos de las familias de personas con discapacidad*. Confederación salud mental España.. <https://www.consaludmental.org/publicaciones/Estudio-necesidades-familiares-discapacidad.pdf>

Belda, M., Maillo, J. y Ampudia, J. (2007). *Libro de estilo Periodismo Social El compromiso de la información*. 1-83. [https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo\\_servimedia.pdf](https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo_servimedia.pdf)

Calvo Hernando, M. (2003). *Manual de periodismo científico*. Euskonews & Media. <https://www.euskonews.eus/0023zbnk/gaia2304es.html>

Calvo Hernando, M. (2022). *El Periodismo científico, necesario en la sociedad actual*. Eusko Ikaskuntza.

<https://www.eusko-ikaskuntza.eus/PDFAnlt/mediatika/08/08485498.pdf>

Carbadella, M. (2007). *Periodismo social el compromiso de la información*. 1-83. [https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo\\_servimedia.pdf](https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo_servimedia.pdf)

CERMI. (2023). *El periodismo social es más necesario que nunca*. Diario CERMI. <https://diario.cermi.es/entry/el-periodismo-social-es-mas-necesario-que-nunca>

Cristóbal, R., Carretero, S., Montserrat, J., & Otermín, J. (2018). *Análisis y evaluación de la situación de las personas con discapacidad en España*. Semantic Scholar. <https://pdfs.semanticscholar.org/43ca/7ddb820562986b3b47035ec8f4ea64e4d05e.pdf>

Echeita, G. (2013). *L'escola, el centre més especial*. Moll Nova Editorial. 1-236.

Elías, M. (2008). Memorias del Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, 14(2), 61-70. Scielo. [http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2226-40002016000200223&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2226-40002016000200223&lng=es&nrm=iso&tlng=es)

Estigarribia, C. (2016). *Para el director del periódico ABC Color, Aldo Zuccolillo, su vida es su trabajo*. Scielo. [http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2226-40002016000200223#:~:text=Para%20el%20director%20del%20peri%C3%B3dico,17](http://scielo.iics.una.py/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2226-40002016000200223#:~:text=Para%20el%20director%20del%20peri%C3%B3dico,17)

Fernández, J. (1999). *Reflexiones sobre la discapacidad: Una realidad que se construye día a día*. Euskonews & Media. <https://www.euskonews.eus/0023zkb/gaia2304es.html>

Florencia, M. (2009). *Periodismo Social en “Historias solidarias” del diario La Nación*. Universidad del Salvador <https://racimo.usal.edu.ar/3851/1/P%C3%A1ginas%20desde500023969-Periodismo%20social%20en%20Historias%20solidarias%20del%20diario%20La%20Naci%C3%B3n.pdf>

Fominaya, C. (2018). *Hermanos con discapacidad, compañeros de vida y ¿rivales?*. Diario ABC. [https://www.abc.es/familia/padres-hijos/abci-hermanos-discapacidad-companeros-vida-y-rivales-201803091406\\_noticia.html](https://www.abc.es/familia/padres-hijos/abci-hermanos-discapacidad-companeros-vida-y-rivales-201803091406_noticia.html)

IE Periodismo. (2022). *Hipertextualidad: Tipos y ejemplos*. IE Periodismo. [https://ieperiodismo.com/hipertextualidad-tipos-ejemplos/#:~:text=La%20hipertextualidad%20se%20define%20como,%2C%20documentos%20audiovisuales%2C%20entre%20otros.%20\(hipertexto\)](https://ieperiodismo.com/hipertextualidad-tipos-ejemplos/#:~:text=La%20hipertextualidad%20se%20define%20como,%2C%20documentos%20audiovisuales%2C%20entre%20otros.%20(hipertexto))

Igartua, J. J. y Humanes, M. L. (2004). *Teoría e investigación en comunicación social, Síntesis*, Madrid.

Instituto Europeo de Periodismo y Comunicación. (2022). *Hipertextualidad: Tipos y ejemplos*. Instituto Europeo de Periodismo y Comunicación. <https://ieperiodismo.com/hipertextualidad-tipos-ejemplos/>

Ledesma, J. (2023). *La imagen social de las personas con discapacidad*. (2ª edición). Grupo Editorial Cinca.

Ledesma, J. (2008). *La imagen social de las personas con discapacidad*. Grupo Editorial Cinca.

Pena, M., Parejo, M., y Moreno, A. (2016). *La radio universitaria. Gestión de la información, análisis y modelos de organización*, Gedisa, Barcelona.

Marrero, L. (2008). Revista Latina de Comunicación Social. 1-21.  
<https://www.redalyc.org/pdf/819/81912006029.pdf>

Miguel Carballada Piñero. (2007). Libro de estilo de Servimedia.  
[https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo\\_servimedia.pdf](https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo_servimedia.pdf)

McQuail, Denis (2001) *Introducción a la teoría de comunicación de masas*, Paidós, México  
Molina, Rueda

Posicionamientos / FEDER. (2022). <https://www.enfermedades-raras.org/actualidad/posicionamientos>

Rosen, C. (2011). *Periodismo y divulgación ¿la misma cosa?*. ResearchGate.  
[https://www.researchgate.net/publication/262875187\\_Periodismo\\_y\\_divulgacion\\_la\\_misma\\_cosa](https://www.researchgate.net/publication/262875187_Periodismo_y_divulgacion_la_misma_cosa)

Rost, A. (2006). Periodismo científico. Dialnet.  
<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5242805>

SERVIMEDIA. (2007.). *Libro de estilo de Servimedia*.  
[https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo\\_servimedia.pdf](https://www.servimedia.es/sites/default/files/documentos/librodeestilo_servimedia.pdf)

CERMI. (2023). *El periodismo social es más necesario que nunca*. Diario CERMI.  
<https://diario.cermi.es/entry/el-periodismo-social-es-mas-necesario-que-nunca>

UNICEF. (2022). Comunicación democrática: Guía para periodistas. UNICEF.  
<https://www.unicef.org/argentina/media/15061/file/Comunicaci%C3%B3n%20Democr%C3%A1tica%20-%20Gu%C3%ADa%20para%20Periodistas.pdf>

Universidad Católica Argentina. (2020). *Estableciendo la agenda*.  
<https://repositorio.uca.edu.ar/bitstream/123456789/7119/1/estableciendo-la-agenda.pdf>

Parlamento de Navarra. Guía de lenguaje inclusivo. COCEMFE. 1-13.

[https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/FDO27486/Gu%C3%ADa\\_lenguaje\\_inclusivo.pdf](https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/FDO27486/Gu%C3%ADa_lenguaje_inclusivo.pdf)

## 6. Annexos:

### 1. Entrevistas de vídeo Completes:

<https://youtu.be/WUh1DOYYZ-E?si=99VsKz8dvQd4Zwba>

[https://youtu.be/3UJzZeLnwMs?si=8-m\\_9ii9kMplnAoW](https://youtu.be/3UJzZeLnwMs?si=8-m_9ii9kMplnAoW)

<https://youtu.be/lveUPBKO7f8?si=fiSJzbtCJhXT1iPH>

### 2. Entrevistas de audio transcritas:

Joana respostes:

En Guillem i jo ara només ens veim els horabaixes ara perquè jo vaig a l'institut i fins a shora de shorabaixa no mos veim. amb qui está ell més és amb sa mama, sino tambe fa **activitats extraescolars com natacio i futbol**. Tmbé va amb na Coloma que es una dona que el cuida, fa activitats amb ella i jo a naquells moments no hi som. Perque he quedat o faig deures... en guillem sempre te activitats que van molt be per ell i sobretot per estar **ell actiu i físicament i tambe per estar amb amics**. Va molt a nes dao (o vol anar).

Sempre que som jo amb ell sol esser amb sa mama i en rafel, pero tambe a vegades me cuida quan ells no poden. Lo que solem fer és mirar una serie, a ell li agrada molt pepa pig pero a jo m'avorreix així que intent cercar una altre opció. A vegades cercam una altra serie porque sséntretengui. Sino tambe jugam amb es móvil que te jocs com sopa de lletres i sempre que esteim es dos intent ajudarlo.

Amb temes doejmestic, gracias a nen Rafel i a nes fills den rafel ja ha apres molt. com retirar es plats, escurar (li agrada molt), vestirse tot sol, canviarse sa compresa, fer pipi, fer es llit, coses aixi. Antes clar ho feia tot sa mamá però ara gracias a sa mama i a ajuda den rafel pues ho fa ell. Ara ja no me necessita tant amb aquest aspecte, pero a vegades si. Com per exemple es baño. Pero ara possarse es pijama, no.

Una altra cosa que li encanta és anar a nes dau, li encanta anarhi hi va casi cada dia. Va amb bici i En Rafel li posa un chaleco reflectante i un casco i quatre normes. 1) que no vagi molt enfora 2) alerta cotxos 3) a X hora ha de ser a un puesto 4) no pot anar a diferents llocs. Normes per l'estil. I en Guillem encantat perquè moltes vegades troba nins i juguen.

Una cosa que se pot complicar a l'hora d'anar a nes dau i és que no tots són els seus amics. Hi ha nins que el veuen més com un "emprenyo" (cercar altre paraula) que com un amic. I en guillem no se dona compta i inisteix per jugar amb ells, a vegades el fan de costat i a vegades s'han cansat d'ell i sen van com per exemple amb bici que com que van més ràpid el deixen tot sol enrera. Això crea un conflicte per exemple de comunicació, cap a jo i cap a sa mama. Perque si ningu ens telefona de que ha vist en Guillem tot sol, no ho saben... tambe a vegades no saben si els amics el tracten bé o que fan. Però així com pasa aixó tambe hi ha molts de nins que sen

1. ¿Por qué es importante la nutrición en personas con discapacidad y enfermedades raras?

Partiendo de la base de que un buen estado nutricional se asocia a mejoras en la salud y calidad de vida, en este grupo de personas es de especial interés para mejorar estados patológicos que podrían relacionarse con una ingesta insuficiente de nutrientes por problemas relacionados con una deglución alterada, inmadurez neurológica o discapacidad motora, por ejemplo.

Además, es vital tener en cuenta las interacciones alimento-medicamento para no tener efectos adversos no deseados.

2. ¿Cuáles crees que son los principales desafíos que enfrenta la industria farmacéutica en el desarrollo de tratamientos para enfermedades raras?

Tristemente la industria farmacéutica es un poco reacia a invertir en el desarrollo de medicamentos huérfanos (I+D) por su escasa rentabilidad y alto coste de investigación y comercialización.

3. El 94 % de las 6.313 enfermedades raras identificadas en Europa no tienen tratamiento y el 80 % no se investigan, ¿por qué crees que ocurre esto? Siguiendo con mi respuesta anterior, en general las ER presentan muchas dificultades diagnósticas y de investigación.

4. Algunos pacientes, como Guillem, han tenido que actuar como "conejiillos de Indias" hasta encontrar los medicamentos adecuados para ellos. ¿Qué motivos crees que hay detrás de esta realidad? Básicamente, la necesidad de individualizar tratamientos en caso de ER, que no han podido ser valorados en estudios clínicos previos.

5. Uno de los fármacos que tiene recetados, la Paliperidona, sirve para regular la conducta mediante la regulación del sistema límbico. ¿Por qué es importante esto? Este medicamento se une a receptores de dopamina y serotonina y bloquea receptores adrenérgicos para regular y mejorar el estado de ánimo, la forma de pensar y comportarse del paciente esquizofrénico.

### **3. Recogida de información e imágenes tras las visitas a los centros de servicios:**

- A nivell de funcionament executiu:
  - Memòria (jocs com el memory, presentar targetes amb imatges i canviar-les d'ordre; l'infant ha de saber quina s'ha mogut, etc.)
  - Atenció (sostinguda i selectiva)
  - Velocitat de processament
  
- A nivell motor:
  - Motricitat fina, per tal de millorar el traç (imatge 7) (Amb unes pinces agafar objectes de petit tamany, jugar amb peces de lego, etc.)
  - Motricitat gruixuda

Imatges 1 i 2



## 4. Informes mèdics:

### MOTIU D'ESTUDI

Pacient amb retard maduratiu.

### TÈCNICA

Una proporció important dels casos de retard mental idiopàtic estan associats a pèrdues i/o guanys de material genètic en determinades regions del genoma. Moltes d'aquestes alteracions no són visibles mitjançant el cariotip, donat la seva petita mida, i sense altres evidències clíniques que apuntin a una síndrome concreta.

La hibridació genòmica comparada sobre arrays (aCGH) és una tècnica que permet detectar alteracions de nombre de còpia de fragments de la mida de les desenes de kilobases (kb), al llarg del genoma, fent especial èmfasi en regions subtelomèriques, pericentromèriques i d'altres associades a trastorns genòmics recurrents.

La plataforma utilitzada conté, aproximadament, 60000 sondes distribuïdes per tot el genoma, amb una resolució mitjana de 80-100 kb i una resolució en les zones patogèniques (síndromes de microdeleció/microduplicació, telòmers i centròmers) de 40 kb (backbone 60kb). Té una cobertura d'unes 500 malalties constitucionals.

### MÈTODE

S'ha realitzat un aCGH en el pacient amb un control masculí sobre la plataforma comercial (Cytochip ISCA™ 8x60 v2.0 BlueGnome). Per a l'anàlisi bioinformàtica s'ha utilitzat l'algoritme Cytochip v2, i s'ha establert en 3 el nombre mínim d'oligonucleòtids consecutius per considerar una aberració en el nombre de còpies.

Control de qualitat: SD Autosome/Robust 0.12/0.12  
100% oligonucleòtids inclosos

# Duplication of 19p13.3 in 11-Year-Old Male Patient with Dysmorphic Features and Intellectual Disability: A Review

Irina Novikova<sup>1</sup> Paushpala Sen<sup>1</sup> Ann Manzardo<sup>1</sup> Merlin G. Butler<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Departments of Psychiatry and Behavioral Sciences and Pediatrics, University of Kansas Medical Center, Kansas City, Kansas, United States

Address for correspondence Merlin G. Butler, MD, PhD, Departments of Psychiatry and Behavioral Sciences and Pediatrics, University of Kansas Medical Center, 3901 Rainbow Boulevard, MS 4015, Kansas City, KS 66160, United States (e-mail: mbutler4@kumc.edu).

J Pediatr Genet 2017;6:227–233.

## Abstract

We present a clinical report of an 11-year-old male patient with an interstitial duplication of 19p13.3 (829 kb in size) at genomic coordinates 3,804,495–4,033,722 bp (hg19) identified by chromosomal microarray analysis and review the literature from nine published reports adding knowledge regarding this chromosomal anomaly and clinical outcomes. The size of the duplication ranged from 0.83 to 8.9 Mb in the nine individuals. The young boy in our report was dysmorphic with microcephaly, abnormal craniofacial features, intellectual disability, aggression, and a heart murmur. All patients were found to have a psychomotor developmental delay and/or intellectual disability with the majority having microcephaly, intrauterine growth retardation, and hypotonia. Common craniofacial findings included a tall, prominent forehead, an elongated face, epicanthal folds, hypertelorism, prominent low-set ears, philtrum anomaly, and a small mouth. Other less common features included abnormal digits, sparse hair, and cardiac defects. Clinical features, chromosome duplication sizes, locations, and the number of genes will be summarized in a tabular form.

## Keywords

- ▶ partial chromosome 19p13.3 duplication
- ▶ microarray
- ▶ microcephaly
- ▶ dysmorphic features
- ▶ intellectual disability
- ▶ review

## Introduction

A small but growing body of scientific literature is emerging about the clinical findings of those with the 19p13.3 micro-

findings; however, those with the duplication showed fewer dysmorphic features and less severe intellectual disability.<sup>1</sup> Due to a paucity of knowledge, the full spectrum of clinical findings associated with the 19p13.3 duplication is yet to be

## 5. Imágenes:



