



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE EDUCACIÓN Y TRABAJO SOCIAL

DEPARTAMENTO DE PEDAGOGÍA

TRABAJO FIN DE GRADO:

**LA EDUCACIÓN EN EL SINDROME KASSABACH-
MERRIT,**

UN SINDROME DESCONOCIDO.

Presentado por Marta María Villanueva Posadas para optar al Grado

de Educación Infantil por la Universidad de Valladolid

Curso 2017- 2018

Tutelado por: María Jesús Pérez Curiel

RESUMEN

El trabajo de fin de grado que presento a continuación, estudia la relación existente entre las variadas patologías que presentan las diferentes enfermedades raras y su respuesta educativa en el medio escolar. Me centro en un síndrome de prevalencia muy baja, asociado a un tumor vascular benigno y el cual se desarrolla a lo largo del primer año de vida: el síndrome Kassabach-Merritt, del cual he investigado en profundidad porque yo misma lo padezco y puedo constatar las características, dificultades y necesidades que he encontrado en mi proceso formativo.

Por último, he elaborado una propuesta de intervención para desarrollar en un aula de educación infantil, por ser mi especialidad, con la finalidad de alcanzar la inclusión e integración escolar del alumnado con síndrome de Kassabach – Merritt.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Kassabach- Merritt, atención a diversidad, educación, enfermedades raras, necesidades educativas especiales, legislación, escuela inclusiva.

ABSTRACT

This final year project / final degree project analyzes the relationship between the diverse pathologies related to different rare diseases and their educational response in the school environment. I focus on a very low prevalence syndrome, which is related with a benign vascular tumor and develops during the first year of life: the Kassabach-Merritt syndrome. I have investigated this syndrome in depth because I suffer from it myself, and I can identify the characteristics, difficulties and necessities that I have found in my formative process.

Finally, I have made an intervention proposal to develop in a nursery school classroom, as it is my specialty, with the aim of achieving inclusion and educational integration of students with Kassabach - Merritt syndrome.

KEY WORDS

Kassabach-Merritt syndrome, attention to diversity, education, rare diseases, special educational needs, legislation, inclusive school.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	5
JUSTIFICACIÓN DEL TEMA ELEGIDO	6
COMPETENCIAS DE GRADO Y OBJETIVOS.....	7
1. ENFERMEDADES RARAS.....	10
1.1. ¿Qué son?.....	10
1.1.1. Problemática	11
1.1.2. Caso particular.....	12
1.2. Valoración general de una enfermedad rara.....	14
1.2.1. Diagnóstico y tratamiento.....	14
1.2.2. Calidad de la atención	16
1.2.3. Valoración de la dependencia.....	17
1.3. Asociaciones	20
1.4. Día internacional de las enfermedades raras	21
2. SÍNDROME DE KASSABACH MERRIT	21
2.1. Tipos de tumores	23
2.2. Pruebas para detectarlo.....	23
2.3. Tratamientos.....	24
3. REPERCUSIÓN DE ESTE ALUMNADO EN EL SISTEMA EDUCATIVO.....	25
3.1. Detección y evaluación psicopedagógica del alumnado que padece ER.	27
3.2. Atención a la diversidad.....	30
4. RESPUESTA EDUCATIVA A ESTAS NECESIDADES	33
4.1. Necesidades que presenta el niño con síndrome de Kassabach Merritt.	36
4.2. Equipos de atención temprana y equipos de orientación educativa y psicopedagógica.	38
5. EJEMPLIFICACIÓN DE LOS DATOS ANTERIORES (RECORRIDO HISTÓRICO EDUCATIVO DE LA TRAYECTORIA EDUCATIVO DE UNA EXPERIENCIA PERSONA)	42
6. INTERVENCIÓN EDUCATIVA EN ALUMNOS CON SÍNDROME DE KASSABACH – MERRITT	46
Área motriz.....	49
Área afectiva- social	55
Área lingüística	60
7.CONCLUSIÓN.....	63
8.BIBLIOGRAFÍA.....	64
9.ANEXOS	70
Anexo I. Noticia	70

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

Anexo II. Informe.....	71
Anexo III. Asociación CREER	74
Anexo IV. Noticia alumnado con necesidades de apoyo educativo.....	76
Anexo V Revista enfermedades raras.	77

INTRODUCCIÓN

A través de este trabajo de fin de grado tengo la intención de mostrar cómo se presenta la inclusión educativa de un niño con síndrome de Kassabach – Merritt, basándome en mi experiencia personal como afectada por esta enfermedad.

Este síndrome fue descubierto en 1940 por Kassabach y Merritt, es un tumor benigno que afecta a las plaquetas reduciéndolas a menos de 30 mil, cuando la normalidad se sitúa entre 100-300 mil. Es un tumor que se desarrolla lentamente y aparece a lo largo del primer año de vida, su gran tamaño puede afectar a órganos y extremidades, en función de donde se desarrolle. Este síndrome se encuentra dentro de las enfermedades raras.

En mi caso la enfermedad se desarrolló a los 6 meses de mi nacimiento, el diagnóstico fue difícil y dilatado en el tiempo, ya que era algo desconocido y se confundía con otras enfermedades; debido al gran tamaño que alcanzo afecto no solo a mi extremidad superior derecha, sino también a los pulmones y corazón, lo que condujo a mi hospitalización durante casi dos años. Como consecuencia del peso debido el volumen que alcanzo el tumor, se me desarrolló una gran escoliosis.

Con el paso del tiempo han ido surgiendo mejores tratamientos, pruebas de diagnóstico y centros especializados en dicho síndrome en todo el mundo. En el Caso de Catilla y León este año se va a implantar la Unidad de diagnóstico avanzado con el fin de disminuir los tiempos a la hora de diagnosticar una Enfermedad Rara. (**Anexo 1**)

El objetivo a conseguir con este TFG es dar a conocer este tipo de enfermedad, así como poder estudiar y emplear la respuesta educativa que desde el sistema escolar debe ofrecerse al alumnado que presenta una enfermedad rara. Si empezamos desde pequeños a educar en la inclusión y aceptación, conseguiremos una mayor integración en la sociedad, logrando que nadie se sienta “raro” o excluido, como a veces nos ha podido pasar, porque, aunque hay una mayor concienciación social aún siguen dándose situaciones de desigualdad.

Para poder dar respuesta a estas necesidades y favorecer dicha inclusión hay que conocer las características, problemática, desarrollo de la enfermedad consiguiendo así llevar a cabo una intervención individualizada, donde se refuercen las áreas que estén más afectadas en las personas con ER como es el caso de la autoestima, motricidad, autonomía, socialización entre otras.

Trabajar la autoestima en este tipo de enfermedades es muy importante para conseguir un buen equilibrio emocional y una imagen positiva en el niño, ya que a veces se encuentra deteriorada por sobreprotección familiar, así como por los estereotipos de la sociedad.

Para conseguir una intervención individualizada adecuada al niño es necesaria la actuación de los equipos de orientación educativa y psicopedagógica, los cuales van a evaluar al niño y van a establecer cuál es la escolarización adecuada para él. Una vez escolarizado es necesario que los docentes se coordinen con las familias y diferentes equipos, así como especialistas que les lleven a conseguir dar respuesta a esas necesidades.

JUSTIFICACIÓN DEL TEMA ELEGIDO

En mi trabajo de fin de grado he querido tratar el síndrome de Kassabach- Merritt, porque no solo se trata de una enfermedad rara, sino que además dentro de esta categoría es poco frecuente y hay poca información tanto a nivel médico como social.

Por lo que, mediante mi experiencia, como persona afectada, me gustaría ofrecer mi voz dentro de la sociedad a este tipo de enfermedades para lograr una mayor normalización, ya que cada vez son más frecuentes en nuestro mundo y por lo tanto en las aulas. Porque desgraciadamente son mucho los problemas con los que deben lidiar el enfermo y sus familiares.

Al padecer esta enfermedad siempre he estado en contacto con niños con necesidades educativas especiales y, como futura maestra, he querido desarrollar una propuesta de intervención que sirva de ayuda a otros docentes a la hora de enfrentarse a esta realidad. Evitando así que se produzcan los mismos errores que en su día se produjeron conmigo y consiguiendo una cobertura total de las necesidades de este tipo de alumnado y mejorando así su calidad educativa, para alcanzar toda meta que se propongan.

COMPETENCIAS DE GRADO Y OBJETIVOS

Todas competencias que han de alcanzar aquellas personas que deseen ejercer esta profesión y que destaco en el trabajo de fin de grado, vienen definidas en La memoria del Plan de Estudios del Título de Grado Maestro de Educación Infantil, proporcionada por la Universidad de Valladolid, (2010: 17-289). Estas pueden ser de dos tipos.

Generales

1. Aplicar los conocimientos al trabajo o vocación de manera profesional, poseyendo competencias que se demuestran por la elaboración, defensa de argumentos y resolución de problemas en la educación. Esta competencia se concreta en el desarrollo de habilidades para:

- Ser capaz de reconocer, planificar, llevar a cabo y valorar buenas prácticas de enseñanza-aprendizaje
- Ser capaz de analizar críticamente y argumentar las decisiones que justifican la toma de decisiones en contextos educativos
- Ser capaz de integrar la información y los conocimientos necesarios para resolver problemas educativos, principalmente mediante procedimientos colaborativos.
- Ser capaz de coordinarse y cooperar con otras personas de diferentes áreas de estudio, a fin de crear una cultura de trabajo interdisciplinar partiendo de objetivos centrados en el aprendizaje

2. tener la capacidad de reunir e interpretar datos esenciales para emitir juicios que incluyen reflexión sobre temas esenciales de índoles social, científica o ética.

Esta competencia se concretará en el desarrollo de habilidades que formen a la persona titulada para:

- Ser capaz de interpretar datos derivados de las observaciones en contextos educativos para juzgar su relevancia en una adecuada praxis educativa.
- Ser capaz de reflexionar sobre el sentido y la finalidad de la praxis educativa.
- Ser capaz de utilizar procedimientos eficaces de búsqueda de información, tanto en fuentes de información primarias como secundarias, incluyendo el uso de recursos informáticos para búsquedas en línea.

3. Trasmitir información, ideas, problemas y soluciones a un público tanto especializado como no. Esta competencia conlleva el desarrollo de:

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

- Habilidades de comunicación oral y escrita en el nivel C1 en Lengua Castellana, de acuerdo con el Marco Común Europeo de Referencia para las Lenguas.
- Habilidades de comunicación oral y escrita, según el nivel B1, en una o más lenguas extranjeras, de acuerdo con el Marco Común Europeo de Referencia para las Lenguas.
- Habilidades de comunicación a través de Internet y, en general, utilización de herramientas multimedia para la comunicación a distancia.
- Habilidades interpersonales, asociadas a la capacidad de relación con otras personas y de trabajo en grupo.

4. Desarrollar habilidades de aprendizaje necesarias para emprender estudios posteriores con un alto grado de autonomía. La concreción de esta competencia implica el desarrollo de:

- La capacidad de actualización de los conocimientos en el ámbito socioeducativo.
- La adquisición de estrategias y técnicas de aprendizaje autónomo, así como de la formación en la disposición para el aprendizaje continuo a lo largo de toda la vida.
- El conocimiento, comprensión y dominio de metodologías y estrategias de autoaprendizaje d. La capacidad para iniciarse en actividades de investigación
- El fomento del espíritu de iniciativa y de una actitud de innovación y creatividad en el ejercicio de su profesión

5. Desarrollar un compromiso ético en su configuración como profesional, potenciando la idea de educación integral, con actitudes críticas y responsables; garantizar la igualdad efectiva de mujeres y hombres, la igualdad de oportunidades, la accesibilidad universal de las personas con discapacidad y los valores propios de una cultura de la paz y de los valores democráticos. El desarrollo de este compromiso se concretará en:

- El fomento de valores democráticos, con especial incidencia en los de tolerancia, solidaridad, de justicia y de no violencia y en el conocimiento y valoración de los derechos humanos.
- El conocimiento de la realidad intercultural y el desarrollo de actitudes de respeto, tolerancia y solidaridad hacia los diferentes grupos sociales y culturales.
- La toma de conciencia del efectivo derecho de igualdad de trato y de oportunidades entre mujeres y hombres, en particular mediante la eliminación de la discriminación de la mujer, sea cual fuere su circunstancia o condición, en cualquiera de los ámbitos de la vida.

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

- El conocimiento de medidas que garanticen y hagan efectivo el derecho a la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad.
- El desarrollo de la capacidad de analizar críticamente y reflexionar sobre la necesidad de eliminar toda forma de discriminación, directa o indirecta, en particular la discriminación racial, la discriminación contra la mujer, la derivada de la orientación sexual o la causada por una discapacidad.
- La valoración del impacto social y medioambiental de las propias actuaciones y de las del entorno.

Específicas

- Comprender los procesos educativos y de aprendizaje en el periodo 0-6, en el contexto familiar, social y escolar.
- Conocer los fundamentos del síndrome de kassabach Merritt y la importancia que tiene la atención temprana.
- Capacidad para identificar las dificultades de aprendizaje del alumno con síndrome de kassabach Merritt, por disfunciones en diversas áreas: física, motora, socioafectiva y comunicativa
- Saber informar a otros profesionales especialistas para abordar la atención a las necesidades educativas especiales que se presenten.
- Adquirir recursos para favorecer la integración educativa del alumnado con enfermedades raras.
- Capacidad para colaborar con los profesionales especializados para dar respuesta a las necesidades del alumno.

Los objetivos que busco alcanzar a través de este trabajo son los especificados a continuación:

1. Dar Conocer y valorar las características del síndrome de kassabach – Merritt
2. Fomentar la investigación sobre esta enfermedad
3. Sensibilizar al docente y a la sociedad acerca de las enfermedades raras y la atención a la diversidad, consiguiendo una mayor normalización.
4. Cambiar la mentalidad sobre las enfermedades raras a través de mi experiencia personal.
5. Identificar las necesidades de este alumnado y dar respuesta.

6. Elaborar una propuesta de intervención educativa aplicable a cualquier alumnado con una enfermedad rara.

Para concluir destaco que la finalidad primordial a conseguir con este trabajo, es el servir de ayuda a otros docentes y poder llevar dicha intervención a cabo en mi futuro puesto de trabajo.

1. ENFERMEDADES RARAS

1.1. ¿Qué son?

Una enfermedad rara (ER) es aquella que afecta a pocas personas en el mundo. Se suelen dar en la infancia más que en la edad adulta, son crónicas y degenerativas. La mayoría son de origen genético, provienen de infecciones o exposiciones ambientales a lo largo del embarazo.

La Unión Europea denomina ER aquellas que producen posibilidad de muerte o de invalidez crónica, es decir las que se producen en 5 de cada 10.000 personas. Este tipo de enfermedades afecta a pocas personas, en Castilla y León afecta a entre un 5% y un 7% de la población, por lo que en nuestra comunidad hay unos 150.000 afectados.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En España hay más de 3 millones de personas con este tipo de enfermedades.

Toda ER según la Red de investigación en epidemiología de las enfermedades raras (REpLER) tiene unas características comunes, las cuales son:

- Cronicidad.
- Escaso conocimiento etiológico
- Falta de tratamientos
- Limitación de la calidad de vida
- Diagnóstico tardío

Las ER tiene efectos negativos sobre el bienestar o calidad de vida de las personas que la padecen, sus familiares y sobre la sociedad en su conjunto.

Toda enfermedad existente se puede **clasificar** en función de las causas que lo provocan, del órgano u organismo al que afecta. Tomando como referencia el listado del código internacional de enfermedades CIE10, vemos que se pueden diferenciar en los siguientes grupos

Tipos de enfermedades
Enfermedades infecciosas y parasitarias.
Neoplasias
Enfermedad de la sangre.
Enfermedades endocrinas, metabólicas y nutricionales.
Trastornos mentales y de comportamiento
Enfermedades del sistema nervioso
Enfermedades del ojo.
Enfermedades del oído
Enfermedades del sistema circulatorio
Enfermedades respiratorias
Enfermedades del sistema digestivo.
Enfermedades del sistema osteomuscular
Enfermedades del sistema genitourinario
Embarazo, parto y puerperio
Afecciones originadas en periodo neonatal
Malformación congénita
Síntomas, signos y hallazgos anormales
Traumatismo, envenenamiento.
Causas de morbilidad y mortalidad

Figura 1. Tipo de enfermedades. (Código internacional de enfermedades CIE10)

Este trabajo de investigación trata sobre una de las enfermedades clasificadas como “raras” el síndrome de Kassabach-Merritt. Es una enfermedad que se encuentra dentro de las neoplasias, ya que es un tumor benigno.

1.1.1. Problemática

Cualquier persona con una ER se encuentra con un gran problema que es el del diagnóstico, ya que muchas veces se confunde con enfermedades conocidas, no conocen el cuadro patológico o no tienen información suficiente para dar con el diagnóstico adecuado. Esto lleva a que pase mucho tiempo desde que se dan los primeros síntomas hasta conseguir un diagnóstico, muchas veces se tarda hasta 10 años en dar con una correcta valoración. Lo que provoca consecuencias, como no recibir tratamientos ni apoyo o recibir un método incorrecto lo que provoca que la enfermedad empeore con el paso de los años.

Estas consecuencias son graves, no solo para el paciente sino también para la familia, ya que si se diera un diagnóstico precoz se evitaría el empeoramiento del paciente, evitando las secuelas físicas, intelectuales y psicológicas que muchas veces se produce por desconocimiento o tratamiento incorrecto.

Este retraso del diagnóstico puede deberse a dificultades producidas por la propia enfermedad, organización asistencial o por falta de motivación por parte de los médicos y profesionales.

Pero no siempre se diagnostican tarde, gracias a los avances en el siglo XXI existen varias técnicas de diagnóstico precoz. Una de ellas las ecografías que pueden diagnosticar malformaciones en el feto. La ecografía según describe el diccionario es “técnica de exploración de órganos internos del cuerpo que consiste en registrar el eco de ondas electromagnéticas o acústica enviadas hacia el lugar que se examina”. Pero muchas de estas enfermedades se manifiestan mediante alteraciones metabólicas genéticas. Otras de las formas de diagnóstico son el análisis del líquido amniótico, mediante la amniocentesis, prueba que se lleva a cabo durante el embarazo para detectar problemas en el niño, como malformaciones, anomalías o infecciones.

También se puede conseguir un diagnóstico a través de análisis de la sangre del feto extraída mediante el cordón umbilical. Esta última forma de diagnóstico puede poner en riesgo al feto, porque puede llegar a producir un aborto o provocar una infección, por lo que antes de realizarla, lo mejor es analizar si asumir o no el riesgo.

Cuando los familiares reciben un diagnóstico o no recibe el correcto casi siempre va a ir en busca de una segunda o incluso tercera opinión ya que a veces para los familiares es difícil de aceptar y e incluso les lleva años asumirlo, ya que es algo desconocido, diferente y duro para ellos.

Muchas veces estas enfermedades llevan al paciente a ser dependiente durante el resto de su vida, por lo que los padres se preocupan por el futuro de sus hijos ya que algunas de las enfermedades raras tienden a complicarse y su mortalidad es alta.

1.1.2. Caso particular.

Este trabajo se basa en mi experiencia personal como paciente de una enfermedad llamada Síndrome de Kassabach -Merritt. A lo largo de este punto os voy a detallar mi experiencia en cuanto a los problemas que mi familia se encontró y las ayudas que recibieron en el ámbito socio-sanitario, ya que más adelante lo hare en el ámbito educativo.

Con lo que respecta mi enfermedad, al nacer no presente ningún síntoma, a los 6 meses me apareció en el cuello unas manchas rojas, las cuales confundieron con un problema dermatológico y se trató como tal. Más tarde volvieron confundieron el diagnóstico pensando que era un hemangioma plano y se empezó un tratamiento con Laser Candela. Entre una sesión y otra de tratamiento, aparecieron unas sombras de color rojizo tanto en el pecho como en el hombro

derecho. Ahí comenzó la sospecha de que mi enfermedad era más grave de lo que se pensaba. Al volver a darme una nueva sesión de láser esto produjo un cataclismo en mi organismo. Comencé a hincharme, toda la parte superior de mi cuerpo se llenó hematomas, tenía dificultad para respirar y tras diferentes visitas al médico de cabecera y urgencias, nos enviaron en ambulancia a la Paz, dada la gravedad de mi estado. Todo esto lo provocó el láser, pues más tarde al saber el diagnóstico exacto de mi enfermedad, estaba contraindicado y lo que se suponía que era una tumoración benigna se comportó como maligna. **(Informes anexo 2)**

El primer problema al que se tuvieron que enfrentar mis padres es a la falta de diagnóstico, algo muy común en las ER. Por lo que se mi padre estuvo investigando por su cuenta, con la ayuda de un primo de mi madre que es médico, para saber bien en qué consistía y así poder explicar tanto a médicos como a otros profesionales lo que me ocurría. Para ello se puso en contacto con diferentes médicos de Boston, Francia, Barcelona y Madrid entre otros. Hasta dar con el adecuado, el cual supo identificar la enfermedad y encontró el medicamento que me hizo mejorar.

Pero antes de dar con el tratamiento adecuado, probé varios como el láser, que fue el primero que recibí y el cual hizo que se extendiera la mancha ya que no era conveniente aplicarlo en mi caso y mis padres no fueron bien informados. También fui tratada con interferón con nulos resultados. Esto hizo que estuviera ingresada unos años y que fuera por detrás del resto de niños; cuando tenía unos 7 años dieron con el tratamiento adecuado en París, lo que hizo que mi calidad de vida y la de mis familiares cambiara.

En el 2007 me operaron de la espalda, ya que por el peso del brazo debido a mi enfermedad esta se curvó creando una escoliosis de alta graduación, por lo que la única solución era operar.

En cuanto a la calidad de la atención que al principio mis padres no se encontraban amparados ya que había una gran incertidumbre y desconocimiento hacia lo que me pasaba. De hecho, recibí varios tratamientos inadecuados los cuales no mejoraban mi salud, ni mi enfermedad, sino que provocó que sufriera complicaciones y recaídas las cuales me hicieron estar ingresada durante casi dos años. He de decir que en esos dos años tanto mis padres como yo recibimos una buena asistencia médica en el hospital de la Paz de Madrid, ya que ya había un médico que se había interesado por mi enfermedad y se había documentado para ayudarnos.

Los servicios fueron buenos ya que cuando pasé de la UVI a planta fui a la de madre e hijo y allí mi madre tenía comida y cama ya que era la que más tiempo pasaba conmigo, porque mi padre iba y venía a Valladolid donde trabajaba.

1.2. Valoración general de una enfermedad rara.

1.2.1. Diagnóstico y tratamiento

Según el informe ejecutivo Estudio sobre Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con InterSocial, y financiado por la Obra Social de Caja Madrid, el 87,66% de las personas con una enfermedad rara tiene un diagnóstico, mientras que el 9,36% no.

Normalmente suelen pasar unos 5 años desde los primeros síntomas hasta que se consigue dicho diagnóstico.

Según indica el informe ejecutivo, citado anteriormente, solo un 37,72% de las personas con ER ha tenido que esperar menos de 1 año para tener un diagnóstico.

Todo problema que surja en la búsqueda de un diagnóstico y el tiempo que dure dicha búsqueda va a influir en el progreso de la enfermedad y en su tratamiento. Ya que el retraso puede desencadenar consecuencias fatales.

Las personas con ER no solo tienen problemas de salud, si no también dificultades sociales ya que en ocasiones se sienten excluidos no solo por la sociedad sino también por el sistema sanitario, que por miedo y desconocimiento no les pueden tratar de forma eficaz.

Según los datos obtenidos en el estudio realizado sobre la situación y necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras, realizado por el FEDER, el 47,1 disponen de tratamiento, el 20,97 cuenta con tratamiento inadecuado y el 21,71 no tiene tratamiento.

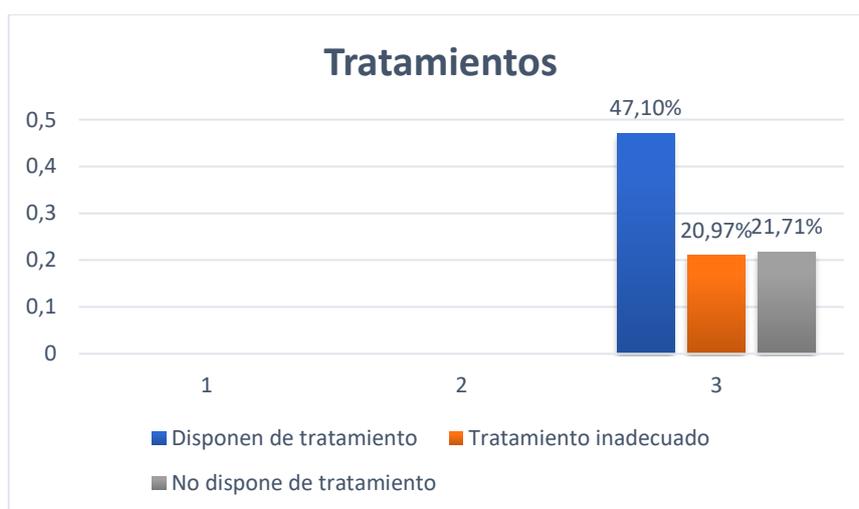


Figura 2. Gráfico sobre tratamiento en personas con ER. (Elaboración propia)

Como hemos podido observar en el gráfico el 47,1% de la población con ER consigue un tratamiento poco frecuente de difícil acceso y coste elevado ya que solo se crean para combatir esas enfermedades, estos son los denominados medicamentos huérfanos.

Este tipo de tratamientos traen consigo un gran cargo económico, porque muchas veces hay que viajar fuera en busca de segundas opiniones o de aquellos medicamentos que necesitan para su tratamiento, los cuales suelen ser escasos y caros, ya que muchas veces no compensa su creación.

Por ello hace 15 años fundaron el reglamento sobre Medicamentos Huérfanos el cual ha llevado a aumentar la investigación y desarrollo, así como a atraer la inversión de las compañías farmacéuticas. A partir de este reglamento se forma el Comité de Medicamentos Huérfano, cuyo fin es conseguir un mejor acceso a estas medicinas.

Los tratamientos pueden ser administrados de diferentes formas por la salud pública, la cual puede dar atención especializada o primaria, y por especialistas privados de nuestro país o del extranjero.

Algunos datos obtenidos en el estudio nombrado anteriormente son reflejados en el gráfico que os muestro a continuación:

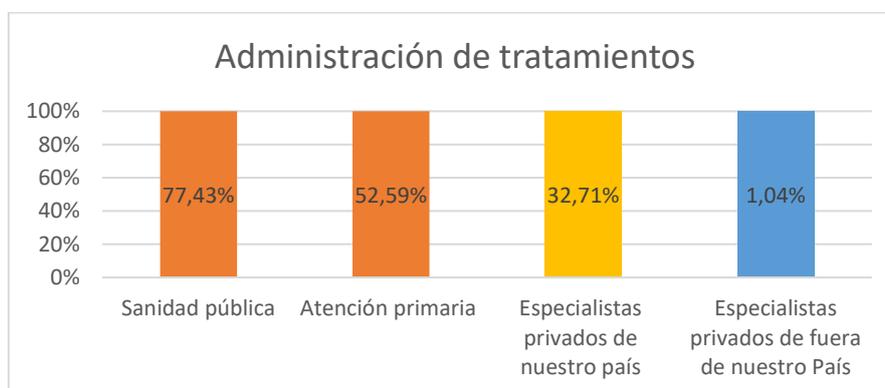


Figura 3. Gráfico sobre administración de medicamentos. (Elaboración propia)

Actualmente los gráficos nos muestran que las personas con ER no solo tienen dificultad a la hora de conseguir los medicamentos, sino que además no todos están cubiertos por la Seguridad Social, como nos muestra el Estudio sobre Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con InterSocial, y financiado por la Obra Social de Caja Madrid, en los siguientes datos: 27,21 cubiertos totalmente, 32,08 solo algunos o parte, 4,99 no están cubiertos, por lo que lo que sería una prioridad para un paciente con ER se acaba convirtiendo en un

problema, ya sea por el precio, por la inexistencia del tratamiento o por tener que buscarlo en otro país.

1.2.2. Calidad de la atención

La atención sanitaria no solo consta del diagnóstico y el tratamiento, sino que también engloba el trato personal del médico o personal sanitario hacia el enfermo y su familia, que a veces por desconocimiento o miedo es inadecuado.

Según algunos datos adquiridos del Estudio sobre Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con InterSocial, y financiado por la Obra Social de Caja Madrid, El 78,81% de afectados consideran que al menos una vez ha sido tratado de un modo inadecuado frente a un 19,16% que afirman que nunca han sido tratados inadecuadamente.

A veces los servicios que ofrece la sanidad son correctos, lo que ocurre es que la relación con el médico falla (ya sea porque no empatizan por desconocimiento o miedo, por falta de comunicación o de información). Esta actitud produce la sensación de que el profesional no se involucra lo suficiente en la situación.

Cuando las familias o pacientes no reciben la suficiente información sobre dicha enfermedad, por preocupación van a ser ellos mismos los que van a investigar por su cuenta (ya sea en internet, libros, en revistas) para así saber qué hacer, pero eso no siempre es bueno, ya que algunas fuentes no son muy fiables y pueden dar malos resultados. Incluso se buscan distintas opiniones en diferentes centros de distintos países y otros especialistas, con el fin de conseguir una mejora.

En cuanto a la calidad de la atención con lo que respecta a la ER, podría decir por experiencia propia que muchas veces tanto las familias como el paciente no se encuentran amparados, ya que hay una gran incertidumbre por parte del equipo de profesionales que les atiende por encontrarse con algo nuevo. La mala asistencia médica puede ser producida por el desconocimiento, falta de coordinación o desorganización dentro del centro, lleva a provocar recaídas y complicaciones que pueden provocar consecuencias graves en el paciente.

Por lo que para evitar esto es necesario una buena atención sanitaria, donde haya una actitud positiva e interés por parte del equipo de profesionales, así como un correcto trato personal con el médico que atienden al paciente, para conseguir disminuir la angustia causada por la falta de información o desconocimiento. Aunque sí que es verdad que a veces puede haber complicaciones inevitables.

1.2.3. Valoración de la dependencia.

La dependencia según describe “El libro blanco de atención a las personas en situación de dependencia”, 2005, se entiende como el resultado de un proceso que se inicia con la aparición de un déficit en el funcionamiento corporal como consecuencia de la enfermedad o accidente. Esto lleva a limitar cualquier actividad, por lo que se precisa de una persona para realizar las labores del día a día.

Las personas con discapacidad suelen encontrarse en situación de dependencia, ya que precisan de asistencia y cuidados, por lo que suelen necesitar tanto apoyos como a una persona que cuide de él. Todo esto produce una gran carga tanto social como económica a las familias

Muchas veces las familias optan por el “apoyo informal” es decir que sea un familiar quien cuide del niño y la mayoría de las veces ese papel recae en la mujer ya sea madre, hija, hermana, tía o abuela. Aunque la mayoría de las veces ese papel le desempeña la madre, a no ser que trabaje y tenga que buscar una ayuda externa.

La atención a la dependencia se encuentra dentro de los Servicios Sociales, pero también está relacionado con los servicios sanitarios.

Un 70% de las personas con ER tiene un certificado de discapacidad, pero solo el 5 % cuenta con un buen reconocimiento y solo el 3% recibe las ayudas que debería.

Muchas de esas personas no están satisfechas con el grado de discapacidad, que se les ha asignado, ya que de esta dependen las ayudas, apoyos que va a recibir en el futuro el paciente, así como en la valoración de la dependencia. Esa mala valoración puede venir dada por el desconocimiento acerca de la enfermedad de la persona que evalúa y de su evolución.

En función de la discapacidad, la valoración de la dependencia tiene diversos grados, siendo más alto aquellas enfermedades que producen discapacidad física y siendo más bajo aquellas que afectan a los sentidos, siendo la más baja la que afecta a la audición. Ya que la dependencia está vinculada a una serie de prestaciones y de apoyos para esas personas.

Dependiendo del grado hay diferentes tipos de prestaciones: económicas, en especie, bienes y derechos.

Apoyos

La mayoría de las personas con ER necesitan de apoyos para desarrollar las actividades de su vida diaria las básicas y no tan básicas. Esos apoyos pueden ser prestados por familiares, normalmente suele ser la madre o padre, pero si no pudiesen esas ayudas serán proporcionadas por otras personas ajenas a la familia, las cuales han sido contratadas.

Esos apoyos producen un aumento del gasto familiar, ya sea por contratar a una persona que ayude en actividades básicas, contratar un servicio de transporte, buscar actividades que les haga mejorar, etc.

Según la encuesta realizada dentro del Estudio sobre Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en colaboración con InterSocial, y financiado por la Obra Social de Caja Madrid, el porcentaje de apoyos en cada actividad es el siguiente:

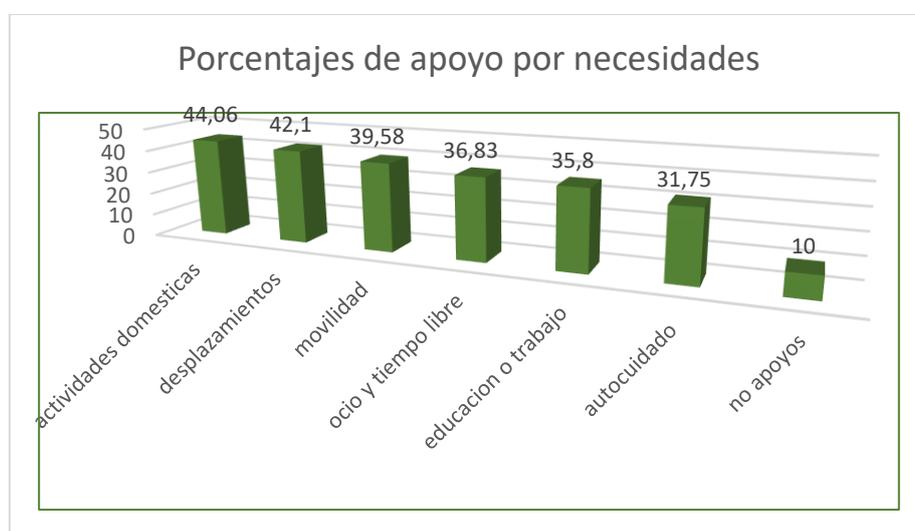


Figura 4. Gráfico sobre administración de apoyos por necesidad. (Elaboración propia)

Leyenda gráfica: actividad domestica (44,06%), desplazamiento (42,10%), movilidad (39,58%), ocio y tiempo libre (36,83%), educación y trabajo (35,80%), autocuidado (31,75%), no apoyos (10%)

Según este estudio las ayudas o apoyos se pueden dividir en tres ítems:

Según este estudio las ayudas o apoyos se pueden dividir en tres ítems:

- Edad

Cuanta menos edad tiene la persona más apoyos necesita, ya que si la enfermedad no es muy grave el niño cuando sea mayor podrá cooperar. Las necesidades que más se solicitan cuando una persona con ER es pequeña son de comunicación, aprendizaje y actividad educativa, ya que se encuentra en pleno desarrollo a todos los niveles.

- Sexo

Cuando la persona con ER es un hombre, suele precisar de mayores ayudas en la comunicación, aprendizaje, administración de dinero, interacción, relaciones personales y actividad educativa y laboral.

- Enfermedades

En lo que se refiere a enfermedades unas precisan de mayores apoyos que otras y estas suelen ser las que afectan al sistema nervioso, síndromes dismórficos, enfermedades de los sentidos o inmunodeficiencias primarias.

Y de las que menos ayudas precisan sin las que afectan a tejidos conectivos, respiratorias, dermatológicas, metabólicas, hereditarias y oseas

En definitiva, como hemos detallado estas tres circunstancias, edad, sexo y enfermedades son elementos diferenciadores para analizar la situación y necesidades sociosanitarias de las personas con ER.

1.3. Asociaciones

Un aspecto fundamental en la vida diaria de los pacientes es la cobertura que ofrecen las asociaciones, que suplen en numerosas ocasiones el papel del Estado y resultan imprescindibles para muchas familias.

Existen diversas asociaciones de enfermedades raras en todo el mundo, de las cuales he seleccionado las tres más relevantes, en función de su nivel de actuación.

Nacional: <i>FEDER:</i>	Internacional: <i>EURODRDIS</i> (Organización europea de enfermedades raras)	Regional: <i>CREER</i> (Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras)
<p>Con sede en muchas comunidades autónomas de España:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Andalucía - Cataluña - Madrid - Extremadura - Comunidad valenciana - Murcia - País vasco 	<p>Organización no gubernamental, llevada por:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Organización de pacientes y personas pertenecientes al mundo de las ER. <p>Persiguen conseguir mayor nivel de vida para aquellos que padecen ER.</p>	<p>Con sede en Burgos.</p> <p>Finalidad mejorar el nivel de vida de las personas con ER.</p> <p>Realizan talleres y atender a pacientes a través de un equipo multidisciplinar.</p>
<p>Da visibilidad a las necesidades de estos niños.</p> <p>Busca soluciones para:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Mejorar de calidad de vida - Defensa de los derechos - Inclusión social. <p>Tiene en cuenta valores como:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Equidad - Participación - Solidaridad - Calidad - Sostenibilidad - Transparencia. 	<p>Buscan mayor investigación e interés acerca de estas enfermedades,</p>	

Figura 5. Tabla sobre los niveles de actuación de las asociaciones. (Elaboración propia)

Como nos encontramos en Castilla y León me voy a centrar en el CREER (Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras), el cual se encuentra en Burgos, me ha parecido muy interesante por su gran labor que desempeñan, la cual podréis observar a fondo en el **anexo 3**.

1.4. Día internacional de las enfermedades raras

Esta campaña fue creada por EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras) a nivel internacional y por las Alianzas Nacionales y las Organizaciones de Pacientes a nivel Nacional, con el fin de concienciar a todo el mundo de la existencia de las ER, así como de las decisiones generales sobre estas enfermedades y el impacto de estas en la vida de quienes las padecen.

No solo va dirigido al público que no conoce estas afecciones, si no también va dirigido a pacientes y sus representantes como pueden ser políticos, investigadores o médicos que están interesados en ellas.

Este evento, el cual se celebra el 28 de febrero empezó en Europa, pero se ha ido expandiendo hasta convertirse en algo Mundial.

Solo en nuestro país participan más de 30.000 entidades en la campaña, las cuales ese día organizan miles de actividades, además cada año dicho evento cuenta con la implicación de miles de personas conocidas, las cuales lo difunden y dan a conocer. Desde el año 2009 la embajadora oficial del Día Mundial De las Enfermedades Rara es la Reina Doña Leticia.

2. SÍNDROME DE KASSABACH MERRIT

El síndrome de Kassbach Merritt es una enfermedad que está asociada a un tumor vascular benigno llamado Hemangioendotelioma kaposiforme, suele hallarse en el tronco, se desarrolla lentamente y se caracteriza por un deformidad y agrupación anormal de los vasos capilares. Normalmente no da su presencia en el nacimiento si no que aparece durante el primer año.

Dicho síndrome fue descubierto en 1940 por Kassabach y Merritt tras haber observado en un niño una deformidad vascular de color morado y de gran extensión, llamado “Hemangioma Capilar”

Como consecuencia de esa agrupación anormal de los vasos capilares, las plaquetas entran en funcionamiento y van a la zona afectada, pues detectan que se está produciendo una hemorragia y es cuando se produce un secuestro o agregación plaquetaria.

Si el número “normal” de plaquetas en una persona sana es tener entre 100–300 mil plaquetas, cuando alguien tiene este síndrome llegan a reducirse a menos de 30 mil plaquetas, siendo muy peligroso y grave cualquier traumatismo en la persona afectada, por tener también asociado una coagulopatía pudiendo derivar en una hemorragia y un derrame incontrolado ante la falta de plaquetas.

En ocasiones, asociado al enorme tamaño que llega a tener este tipo de tumores, se producen insuficiencias respiratorias, afectación del ritmo cardiaco, derrames en la pleura de los pulmones, dificultad en la movilidad de las extremidades afectadas y ante esfuerzos medianos se produce una abstenia o dificultad respiratoria.

En cuanto a cómo afecta a la incorporación a la vida cotidiana y en la educación, la dificultad a nivel motoricos para andar por falta de fortaleza en los músculos, hace imprescindible el uso de andador, así como de material atraumático, haciendo necesaria la supervisión de terceras personas y medios físicos de protección corporal.

El síndrome de kassabach Merritt se clasifica dentro de enfermedades raras hematológicas

En relación a esta enfermedad encontramos 170 centros especializados en esta enfermedad en todo el mundo, además de diversas asociaciones de pacientes con enfermedades hematológicas, en concreto en 3 países: Alemania, Reino Unido y Canadá y algunos proyectos de investigación en 4 países: Alemania, reino unido, Canadá e Italia.

2.1. Tipos de tumores

Según el Instituto Nacional del Cáncer existen diversos tumores vasculares que pueden desarrollarse en la infancia. Estos emergen de las células formadas por los vasos sanguíneos y se pueden dividir en 4 grupos:

Tumores benignos	Tumores intermedios invasores	Tumores intermedios	Tumores malignos
<ul style="list-style-type: none"> - No son cáncer - Algunos son: 	<ul style="list-style-type: none"> - Son agresivos, se extienden alrededor de área del tumor. - Algunos son: 	<ul style="list-style-type: none"> - Puede extenderse a otra zona. - Algunos son: 	<ul style="list-style-type: none"> - Denominados cáncer, son muy malignos y peligrosos. - Algunos son:
<ul style="list-style-type: none"> Hemangioma infantil Hemangioma congénito Tumores vasculares de hígado. Hemangioma de células fusiformes Hemangiomas piogénicos Angiofibroma Angiofibroma nasofaríngeo juvenil 	<ul style="list-style-type: none"> Hemangioendotelioma kaposi forme Angioma tufted. 	<ul style="list-style-type: none"> Hemangioendotelioma Angioendotelioma intralinfático papilar. Hemangioendotelioma compuesto. Sarcoma de Kaposi. 	<ul style="list-style-type: none"> Hemangioendotelioma epitelioide. Angiosarcoma de tejido blando.

Figura 6. Tabla con los diferentes tipos de tumores. (Elaboración propia, basada en el instituto nacional del cáncer)

El más común de los tumores es el hemangioma, que precisa de tratamiento, ya que no desaparece solo.

2.2. Pruebas para detectarlo

Según informa el Instituto Nacional del Cáncer, existen diversas pruebas para el diagnóstico y detección de los tumores vasculares infantiles.

1. Exámenes físicos e historia

Este se lleva a cabo para comprobar el estado de salud general, incluyendo chequeo de síntomas de enfermedad como: protuberancias, lesiones o cualquier otro indicio que resulte inusual. También se creará un historial sobre los hábitos de salud del paciente y las enfermedades y tratamientos anteriores.

Otro examen es, el examen de ultrasonido: procedimiento en el que las ondas sonoras de alta energía (ultrasonido) rebotan en los tejidos u órganos internos y producen ecos. Los ecos forman una imagen de los tejidos del cuerpo llamada sonograma la cual se puede imprimir para observarla en futuras ocasiones.

2. Tomografía computarizada:

Procedimiento que realiza una serie de imágenes detalladas del cuerpo sobre áreas internas, tomadas desde diferentes ángulos. Las imágenes son realizadas por una computadora conectada a una máquina de rayos X. Un tinte inyectable en vena o mediante vía oral sirve para ayudar a que los órganos o tejidos se muestren más claramente. Este procedimiento también se llama tomografía computarizada, o tomografía axial computarizada.

3. Biopsia:

Supresión de células o tejidos para con la ayuda de un microscopio el patólogo pueda detectar signos de cáncer. La biopsia no es imprescindible para diagnosticar un tumor vascular.

2.3. Tratamientos

Los Tumores vasculares o Hemangiomas más comunes son tratados normalmente con Prednisolona por vía oral, con una dosis por la mañana de 4 a 6 semanas e ir disminuyendo lentamente hasta eliminarlo en 2 o 3 meses. Pero este tratamiento no siempre tiene resultados positivos ya que su respuesta positiva es entorno al 30%, a otro 30% apenas les da resultado y al 40% restante varia su respuesta.

Otro tratamiento:

- Corticoides, suele ser para los hemangiomas de pequeño tamaño como los que aparecen en la mejilla o labios, pero no está indicado para los que afecta a los ojos
- La dosificación del interferón alfa 2b es un elemento diferenciador, pero este puede tener efectos adversos graves.
- La administración del láser para los hemangiomas ayuda a eliminar los que son superficiales, aclarándoles rápidamente, pero no impide el crecimiento.
- La radioterapia ya no se usa pues puede producir oncogénesis.
- La cirugía que apenas se usa pues puede ser muy traumático y con escasos resultados positivos.

Por lo que podemos observar no hay ningún tratamiento especialmente indicado que asegure la desaparición de dicha enfermedad.

3. REPERCUSIÓN DE ESTE ALUMNADO EN EL SISTEMA EDUCATIVO.

Los alumnos con enfermedades raras pueden estar afectados física, cognitiva o sensorialmente, por lo que suelen precisar de ayuda o encontrar dificultades en su proceso de enseñanza aprendizaje, es decir que son alumnos denominados con necesidades educativas especiales (NEE)

En los Artículos 71 Y 79 de la LOE LOMCE se establece que todo centro cuenta con un plan específico para aquel Alumnado de necesidades específicas de apoyo educativo, con el fin de que consiga tanto un desarrollo pleno como los objetivos propios de su curso.

Asimismo, dicha Ley establece la definición de Alumno con Necesidades Especiales (art.73), “Se entiende por alumnado que presenta necesidades educativas especiales, aquel que requiera, por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta”

Estos alumnos también se encuentran en nuestro sistema educativo, por lo que su escolarización estará condicionada a las afectaciones descritas anteriormente, pudiendo integrarse en un centro ordinario, en una escolarización combinada o bien en un centro de Educación Especial si presenta plurideficiencias.

Según queda recogido en la Orden 1152/2010 de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León, el alumnado con este tipo de discapacidades debe regirse por los principios de normalización, inclusión, integración, compensación, calidad y equidad.

En Castilla y León la distribución del alumnado que presenta necesidades educativas esta expresado en los siguientes datos. **(basados en una noticia la cual podréis encontrar en anexo 4).**

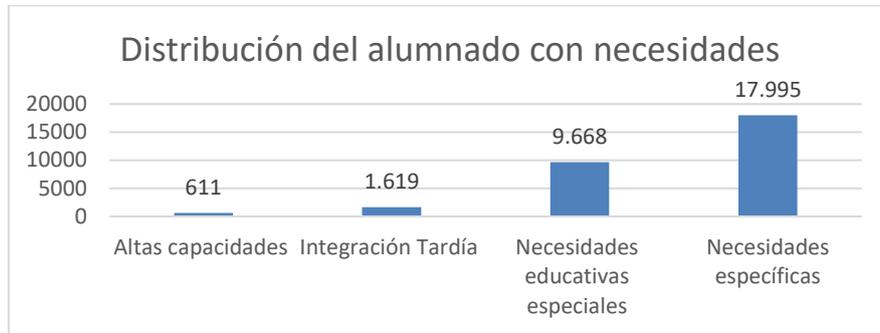
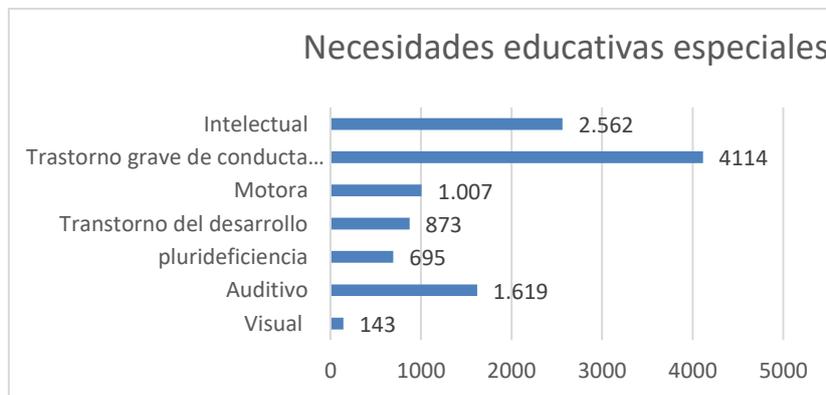


Figura 7. Gráfico sobre distribución del alumnado con necesidades en Castilla y león. (Elaboración propia a partir de gráficos sobre alumnado con necesidades de apoyos educativos del curso 2015-2016 Periódico Heraldo -Diario de Soria 31/10/2017)

En cuanto el alumnado está dividido Necesidades Especiales o Específica. En nuestra comunidad la distribución del alumnado con necesidades educativas especial y específica están representado en los siguientes gráficos



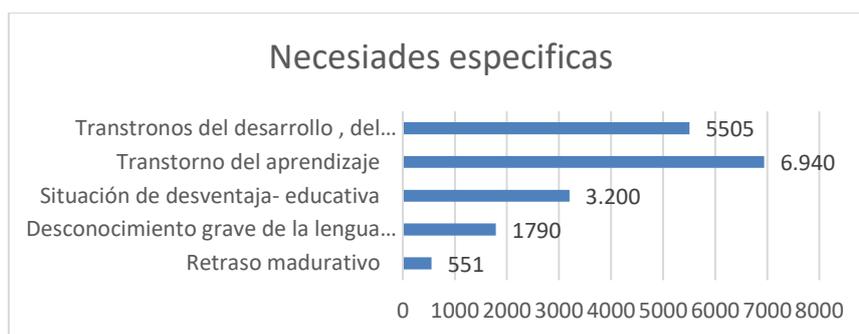


Figura 7 y 8. Gráfico sobre distribución del alumnado con necesidades especiales y específicas en Castilla y León. (Elaboración propia a partir de gráficos sobre alumnado con necesidades de apoyos educativos del curso 2015-2016 Periódico Herald -Diario de Soria 31/10/2017)

Actualmente los sistemas de registro de los alumnos no concretan porcentajes que especifiquen cuántos de ellos presentan E.R. Posiblemente sea por el bajo número de alumnos con una misma enfermedad rara dentro del propio sistema, como he podido describir en el apartado primero, la lista de enfermedades raras muchas veces es tan larga como la de los propios sujetos que la padecen.

3.1. Detección y evaluación psicopedagógica del alumnado que padece ER.

Siguiendo la Orden 1152/2010 de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León, cuando un alumno matriculado en un centro educativo presenta cualquier tipo de discapacidad o necesidad que afecte al currículo, los Equipos de Orientación o bien los Departamentos de Orientación establecerán la evaluación psicopedagógica.

Se trata de un proceso sistematizado donde el tutor junto a la familia ofrece información sobre las dificultades del alumno por presentar dicha enfermedad y las características de su entorno social y familiar. Con dichos datos el orientador establecerá las adaptaciones y apoyos necesarios que den respuesta a las necesidades del alumno.

Dentro de esas adaptaciones o apoyos se encuentra la posibilidad de adaptar tanto las programaciones como los proyectos que se realizan para las necesidades generales de cada alumno. Estas deben poder adaptarse en casos más particulares para aquellos alumnos que lo precisen, lo que da lugar a lo que llamaríamos adaptaciones curriculares.

En el caso de realizar una adaptación curricular, se precisa de la participación de todo el profesorado del centro, así como de los apoyos externos y de padres, para poder dar respuesta a las necesidades del alumno

Según María del Pilar González Fontao en su artículo sobre las necesidades educativas especiales, (2001), dice que lo característico de estas adaptaciones es que se pueden plantean metodologías y niveles diferentes de ayuda, realizar actividades distintas de aprendizaje, adaptar el material didáctico, crear grupos flexibles a la hora de trabajar, cambiar el ritmo de enseñanza de nuevos contenidos, organizar estos de diferente forma dando más prioridad a unos que a otros.

Con el fin de que los alumnos que precisan de ella, alcancen los mismos objetivos que el resto, pero con una enseñanza que es diferente en algunos aspectos.

Hay varios tipos de adaptaciones curriculares que se pueden llevar a cabo para atender a las necesidades educativas especiales:

- **De acceso al currículo**

El fin de este tipo de adaptaciones es el conseguir que el alumno acceda al currículo, para ello reforma los recursos tanto materiales como espaciales y la comunicación, consiguiendo así atender a las necesidades de este.

- **Adaptaciones Significativas**

Según la Orden 1152/2010 de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León, dirigidas al alumnado con necesidades educativas especiales que afecten a los elementos considerados preceptivos del currículo, entendiéndose por éstos los objetivos, contenidos y criterios de evaluación de las áreas o materias del segundo ciclo de educación infantil, educación primaria y educación secundaria obligatoria y, por tanto, al grado de consecución de las competencias básicas. Estas adaptaciones tomarán como referente los criterios de evaluación establecidos en las mismas.

- **No significativas**

Busca modificar las actividades, recursos y agrupamiento, etc. Es decir, aquellos elementos considerados básicos en el currículo, pero sin perjudicar objetivos y contenidos. Dichas adaptaciones son las más usadas en Educación Infantil.

Las adaptaciones pueden afectar a: Actividades, Metodología, Evaluación, Tiempos, Espacios, materiales, Contenidos, Objetivos y Adaptaciones curriculares individuales.

Uno de los problemas con los que coinciden todos los alumnos que padecen enfermedades raras, son las estancias hospitalarias. El sistema contempla la docencia durante estas permanencias en las denominadas “aulas hospitalarias”. Dirigidas por profesorado de Educación Infantil y Primaria del sistema educativo, los cuales deben contemplar entre sus funciones e imparticiones conceptuales otros elementos socioafectivos de igual importancia como: angustia, ansiedad, desmotivación, aburrimiento, etc.

El II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017-2022, (objetivo 3) establece mejorar la atención temprana ante posibles necesidades específicas de apoyo educativo del alumno. Este objetivo establece una actuación y unos indicadores destacados a continuación.

OBJETIVO ESPECÍFICO 3: Mejorar la detección temprana ante posibles necesidades específicas de apoyo educativo del alumnado.

	ACTUACIONES	INDICADORES	AGENTES	IMPACTO 2019	IMPACTO 2022
2.3.1	<ul style="list-style-type: none"> Desarrollo de pruebas estandarizadas de cribado para detectar necesidades educativas de aprendizaje, atención, concentración, altas capacidades y otras que sean de interés educativo al inicio de la etapa de Educación Primaria. 	<ul style="list-style-type: none"> Número de pruebas estandarizadas. Número de alumnos participantes. Número de casos detectados. <p>FUENTE: Servicio de atención a alumnado con necesidad específica de apoyo educativo orientación y convivencia.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Consejería de Educación: Centros educativos. Equipos de Orientación Educativa psicopedagógica, generales, temprana, especializados y específicos. Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades. 	<ul style="list-style-type: none"> Desarrollo de una prueba de cribado para dificultades de lectura y otra para dificultades de matemáticas. Realización de pruebas de detección y screening de altas capacidades. Aplicar a un mínimo del 40% de la población escolar 	<ul style="list-style-type: none"> Generalizar al menos al 80% de la población escolar objetivo.
2.3.2	<ul style="list-style-type: none"> Elaboración de protocolos y cauces de colaboración e intercambio de información entre los equipos de orientación educativa (generales, de atención temprana y específicos) y el resto de servicios de otras Consejerías. 	<ul style="list-style-type: none"> Número de protocolos elaborados. Número de programas de colaboración y protocolos puestos en marcha. Número de sesiones de coordinación realizadas entre las diferentes Consejerías. <p>FUENTE: Consejerías implicadas.</p>	<ul style="list-style-type: none"> Consejería de Educación Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Consejería de Sanidad 	<ul style="list-style-type: none"> Protocolos de intercambio de información. 	<ul style="list-style-type: none"> Generalización de los protocolos.
2.3.3	<ul style="list-style-type: none"> Elaboración de cauces de colaboración entre la Consejería de Educación, la Consejería de Sanidad, y otras instituciones y entidades en favor del fomento de la Salud Escolar y Estilos de Vida Saludables. 	<ul style="list-style-type: none"> Número de encuentros entre los diferentes estamentos implicados. Número de programas de colaboración puestos en funcionamiento. Número de iniciativas emprendidas por estos estamentos u otras organizaciones. 	<ul style="list-style-type: none"> Consejería de Educación Consejería de Sanidad. CNIIE Red Escuelas para la Salud - Red SHE 		<ul style="list-style-type: none">

Figura 9. Tabla de objetivos específicos. (II Plan de atención a la diversidad en la educación de Castilla y León 2015-2020)

Dichas medidas surgen con el fin de apoyar educativamente a los niños que pasan largas estancias en el hospital.

Todas aulas tienen las mismas características se encuentran dentro del hospital y su atención van dirigidas a niños que se encuentran hospitalizados. El objetivo de estas unidades escolares es otorgar una atención integral a este tipo de alumnado, promoviendo una estancia más agradable donde se sigan formando y se evite que rompan con su entorno habitual.

Dentro de estas aulas se distinguen 3 tipos de grupos:

- Hospitalización de larga duración, aquellos que están más de un mes.
- Hospitalización de media duración, aquellos que están entre medio mes o uno.
- Hospitalización de corta duración, aquellos que están menos de 15 días.

El número de niños por aulas no es muy grande, unos 8 o 10, algunos provienen de otras provincias. Las actividades que se llevan a cabo en ellas no solo son educativas, si no también llevan a cabo otras de tipo lúdico, literario, artístico o cultural.

Para conseguir un buen rendimiento de los alumnos durante su estancia en dichas aulas, se precisa de coordinación con los padres, profesorado del centro educativo, así como el personal sanitario.

Todo el personal que atienda al niño dentro del aula, debe contar con una actitud positiva y comprender la situación en la que se encuentra, por lo que debe buscar actividades que le motiven y le permitan evadirse del entorno donde se encuentra por unas horas.

3.2. Atención a la diversidad.

El informe Warnock (1978) define la diversidad como las necesidades educativas individuales que cada alumno tiene para poder aprender y desarrollarse, que precisan de una atención individualizada y comprensiva.

Esto quiere decir que cada alumno es totalmente distinto, tiene unas características y necesidades diferentes y esas “diferencias” a veces acarrear desigualdades e injusticias.

Todo niño tiene derecho a la educación basada en la igualdad y atendiendo a la diversidad, así que la educación debería facilitar situaciones distintas para los diferentes alumnos.

En la actualidad hay una mayor sensibilización acerca de la diversidad y se lucha contra los problemas que viene acarreados empezando desde la educación, donde buscan una mejor atención a la diversidad y para conseguirlo se debe empezar desde infantil.

Según la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, La atención a la diversidad es una necesidad que abarca a todas las etapas educativas y a todos los alumnos. Es decir, se trata de contemplar la diversidad de las alumnas y alumnos como principio y no como una medida que corresponde a las necesidades de unos pocos. Se trata de un principio fundamental que debe regir toda la enseñanza básica, con el objetivo de proporcionar a todo el alumnado una educación adecuada a sus características y necesidades

Esta ley se fundamenta en el principio de inclusión siendo así la única forma de conseguir atender a la diversidad correctamente.

Para poder atender a la diversidad se crea el II plan de atención a la diversidad, con el fin de que los alumnos con necesidades educativas especiales se encuentren incluidos y se dé respuesta a aquello que necesitan.

El II plan de atención a la diversidad en la educación de Castilla y León 2017-2020 trata principios como: equidad, inclusión, normalización, proximidad, accesibilidad universal y diseño para todos, participación, eficiencia y eficacia, sensibilización, coordinación y prevención.

Además, cuenta con seis líneas estratégicas con el fin de aumentar la eficacia de la educación inclusiva, la cual busca que todo alumno tenga éxito en la escuela ordinaria.

La educación inclusiva plantea la necesidad de que los centros docentes sean capaces de acoger y educar a todos el alumnado independientemente de sus características personales, sociales, económicas y/o culturales.

La educación inclusiva no se agota en una forma de entender la respuesta educativa al diferente, si no que sus implicaciones son de mayor calado, pues expresa una manera de entender la educación que nos compromete a todos en la búsqueda de un cambio profundo que apueste por una educación de calidad para todos y no solo para el alumnado con necesidades de apoyo educativo. (Ainscow, Goldrick y West, 2011)

La simple inclusión de niños y niñas con necesidades especificad de apoyo educativo en el centro docente ordinarios no garantiza que la escuela cambie, ya que la simple extensión de formas tradicionales de educación a todos los niños, con o sin necesidad especifica de apoyo educativo, no garantiza una respuesta educativa adecuada a la diversidad del alumnado (Casanova 2011)

Hay que ver la diversidad del alumno como un fundamento y no como dimensión que pertenece solo a unos pocos.

Según la UNESCO (2009) la educación inclusiva es un proceso de fortalecimiento de la capacidad del sistema educativo para llegar a todos los educandos.

Por lo que podemos ver la escuela inclusiva busca educar a todo el alumnado, pero centrándose primero en los que tienen problemas de acabar marginados o excluidos de las escuelas, basándose por ello en valores como la justicia y la equidad. Para garantizar así igualdad de oportunidades y conseguir que todos alcancen sus objetivos y desarrollen al máximo sus potenciales.

Este tipo de educación debe supervisar la organización, valores y prácticas para que estén al alcance de todos y no solo centrados en los alumnos con necesidades educativas especiales.

Los elementos más importantes de la escuela inclusiva según Carmen Jiménez Fernández y M^o Ángeles González galán en su libro Pedagogía diferencial y atención a la diversidad (2011) son:

- Percepción positiva de las diferencias humanas y de la diversidad que la acompaña.
- Diversidad, igualdad de oportunidades y equidad.
- Importancia del contexto y de la organización escolar que sustenta el aprendizaje.
- Evaluación, actitudes y expectativas del profesor.

Los profesores ante la diversidad

Todo profesorado tiene que estar preparado ante la diversidad, ya que en un aula cada alumno va a ser diferente y va a llevar un ritmo, por lo que los grupos son muy heterogéneos.

Para poder atender a la diversidad y responder a su necesidad es necesario que se involucre toda la comunidad educativa y que las familias se coordinen con estas. Una actitud positiva por parte de toda la comunidad educativa y del profesor en particular es muy importante, sin etiquetar a los niños y trabajando desde el respeto, así como una constante formación en nuevas estrategias y procedimientos que lleven a construir aulas inclusivas, donde el niño se encuentre integrado.

Según Fernando Batanero (2014) a la hora de planificar respetando a la diversidad, hay que tener en cuenta una serie de estrategias: conocer y establecer criterios de acción, conocer a todo el alumno, diversificar ofreciendo distintas formas de entrada al currículo y disponer y preparar los recursos necesarios. Ya que la escuela es un espacio idóneo para que niños exploren nuevas posibilidades de conocimiento, trabajen de forma creativa sus descubrimientos y se les posibilite la expresión de ideas mediante la utilización de lenguajes diversos, por tanto, es el escenario ideal para que trabajar en y desde la diversidad, aceptando el reto de convertir las dificultades en oportunidades de aprendizaje y mejora.

Para una mayor eficacia en la atención a la diversidad, sería necesario que el maestro tuviera el apoyo de otro maestro en el aula, consiguiendo así una atención más individualizada y menor desplazamiento en el alumno para recibir los apoyos que necesita, además de llevar a cabo medidas como las expuestas anteriormente.

En infantil ámbito en el que nos centramos, hay que tener en cuenta los principios de globalización y aprendizaje significativo en todo aquello que la comunidad educativa lleve a cabo. La metodología sobre la que hay que trabajar es a partir del juego, ritmo, comunicación y dramatización. A partir de esa metodología el maestro debe buscar atender a la diversidad.

Cuando nos encontramos con niño que sufren limitaciones motoras, como es el caso de niños afectados con el Síndrome Kassabach- Merritt, que es el que trabajo, debemos tener en cuenta que hay que llevar a cabo adaptaciones espaciales, así como de las actividades para que no se encuentren excluidos.

También es necesario el trabajo en equipo de diferentes profesionales, consiguiendo una mayor atención a sus necesidades. Además, es muy importante el trabajar la confianza en sí mismo, trabajo en grupo, habilidades sociales y conseguir que adquieran mayor confianza en sí mismo.

4. RESPUESTA EDUCATIVA A ESTAS NECESIDADES

Según la ORDEN EDU/1152/2010, de 3 de agosto , la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo se fundamenta en una serie de principios de actuación que pretenden el mayor grado de normalización, inclusión, integración, compensación, calidad y equidad en su proceso educativo, en sus interacciones personales y sociales, en el aula y en el centro, con el objeto de garantizar la igualdad de oportunidades en el acceso, la permanencia y la promoción en el sistema educativo.

Algunos de los principios de actuación, que se nos presentan en (art 3) ORDEN EDU/1152/2010, de 3 de agosto para conseguir dar respuestas a las necesidades educativas de estos alumnos en los diferentes centros, son los siguientes:

- Los equipos directivos deben garantizar siempre medidas educativas necesarias, ya sean de tipo organizativo o curricular. Además, debe permitir la organización flexible de enseñanza de atención individual según las necesidades del alumnado.
- Toda atención educativa propuesta desde un centro debe ir dirigida a conseguir el éxito de todo su alumnado.
- La consejería de educación debe impulsar las actuaciones que sean necesarias para conseguir un clima de convivencia en el que se trabaje el respeto a las diferencias y la atención educativa a la diversidad del alumnado.
- La detección e identificación de las necesidades del alumnado debe realizarse lo más temprano posible, con el fin de llevar a cabo las medidas educativas necesarias.

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

- La consejería implantara dispositivos de estabilidad para que, respetando los derechos de los padres, madres o tutores de la elección de centros, el alumno pueda ser escolarizado en el centro docente más adecuado.
- Los centros docentes contarán con autonomía a la hora de organizar los recursos personales y medios para dar respuesta a estas necesidades.
- La consejería de educación asegura las actuaciones necesarias para llegar a una coordinación favorable entre las diferentes etapas educativas. Así como garantiza colaboración y coordinación con distintas administraciones o entidades públicas y privadas sin ánimo de lucro, para la atención educativa de este alumnado.

Además, asegura tanto la colaboración como la coordinación del centro con padres, madres y tutores tanto en el momento de detección precoz, como en la identificación, valoración, intervención y seguimiento de las necesidades educativas de estos alumnos.

- Toda medida curricular y organizativa para entender a las necesidades educativas del alumnado, se va a llevar a cabo en colaboración y cooperación entre todos los profesionales del centro, junto a los agentes externos que participen en ese proceso.
- Equipos directivos garantizará a padres, a madres y tutores de los alumnos, y más aquellos que precisan de necesidades educativas específicas de apoyo educativo información precisa, clara y sucesiva de toda decisión y medida curricular, organizativa y de recursos que se van a llevar a cabo.
- Consejería de educación impulsara la formación del personal dedicado a atender a los alumnos con NEE, además de fomentar la realización de experiencias de innovación e investigación educativa, producción de materiales que mejoren la calidad de respuesta a estas necesidades y divulgación de buenas prácticas de atención a este alumnado.

Pero para conseguir una buena atención a la diversidad no solo hay que tener en cuenta los principios de actuación que se exponen en la ORDEN EDU 1152/2010, sino que también hay que contar con los establecidos en el II Plan de atención a la diversidad (pg. 13), los cuales describo a continuación:

- Principio de equidad
- Principio de normalización
- Principio de inclusión
- Principio de proximidad
- Principio de accesibilidad Universal y diseño para todos.

Todo centro educativo debe contar con programas de atención a la diversidad y programas de integración, que garanticen dichos principios que se establecen en el II Plan de atención a la diversidad. Estos programas deben estar detallados en el proyecto educativo de centro.

1. El Programa de atención a la diversidad en los centros educativos (PAD)

Documento de planificación, gestión y organización del conjunto de actuaciones y medidas de atención a la diversidad que un centro docente diseña para adecuar respuestas a necesidades educativas y diferencias de su alumnado. Dicho documento suele establecer los principios por los que va a llevar a cabo sus actuaciones. Aunque este programa tiene como destinatarios los alumnos con ACNEES, también va dirigido a todos los miembros de la comunidad educativa.

Según la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad educativa (art. 71) se establece que las Administraciones educativas aseguran los recursos necesarios para que los alumnos y alumnas que requieran una atención educativa diferente a la ordinaria, por presentar necesidades educativas especiales, por dificultades específicas de aprendizaje, TDAH, por sus altas capacidades intelectuales, por haberse incorporado tarde al sistema educativo, o por condiciones personales o de historia escolar, puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y, en todo caso, los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado.

Por lo que Los PAD son creados con el fin de conseguir la igualdad de oportunidades. Dicho documento se centra en el principio de especificidad, la cual da respuestas apropiadas a las diferentes características, que cada niño presente, teniendo en cuenta la normalización.

En el caso de Castilla y León, este programa contiene una estructura de carácter general donde se establecen los objetivos básicos que guían el proceso y a partir del cual se diseña la futura actuación.

Este proyecto debe estar incluido dentro del proyecto educativo de centro como se establece en la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad educativa (art 121), el cual recoge que El proyecto educativo del centro recogerá los valores, los objetivos y las prioridades de actuación. Asimismo, incorporará la concreción de los currículos establecidos por la Administración educativa que corresponde fijar y aprobar al Claustro, así como el tratamiento transversal en las áreas, materias o módulos de la educación en valores y otras enseñanzas. Dicho proyecto, que deberá tener en cuenta las características del entorno social y cultural del centro, recogerá la forma de atención a la diversidad del alumnado y la acción tutorial, así como el plan de convivencia, y deberá respetar el principio de no discriminación y de inclusión educativa como valores fundamentales, así como los principios y objetivos recogidos en esta Ley.

2. Programas de integración. (PIE)

Se trata de una estrategia educativa, incluida dentro del proyecto educativo de centro, con el objetivo de aumentar la calidad educativa persiguiendo una mayor participación y alcance de objetivos de aprendizaje de todo el alumnado.

Todo PIE establece: metas que alcanzar, cooperación familiar, seguimiento y valoración de aprendizaje. Además de aumentar las estrategias para responder a la diversidad. Lo que le convierte en un documento muy importante e imprescindible en los centros educativos.

4.1. Necesidades que presenta el niño con síndrome de Kassabach Merritt.

En cuanto al síndrome de Kassabach Merritt, las necesidades son respecto a:

- Necesidades con respecto a la autonomía derivado de limitaciones motorices.

Los niños que sufren este síndrome se encuentran con limitaciones motrices, ya sé por qué se vea afectada una extremidad (como en mi caso), el equilibrio o simplemente porque aún no sepa andar. Por lo que todo esto va a afectar a su autonomía.

Este tipo de alumnado suele tener necesidades en la realización de las habilidades básicas y en la accesibilidad. Por lo que precisan de apoyos o herramientas como pueden ser sillas, andadores, etc., para realizar actividades destinadas a esta área.

- Necesidades con respecto al acceso al medio físico y social.

El alumnado que cuenta con limitaciones motrices puede tener problemas para acceder al medio. Por lo que es necesario ayudarles con el fin de que se encuentren totalmente integrados en el entorno que les rodea.

- Necesidades con respecto a mejora de autoimagen y autoestima.

Otra de las necesidades afectadas en el alumno con un ER, en este caso síndrome de Kassabach-Merritt, es lo afectivo y emocional, lo cual se encuentra en un nivel más bajo al que corresponde por su edad, esto puede venir dado por la sobreprotección familiar.

Por lo que desde el centro educativo tenemos que trabajar en conseguir un equilibrio afectivo emocional adecuado a su nivel de desarrollo.

Una vez que el alumno ha conseguido el equilibrio emocional que le corresponde, esto le ayuda a crear una imagen positiva y un aumento de la autoestima.

Una de las formas de mejorar la autoestima y las relaciones sociales es tratar de no excluir al niño de ninguna actividad.

La mala construcción de identidad puede venir dada por la falta de confianza e imagen de uno mismo o de las aceptaciones de los demás.

➤ Necesidades relacionadas con la rehabilitación psicomotora

Esta ER afecta a habilidades psicomotoras de manera transitoria o permanente, debido a una alteración en la musculatura. Por lo que lleva a la limitación en actividades normales para su edad. Como respuesta a esta necesidad el alumno debe ponerse en manos de un fisioterapeuta y de la atención temprana. En el caso de no disponer de estos servicios en el centro educativo tendrá que asistir fuera del el a ello, así como al centro base de la ciudad para trabajar con equipos de atención temprana.

➤ Necesidades comunicativas

En el caso del síndrome de Kassabach- Merritt no se suele ver afectado esta área, aunque sí que es verdad que puede haber un atraso del lenguaje por escolarización tardía o falta de estimulación, al pasar largas temporadas en el hospital.

También se puede ver afectado la comunicación por que dicho síndrome se desarrolle en la boca., en este caso el niño precisa de apoyo por parte del servicio de especialistas en audición y lenguaje y puede darse en el centro o fuera de él. En mi caso no fue necesario ya que mi desarrollo del lenguaje fue normal.

➤ Necesidades familiares

La familia tiene mucha importancia en la vida de un niño con una ER, ya que son los que más tiempo pasan con ellos y quien les cuida.

Para ellos no es fácil aceptarlo y por eso pasan por diferentes fases hasta conseguir aceptarlo, como: negación, ira, pacto, depresión y aceptación.

Cada familia va a responder de una forma distinta a esta situación en función de factores como el nivel económico, el desconocimiento, problemas médicos, etc.

Por lo que todos precisan de ayuda de profesionales que les apoyen, intervengan, entiendan y ayuden. También es necesario una coordinación con servicios públicos (sanidad, educación y servicios sociales), además de con sociedades civiles como asociaciones, para sobrellevar la situación.

➤ Necesidades cognitivas y curricular no precisa de ninguna adaptación, ya que dicho síndrome no afecta a estas áreas.

Cuando sufren enfermedades como el síndrome de Kassabach Merritt, se pueden ver afectadas las habilidades psicomotoras, las cuales llevan a una limitación motora, debido en este caso a una deficiencia muscular, lo que lleva al niño a una limitación en sus actividades. Por eso es necesario trabajar con fisioterapeutas y atención temprana, ya que ellos pueden proporcionar mejoras en la calidad de vida del alumno

Por lo que a la hora de adaptar el proyecto no sería necesario a nivel cognitivo, ya que dicho síndrome no afecta a esa capacidad, solo sería necesario en lo que respecta a la motricidad, sobre todo a la gruesa.

4.2. Equipos de atención temprana y equipos de orientación educativa y psicopedagógica.

Para responder a las necesidades descritas en el anterior punto, se precisa de actuación de equipos de orientación educativa y psicopedagógica, así como de los equipos de atención temprana.

Según ORDEN EDU/1054/2012, de 5 de diciembre, por la que se regula la organización y funcionamiento de los departamentos de orientación de los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León, los departamentos de orientación son órganos especializados de los centros docentes, que constituyen el soporte técnico de la planificación y desarrollo de la orientación, apoyando y asesorando al centro y a la comunidad educativa en todas aquellas actuaciones encaminadas a lograr la formación integral del alumnado.

Los Equipos de orientación educativa y psicopedagógica se encargan de evaluar al niño, estableciendo cual es la correcta modalidad de escolarización a través de un documento denominado dictamen de escolarización.

Según José María Batanero en su libro atención a la diversidad en el aula de educación infantil (2015), establece que el dictamen de escolarización, se determinan las necesidades educativas especiales y además de orientar sobre la modalidad de escolarización más adecuada para atenderlas, se especifica la propuesta de las ayudas, los apoyos y las adaptaciones que cada alumno o alumna requiera, teniendo en cuenta sus condiciones personales, su interacción con el contexto escolar y familiar y su competencia curricular.

Los tipos de escolarización pueden ser:

- Centros ordinarios (aula con apoyo o específica).
- Centros de educación especial: en el caso de que sus necesidades no sean cubiertas en el centro ordinario.

Tenga la escolarización que tenga el niño contara con el mismo currículo que el resto, aunque sufra modificaciones para alcanzar los objetivos de aprendizaje y dar respuesta a sus necesidades.

Dentro de los departamentos de orientación educativa encontramos a los equipos de orientación educativa (EOE), los cuales según la ORDEN EDU/987/2012, de 14 de noviembre, por la que se regula la organización y funcionamiento de los equipos de orientación educativa de la Comunidad de Castilla y León, son servicios de orientación integrados por diferentes profesionales, cuyo objetivo principal es apoyar a los centros docentes en las funciones de orientación, evaluación e intervención educativa, contribuyendo a la dinamización pedagógica, a la calidad y la innovación educativa.

Los EOE pueden ser generales, específicos y especializados:

- EOE Generales son los que se centran en todo el alumnado, estos están formados por el equipo de orientación educativa y psicopedagógica, así como por los equipos de atención temprana
 - o Los equipos de orientación educativa y psicopedagógica tienen la función de orientar dentro del colegio. Su actuación es desarrollada en diferentes zonas.
 - o Los equipos de atención temprana tienen la finalidad de descubrir necesidades especiales en el ámbito de educación infantil, poniendo en marcha una actuación apropiada. Actúan en provincias.
- EOE específicos que se centran en alumnos con alguna discapacidad o trastorno, están formados por equipos de orientación educativa específica para la discapacidad motora y los equipos de orientación específica para la discapacidad auditiva. Estos equipos trabajan en todos los niveles de enseñanza y por provincias.
- EOE especializados son los que actúan en un ámbito delimitado por unas necesidades educativas más específicas de apoyo educativo. Los cuales forman los equipos de atención al alumnado con altas capacidades y con trastornos de conducta.

Tras la descripción de los diferentes equipos de orientación educativa y siendo la relación de estos con las enfermedades raras en educación infantil el principal interés, me centrare en la atención temprana, ya que es el primero en actuar en la infancia.

Según el DECRETO 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León, entendida ésta como el servicio específico que comprende el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil a la que se refiere el artículo siguiente, a su familia y a su entorno, para dar respuesta lo más pronto posible a sus necesidades

transitorias o permanentes, proporcionado por los sistemas de salud, servicios sociales y educación.

Por lo que se trata de intervenciones dirigidas a niños de 0 a 6, con una discapacidad o con el riesgo de padecerla. Toda actuación que lleva a cabo es programada por los equipos de orientación tanto interdisciplinar como transdisciplinar.

Los objetivos prescritos por Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana son los siguientes.

1. Reducir los efectos de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del niño.
2. Optimizar, en la medida de lo posible, el curso del desarrollo del niño.
3. Introducir los mecanismos necesarios de compensación, de eliminación de barreras y adaptación a necesidades específicas.
4. Evitar o reducir la aparición de efectos o déficits secundarios o asociados producidos por un trastorno o situación de alto riesgo.
5. Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno en el que vive el niño.
6. Considerar al niño como sujeto activo de la intervención.

Para poder alcanzar los objetivos que tiene la atención temprana, esta interviene en tres niveles y bajo diversas modalidades como podemos comprobar en el DECRETO 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León, (art.6 y 7).

Niveles de intervención (art.6)

- Prevención primaria: Tiene por objeto evitar las condiciones que pueden llevar a la aparición de trastornos en el desarrollo infantil realizando programas de información y formación general.
- Prevención secundaria: Tiene por objeto detectar y efectuar un diagnóstico precoz de los trastornos y de las situaciones de riesgo en el desarrollo infantil con el fin de evitar o reducir las consecuencias negativas que de ello puedan derivarse.
- Prevención terciaria: Tiene por objeto la realización de todas las actuaciones dirigidas al niño o niña, a su familia y a su entorno, para mejorar las condiciones de desarrollo de

los primeros, mediante la atenuación o superación de las consecuencias negativas de los trastornos diagnosticados.

Modalidades de intervención (art 7):

- a) Atención directa: Es aquella que exige participación activa e inmediata del profesional en la ejecución de las actuaciones contenidas en el plan individual de intervención.
- b) Atención indirecta: Es aquella que se dirige a niños y niñas, que no precisen atención directa, siendo suficiente establecer orientaciones y pautas por profesionales.
- c) Atención a la familia: Aquella destinada específicamente a la familia de forma individual o grupal para responder a las necesidades detectadas en el proceso de elaboración y desarrollo de los planes individuales de intervención.
- d) Atención en la transición a la escuela: Aquella dirigida a los niños y niñas en proceso de escolarización en el segundo ciclo de educación infantil, durante el período de tiempo que se determine en cada caso, previo y posterior a la escolarización, en la que se intensificarán las acciones conjuntas entre servicios sociales y educación para garantizar la continuidad en las medidas de apoyo y favorecer la incorporación del niño o niña al ámbito escolar

Tras lo expuesto anteriormente podemos observar que La atención temprana siempre tiene en cuenta la globalidad del niño, ya que actúa en los tres contextos básicos que rodean al niño como son sanidad, social y educación, en busca de dar respuestas a sus necesidades lo antes posible, para mejor todo lo posible la calidad de vida tanto del niño como de sus familias.

Por lo tanto, la atención temprana para poder dar respuesta a las necesidades crea el plan individual de intervención adaptado a la situación de cada niño, este plan lo encontramos definido en el DECRETO 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León. (Art 8):

1. El plan individual de intervención es la plasmación para cada caso del conjunto de objetivos y actuaciones adecuados a las necesidades del niño o niña, integradas estas últimas en alguna de las modalidades de intervención que se establecen en el artículo anterior.
2. El plan individual de intervención se elabora por el Centro Base de las Gerencias Territoriales de Servicios Sociales o por el Equipo de Orientación Educativa de las Direcciones Provinciales de Educación, según corresponda, en colaboración con la familia.
3. La ejecución del plan individual de intervención se iniciará, en el caso de los niños y niñas no escolarizados, dentro de los 10 días siguientes a su aprobación y, en el caso de los escolarizados,

en el plazo que se determine en el correspondiente informe psicopedagógico y, en su caso, en el dictamen de escolarización.

4. En el propio plan se establecerá la frecuencia de su revisión.

5. EJEMPLIFICACIÓN DE LOS DATOS ANTERIORES (RECORRIDO HISTÓRICO EDUCATIVO DE LA TRAYECTORIA EDUCATIVO DE UNA EXPERIENCIA PERSONA)

Una enfermedad rara no solo afecta a la persona que la padece, sino también a las personas que la rodean, como familiares y amigos, ya que necesita muchos cuidados y atención. Tenemos que luchar y aprender a vivir con ella, pero también tenemos que trabajar para integrarnos en una sociedad donde, aunque hay cada vez más sensibilización, todavía queda mucho por hacer para que nos sintamos incluidos totalmente. Para conseguir esto hay que empezar esta integración desde Educación Infantil.

Por experiencia propia puedo decir que, cuando un niño con una enfermedad rara va a ser escolarizado, aparecen muchos problemas. Hasta ser admitido hay que pasar por un proceso de selección del centro educativo, ya que muchas veces no se conoce la enfermedad y las personas tienen miedo a enfrentarse a ella o no saben hacerlo.

El simple hecho de tener una enfermedad no presupone un problema cognitivo. Pero esa es la actitud general y conlleva que se exija menos al enfermo; con lo cual, el aprendizaje se ralentiza y en el futuro pueden darse carencias debido a esta falsa generosidad.

En mi caso y debido a mis sucesivos ingresos en el hospital por recaídas, no puede asistir a la escuela infantil. Esto complico mi evolución académica. Pero tras una larga lucha fui aceptada en el Colegio García Quintana, de integración para motoricos. Además, asistí al centro base donde valoraron mi enfermedad, para recibir la estimulación correcta y establecer las pautas destinadas a una mejor respuesta a mis necesidades, mejorando así mi condición física.

El colegio contaba con refuerzo, especialistas en audición y lenguaje y fisioterapia, así como con auxiliares técnicos educativos que se encargaban de nosotros durante la estancia: desplazamientos a las distintas aulas, vigilancia a la hora del recreo y ayuda en el traslado a los medios de transporte. Además, la escuela era pionera en la eliminación de barreras arquitectónicas para sillas de ruedas, rampas para entrar al colegio, ascensor, baños exclusivos.

Durante la etapa de Educación Infantil no participe activamente en el desarrollo de la clase ni en las asambleas y desplazamientos que podíamos hacer para jugar en los diferentes rincones; ello se debió a la imposibilidad de tener un auxiliar de forma continua y al temor y desconocimiento de mi tutora acerca de cómo actuar.

La integración tiene diversos matices y se necesitan profesionales para evaluar los diferentes aspectos de cada caso. Un ejemplo de ello podría ser lo que ocurrió cuando caí y me golpeé la cabeza en un recreo, pese a tener protección. Tuvieron que drenarme la sangre acumulada y por tanto me hospitalizaron. Desde entonces, no me permitieron salir al patio, tuve que permanecer sentada con los niños que carecían de movilidad.

Aquello supuso una enorme frustración y opino que existen muchas otras maneras de actuar que hubieran dado lugar a una integración en la clase son tomar una decisión tan radical. La interacción del juego, el ámbito de la libertad en el recreo, dan lugar a una comunicación y a unos lazos de amistad y complicidad que yo me perdí en esa etapa.

En mi colegio hacían coincidir la hora de psicomotricidad con la fisioterapia que yo necesitaba recibir, pues debido a tantos ingresos las piernas casi no me sujetaban y mi brazo derecho tenía un volumen mucho mayor que el izquierdo. Esto afectaba tanto a mi movilidad como al equilibrio, pues mi centro de gravedad era diferente al resto de los niños y eso produjo en mí una gran escoliosis.

La implicación del profesorado es muy importante en nuestro caso. Recuerdo con mucho cariño a una profesora de infantil que logro que participase de todas las actividades de la clase. Aunque no hubiese auxiliares o personas de apoyo ella misma se ocupaba de mí. (en la asamblea recuerdo estar sentada en su regazo).

Pero había otras profesoras que no se implicaban tanto con los niños de integración, ya que, si no iba una auxiliar ayudarlas, y no había tantos como niños, no les incluían en todas las actividades. Recuerdo una amiga mía con espina bífida: su profesora decía que no podía con ella para sentarla en el suelo con el resto de compañeros. Esta actitud lleva a un retroceso en la personalidad y el carácter del niño, apartado de todo aquello que le llevaría avanzar. Se necesitan profesionales implicados y muy preparados porque es un mundo difícil pero que ofrece grandes satisfacciones por el agradecimiento y el avance de los alumnos que se sienten queridos.

En los colegios de integración de motoricos, teníamos un servicio de autobús concertado con Cruz Roja, que nos recogía cerca de casa y nos llevaba al colegio, aunque al principio no nos concedieron este servicio y era mi madre la que me tenía que llevar y recoger.

En opinión de mis padres cuando tienes un hijo de integración tienes que luchar por conseguir lo que por derecho te corresponde, pues algunos profesores que no están muy concienciados y prefieren aislar a integrar.

A través del Ministerio de Educación había un programa de natación para niños con discapacidad, en el que yo participe desde los 3 años. La natación era el deporte más completo que podía hacer sin ningún riesgo de golpes o accidentes. Dependiendo de las necesidades de cada uno había 1 o hasta un máximo de 3 niños por monitor, en mi caso como mi movilidad era reducida tenía un monitor solo para mí. Trabajábamos en el vaso pequeño porque la temperatura era más calidad y debido a la lentitud de movimiento enseguida nos quedábamos fríos.

En el colegio además de hacer excursiones, cuando era el día de la paz, carnavales, etc. salíamos a la calle disfrazados y en estas salidas siempre estábamos acompañados y supervisados por las auxiliares y personal de apoyo. De esta manera nos sentíamos involucrados en las actividades, nos integrábamos con el resto de nuestros compañeros y estas actividades lúdicas contribuyen a aumentar nuestra autonomía y autoestima.

El tránsito a primaria no fue duro, puesto que la profesora no me exigía lo mismo que a los demás. De nuevo, una actitud bondadosa pero ineficaz y perjudicial. Mi enfermedad no me afectaba cognitivamente y la excesiva complacencia de mi tutora tuvo como consecuencia mis dificultades posteriores sobre todo en inglés y Matemáticas.

En cuanto a asignatura de Educación Física, me vi obligada a sustituirla por fisioterapia. Al cabo de unos años, sin embargo, mi mejoría física me permitió asistir y poco a poco me fui involucrando en todas las actividades. De igual manera me integre en el colegio, puesto que formaba parte de un grupo de amigos con los que jugaba dentro y fuera de él.

Cuando estaba en segundo de primaria empecé asistir a ASPAYM para recibir allí fisioterapia, para seguir mejorando la movilidad de mi brazo derecho, así como para trabajar sobre mí escoliosis; allí asistí hasta los 18 años, consiguiendo recuperar la movilidad gracias a técnicas y ejercicios específicos.

Tras muchos viajes y muchas visitas a hospitales en París lograron encontrar medicación adecuada, que hizo disminuir el tamaño del brazo, aumentar las plaquetas y disminuir alguna de las manchas (tumores). Esto permitió que mi estado de salud mejorara y me posibilitó mover con mayor facilidad el brazo.

Cuando acabé la Educación Primaria, tenía dos posibilidades ir a un Instituto de integración o un Colegio o Instituto de no integración; al final escogí ir al colegio Apostolado del sagrado corazón de Jesús (no integración) ya que mis padres decidieron que debía convivir con otros niños, pues pensaban que luego al continuar estudiando y trabajando tendría que competir con personas sin

discapacidad y cuanto antes me enfrentase a lo que iba a ser la vida en el futuro sería mejor para mí.

El nivel de exigencia era muy grande y el primer curso me costó mucho ponerme al nivel de mis compañeros. Este colegio ya no tenía fisioterapia ni especialistas en audición y lenguaje, pero sí contaba con clases de apoyo hasta 4º de la eso, a las cuales yo asistí en inglés y matemáticas, También contaba con un departamento de orientación quien trabajaba junto al profesorado con el fin de atender a mis necesidades y evaluar mi proceso de aprendizaje y al cual acudí de vez en cuando.

Durante esta etapa continué con fisioterapia y natación, aspectos básicos para mi movilidad. En estos momentos abordamos el problema de la escoliosis, a los 14 años me intervinieron en el hospital universitario de la Paz Madrid) donde ya tenían mi historial. Tuve que faltar a clase más de un mes porque se necesita mucho tiempo de recuperación, por lo que mis padres a través de Educación consiguieron contactar con un programa de voluntariado de la Cruz Roja, el cual ofrecía asistencia en casa. Durante ese tiempo tuve la ayuda de un voluntario, el cual me puso al día con las asignaturas, para que cuando volviera no me costara tanto. A lo largo de este proceso encontré el apoyo y el afecto de mis compañeros. No solo prepararon una fiesta de despedida antes de mi ingreso en el hospital, sino que me visitaron en la convalecencia y fueron de gran ayuda en mi vuelta a clase.

El regreso al colegio fue duro. Tuve que hacer un enorme esfuerzo para recuperar los 3 meses perdidos, aparte del tiempo que necesite para los ejercicios físicos de recuperación.

La única asignatura en la que me sentí discriminada fue en Educación Física. Cuando no podía hacer algún ejercicio, lo sustituía por un trabajo que exponía en clase. Pero esto me suponía una gran frustración, creo que hubiera sido mejor adaptar alguna de las actividades, puesto que además no era la única con problemas de movilidad.

La concienciación acerca de integrar a un niño aún no se ha convertido en algo normal. Es más fácil para muchos profesionales continuar de una forma mecánica con costumbres anteriores. Pero una verdadera integración supone adaptar las actividades al niño, no al revés, puesto que esto permitiría que pasase a ser un verdadero actor, no un espectador de la vida. Conseguiría una formación integral, convertir a un ser humano en un ser social plenamente integrado y consciente de su propio valor y posibilidades.

6. INTERVENCIÓN EDUCATIVA EN ALUMNOS CON SÍNDROME DE KASSABACH – MERRITT

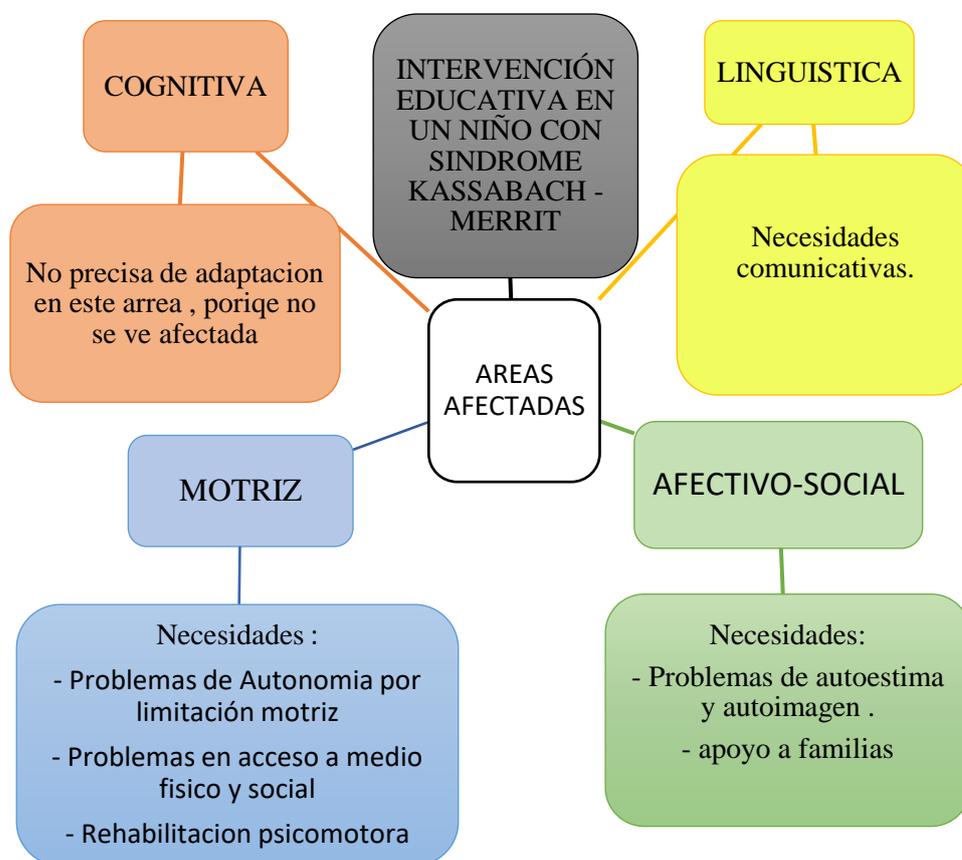
La propuesta de intervención educativa que expongo a continuación, está dirigida hacia niños que sufren Síndrome de Kassabach – Merritt en educación Infantil, aunque la presencia de alumnado con esta enfermedad es minoritaria el fin es que sirva de guía a otros docentes a la hora de enfrentarse a cualquier enfermedad rara.

Esta intervención no la he podido llevar a la práctica ya que en mi periodo de prácticas no conté con ningún niño que padeciese una enfermedad rara, pero la he desarrollado con el fin de evitar los errores que se produjeron en mi etapa educativa.

El fin es dar respuesta a las necesidades que presentan los alumnos que padecen este tipo de ER.

Toda actividad y recurso propuesto en esta intervención, buscan llamar la atención del niño, ser estimulante y hacer que el niño se sienta integrado con el fin de que el niño alcance los objetivos de esta etapa al igual que el resto de sus compañeros.

Esta enfermedad afecta a las siguientes áreas:



CONTENIDOS

Los contenidos adquiridos por los niños serán todos los que establece en el DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León, ya que el alumnado con Síndrome de Kassabach Merritt no se ve afectado cognitivamente. En función del área que tengamos que adaptar según la necesidad que el alumno presente se trabajan más unos u otros contenidos.

METODOLOGÍA DE LAS ACTIVIDADES

Para conseguir responder a las necesidades del niño la metodología debe basarse una serie de principios fundamentales de la Educación Infantil.

- Experiencia: Todo aprendizaje del niño debe ser a través de la experiencia ya que esto fomenta el interés del niño y le ayuda aprender. Además, mediante la experiencia se permite una mejor atención de su necesidad, así como de sus intereses. Algo que es fundamental en niños con NEE ya que a veces se sienten desmotivados.
- Socialización: Todo niño precisa de socialización para desarrollar habilidades, normas, valores o hábitos. Por lo que la socialización es fundamental en el desarrollo de los niños y debe ser fomentada en el aula. Según las características necesidades del niño la socialización es diferente. En niños con NEE hay que fomentar este principio para evitar que el niño se sienta excluido.
- Aprendizaje significativo: Para que el niño adquiera mejor los aprendizajes deben ser significativos, relacionando lo que sabe con lo nuevo, consiguiendo una mejor interiorización, para ello debemos partir de sus intereses.
- Globalización: El aprendizaje del niño debe ser globalizado logrando así un desarrollo adecuado en el niño.
- El juego: El juego es muy importante en la vida de los niños ya que es un medio de aprendizaje que favorece la imaginación y desarrolla la creatividad del niño, consiguiendo además que el niño disfrute. Además, el juego permite que los niños interactúen con otros niños y adultos, lo que permite al maestro ver cuáles son los intereses y necesidades del niño.
- Respeto de ritmos: En Educación infantil es algo fundamental ya que los ritmos de los niños son mucho más diferentes. Por lo que siempre hay que tener en cuenta cual es el ritmo y desarrollo del niño, para adaptarnos a él y satisfacer mejor sus necesidades.

Toda actividad se podrá llevar a cabo de diferentes maneras, eligiendo en función de las características del grupo y de la actividad cual es la más adecuada para conseguir que todos alcancen los objetivos:

- Gran grupo
- Pequeño grupo
- Individual

A la hora de trabajar todo objetivo que el niño debe alcanzar podemos hacerlo a través de proyectos, talleres, unidades didácticas, actividades o por rincones, partiendo siempre de los intereses del niño, ya que así es más fácil que aprenda. Cada área a trabajar contará con atención a la diversidad, donde se adaptarán las actividades a las necesidades del niño.

Todo aprendizaje del niño debe ser positivo, con el fin de desarrollar competencias, destrezas y actitudes necesarias en educación infantil, para ello todo lo que llevemos a cabo en la clase debe estimular al niño, consiguiendo llamar su atención con el fin de que alcance lo que nos hemos propuesto y atendiendo a sus necesidades e intereses.

RECURSOS

- **Materiales:** Todo material al que el niño tenga acceso debe ser variado, estimulante, motivador, polivalente y adaptado a su edad.
Estos deben ser manipulativos, seguros, llamativos, resistentes, fácil de manejar, atractivos, innovador etc.
- **Humanos:** En este apartado hay que tener en cuenta a todo profesional que trabaje con los niños: Especialistas en audición y lenguaje, maestro de apoyo, Familia, fisioterapeuta, orientador.
- **Espaciales:** Todo espacio donde se lleve a cabo las actividades propuestas en cada área a trabajar: aula ordinaria, aula de psicomotricidad, patio, aulas específicas de audición y lenguaje o de fisioterapia.
- **Temporales:** Depende de la actividad o sesiones a realizar, pero en educación infantil, no debe exceder de 30 – 40 minutos ya que todos acaban perdiendo el interés.

EVALUACIÓN

Toda evaluación en educación infantil debe ser será continua y directa. Esta evaluación se llevará a cabo en tres fases: la inicial, continua y final, analizando sí tanto el niño como el profesorado

ha conseguido sus objetivos. Para ello elaboraremos una autoevaluación del profesorado, así como evaluación del alumnado a través de rubricas establecidas en cada área.

INTERVENCIÓN POR AREAS

Área motriz

Introducción

En esta área el niño, adquiere contenidos con respecto al conocimiento de sí mismo, control corporal y motor, alcanzando objetivos que tengan que ver con el movimiento, así como con su autonomía personal.

Respecto al área motor van a surgir tres tipos de necesidades en los niños con Síndrome Kassabach Merritt, por lo que debemos adaptar todo objetivo y actividades a sus necesidades.

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

AREA MOTRIZ (1)		
Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
1. Necesidades con respecto a la autonomía derivado de limitaciones motorices	<ul style="list-style-type: none"> - Desarrollar actividades cotidianas con la mayor autonomía posible. - Alcanzar hábitos de alimentación, higiene, salud y cuidado de unos mismo. - Aumentar la coordinación, equilibrio, control y precisión en las diversas actividades. - Fomentar el interés hacia las diferentes actividades que se lleven a cabo aula - Descubrir sus posibilidades de acción y movimientos - Mejorar precisión de movimientos. 	<p>Conocimiento de sí mismo:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Aceptación y valoración ajustada y positiva de si mismo y de las posibilidades y limitaciones propias. - Identificación, manifestación y control de las diferentes necesidades básicas del cuerpo. - Valoración adecuada de sus posibilidades para resolver distintas situaciones y solicitud de ayuda cuando reconoce sus limitaciones. <p>Control corporal</p> <ul style="list-style-type: none"> - Progresivo control postural estático y dinámico. - Dominio sucesivo del tono muscular, equilibrio y respiración para que pueda descubrir sus posibilidades <p>Coordinación motriz</p> <ul style="list-style-type: none"> - Exploración de su coordinación - Valoración de sus posibilidades y limitaciones motrices - Coordinación y control de habilidades motrices de carácter fino, adecuación del tono muscular y postura a las características del objeto, de la acción y situación. - Destrezas manipulativas. <p>Juego y actividad</p> <ul style="list-style-type: none"> - Valorar la importancia del juego como medio de disfrute y de relación con los demás - Descubrimiento y confianza en sus posibilidades de acción, tanto en los juegos como en el ejercicio físico. <p>Actividad y vida cotidiana</p> <ul style="list-style-type: none"> - Realización de las actividades de la vida cotidiana con iniciativa y progresiva autonomía. <p>Cuidado personal y salud</p> <ul style="list-style-type: none"> - Acciones y situaciones que favorecen la salud y generan el bienestar propio y el de los demás. - Práctica de hábitos saludables en la higiene corporal, alimentación y descanso.

La educación en el síndrome Kassabach- Merritt, un síndrome desconocido

AREA MOTRIZ (2)		
Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
2. Necesidades con respecto al acceso al medio físico y social.	<ul style="list-style-type: none"> - Fomentar la participación en las actividades de su entorno alcanzando una relación con los demás equilibrada y satisfactoria. - Promover la tolerancia y el respeto en las diferencias personales y diversidad social. - Explorar de forma activa el entorno que le rodea, adaptándolo a sus necesidades. - Descubrir la importancia de los sentidos a través de la relación y acción con el entorno. 	<p>Los sentidos.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Reconocimiento de los sentidos; su utilización. – Discriminación de órganos y funciones; exploración de objetos e identificación de las sensaciones que extrae de ellos <p>El paisaje</p> <ul style="list-style-type: none"> . – Actitudes de colaboración en la conservación y cuidado del entorno. – Interés y gusto por las actividades de exploración y juego que se realizan al aire libre y en contacto con la naturaleza. <p>La cultura y la vida en sociedad.</p> <ul style="list-style-type: none"> – Iniciativa, responsabilidad y colaboración en la realización de sencillas tareas de casa y de la escuela. <ul style="list-style-type: none"> - Regulación de la propia conducta en actividades y situaciones que implican relaciones en grupo. - Valoración de las normas que rigen el comportamiento social como medio para una convivencia sana - Disposición favorable para entablar relaciones tolerantes, respetuosas y afectivas con niños y niñas de otras culturas

AREA MOTRIZ (3)		
Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
3. Necesidades relacionadas con la rehabilitación psicomotora	<ul style="list-style-type: none"> - Aumentar la coordinación, equilibrio, control y precisión en las diversas actividades. - Mejorar precisión de movimientos. 	<p>Control corporal</p> <ul style="list-style-type: none"> - Progresivo control postural estático y dinámico. - Dominio sucesivo del tono muscular, equilibrio y respiración para que pueda descubrir sus posibilidades. <p>Coordinación motriz</p> <ul style="list-style-type: none"> - Exploración de su coordinación - Valoración de sus posibilidades y limitaciones motrices - Coordinación y control de habilidades motrices de carácter fino, adecuación del tono muscular y postura a las características del objeto, de la acción y situación.

Actividades frecuentes en esta área:

Siempre Teniendo en cuenta el ritmo del niño, intereses, maduración y programando actividades que fomenten la socialización.

- Psicomotricidad:
- Juegos de movimiento.
- Juegos en el espacio.

Atención diversidad:

Trabajar con mayor intensidad los siguientes aspectos dentro de las actividades preparadas:

- Control de tronco
- Amplitud y precisión de movimiento de la extremidad afectada
- Capacidad de manipulación
- Fortalecimiento de extremidad afectada

Todo esto se puede trabajar desde la clase sin que el niño tenga que salir del aula, aunque muchas veces también se refuerza con fisioterapia o actividades como la natación.

Adaptar los juegos llevados a cabo en psicomotricidad, para que todos puedan participar, al igual que el espacio que se vaya a usar para desarrollar las actividades.

Recursos

Materiales:

- Espejo
- Aros
- Balones
- Objetos cotidianos
- Conos

Espaciales:

- Aula ordinaria
- Aula de psicomotricidad
- Patio
- Rincones

Temporal:

Actividades cortas, que no excedan de los 30 minutos y teniendo en cuenta siempre el ritmo de cada niño.

Evaluación de alumno

1. Necesidades con respecto a la autonomía derivado de limitaciones motorices

Indicadores u objetivos u ítems	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Ha desarrollado actividades cotidianas con la mayor autonomía posible.			
Ha mejorado precisión de movimientos			
Ha alcanzado hábito de alimentación, higiene, salud y cuidado de unos mismo.			
Ha aumentado la coordinación, equilibrio, control y precisión en las diversas actividades.			
Ha aumentado el interés hacia las diferentes actividades que se lleven a cabo aula			
Ha descubierto sus posibilidades de acción y movimientos			

2. Necesidades con respecto al acceso al medio físico y social.

Indicadores	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Participa en las actividades de su entorno alcanzando una relación con los demás equilibrada y satisfactoria.			
Tiene tolerancia y respeto por las diferencias personales y diversidad social.			
Explora de forma activa el entorno que le rodea, adaptándolo a sus necesidades.			
Ha descubierto la importancia de los sentidos a través de la relación y acción con el entorno.			

3. Necesidades relacionadas con la rehabilitación psicomotora

Indicadores	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Ha aumentado su coordinación, equilibrio, control y precisión en las diversas actividades.			
Ha Mejorado su precisión de movimientos.			

Evaluación profesor

Indicadores	Alcanzado	No alcanzado
Tengo en cuenta la diversidad a la hora de programar.		
He llevado a cabo de forma correcta las estrategias de atención a la diversidad		
He conseguido que el niño alcance los objetivos		
Los contenidos han sido trabajados de forma equilibrada		
He respondido a sus necesidades		
Están bien adaptados los espacio		
Están adaptadas las actividades		
Las instrucciones dadas son claras		
La relación con la familia ha sido adecuada.		
He trabajado en equipo		

Área afectiva- social

Introducción:

En esta área el niño, adquiere contenidos de diversas áreas conocimiento de sí mismo y conocimiento del entorno, alcanzando objetivos que tengan que ver con la identificación y expresión de sentimientos, así como con la socialización con el entorno que le rodea

Respecto al área afectivo- social van a surgir dos tipos de necesidades en los niños con Síndrome Kassabach Merritt, por lo que debemos adaptar todo objetivo y actividades a sus necesidades, consiguiendo en el niño una confianza y aumento de su autoestima, así como trabajar con sus familias y apoyarlos.

AREA AFECTIVA- SOCIAL (1)

Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
1. Necesidades con respecto a mejora de autoimagen y autoestima.	<ul style="list-style-type: none"> - Identificar sus sentimientos, emociones y necesidades. - alcanzar una imagen ajustada y positiva de sí mismo. - Descubrir sus posibilidades y limitaciones. - Mejorar su autoestima. - Fomentar la expresión de sentimientos, emociones e ideas. - Relacionarse de forma satisfactoria con los demás 	<p>Conocimiento de sí mismo:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Aceptación y valoración ajustada y positiva de sí mismo y de las posibilidades y limitaciones propias. - Tolerancia y respeto por las características, peculiaridades físicas y diferencias de los otros, con actitudes no discriminatorias <p>Los sentimientos y emociones</p> <ul style="list-style-type: none"> - Vivencias preferencias e intereses propios en distintas situaciones y actividades. - Identificación de los sentimientos y emociones de los demás y actitud de escucha y respeto hacia ellos. - Desarrollo de habilidades favorables para la interacción social y para el establecimiento de relaciones de afecto con las personas adultas y con los iguales.

AREA AFECTIVA- SOCIAL (2)

Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
2. Necesidades familiares	<ul style="list-style-type: none"> - Fomentar la integración del niño en el ámbito escolar - Desarrollo de talleres de apoyo para los padres. - Mejora de la coordinación con las familias - Alcanzar un desarrollo evolutivo pleno dentro de las posibilidades del niño. - Evitar la sobreprotección - Favorecer la autonomía del niño 	<p>La cultura y la vida en sociedad</p> <ul style="list-style-type: none"> - Respeto y tolerancia hacia otras formas de estructura familiar - Regulación de la propia conducta en actividades y situaciones que implican relaciones en grupo. <ul style="list-style-type: none"> – Valoración de las normas que rigen el comportamiento social como medio para una convivencia sana. <p>Los sentimientos y emociones</p> <ul style="list-style-type: none"> - Desarrollo de habilidades favorables para la interacción social y para el establecimiento de relaciones de afecto con las personas adultas y con los iguales. <p>El conocimiento de sí mismo.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Aceptación y valoración ajustada y positiva de sí mismo y de las posibilidades y limitaciones propias. - Tolerancia y respeto por las características, peculiaridades físicas y diferencias de los otros, con actitudes no discriminatorias. - Identificación, manifestación y control de las diferentes necesidades básicas del cuerpo y confianza en sus capacidades para lograr su correcta satisfacción. - Valoración adecuada de sus posibilidades para resolver distintas situaciones y solicitud de ayuda cuando reconoce sus limitaciones <p>La actividad y la vida cotidiana.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Realización de las actividades de la vida cotidiana con iniciativa y progresiva autonomía. - Regulación de la conducta en diferentes situaciones. - Interés por mejorar y avanzar en sus logros y mostrar con satisfacción los aprendizajes y competencias adquiridas

Actividades frecuentes en esta área:

- Asamblea
- Rutinas
- Juegos de roles
- Juegos de socioafectivos

El ambiente debe ser agradable de manera que fomente la confianza en el niño, así como tener en cuenta todos los principios fundamentales de la educación infantil a la hora de llevar a cabo cualquier actividad.

Atención a la diversidad:

En esta área se debe hacer más hincapié en:

- Autoestima y autoimagen
- Confianza con el adulto
- Socialización con los compañeros
- Respeto
- Cariño
- Participación con familias
- Expresión de sentimientos

Todo esto se puede trabajar desde la clase sin tener que sacar al niño del aula.

Recursos:

Materiales:

- Bloc de arte
- Espejos
- Aros
- Rotuladores
- Tarjetas con tipo de familias
- TIC

Espaciales:

- Aula
- Aula de psicomotricidad
- Rincón (en el caso que se trabaje por rincones)
- Asamblea

Temporal:

Actividades cortas, que no excedan de los 30 minutos y teniendo en cuenta siempre el ritmo de cada niño.

Evaluación del alumnado

1. Necesidades con respecto a mejora de autoimagen y autoestima.

Indicadores	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Sabe identificar sus sentimientos, emociones y necesidades.			
Ha alcanzado una imagen ajustada y positiva de sí mismo.			
Ha descubierto sus posibilidades y limitaciones.			
Ha aumentado su autoestima.			
Sabe expresar sentimientos, emociones e ideas.			
Se relaciona de forma satisfactoria con los demás			

2. Necesidades familiares

Indicadores	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Se encuentra integrado el niño en el ámbito escolar			
Hemos llevado a cabo talleres de apoyo para los padres.			
Ha habido coordinación con las familias			
Ha alcanzado un desarrollo evolutivo pleno dentro de sus posibilidades			
Esta sobreprotegido			
Ha aumentado su autonomía			

Evaluación del Profesor

Indicadores	Alcanzado	No alcanzado
Tengo en cuenta la diversidad a la hora de programar.		
He llevado a cabo de forma correcta las estrategias de atención a la diversidad		
He conseguido que el niño alcance los objetivos		
Los contenidos han sido trabajados de forma equilibrada		
He respondido a sus necesidades		
Están bien adaptados los espacio		
Están adaptadas las actividades		
Las instrucciones dadas son claras		
La relación con la familia ha sido adecuada		
He trabajado en equipo.		

Área lingüística

INTRODUCCIÓN

En esta área el niño, adquiere contenidos con respecto a la comunicación verbal, escrita y corporal, alcanzando objetivos como un uso adecuado a su edad del lenguaje.

Respecto al área afectivo- social van a surgir solo un tipo de necesidad, la cual viene derivada por la falta de asistencia a clase por hospitalización, por consecuencias medicas o en el caso de que el síndrome afecte labios, así que puede precisar de apoyo en este campo consiguiendo los mismos objetivos que sus compañeros ya que el área cognitiva no se va a encontrar afectada.

AREA LINGÜÍSTICA (1)

Necesidad	Objetivos	Contenidos: DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León
1. Necesidades comunicativas	<ul style="list-style-type: none"> - Desarrollar léxico preciso y adecuado a la edad. - Favorecer el uso de la lengua como medio de comunicación. - Iniciarse en lectura y escritura. 	<p>Lenguaje verbal</p> <ul style="list-style-type: none"> - Utilización del lenguaje oral para manifestar sentimientos, necesidades e intereses, comunicar experiencias propias y transmitir información. Valorarlo como medio de relación y regulación de la propia conducta y la de los demás. - Expresión de planes, ideas, criterios, sugerencias, propuestas... en proyectos comunes o individuales, con una progresiva precisión en la estructura y concordancia gramatical de las frases. - Comprensión de las intenciones comunicativas de los otros niños y adultos, y respuesta adecuada sin inhibición. - Participación creativa en juegos lingüísticos para divertirse y aprender. <p>Lengua escrita</p> <ul style="list-style-type: none"> - La lengua escrita como medio de comunicación, información y disfrute. Interpretar y etiquetar con sus símbolos y nombres fotos, imágenes, etc - Iniciación a la lectura y la escritura a través de sus nombres, objetos, palabras y frases usuales y significativas <p>Lenguaje corporal</p> <ul style="list-style-type: none"> - Descubrimiento y experimentación de gestos y movimientos como recursos corporales para la expresión y la comunicación. - Expresión de los propios sentimientos y emociones a través del cuerpo, y reconocimiento de estas expresiones en los otros compañeros. - Utilización del cuerpo en actividades de respiración, equilibrio y relajación. Posibilidades motrices del propio cuerpo con relación al espacio y al tiempo.

Actividades frecuentes en esta área:

- Asamblea
- Teatro
- Juegos de roles
- Juegos de mímica.

Atención a diversidad:

En esta área debemos hacer hincapié en aquello que veamos afectado en el niño, ya que esta enfermedad no siempre afecta esta área, pero las constantes hospitalizaciones pueden dejar secuelas en:

- Desarrollo del lenguaje.
- Escritura
- Problemas de voz (como en mi caso)

Todo esto se puede reforzar desde la clase, en casa o con la ayuda de especialistas en audición y lenguaje.

Recursos:

Materiales:

- Rotuladores
- Folios
- Cuentos
- Canciones
- Signos
- El propio cuerpo
- Tarjetas con letras
- Tarjetas con fonemas
- Tics

Espaciales:

- Aula
- Rincón (en el caso que se trabaje por rincones)
- Asamblea
- Aula de logopedia

Temporal:

Actividades cortas, que no excedan de los 30 minutos y teniendo en cuenta siempre el ritmo de cada niño.

Evaluación del Alumnado

1. Necesidades comunicativas

Indicadores	Iniciado	En desarrollo	Conseguido
Ha desarrollado un léxico preciso y adecuado a la edad.			
Hace uso de la lengua como medio de comunicación			
Se ha iniciado en lectura y escritura			

Evaluación del Profesor

Indicadores	Alcanzado	No alcanzado
Tengo en cuenta la diversidad a la hora de programar.		
He llevado a cabo de forma correcta las estrategias de atención a la diversidad		
He conseguido que el niño alcance los objetivos		
Los contenidos han sido trabajados de forma equilibrada		
He respondido a sus necesidades		
Están bien adaptados los espacio		
Están adaptadas las actividades		
Las instrucciones dadas son claras		
La relación con la familia ha sido adecuada		
He trabajado en equipo.		

7.CONCLUSIÓN

Las enfermedades raras a pesar de que son aquellas que afectan a 5 de cada 10.000 personas, cada vez son más frecuentes en nuestra sociedad. La persona que la sufre se va a encontrar con múltiples problemas, entre ellos el desamparo ya que muchas veces tanto ellos como sus familias no encuentran ayuda por ser algo desconocido.

Para conocer mejor este tipo de enfermedades la Junta de Castilla y León ha decidido invertir un millón de euros en crear una unidad de diagnóstico avanzado, cuyo fin es evitar el largo periodo de espera de diagnóstico de los pacientes, unos de los problemas más frecuentes con el que nos encontramos las personas con ER. La cifra de afectados es cada vez mayor, por lo que me parece una gran noticia para conseguir dar respuesta a las necesidades de estos y sus familias lo antes posible.

Es cierto que en la actualidad hay muchos avances que permiten detectar con mayor facilidad algunas enfermedades, pero también es cierto que se debería investigar algo más sobre alguna como es el caso del síndrome de kassabach Merritt, ya que a día de hoy sigue siendo bastante desconocida e incomprensida tanto a nivel médico como educativo.

Toda enfermedad rara desemboca en una discapacidad, término que aún sigue dando un poco de respeto a la sociedad. Ciertamente se ha avanzado con lo que respecta a la inclusión, ya que desde la Conferencia de Salamanca de 1994 se lucha por una mayor inclusión escolar, llegando a construir un nuevo formato de escuela: la escuela inclusiva, la cual no solo lucha por los alumnos con NEE sino porque todo alumnado alcance sus objetivos, empezando por los que puedan ser marginados o excluidos.

Con el paso de los años la atención a la diversidad en la educación ha cambiado ya que han ido aumentando las leyes que respaldan a los alumnos con necesidades educativas especiales, consiguiendo poco a poco dar una mayor respuesta a sus necesidades. En el caso de Castilla y León se han creado varios planes de atención a la diversidad que tienen en cuenta principios de equidad, inclusión, normalización, proximidad, accesibilidad universal y diseño para todos, participación, eficiencia y eficacia, sensibilización, coordinación y prevención. Además, todo centro debe contar con un plan de atención a la diversidad en su proyecto educativo, así como diversos especialistas que contribuyan a satisfacer las necesidades de todo el alumnado.

A pesar de estos cambios, en lo que respecta a la educación aún queda mucho por hacer y como maestra he querido dar a conocer mi enfermedad, sus dificultades, sus necesidades y como intervenir en el caso de encontrarnos con alumnos que la padecen para conseguir una mayor inclusión de este alumnado en las aulas.

Este trabajo me ha permitido investigar e interesarme más acerca de mi enfermedad. Gracias a la búsqueda de información, artículos, informes médicos y conversaciones con mis padres y mi propia experiencia, me he dado cuenta de que había muchas cosas que no sabía acerca de este síndrome, ya que cuando sufrí la peor parte era muy pequeña y no lo recordaba. También me ha ayudado a ser consciente de lo mucho que se ha conseguido desde que yo fui escolarizada y lo que falta por conseguir.

Para concluir me gustaría resaltar algunos aspectos que en mi opinión son fundamentales: la importancia de los equipos de atención temprana en la vida del niño, ya que son los primeros que tratan con él y los que son capaces de detectar algún trastorno, además son los encargados de establecer qué medidas son necesarias para mejorar la vida tanto del niño como de sus familias.

Por último y no por eso menos importante la necesidad de contar con una actitud positiva del profesorado ante la diversidad, así como la coordinación con las familias consiguiendo que el niño se encuentre satisfecho dentro del aula. Aunque la actitud positiva debe ser mostrada por todo aquel que trabaje con el niño y sus familias.

8.BIBLIOGRAFÍA

Libros:

Batanero, J M.^a. (2015). Atención a la diversidad en el aula de educación infantil. Madrid: Paraninfo Universidad.

Fajardo Calder, M.^a. I, Ruiz Fernández, M.^a. I, Ventura Diaz, A, Vicente Castro, F y Julve Moreno, J. A. (2002). Necesidades especiales. Familia y educación, nuevos retos y nuevas respuestas. Badajoz: Psicoex

Fernández, C. y Galán, M.^a A. (2011). Pedagogía diferencial y atención a la diversidad. Madrid: Centro de estudios Ramón Areces, S.A.

Lozano, J., Cerezo, M.^a C. y Alcaraz, S. (2015). Plan de atención a la diversidad. Madrid: Alianza.

Documentos de Revista:

Belzunce, A. y Cassellas, M. (2004). Complicaciones en la evolución de hemangiomas y malformaciones vasculares. *Anales del sistema sanitario de Navarra*.1(27)

Gaite, L., García Fuentes, M., González Lamuña, D. y Álvarez, J.L. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *Anales del sistema sanitario de Navarra*,2(31).

González Fontao, M.^a Pilar. (2001). *Necesidades educativas especiales. Revista galego-portuguesa de psicología e educación*. Vol. 7.

Grau, C. y Fernández Hawrylak, M. (2010). Familia y enfermedad crónica pediátrica. *Anales del sistema sanitario de Navarra*, 2(33).

Redondo, P. (2004). Clasificación de las anomalías vasculares (tumores y malformaciones). Características clínicas e historia natural. *Anales del sistema sanitario de Navarra*.1(27)

Documentos:

Castedo Rodríguez, A. (2004). Libro blanco de atención a la persona en situación de dependencia en España. Madrid: IMSERSO.

<http://www.dependencia.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/libroblanco.pdf>

Dizy Menéndez, D. (2010). Dependencia y familia: una perspectiva socio económica. IMSERSO.

Junta de Castilla y León. (2015). Manual de procedimientos para el registro poblacional de enfermedades raras de la comunidad autónoma de castilla y león. (RERCyL).

<https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacionepidemiologica/registro-enfermedades-raras-mercyl>

Intersocial. (2009). Estudio sobre Situación y necesidades sociosanitarias de personas con enfermedades raras en España. Informe ejecutivo. FEDER.

Paginas:

Aerscyl. Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León. Publicado el 23 de noviembre 2015. consultado en Julio de 2017, <http://www.aerscyl.org/quienes-somos>

Aulas hospitalarias. Consultado octubre 2017, <http://www.aulashospitalarias.es/aulas-hospitalarias2/>

Bearyman, E (2015). EURORDIS. 15 años del Reglamento europeo sobre los medicamentos Huérfanos: El siguiente Capítulo. Consultado en septiembre del 2017

<http://www.eurordis.org/es/news/15-anos-del-reglamento-europeo-sobre-medicamentos-huerfanos-el-siguiente-capitulo>

CRE Enfermedades Raras. Centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias de Burgos. Las ER. Consultado en agosto de 2017,

http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/er_mh/er/index.htm

CRE Enfermedades Raras. Centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias de Burgos. Los medicamentos Huérfanos. consultado en septiembre 2017, http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/er_mh/er/index.htm

CRE Enfermedades Raras. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos: servicios de atención directa. Consultado en septiembre 2018, http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/proref/servicios_atencion_directa/index.htm

Dirección Provincial de Valladolid. Portal de Educación. Alumnos con necesidades educativas Especiales. Consultado en enero de 2018, <http://www.educa.jcyl.es/dpvalladolid/es/informacion-especifica-dp-valladolid/area-programas-educativos/atencion-diversidad-convivencia/alumnado-necesidades-educativas-especiales>

Dirección Provincial de Valladolid. Portal de educación de la Junta de Castilla y León. Aulas Hospitalarias y Atención domiciliaria. Consultado en octubre de 2017, <http://www.educa.jcyl.es/dpvalladolid/es/informacion-especifica-dp-valladolid/area-programas-educativos/atencion-diversidad-convivencia/aulas-hospitalarias-atencion-domiciliaria>.

EDUCACYL. Portal de Educación. Atención a la diversidad. Consultado en enero 2018, <http://www.educa.jcyl.es/es/temas/atencion-diversidad>

EDUCACYL. Portal de educación. Atención a diversidad. Equipos de orientación Educativa. consultado en enero 2018, <http://www.educa.jcyl.es/es/informacion/sistema-educativo/atencion-diversidad/equipos-orientacion-educativa>

EDUCACYL. Portal de educación de la junta de Castilla y León. Planes de atención a la diversidad. Consultado en octubre de 2017, <http://www.educa.jcyl.es/es/temas/atencion-diversidad/planes-atencion-diversidad>

EDUCACYL. Portal de educación. Respuesta educativa al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo. Consultado en octubre de 2017, <http://www.educa.jcyl.es/es/temas/atencion-diversidad/respuesta-educativa-alumnado-necesidad-especifica-apoyo-edu>

EURORDIS RARE DISEASE EUROPE. Quienes somos. Agosto 2017, <http://www.eurordis.org/es/quienes-somos>

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras. Consultado en julio de 2017, <https://enfermedades-raras.org/index.php>

Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana. Consultado octubre 2017, <https://gatatenciontemprana.wordpress.com/about/>

Instituto de Salud Carlos III. Portal de registro de Enfermedades Raras. Consultado septiembre 2017, <https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx>

IMSERSO. Instituto de mayores y servicios sociales. Consultado en octubre de 2017, http://www.imserso.es/imserso_01/index.htm

Infogen. Pruebas genéticas de detección prenatal. (2013). Consultado noviembre 2017, <http://infogen.org.mx/pruebas-geneticas-de-deteccion-prenatal/>

Instituto Nacional del cáncer. Tratamiento de los tumores vasculares infantiles (PDQ)-Versión para pacientes. Consultado en noviembre de 2017. <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/sarcoma-de-tejido-blando/paciente/tratamiento-tumores-vasculares-infantiles-pdq>

Milla, M.^a G (17/01/17). Revista IMSERSO. Consultado en enero 2018, <https://gatatenciontemprana.wordpress.com/category/la-atencion-temprana-avanza/>

Ministerio de sanidad, servicios sociales e igualdad. Servicios sociales e igualdad. Discapacidad. Consultado en septiembre de 2017, <http://www.msssi.gob.es/ssi/discapacidad/serviciosPersonasDiscapacidad/home.htm>

Orphanet. Síndrome de Kassabach-Merritt (2006). Consultado en noviembre 2017, http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=2330

Portal de Salud de la Junta de Castilla y León. Atención Temprana. Consultado octubre 2017, <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/coordinacion-sociosanitaria/procesos-atencion/atencion-temprana>

Portal de salud de Catilla y León. Aula de Pacientes de Castilla y León. Día Mundial de las Enfermedades Raras. Publicado 28/02/2017. consultado en agosto del 2017, <http://www.saludcastillayleon.es/AulaPacientes/es/dias-mundiales-relacionados-salud/dia-mundial-enfermedades-raras-5>

Portal de educación de la Junta de Castilla y León. Equipos de orientación Educativa. Consultado en noviembre 2017, <http://www.educa.jcyl.es/es/informacion/sistema-educativo/atencion-diversidad/equipos-orientacion-educativa>

Portal de educación de Castilla y León. Modelos de documentos a utilizar en el proceso de evaluación psicopedagógica y dictamen de escolarización. Consultado en noviembre de 2017,

<http://www.educa.jcyl.es/es/temas/atencion-diversidad/modelos-documentos-utilizar-proceso-evaluacion-psicopedagog>

Portal de la dependencia. SAAD Sistema para la autonomía y atención a la dependencia. Libro Blanco de atención a las personas en situación de dependencia. Consultado en noviembre de 2017, http://www.dependencia.imserso.es/dependencia_01/documentacion/doc_int/antecedentes/libro_blanco/index.htm

Portal de salud de Castilla y León. Registro de enfermedades raras (RERCyL). consultado en julio de 2017, <http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/informacionepidemiologica/registroenfermedades-raras-rcrcyl>

Servicio de información sobre discapacidad. Declaración de Salamanca y marco de acción sobre las Necesidades Educativas Especiales. Consultado en enero de 2018, <http://sid.usal.es/libros/discapacidad/1005/8-4-1/declaracion-de-salamanca-y-marco-de-accion-sobre-necesidades-educativas-especiales.aspx>

Normativa y legislación:

II PLAN DE ATENCIÓN A LA DIVERSIDAD EN LA EDUCACIÓN DE CASTILLA Y LEÓN 2015-2020

ACUERDO 29/2017, de 15 de junio, de la Junta de Castilla y León, por el que se aprueba el II Plan de Atención a la Diversidad en la Educación de Castilla y León 2017-2022.

DECRETO 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León. BOCYL 9 de diciembre de 2010.

DECRETO 122/2007, de 27 de diciembre, por el que se establece el currículo del segundo ciclo de la Educación Infantil en la Comunidad de Castilla y León

DECRETO 167/2003, de 17 de junio, por el que se establece la ordenación de la atención educativa a los alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales asociadas a condiciones sociales desfavorecidas

LEY ORGÁNICA 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. LOE.

LEY ORGÁNICA 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad educativa

ORDEN EDU/721/2008, de 5 de mayo, por la que se regula la implantación, el desarrollo y la evaluación del segundo ciclo de la educación infantil en la Comunidad de Castilla y León.

ORDEN EDU/987/2012, de 14 de noviembre, por la que se regula la organización y funcionamiento de los equipos de orientación educativa de la Comunidad de Castilla y León. BOCYL 26 de noviembre de 2012.

ORDEN EDU/1054/2012, de 5 de diciembre, por la que se regula la organización y funcionamiento de los departamentos de orientación de los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León. BOCYL 17 de diciembre de 2012.

ORDEN EDU/1152/2010, de 3 de agosto, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidad específica de apoyo educativo escolarizado en el segundo ciclo de Educación Infantil, Educación Primaria, Educación Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Enseñanzas de Educación Especial, en los centros docentes de la Comunidad de Castilla y León. BOCYL 13 de agosto de 2010.

Plan de atención al alumnado con necesidades educativas especiales 2006 – 2010. Aprobado mediante Orden de 23 de marzo de 2007, de la Consejería de Educación.

RESOLUCIÓN de 31 de agosto de 2012, de la Dirección General de Innovación Educativa y Formación del Profesorado, por la que se regula la modalidad de escolarización combinada para el alumnado con necesidades educativas especiales asociadas a condiciones personales de discapacidad que curse enseñanzas correspondientes al segundo ciclo de educación infantil y a la educación básica en los centros docentes sostenidos con fondos públicos de la Comunidad de Castilla y León. BOCYL de septiembre de 2012.

9.ANEXOS

Anexo I. Noticia

JUEVES 15 DE FEBRERO DE 2018 EL ADELANTADO DE SEGOVIA

CASTILLA Y LEÓN21

► SANIDAD

La Junta invierte un millón en la Unidad de Diagnóstico Avanzado para combatir a las enfermedades raras

E.P. / SALAMANCA

La Junta invertirá un millón de euros en la puesta en marcha de la Unidad de Diagnóstico Avanzado, con sede en Salamanca pero que dará servicio a toda la Comunidad, con el propósito de mejorar los tiempos a la hora de conocer qué enfermedad poco frecuente puede afrontar cada paciente que acude al Sacyl.

Así lo señaló el consejero de Sanidad, Antonio María Sáez Aguado, quien participó en la inauguración del II Congreso de Enfermedades Raras de Castilla y León, organizado en la ciudad de Salamanca por la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León (AERSCYL).

Antes de intervenir en la mesa de apertura de este encuentro, Sáez Aguado reconoció que la sanidad pública tiene la "obligación" de "mejorar en los tiempos de respuesta", pues pasa "demasiado tiempo" desde que se presentan los síntomas hasta que se presenta el diagnóstico con la enfermedad que afecta.

Para ello, Castilla y León puso en marcha la Unidad de Diagnóstico Avanzado, para la que la Junta de Castilla y León ya adquirió dos secuenciadores masivos de ADN, una unidad que servirá también para poner "en red" tanto a la pediatría de Atención Primaria como a la de los centros hospitalarios y a los laboratorios.

Asimismo, incidió en el "esfuerzo" por la formación y la cualificación de los profesionales a la hora de identificar estos males poco frecuentes, a los que la industria farmacéutica atiende con "menor prioridad" que a otros más presentes en la sociedad. De ahí el interés de la Administración por promover la investigación en estos campos, añadió.

Sobre las personas que pueden estar afectadas en la Comunidad por enfermedades raras, Antonio María Sáez Aguado hizo públicas que las estimaciones hablan de una cifra que gira en torno al cinco por ciento de la población en general.

Y también, durante su visita a



Sáez Aguado (2º) en el Congreso de Enfermedades Raras. / EUROPA PRESS

Salamanca, abogó por "seguir depurando" el registro, tanto a nivel nacional como autonómico, para tener datos más certeros dentro

de un ámbito de enfermedades raras, en el que ha dicho que hay que lanzar "un mensaje de optimismo de cara al futuro".

Hospital de la Seguridad Social La Paz
Hospital Infantil LA Paz
Tarrío.
Pº Castellana 261. Tfno. 3.58.13.12. Ext. 1465 ó 1561
28046 Madrid

Cuidados Intensivos Pediátricos.
Jefe Servicio: Dr. F. Ruza

INFORME.

Hº M 683.943

Director: Dra. Díaz Fernández

Nombre:	Fecha Ingreso	Edad	Sexo
YILLANUEYA POSADAS, MARTA	4.12.94	9m	M
Alta a:	Fecha salida	Edad	Peso
RESIDENCIA	29.12.94	10m	

MOTIVO DE INGRESO:

1º REINGRESO EN CIP:

Niña de 9 meses, con diagnóstico previo de Síndrome de Kasabach - Merritt, CID, Hemotórax decho (ver informe previo), dada de alta hace 3 días, reingresa por cuadro de dificultad respiratoria moderada. Desde hace 3 días presenta picos febriles, tos y secreciones abundantes.

HALLAZGOS AL INGRESO: FC 170 lat/m. FR. 70 resp/m. Tº 37,3ºC. T.A. 123/76 mmHg.

REG. Coloración de piel violácea (habitual en ella). Buena coloración de mucosas. Dificultad respiratoria moderada. AP: Buena ventilación en hemitórax izdo, hipoventilación en hemitórax decho. AC: Taquicárdica. No soplos.

PROBLEMAS AL INGRESO Y EVOLUCION :

1.- **Dificultad Respiratoria.**- Al ingreso dificultad respiratoria moderada que evoluciona favorablemente con oxigenoterapia a través de gafas nasales. Rx de tórax al ingreso: Se objetiva atelectasia en LSD con aumento de la trama broncointersticial. En control posterior 5 días más tarde, resolución de la atelectasia.

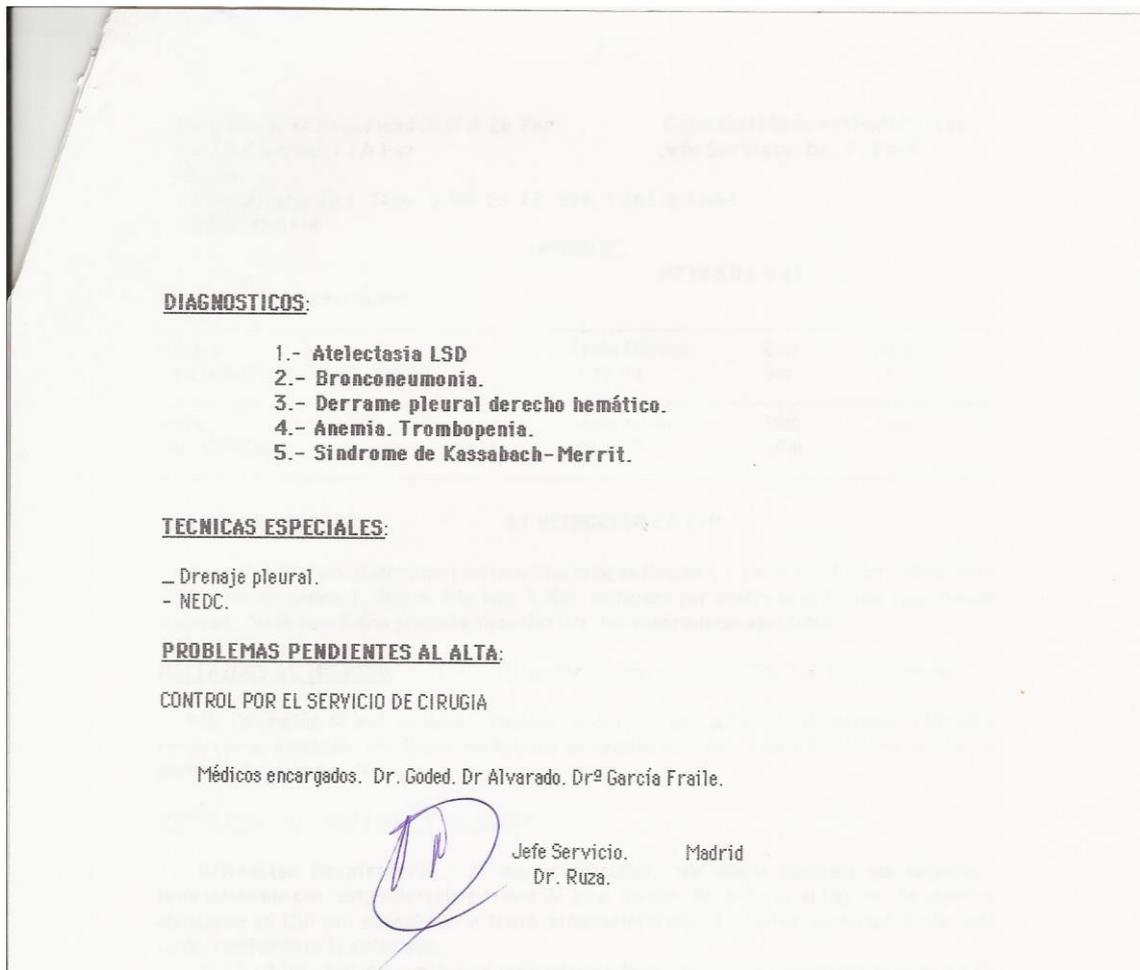
El 15.12.94, comienza con distres respiratorio e hipoventilación en hemitórax derecho. En Rx de tórax se objetiva derrame importante, que persiste por control ecográfico 24 horas después. Se realiza drenaje bajo control ecográfico, extrayendose 250 ml de líquido hemático. Se deja tubo de drenaje, que se retira 3 días más tarde sin complicaciones. Al alta, buena ventilación, sin signos de insuficiencia respiratoria.

2.- **Infecioso.**- Tres días previos al ingreso comenzó con picos febriles, iniciándose antibioterapia empírica con Ampicilina y Gentamicina, que se matienen hasta el 8.12.94. Dado que persistian picos febriles se cambia antibioterapia por Ceftazidima y Tobramicina, a la vez que se inicia ttº con Vancomicina, desapareciendo la fiebre a las 24 horas. En hemocultivo del 5.12, se aísla Candida sp. El resto de la bacteriología (urocultivo, coprocultivo y FNF), negativos. Hemocultivo del 9.12: Negativo.

3.- **Anemia.**- Al ingreso Hb de 8,8 mg/dl que precisa transfusión de Concentrado de Hties. Controles posteriores dentro de la normalidad.

4.- **Trombopenia.**- Al ingreso, 16.000 plaquetas. No ha presentado signos de sangrado. Control previo al alta 27.000 plaquetas.

5.- **Nutrición.**- Se inicia NEDC a las 24 horas del ingreso, que se mantiene 3 días, pasando a alimentación oral con buena tolerancia.



Anexo III. Asociación CREER

CREER

Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (CREER). Creado en 2009 para mejorar la calidad de vida de la persona que sufre ER. El cuál ha cooperado junto al instituto de salud Carlos III creando el registro nacional de enfermedades raras.

En este centro, se encargan de realizar talleres y atender a pacientes a través de un equipo multidisciplinar que diseñan modelos, recomendaciones y sugerencias para mejorar la calidad de vida de esas personas y sus familiares. La atención socio- sanitaria de los trabajadores del CREER es primordial para que tanto pacientes como sus familiares se sientan cómodos y cuidados.

Esta entidad está formada no solo por enfermeras y fisioterapeutas sino también por médicos, logopedas, psicólogos, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales, pedagogos, educadores sociales, personal de administración, técnicos y asistentes. Además, disponen de gimnasio y dos salas: una de psicomotricidad y multisensorial.

El CREER cuenta con apartamentos donde los enfermos y sus familiares residen. Nada más llegar al centro las enfermeras se encargan de ver las necesidades y apoyos que necesitan. Una vez recopilada toda la información sobre el paciente se la transmiten al resto de compañeros para darle los servicios adecuados.

El objetivo que tiene el centro es promover herramientas y recomendaciones, y la rehabilitación, para superar las dificultades. Todo lo aprenden en las salas para posteriormente realizarlos en sus casas de manera individual o con ayuda de sus familiares.

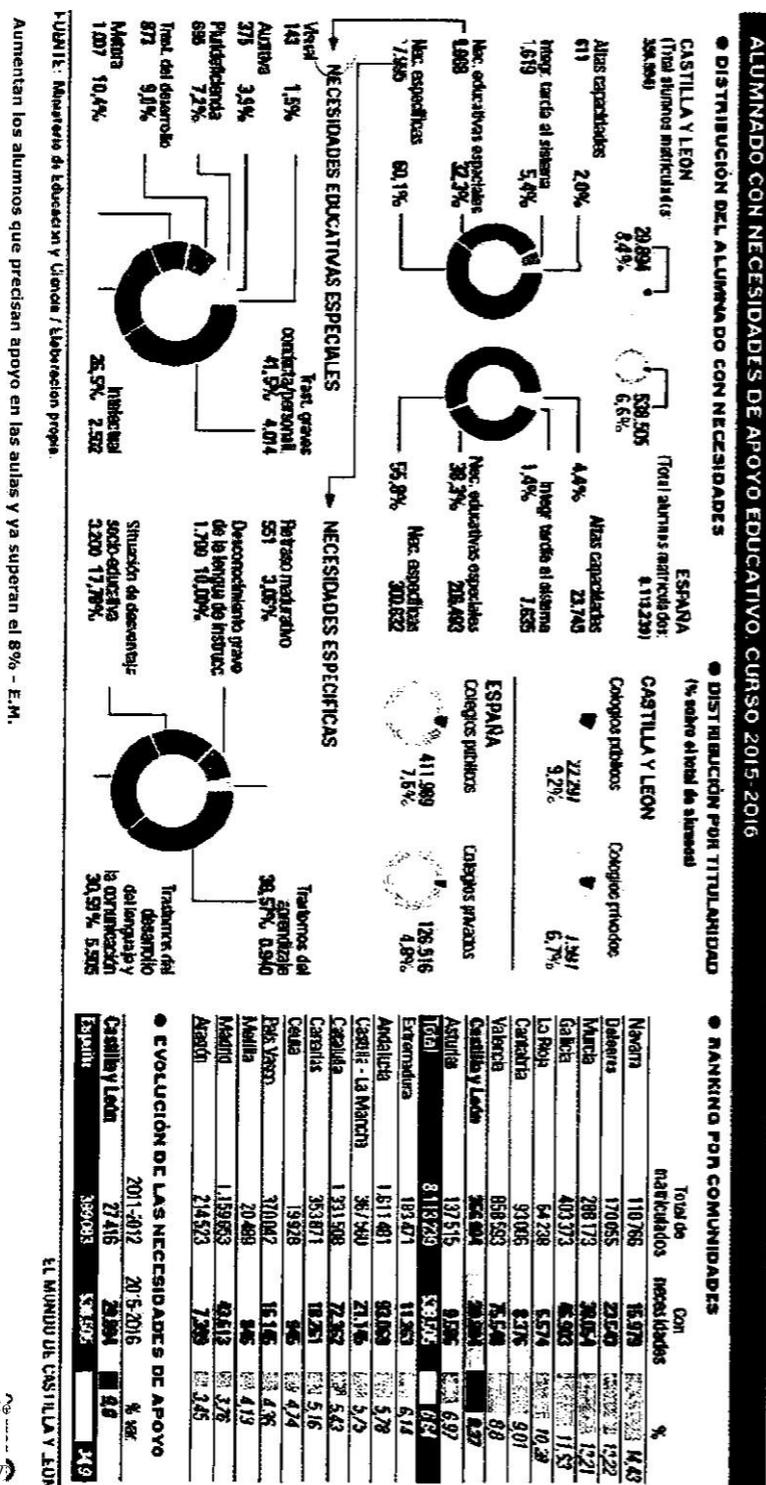
Además, cuentan con diversos programas especiales para la conciliación con las familias como:

Programa de respiro familiar, Programa de cuidadores, Programa de encuentros, Programa nacer.

Pero no todo lo que hace el CREER va dirigido a los pacientes, sino que también se realizan programas que van dirigidos a los profesionales socio – sanitarios, investigadores y profesores de universidad. Como bien dice Aitor Aparicio, director del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades raras, están abiertos a toda la sociedad a través de servicio de información y asesoramiento.

A través de jornadas de sensibilización, organizadas por los fisioterapeutas del centro, las cuales cuenta con la participación de terapeutas ocupacionales y logopedas, dirigida a otros profesionales con el objetivo de mejorar la autonomía personal de los pacientes y propagar el trabajo que realizan o la implantación de una asignatura acerca de la Enfermedad Rara en la universidad de enfermería de burgos, ya que el ámbito de la sanidad aún hay mucho desconocimiento sobre este tipo de enfermedades.

Anexo IV. Noticia alumnado con necesidades de apoyo educativo

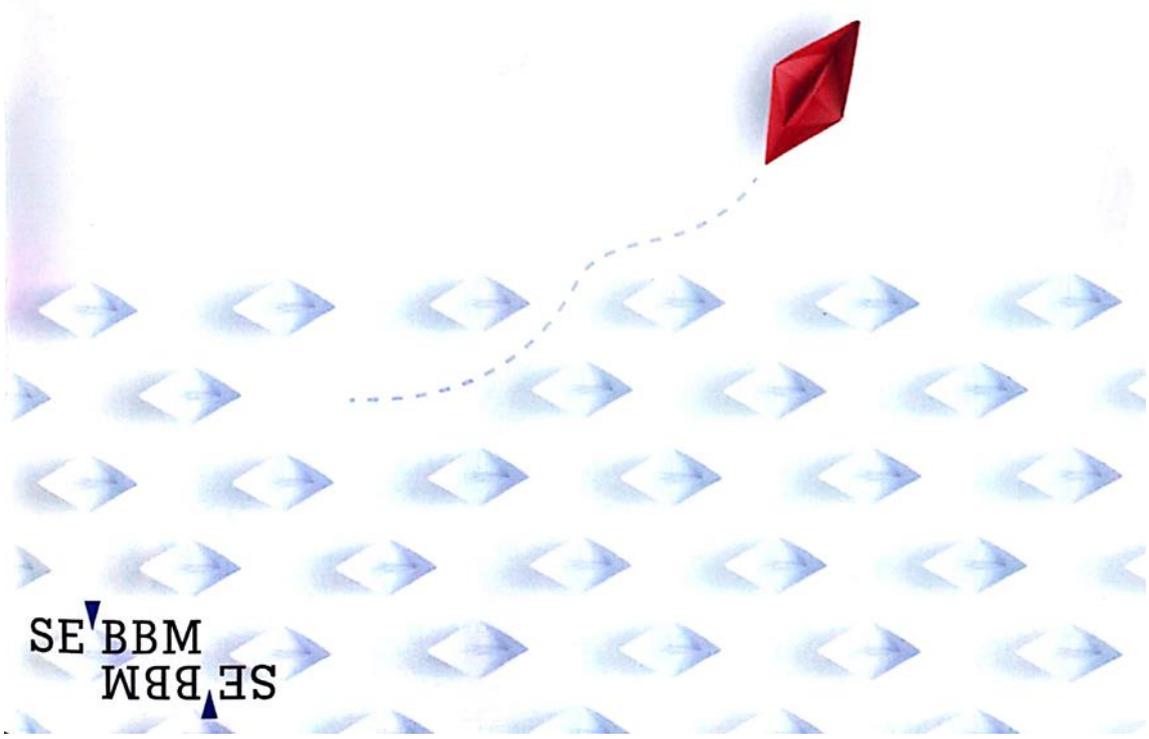


Anexo V Revista enfermedades raras.

Nº 195
Marzo 2018
Publicación
trimestral



ENFERMEDADES RARAS





Las enfermedades raras no son raras. El punto de vista del paciente

Julián Isla Gómez

Director Científico de la Federación Europea de Síndrome de Dravet
Fundador y presidente de Fundación 29

Paciente experto, Comité de Medicamentos Huérfanos, *European Medicines Agency* (EMA)

La definición de enfermedad rara ha permitido el reconocimiento de una entidad médica diferenciada y que la sociedad ponga especial cuidado en un colectivo de pacientes minoritario. Pero a pesar de este especial foco, los pacientes con enfermedades raras siguen teniendo un abanico de problemas que comienzan en el diagnóstico o la falta de este y terminan en dificultades para acceder a tratamientos adecuados. Quizás sea el momento de cuestionarnos si el modelo que venimos utilizando todos estos años es válido.

¿EXISTEN LAS ENFERMEDADES RARAS REALMENTE?

El concepto de medicina basada en la evidencia que se empezó a desarrollar en los años 70 asentó el concepto del ensayo clínico. El ensayo clínico se ha convertido sin duda en el método más efectivo para evaluar la efectividad y la seguridad de un tratamiento médico y ha permitido el desarrollo de la medicina moderna. Actualmente los ensayos clínicos se realizan sin tener en cuenta las especiales características genómicas y epigenómicas de los pacientes y la eficacia de los fármacos se mide por métodos estadísticos. Si funciona para la mayoría pensamos que tiene que funcionar para todos.

Reconociendo el gran papel que este modelo ha tenido para el desarrollo de la medicina moderna, están apareciendo los primeros síntomas de agotamiento (*Gagne, Thompson, O'Keefe & Kesselheim, 2014*). Tenemos patologías como el cáncer donde hay grupos en que la efectividad apenas es del 25%. Eso significa que hay poblaciones de pacientes donde tres cuartas partes no tienen un tratamiento efectivo y además sufren todos los efectos adversos de estos fármacos poco precisos.

La medicina ha heredado esta distribución estadística hasta el punto de diferenciar las enfermedades comunes de las enfermedades raras. Recordemos que en Europa una enfermedad rara es la que afecta a menos de cinco pacientes por cada 10.000 habitantes y la Comisión Europea es más precisa en su definición indicando que la enfermedad tiene que ser potencialmente mortal o crónicamente debilitante de la vida del paciente. Este concepto de "rareza" apareció en los años 60 en Estados Unidos con la aparición de la enmienda Kefauver-Harris que exigió a las empresas farmacéuticas la ejecución de ensayos clínicos para evaluar la eficacia y la seguridad de los fármacos. El detonante de esta enmienda fueron los problemas que generó la talidomida

DOSIER CIENTÍFICO

y los horribles efectos secundarios en recién nacidos. La generalización de los ensayos clínicos mejoró la seguridad de los fármacos, pero encareció enormemente los costes de desarrollo de los nuevos productos. La industria farmacéutica reaccionó a ese problema concentrando sus esfuerzos en las enfermedades comunes y provocando que las enfermedades menos comunes no tuviesen atención, se quedaban "huérfanas".

NORD, la federación norteamericana de pacientes con enfermedades raras, realizó un trabajo encomiable a principios de los años 80 reconociendo esta situación y consiguiendo los apoyos políticos que permitieron la aprobación de la *Orphan Drug Act* de 1983 con la que la administración Reagan generó un marco de protección para el desarrollo de los produc-

PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS, siguen teniendo un abanico de problemas que comienzan en el diagnóstico o la falta de este y terminan en dificultades para acceder a tratamientos adecuados. Quizás sea el momento de cuestionarnos si este modelo que venimos utilizando todos estos años sigue siendo válido.

tos farmacológicos para enfermedades raras. A pesar de las críticas, esta ley aceleró el desarrollo de muchos medicamentos huérfanos y la ley saltó a Europa a finales de siglo permitiendo que los grupos de pacientes nacionales y europeos y consigan aparecer en la agenda política, y de esta forma influir en regulación y en políticas de investigación.

Los humanos estamos diseñados para clasificar. Clasificar es una estrategia evolutiva estable que proporciona una gran ventaja: permite predecir el futuro y tomar decisiones. La clasificación es una forma de juicio de valor que mejora nuestra velocidad de decisión futura basándola en experiencias pasadas. La medicina empezó a utilizar diversos sistemas de clasificación médica de los originales tratados hipocráticos atribuidos clásicamente a Hipócrates. El desarrollo de la medicina siempre ha incorporado diversos sistemas de clasificación. Estos sistemas eran necesarios para que los profesionales médicos pudieran realizar el elemento sobre el que pivota el acto médico: el juicio clínico. El juicio clínico o valoración diagnóstica es ese proceso en el que mediante la evaluación de los síntomas y signos del paciente, junto con los datos de las pruebas diagnósticas, el profesional médico realiza una estimación del diagnóstico de dicho paciente. Nuestros profesionales

están adiestrados para realizar esta clasificación. Tener un paciente que no encaje en una de estas casillas de clasificación es un problema que la medicina ha ido resolviendo poco a poco, sin que que esté resuelto del todo. Las enfermedades raras evidencian este problema de clasificación de forma muy prominente.

El sistema de clasificación internacional de enfermedades o CIE-10 que se usa actualmente incluye miles de enfermedades, siendo un sistema de clasificación que ha ido evolucionando a lo largo de los años e incorporando nuevas entidades médicas. Ese sistema ha ido evolucionando de forma más o menos adecuada desde finales del siglo XIX cuando se empezó a utilizar un sistema de este tipo. CIE-10 utiliza como eje clasificador divisiones anatómicas, aunque se ha ido ampliando con clasificaciones más transversales como neoplasias, enfermedades endocrinas y metabólicas o causas de morbilidad. Pero hay un factor que está alterando de forma sustancial la manera en la que se descubren nuevas enfermedades y por lo tanto como se clasifican: la genética.

La denominación de muchas enfermedades raras se basa en una descripción más o menos completa de la patología (por ejemplo, la retinosis pigmentaria), o bien en el nombre del médico o médicos que describieron los síntomas de la enfermedad (por ejemplo, Síndrome de Lennox-Gastaut). Es una denominación descriptiva en la que o bien se describe el síntoma más importante de la enfermedad si es distintivo o bien se elegía el nombre del descubridor como homenaje a su contribución. La aparición de la genómica está cambiando este panorama a marchas forzadas. Actualmente la mayoría de las enfermedades raras que aparecen tiene el nombre del gen que las produce.

Es un cambio que puede parecer anecdótico pero que encierra un paradigma realmente importante. Por primera vez en la historia de la medicina la clasificación de las enfermedades se realiza con un análisis funcional. Es un cambio con unas connotaciones muy profundas ya que una denominación funcional puede tener consecuencias importantes, ya que permite agrupar familias de enfermedades por un elemento más cohesionador que la simple agrupación anatómica. Este cambio está trascendiendo también a los grupos de pacientes, ya que las nuevas asociaciones de pacientes que están emergiendo tienen en su denominación el nombre del gen. CIE-11, la nueva versión de la clasificación internacional de enfermedades, incorpora todas estas nuevas entidades que han nacido partiendo del nombre de un gen, y ahora mismo vemos que el nuevo sistema de



Imagen 1.

"Joy in the storm" Fotografía de Rowen y su madre Christel. Rowen padece Síndrome de San Filippo (Mucopolisacaridosis tipo III). Esta fotografía fue ganadora del concurso de Eurordis.

clasificación es un conglomerado de síntomas, patologías con origen descriptivo clínico, patologías con origen genético y diversas entidades con etiología incierta. Un verdadero lío.

Quizás el problema radique en que esta clasificación ha ido evolucionando a lo largo de los años, pero realmente no consigue reflejar totalmente la enorme diversidad de los individuos. El principal problema que tienen los pacientes con enfermedades raras es la falta de diagnóstico. Es difícil saber cuántos pacientes con enfermedades raras no tienen diagnóstico. Hace dos años, Eurordis, la mayor federación europea de pacientes con enfermedades raras, realizó una encuesta que mostró que el 25% de los pacientes esperaban de 5 a 30 años para obtener un diagnóstico, y durante ese tiempo el 40% recibieron un diagnóstico incorrecto. El problema quizás esté en que el sistema tradicional que la medicina ha usado para clasificar a sus pacientes no funciona a esta escala y cuando el número de pacientes es bajo cuesta mucho encontrar una casilla donde encuadrarlos.

Sin un diagnóstico certero es muy complicado tener un tratamiento. La mayoría de los pacientes sin diagnóstico tiene un tratamiento sintomático y con ese

tratamiento tienen que convivir un buen número de años hasta tener la suerte de tener diagnóstico. Pero tener diagnóstico no es una garantía de tener un tratamiento correcto. Hay dos factores que influyen en que los pacientes no tengan un tratamiento óptimo: el desconocimiento de la enfermedad y la falta de medicamentos efectivos.

El desconocimiento de la enfermedad responde a un problema de dispersión de datos. Como los pacientes son pocos y están muy mal caracterizados es complicado recoger de forma efectiva datos agregados de calidad. El problema de la dispersión de pacientes ha sido un lastre durante muchos años en la mejora del conocimiento sobre las enfermedades raras, aunque la aparición de las nuevas tecnologías está cambiando este panorama. Hace años los pacientes con enfermedades raras tenían el problema del aislamiento como otro problema añadido a los intrínsecos de su enfermedad. Actualmente la aparición de internet ha permitido que los grupos de pacientes con enfermedades raras estén más conectados que nunca. Este hecho y el que las enfermedades raras en muchas ocasiones son patologías graves e incapacitantes hace que los pacientes y sus cuidadores sean muy activos y tengan una gran capacidad asociativa y organizativa. No obstante, la falta de

DOSIER CIENTÍFICO



registros efectivos a nivel nacional e internacional sigue siendo uno de los principales frenos para que el conocimiento fluya y permita generar nuevo conocimiento que redunde en mejores tratamientos. Iniciativas como las Redes Europeas de Referencia o ERN están intentando resolver este problema enfocándose en el problema del diagnóstico y el tratamiento.

¿Cuántos fármacos tenemos para tratar estas enfermedades raras? Si estimamos que hay 7.000 enfermedades raras nos sorprenderá saber que actualmente sólo hay un centenar de fármacos con autorización de comercialización y con designación de huérfano. Hay otro centenar que tuvo la designación, pero su periodo de exclusividad terminó, con lo que el número total de fármacos para enfermedades raras apenas es de docientos. Esto significa que sólo el 2% de las enferme-

LA MAYOR FEDERACIÓN EUROPEA de pacientes que padecen enfermedades raras, Eurordis, realizó hace dos años una encuesta que mostró que el 25% de estos pacientes esperaban de 5 a 30 años para obtener un diagnóstico, y durante todo ese tiempo el 40% recibió un diagnóstico incorrecto.

dades raras tienen un tratamiento con una indicación específica. Y que exista un tratamiento no quiere decir que el tratamiento sea efectivo, la mayoría de ellos son tratamientos sintomáticos y no modificadores de la enfermedad ni curativos. Lamentablemente, si tienes una enfermedad rara lo más probable es que no tengas un tratamiento efectivo.

La efectividad de los tratamientos es otro problema adicional relevante. La mayoría de las enfermedades raras son de origen genético y el mecanismo de acción de la mayoría de los fármacos es convencional y poco

innovador, por lo que la efectividad de estos fármacos para enfermedades raras es cuestionable. Si nos centramos en España, la aparición cada vez mayor de informes de posicionamiento terapéutico (IPT) negativos para los nuevos fármacos que aparecen es otro problema que empieza a manifestarse. La evaluación económica y de beneficio de los nuevos productos a veces es tan desfavorable que hay muchos fármacos que a pesar de tener aprobación europea no están financiados por los sistemas de salud nacionales. A veces no merece la pena pagar un coste exagerado por un producto que tiene una efectividad real muy limitada.

El problema del desconocimiento sobre la patología tiene una incidencia severa en los pacientes ya que los clínicos en la mayoría de las ocasiones no tienen guías clínicas en las que apoyarse en la toma de decisiones. Si

hacemos un análisis en *Orphanet*, el mayor portal de enfermedades raras, veremos que apenas un 5% de las patologías tiene una guía clínica asociada. La mayoría de los 30 millones de pacientes que hay en Europa vive un periplo de desatino en el diagnóstico y cuando este por fin llega el riesgo de tener un tratamiento médico no consensuado y potencialmente contraindicado es ciertamente muy elevado.

Con este panorama no es de extrañar que la voz de los pacientes se levante cada vez con más fuerza exigiendo soluciones. La solución ciertamente es compleja y exige cambios radicales en varios frentes. El primero de todos es sin duda el diagnóstico. Son necesarios planes nacionales y europeos que diseñen una estrategia común para el diagnóstico genético. Los pacientes ahora están perdidos entre diversas pruebas genéticas y lo que es peor, el acceso a los genetistas es visiblemente deficiente. Las pruebas genéticas ahora mismo son interpretadas por clínicos con formación en genética claramente insuficiente. Con la generalización de NGS (*Next Generation Sequencing*; secuenciación de

	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Aumentar la tasa de diagnóstico. ➤ Diagnóstico temprano. ➤ Generalización de NGS. ➤ Bases de datos internacionales de genotipos y fenotipos compartidas.
	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Evitar la dispersión en el conocimiento clínico. ➤ Historia clínica con información estructurada. ➤ Sistemas de trazabilidad de los datos. ➤ Datos que sean propiedad del paciente.
	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Fármacos que sean modificadores de la enfermedad y no sintomáticos. ➤ Un proceso de desarrollo más ágil y económico. ➤ Sistemas que permitan el acceso universal a los nuevos tratamientos.

Imagen 2.

Lo que los pacientes con enfermedades raras esperan del avance médico y social. NGS, *Next Generation Sequencing*, se refiere a la secuenciación de todo el exoma o incluso del genoma completo del paciente.

todo el exoma o incluso del genoma completo del paciente) como prueba de diagnóstico, y con la capacidad de hacer paneles dirigidos, exomas médicos y genomas experimentales quizás tengamos que pensar en un nuevo modelo en el que la información genómica del paciente se extraiga una vez, se guarde en un entorno confiable y se reanalice de forma periódica según se descubran nuevas funciones en nuevos genes.

La información médica de los pacientes tiene que digitalizarse de forma urgente. No me refiero a introducir texto plano en un sistema electrónico sanitario, me refiero a codificar la información en entidades médicas, farmacológicas y biológicas que permita la generación de bases de datos extensas que preparen los datos para movernos a entornos analíticos de interpretación, predicción y automatización. Tenemos que diseñar sistemas de información que permitan capturar los datos de los pacientes de forma continua. Este cambio es realmente complicado de implementar ya que históricamente el acto médico se ha considerado un hecho puntual y acotado en el tiempo. Las nuevas tecnologías y el concepto de *continuum* en medicina pronto derribarán esta visión de acto médico puntual y acotado.

Necesitaremos nuevas formas de manejar los datos y de trazar la creación de valor, considerando su origen, su custodia y usos secundarios. La capacidad de acceder a grandes conjuntos de datos será clave para que los sistemas expertos se desarrollen. Pero el acceso a

estos conjuntos de datos se tiene que conseguir protegiendo los derechos de los pacientes y preservando su anonimato. La nueva política europea de protección de datos (GDPR) otorga un poder sin precedentes a los pacientes en cuanto a los derechos sobre sus datos. Tenemos que aprovechar esta oportunidad y generar nuevos mecanismos que permitan que los datos pueden fluir de forma segura. El modelo antiguo donde el hospital era el principal responsable de la custodia de los datos va a dejar de serlo ya que los pacientes podrán ir a su centro de atención y reclamar los datos de forma inmediata en un formato digital.

Necesitamos nuevas estrategias para que la innovación terapéutica se produzca. El desarrollo de nuevos fármacos es un proceso lento y caro. Ahora mismo, solo al alcance de la industria farmacéutica que tiene acceso a financiación privada. Este modelo apenas ha sido capaz de producir un par de centenares de fármacos en veinte años y es poco probable que consiga escalar para dar respuesta a los pacientes que todavía no tienen tratamiento. Y aunque escalase, los sistemas de salud públicos no podrían pagar fármacos en el rango de precios que manejamos ahora mismo donde un tratamiento para un paciente puede llegar a costar un millón de euros por paciente al año. Quizás la esperanza esté en la terapia génica donde la tecnología terapéutica es claramente transversal al mecanismo fisiopatológico.

Y por último necesitamos un cambio de roles. El avance médico ha recaído tradicionalmente en los profesionales

DOSIER CIENTÍFICO



...cos. Tenemos que agradecer el esfuerzo de los médicos que han realizado investigación, pues en muchas ocasiones ese esfuerzo ha sido poco reconocido y casi

A MEDIDA QUE TODOS LOS CAMBIOS se implementen y conozcamos más en profundidad a cada individuo, la medicina personalizada se impondrá. Seremos capaces de realizar distintos actos médicos adaptados a cada individuo ya que nuestros sistemas de información tendrán tanta información que harán que cada individuo sea único.

siempre se ha realizado de forma adicional a sus tareas clínicas. Sin ellos, la medicina no estaría en el nivel que está. Pero ahora mismo la cantidad de información médica que se produce es enorme y la complejidad aumenta de forma exponencial. Quizás sea el momento de abrir más el mundo médico a expertos de otras disciplinas, como matemáticos que generen modelos, científicos de datos que diseñen sistemas predictivos, bioinformáticos que implementen soluciones clínicas e ingenieros que resuelvan problemas como lo hacen en otras industrias. No nos olvidemos de los pacientes, los generadores de información y los receptores de los tratamientos, ellos cada vez más reclaman un papel mucho más activo y quieren dejar de ser pacientes que esperan para ser pacientes que actúan. La combinación de varias disciplinas se antoja como un cambio necesario que permita que la sanidad se abarate y pueda ser realmente universal.

A medida que todos estos cambios se implementen y conozcamos más en profundidad a cada individuo, la medicina personalizada se impondrá. Seremos capaces de realizar actos médicos adaptados a cada individuo ya que nuestros sistemas de información tendrán tanta información que harán que cada individuo sea único. Y cuando llegue este momento, la frontera entre las enfermedades mayoritarias y las enfermedades raras se diluirá ya que es una división artificial nacida de nuestras limitaciones para clasificar las patologías.

Ese día ya no habrá más pacientes con enfermedades raras.

PARA LEER MÁS

1. Gagne JJ, Thompson L, O'Keefe K & Kesselheim AS. (2014). Innovative research methods for studying treatments for rare diseases: methodological review. *BMJ*, 349. Recuperado el 29 de 1 de 2018, de <https://ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25422272>.
2. Haffner ME & Maher PD. (2006). The impact of the Orphan Drug Act on drug discovery. *Expert Opinion on Drug Discovery*, 1(6), 521-524. Recuperado el 29 de 1 de 2018.
3. *NORD*. (s.f.). National Organization for Rare Disorders: <http://www.rarediseases.org/>
4. Woert V, & Melvin H. (1978). Profitable and non-profitable drugs. *The New England Journal of Medicine*, 298(16), 903-906. Recuperado el 29 de 1 de 2018, de <https://ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/634333>.
5. Eurordis. Encuesta sobre el diagnóstico en enfermedades raras. <https://www.eurordis.org/publication/survey-delay-diagnosis-8-rare-diseases-europe>.