

Anabel Paramá Díaz | Susana Gómez-Redondo | Juan R. Coca

LAS ENFERMEDADES RARAS EN SU CONTEXTO

GUÍA SOCIO-EDUCATIVA



ASOCIACIÓN LEONESA DE ENFERMEDADES RARAS

LAS
ENFERMEDADES
RARAS
EN SU CONTEXTO

GUÍA SOCIO-EDUCATIVA

Anabel Paramá Díaz | Susana Gómez-Redondo | Juan R. Coca

Anabel Paramá Díaz

Universidad Isabel I.

Unidad de investigación social en salud y enfermedades raras.
Universidad de Valladolid.

Susana Gómez-Redondo

Unidad de investigación social en salud y enfermedades raras.
Universidad de Valladolid.

Juan R. Coca

Unidad de investigación social en salud y enfermedades raras.
Universidad de Valladolid.

Colaboradoras:

Beatriz Alegre Pérez

Marta Sánchez Rodríguez

ISBN: 978-84-09-43097-0

Depósito Legal: LE 406-2022

Esta guía se ha podido desarrollar gracias a la Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y sin diagnóstico (ALER), a la Fundación CEPA y está enmarcada dentro de las actividades realizadas al amparo del proyecto: Detección de necesidades socioeducativas para la inclusión de las personas con Enfermedades Raras (PROYEMER-2021-62), dentro de las Ayudas para la realización de proyectos de investigación UVA 2021, y cuya investigadora principal es la profesora SGR.



ÍNDICE

Presentación 07

Introduciéndonos en el complejo mundo de las enfermedades raras o poco frecuentes

¿Qué son? 12

¿Cuántas hay? 13

La complejidad de las enfermedades poco frecuentes 14

¿Cuáles son sus características principales? 15

Falta de conocimiento y complejidad 16

Aspectos biológicos de las enfermedades poco frecuentes

La influencia de la genética 18

La influencia de la epigenética 20

Diferencias entre enfermedades poco frecuentes y enfermedades comunes 22

Aspectos sociales relacionados con las familias afectadas por las enfermedades poco frecuentes

El problema social del papel del enfermo 24

El problema médico y social del diagnóstico 26

Condicionantes y emociones sociales 27

Las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes son discriminadas 28

Aspectos educativos relacionados con las familias afectadas por las enfermedades poco frecuentes

¿Igualdad de oportunidades? 30

Desconocimiento en la escuela 31

La llegada al colegio 32

¿Barreras o facilitadores? 34

¿A cada enfermedad su necesidad? 36

Un estudiante con enfermedad rara en nuestra aula, ¿qué hacemos? 38

Cosa de 2... y de más 39

Algunas pistas 42

En 3 pasos 44

A tener en cuenta 46

Algunos ejemplos 48

Si necesitas ayuda 56

PRESENTACIÓN

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son unas afecciones complejas que presentan importantes desafíos, tanto para el conocimiento científico actual como para la sociedad en su conjunto. Evidentemente, las Ciencias de la Educación no pueden quedar apartadas de esta realidad. Por esta razón, Asociación ALER y el Grupo de investigación UNISSER han unido fuerzas para desarrollar una guía que ayude a los docentes a enfrentarse a esta realidad.

Se desconoce con exactitud cuántas enfermedades raras existen. Tampoco se sabe a cuántas personas afectan, pero se calcula que un 10 por ciento de la población tiene una. Esto significa que las ER no solo representan uno de los retos socio-sanitarios mayores de los próximos años a escala global, sino que es probable que, tanto en nuestro ámbito personal como laboral, tengamos ya contacto con una persona con una ER. Y esta persona, claro, está, podemos encontrarla en nuestra aula.

Tanto las personas afectadas como sus familias necesitan ser comprendidas. Cuando este proceso de comprensión es real, entonces la educación y la escolarización es más plena, incluyente y eficaz. Ahora bien, adentrarse en el mundo de estas afecciones es complicado sin tener algunos conocimientos previos.

Con esta guía queremos ofrecer una herramienta sencilla y directa para que los colegios y el profesorado puedan

aproximarse a estas afecciones. Pretende ser un utensilio que, "simplemente", contribuya a mejorar la comprensión de la problemática, de las dificultades, del sufrimiento y de las incertidumbres de las personas afectadas y sus familias. También perseguimos, en la medida de lo posible, proporcionar un instrumento que dé algunas pistas sobre cómo aproximarse a ellas en el aula y su entorno.

Así, en esta guía encontrarás información de carácter biológico, emocional, social y educativo. Sin duda podríamos haber introducido más datos biomédicos, psicológicos, éticos, etc. Ahora bien, en caso de haberlo hecho, consideramos que hubiera perdido la sencillez con la que, inicialmente, fue concebida.

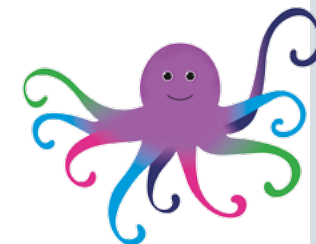
Esperamos contribuir a reducir la exclusión, la segregación y la indiferencia ante afecciones que generan, en ocasiones, comportamientos o apariencias que pueden parecer "peculiares". Esperamos, también, ayudar a paliar el posible miedo y comprensibles incertidumbres que puede generar, entre los profesionales de la educación, tener alumnado con una ER. Al fin y al cabo, enfrentarnos a lo desconocido siempre produce cierta inquietud y, desde luego, este tipo de afecciones necesitan, desafortunadamente, de mucho esfuerzo en los diferentes ámbitos de las ciencias (donde, por supuesto, también están las ciencias de la educación).

El abordaje de estas afecciones es complejo. Debido a que se manifiestan como síndromes, obliga al docente a tomar decisiones (didácticas, pedagógicas, socio-afectivas, etc.) que no siempre cuentan con un mapa previo claramente definido. No es necesario insistir en que las guías pueden ser

de inestimable valor, pero, a la postre, será el docente, de la mano de la familia y el resto de la comunidad educativa, quien, como buen conocedor de su aula y el hacer socioeducativo, adapte sus itinerarios a la diversidad de situaciones y contextos con los que, día a día, se enfrenta y trabaja.

En esta guía os encontraréis con un pulpo de nueve patas. ¿A qué es debido? ¿Tiene algún significado? En la Unidad queremos que este gracioso animal de nueve patas (los pulpos tienen ocho) sea la imagen que refleje la lucha por la investigación social en enfermedades raras. Esta es nuestra mascota, nuestra graciosa compañía en este viaje.

En este sentido, deseamos que esta pequeña guía sea de utilidad como hoja de ruta y cumpla, así, los objetivos esperados.



Las autoras

INTRODUCIÉNDONOS
EN EL COMPLEJO MUNDO DE
LAS **ENFERMEDADES RARAS**
O POCO FRECUENTES

¿QUÉ SON?

Las **Enfermedades Raras, Enfermedades Poco Frecuentes** o **Enfermedades Poco Prevalentes** son enfermedades consideradas por la Unión Europea como aquellas que presentan peligro de muerte o invalidez crónica y que afectan a 5 de cada 10.000 personas

Ahora bien, si eres un docente que trabajas en el ámbito de la cooperación internacional o estás preocupado por la educación intercultural, conviene que seas consciente de lo siguiente: dependiendo de dónde estemos, la caracterización de lo que es o no una enfermedad rara puede verse modificada. De hecho, en los Estados Unidos de América se considera una enfermedad rara aquella que afecta a 7,5 de cada 10.000 personas. Por otro lado, en zonas como, por ejemplo, Australia o Japón, son más restrictivos, y consideran que este término se reduce a 4 de cada 10.000 personas.

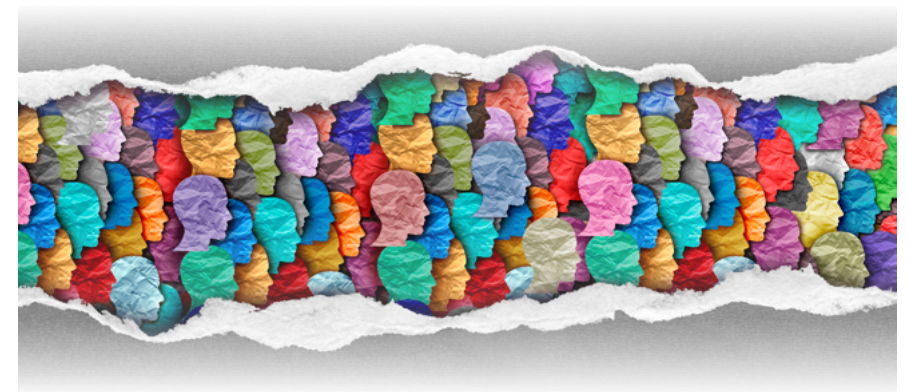
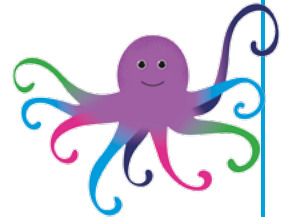
La mayor parte de estas enfermedades afectan a órganos vitales y tienen un nivel de diagnóstico complejo. Suelen coexistir varias discapacidades, son crónicas y, progresivamente, van debilitando a la persona. No obstante, hay otras que permiten una calidad de vida menos problemática, algo que también se ve afectado por la rapidez en el diagnóstico.



¿CUÁNTAS HAY?

Se estima que **existen más de 7.000 Enfermedades Raras**, aunque, a día de hoy, se han identificado pocas más de 6.700. No obstante, hay autores que ya hablan de 10.000 patologías diferentes. Esto quiere decir que existe un porcentaje importante de personas con **enfermedades sin diagnóstico**.

Aunque de forma aislada son poco frecuentes, **una de cada 17 personas puede tener una enfermedad rara**. De hecho, solo en la **Unión Europea**, esta cifra asciende a **30 millones**. De ellos se calcula que, entre 13,5 y 25 millones son **niños y adolescentes**. Esto nos hace pensar que durante la vida laboral de una profesora o profesor es muy posible que se encuentre con alguna persona con este tipo de afecciones.

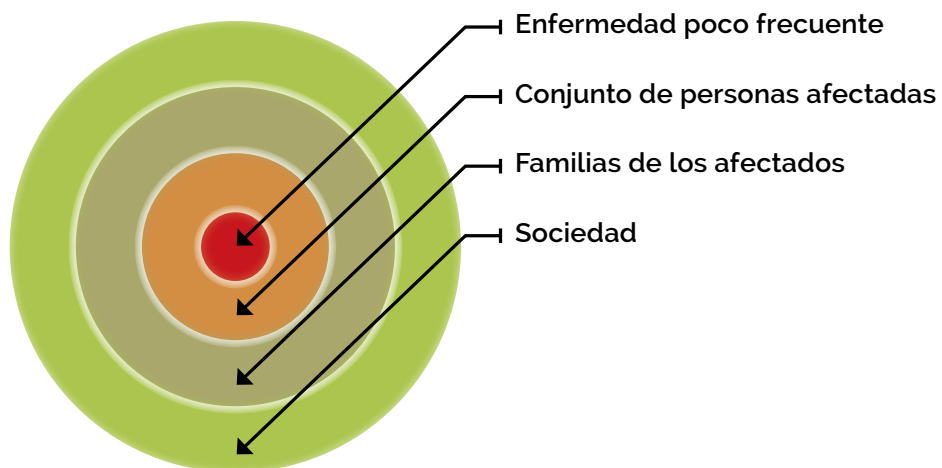


LA COMPLEJIDAD DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Las enfermedades poco frecuentes, como iremos viendo, suelen manifestarse como síndromes. **¿Qué significa esto?** Los síndromes se suelen presentar como afecciones que comparten los mismos síntomas, lo que provoca que el diagnóstico sea más difícil de llevar a cabo.

Por otro lado, estas afecciones terminan, de un modo u otro, generando alteraciones en diferentes órganos. Esto supone cierto grado de discapacidad y de dependencia. Por lo tanto, y debido a ello, **las enfermedades poco frecuentes pueden alterar la vida de las familias, su felicidad, su calidad de vida, su relación social y su estabilidad emocional.**

Podemos representar estos efectos como efectos concéntricos de la siguiente forma:



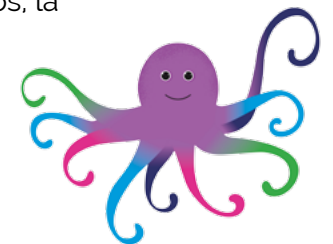
¿CUÁLES SON SUS CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES?

Hemos comentado que hay una gran cantidad de enfermedades poco frecuentes (**cerca de 7.000** según la Organización Mundial de la Salud, OMS) y que suelen presentarse como síndromes. Esto hace que sea complicado determinar cuáles son sus características principales. Aún así, existen algunos aspectos que nos pueden ayudar a comprenderlas.



Veámoslos:

- En su mayor parte, son enfermedades crónicas y degenerativas, es decir, para toda la vida y, además, suelen ir empeorando con el paso del tiempo.
- Suelen comenzar en los primeros años de vida de una persona.
- Habitualmente generan algún tipo de discapacidad motora, sensorial o intelectual.
- Actualmente, en casi la mitad de los casos, la vida de las personas se encuentra comprometida.



FALTA DE CONOCIMIENTO Y COMPLEJIDAD

Hemos dicho que las enfermedades poco frecuentes suelen manifestarse en forma de síndromes. Esto quiere decir que **la patología afectará a diferentes órganos o a distintas partes del cuerpo**. Sin ninguna duda este hecho, como veremos más adelante, tiene consecuencias educativas, ya que el docente tendrá que enfrentarse a una **enfermedad que afecta a diferentes partes de una misma persona**: vista, oído, dolor, sueño, etc.

Además, debido a la falta de conocimiento existente (a nivel médico, educativo, social y, por supuesto, institucional), cabe la posibilidad de que el docente necesite tomar decisiones no pautadas previamente. De ahí que **insistiremos en la comunicación como herramienta esencial**: comunicación con las familias, con las asociaciones de pacientes y, por último, con las instituciones.

Ten presente... que la ausencia de conocimiento es general. Por lo tanto, recomendamos acudir, si se considera necesario, a las asociaciones de afectados y estar en comunicación constante con las familias

ASPECTOS BIOLÓGICOS DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

LA INFLUENCIA DE LA GENÉTICA

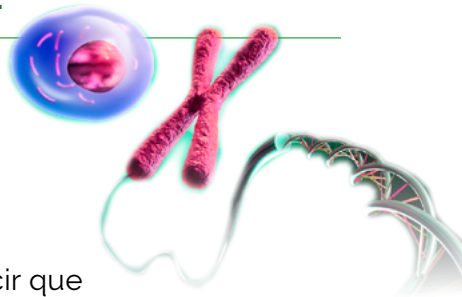
Aproximadamente, **el 80% DE LAS ENFERMEDADES RARAS SON DE ORIGEN GENÉTICO.**

Esto quiere decir que, la mayor parte, están relacionadas con cambios en el material genético procedente de los progenitores.

A modo de recordatorio, podemos decir que el ADN (ácido desoxirribonucleico), presente en todos y cada uno de los núcleos de nuestras células (ADN nuclear), está organizado en cromosomas. En estos se dispone un conjunto de genes que contienen la información que determina las características y funcionamiento de los organismos. Además, son los responsables de la transmisión de esta información a la descendencia.

Los genes van a controlar los procesos químicos y físicos que constituyen el metabolismo de nuestro organismo. Por tanto, cuando se produce una mutación o alteración de un gen se puede generar una alteración en el metabolismo, lo que puede llegar a desencadenar algún tipo de enfermedad.

Todos nuestros genes presentan 2 copias, una procedente de un progenitor y otra procedente de otro. No obstante, hay una pequeña parte que se dispone en el interior de unos orgánulos celulares, denominados **mitocondrias** (ADN mitocondrial).



Pues bien, esta herencia genética puede seguir 2 patrones diferentes: **herencia mendeliana** y **herencia no mendeliana (mitocondrial)**.

En ambos casos, los genes pueden sufrir cambios.

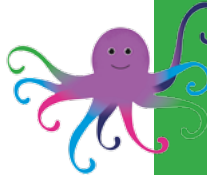
Algunos de estos cambios son imperceptibles y no llegan a alterar el funcionamiento de los genes. Sin embargo, hay otros que sí provocan alteraciones, generando, en consecuencia, algún tipo de enfermedad.

El **ADN mitocondrial** suele ser transmitido por la madre, debido a que el óvulo es el que aporta las mitocondrias al embrión. Por tanto, las alteraciones presentes en este tipo de ADN materno pueden ser transmitidas a la descendencia. Estas afecciones se denominan **enfermedades mitocondriales** y las más conocidas

son las que se producen por defectos existentes en el sistema genético-mitocondrial como, por ejemplo, **síndrome de KEARNS-SAYRE** (para más información ver al final de la guía).

Algunas de las enfermedades genéticas mendelianas son la **enfermedad de LOWE** y el **síndrome de MARFAN** (más información al final de esta Guía).

Herencia mendeliana: consiste en aquel patrón de herencia de los rasgos que son determinados por genes aportados por la madre o el padre



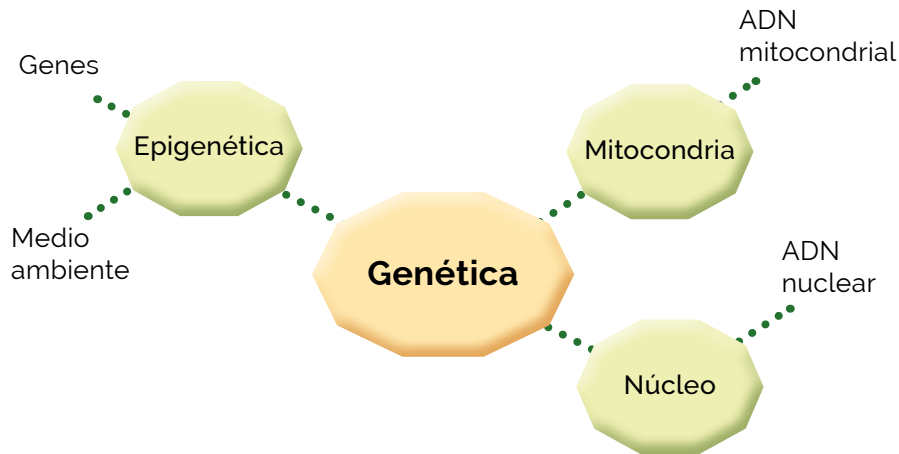
Si el ADN nuclear presenta errores en los genes, este tiene cierta capacidad de reparación. Eso evita la manifestación de enfermedades o problemas de salud.

Sin embargo, esta capacidad de reparación en el ADN mitocondrial es mucho menor. Por lo tanto, los errores en el ADN mitocondrial se manifiestan con mayor probabilidad.

LA INFLUENCIA DE LA EPIGENÉTICA

Ahora bien, no solo se pueden padecer enfermedades generadas por cambios directos existentes en el material genético, sino que también pueden darse alteraciones en los mecanismos que regulan dicho material (lo que conocemos como **epigenética**).

La Epigenética es el estudio de la interacción entre los genes y el ambiente



En los últimos años los investigadores han ido obteniendo pruebas de cómo el ambiente puede llegar a afectar a los organismos, provocando variaciones que antes eran consideradas de origen genético.

¿Qué significa esto? Pues que una persona puede sufrir una enfermedad que altera la regulación de sus genes habiendo recibido células germinales de sus progenitores en perfecto estado.



¿Y, cómo ocurre esto? Los factores ambientales pueden añadir o quitar, en determinadas zonas de los genes, elementos moleculares que provocan la activación o la desactivación de esos genes. Por lo tanto, la secuencia de ADN es la misma, pero, "la forma en que estos genes se leen es diferente". Hábitos como el tabaco, el tipo de nutrición o ciertas infecciones, entre otros factores, pueden ser los responsables de que comiencen procesos químicos que generen cambios en la expresión genética.

Estos factores provocan alteraciones en la expresión de los genes y, por tanto, en las características externas de las personas (**fenotipo**), pero no en el conjunto de genes que presentan (**genotipo**). Esto significa que estos cambios pueden ser reversibles y heredables.

"La diferencia entre genética y epigenética probablemente puede compararse con la diferencia que existe entre escribir y leer un libro. Una vez que el libro ha sido escrito, el texto (los genes o la información almacenada en el ADN) será el mismo en todas las copias que se distribuyan entre los lectores. Sin embargo, cada lector podría interpretar la historia del libro de una forma ligeramente diferente."

Thomas Jenuwein

DIFERENCIAS ENTRE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y ENFERMEDADES COMUNES

Las diferencias principales entre las enfermedades poco frecuentes y las enfermedades comunes, desde el punto de vista biológico, las podemos observar en la siguiente tabla:

ENFERMEDADES POCO FRECUENTES	ENFERMEDADES COMUNES
Suelen afectar a la población joven.	Afectan, con frecuencia, a adultos y suelen aumentar con los años.
En su mayor parte tienen un patrón genético mendeliano.	No siguen un patrón mendeliano (herencia simple).
Suelen manifestarse en forma de síndromes.	Las enfermedades comunes no son sindrómicas.
La mayoría no están relacionadas, directamente, con factores ambientales.	Los factores ambientales suelen ser causantes decisivos.
Su tasa de aparición es baja.	Su tasa de aparición es alta.
Su número es alto.	Su número es reducido.

Fuente: Berman (2015). *Enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Claves para entender y tratar las enfermedades comunes*. Barcelona, Elsevier.

ASPECTOS SOCIALES
RELACIONADOS CON LAS
FAMILIAS AFECTADAS POR
LAS ENFERMEDADES POCO
FRECUENTES

Para poder atender a todos los factores que están relacionados con las enfermedades poco frecuentes, es fundamental conocer la realidad social de las familias

EL PROBLEMA SOCIAL DEL PAPEL DEL ENFERMO

Talcott Parsons, en 1951, escribió su famoso libro *Social System*. Entre los aspectos que estudió, estaba el rol social del enfermo. **Este papel, de un modo u otro, tiene que ser aceptado por la sociedad, ya que, en caso contrario, pueden llegar a producirse rechazos y exclusión.**

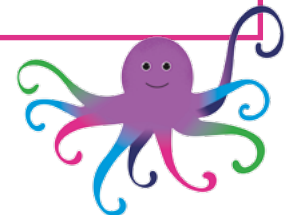
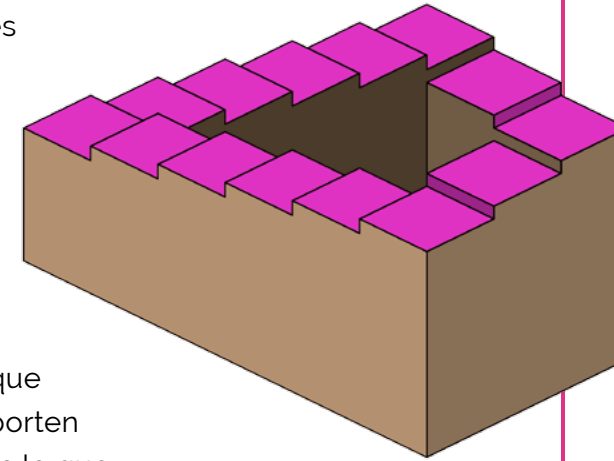
Cuando una persona se considera, socialmente, como enferma se producen una serie de expectativas de comportamiento hacia ella. En este sentido, se les permiten ciertas reacciones poco frecuentes o determinadas "desviaciones" del comportamiento más frecuente. Es decir, las personas con enfermedades poco frecuentes se ven obligadas (por la afección) a tener actuaciones que pueden resultar curiosas o raras a la sociedad. **Este tipo de actitudes necesitan ser comprendidas e interiorizadas como parte de las características de la persona afectada.**

ES FUNDAMENTAL, PARA LAS PERSONAS AFECTADAS Y PARA SUS FAMILIAS, QUE LA SOCIEDAD COMPRENDA ESTAS ENFERMEDADES Y SUS CONDICIONANTES

Cuando la sociedad **no comprende una afección** (algo que les sucede habitualmente a las personas con enfermedades poco frecuentes) o no tiene herramientas para comprender qué sucede (como vemos en las enfermedades sin diagnóstico), entonces tiende a esperar entonces tiende a esperar que todas las personas se comporten de la misma manera. Esto es lo que, habitualmente, denominamos "normal".

Evidentemente, como hemos dicho antes, estas afecciones obligan a una persona, por ejemplo, a dormirse, a hacer ruidos, a tener dolor constante, etc. Cuando esto no se produce y se observa un comportamiento discrepante, **las otras personas podrían llegar a excluir, menospreciar, ridiculizar, acosar, etc. a aquel que no es considerado "normal"**.

De ahí la necesidad de que la sociedad en su conjunto y, por supuesto, todo el sistema educativo conozca estas enfermedades y sus realidades



EL PROBLEMA MÉDICO Y SOCIAL DEL DIAGNÓSTICO

Las enfermedades poco frecuentes tienen un serio problema con la obtención de diagnóstico certero. Las dificultades para ello hacen que los afectados (y sus familias) tengan que ir de especialista en especialista. Todo esto va retrasando el diagnóstico. A este proceso se ha denominado, genéricamente, como **periplo diagnóstico**. En el caso de las enfermedades raras el periplo previo al diagnóstico es largo (habitualmente dura varios años, aunque, progresivamente, se va reduciendo).

Este retraso en el diagnóstico es uno de los principales condicionantes, ya que, entre otras cosas, obliga a los afectados a ir con frecuencia al médico. Esto supone ausencias frecuentes, bajas laborales, dificultades para atenerse a un horario concreto, etc. Todos esos aspectos, sin ninguna duda, afectarán en el ritmo escolar de la persona con estas afecciones.

Este proceso de búsqueda de diagnóstico es uno de los fenómenos que tiene mayor impacto negativo en los enfermos y sus familias, sin olvidar que es el periodo de mayor incertidumbre. Una vez obtenido el diagnóstico, la capacidad de gestión de la situación provocada por la enfermedad cambia.



CONDICIONANTES Y EMOCIONES SOCIALES

Eduardo Bericat, en su trabajo *Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España* (2018), indica que las emociones individuales (tanto las positivas como las negativas) son una pauta emocional derivada de la interacción entre nosotros y el ámbito social. Por ello, **es fundamental crear entornos sociales de aceptación de la diversidad para reducir**, en lo posible, las emociones negativas extremas o con un alto grado de impacto negativo. Unido a esto, Alexander Haslam y colaboradores (2018) detectaron que cuando se incrementaba el apoyo social y la integración social se mejoraba la salud de las personas en su conjunto.

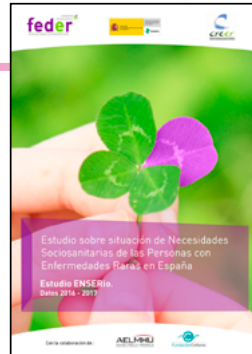
A su vez, en el trabajo de Bericat mencionado, también se muestra que **las personas o los grupos sociales afectados por enfermedades crónicas (recordemos que las enfermedades raras tienden a ser crónicas) suelen tener un mayor grado de infelicidad**. Esto hace que sus expectativas ante el mundo que los rodea se vean afectadas.

Ahora bien, existen numerosos estudios en los que se muestran que las personas con enfermedades raras y sus familias son excluidas o rechazadas, de un modo u otro. Esto afecta, por supuesto, a su salud física y emocional.



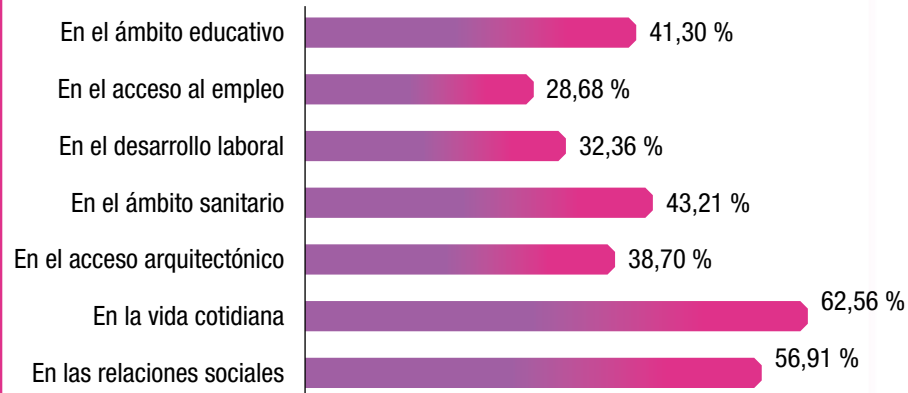
LAS PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES POCO FRECUENTES SON DISCRIMINADAS

En el informe **ENSERio** (2016-2017) se estudió la discriminación percibida por las personas afectadas por estas enfermedades. De acuerdo con esta información podemos comprobar que, en los diferentes ámbitos de la vida de las personas, se ha producido un destacado fenómeno de **discriminación**. Concretamente, según este informe, el porcentaje de personas que han experimentado discriminación en el ámbito educativo **supera el 40%**.



En el siguiente gráfico podemos observar algunos datos obtenidos en este estudio:

Porcentaje de personas que han percibido discriminación en los siguientes ámbitos



**ASPECTOS EDUCATIVOS
RELACIONADOS CON LAS
FAMILIAS AFECTADAS POR
LAS ENFERMEDADES POCO
FRECUENTES**

¿IGUALDAD DE OPORTUNIDADES?

En un estudio socioeducativo realizado por la Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras (UNISSER, Universidad de Valladolid) se ha detectado que más de la mitad de los familiares de personas afectadas, consideran que los niños y niñas con enfermedades poco frecuentes **no tienen las mismas oportunidades** que el resto de la población para continuar con su educación a lo largo de su vida.

La falta de apoyos, sus barreras y los problemas generados por el seno del sistema educativo, son algunas de las razones de esta diferencia.

Este hecho muestra la necesidad de trabajar de modo coordinado para que las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias puedan disfrutar de todos sus derechos.



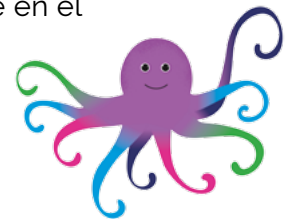
DESCONOCIMIENTO EN LA ESCUELA

De acuerdo con el **Informe de Educación en Enfermedades Raras**, publicado por el observatorio sobre enfermedades raras de FEDER, **existe un profundo desconocimiento** de esta realidad entre el **profesorado y en el sistema educativo en general**. De hecho, indican que es habitual que los diferentes elementos humanos del colegio (docentes, discentes y familias) desconozcan qué son las enfermedades poco frecuentes y su realidad social.



Tal situación puede provocar incomprensión, exclusión y aislamiento. Todo ello redonda negativamente en el desarrollo de los niños y niñas afectados, así como en su rendimiento escolar.

A su vez, provoca una mala valoración psicológica y educativa de las personas afectadas. Tanto es así que, según este informe, **el 75% de las asociaciones encuestadas considera que la evaluación psicopedagógica no refleja las necesidades de los alumnos.**



LA LLEGADA AL COLEGIO

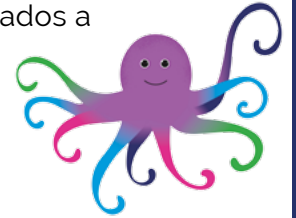
La entrada al colegio suele, en mayor o menor medida, provocar cierta **CRISIS** en los progenitores. Este primer desapego tiene algo de pérdida, pues el niño o niña inicia una andadura en la que sus padres dejan de ser las figuras omnipresentes. La escuela lleva aparejada una carga social añadida, relacionada con un proceso a superar ante el resto de la comunidad. Es, por decirlo de alguna manera, el momento en que los padres pueden sentir que rinden cuentas ante la comunidad de cómo están desempeñando su labor de crianza.

Todas las incertidumbres no solo se multiplican con los niños y niñas "diferentes", sino que además se añaden otras nuevas. En el caso de las enfermedades poco frecuentes, en la escuela **surgen o se reavivan temores relacionados con el cuidado y la posibilidad de exclusión**. Habitualmente, las familias han de realizar un arduo esfuerzo de contención de los miedos y tendencias (sobre)protectoras. Es importante que los profesionales que acompañan tales procesos sean conscientes de lo que esta situación supone para ellas.

Los servicios de **Atención Temprana**, destinados a niños y niñas entre 0 y 6 años con trastornos en su desarrollo o riesgo de tenerlo, son una **fuerza importante para ayudar** a determinar las necesidades educativas.

Por tanto, pueden colaborar estrechamente en el diseño de programas de intervención, propuestas de objetivos y actividades, y recomendaciones de recursos y procedimientos metodológicos y didácticos.

Asimismo, cada cambio de etapa (el paso de Infantil a Primaria, la transición a Secundaria) suele conllevar nuevos miedos y reajustes para el alumnado y sus familias, no solo en lo que respecta a la escuela, sino al entorno próximo en general.



¿BARRERAS O FACILITADORES?

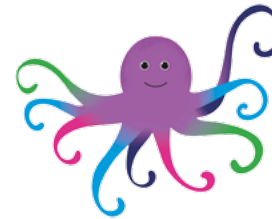
La inclusión es un proceso que elimina o reduce las barreras de aprendizaje y participación.

Las barreras no son responsabilidad de la persona, sino de la sociedad en su conjunto. Por poner un ejemplo, si alguien va en una silla de ruedas, las **barreras** con las que puede encontrarse no serán las mismas en un espacio con escaleras, sin un elevador adecuado y con obstáculos arquitectónicos, que en un edificio con rampas, puertas y aceras anchas, espacios amplios y mobiliario y baños debidamente adaptados. Se trata de **facilitadores**.

Lo mismo sucede con la participación social y las **adaptaciones curriculares**, tanto las de **acceso al currículo** (de tipo físico o de comunicación) como las adaptaciones individuales, es decir, aquellas específicas que no pueden ser compartidas con el resto de compañeros.

Dentro de estas encontramos: las **no significativas** (tipo de actividades y tiempo para hacerlas; recursos, técnicas y metodologías empleadas; la duración del examen y los instrumentos de evaluación es decir, aquellas que

Las familias y personas con una enfermedad poco frecuente coinciden en señalar que, muchas veces, las barreras más difíciles de vencer son las invisibles, es decir, las que tienen que ver con la actitud



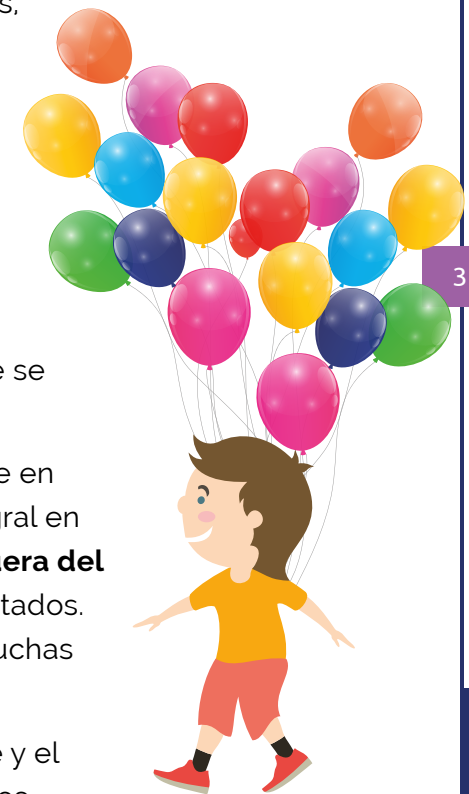
no cambian elementos significativos del currículo, como los objetivos educativos) y las **significativas o muy significativas**, que alteran en diferentes grados el currículo pues modifican los objetivos, contenidos y criterios de evaluación. Requieren de una identificación

y valoración previa y aplican competencias de cursos inferiores al alumnado que lo necesita. Las adaptaciones curriculares pueden ser temporales, y se realizan durante el tiempo imprescindible.

Es importante recordar que **no todo el alumnado con una enfermedad rara requiere de estas adaptaciones**, y que no se pueden aplicar de forma indiscriminada por el hecho de que se presenten determinadas barreras.

El estudio EnSerio de FEDER insiste en la necesidad de una atención integral en educación, con **apoyos dentro y fuera del sistema escolar** debidamente ajustados. Tales adaptaciones trascienden muchas veces las curriculares.

Con el fin de facilitar el aprendizaje y el adecuado seguimiento de los cursos, los apoyos **deberían extenderse al ámbito doméstico**.

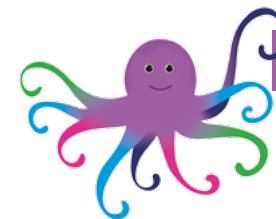


¿A CADA ENFERMEDAD SU NECESIDAD?

El Comité de la ONU para las Enfermedades Raras señala que, "debido a la frecuencia de las citas médicas, la inaccesibilidad de las instalaciones y los métodos de enseñanza no adaptados", el alumnado con una ER presenta dificultades para acudir a la escuela. Asimismo, insiste en la **necesidad de formar a maestros y educadores**, así como **promover una cultura de aceptación**. Esto combatirá el desconocimiento y reducirá las barreras actitudinales mencionadas. **Formación y actitud inclusiva** irán, por tanto, de la mano, en la consecución de una inclusión plena.



Uno de los grandes problemas es la enorme **heterogeneidad** de las Enfermedades Raras. Es evidente que no se puede pedir a los docentes que las conozcan todas, como tampoco pueden conocer todas las demandas y apoyos que su diversidad requiere en el aula. No obstante, existen numerosos recursos y entidades que pueden ayudarles (al final de esta guía proporcionamos algunos). Además, las **familias** suelen ser una **f fuente de asesoramiento muy importante**, que ayudará al docente a solucionar dudas y, también, a combatir inseguridades y temores lógicos. Junto a ellas, el **movimiento asociativo**, muy activo en general en lo que a enfermedades poco frecuentes se refiere, ofrece pistas, recursos y apoyos muy valiosos para acercarnos a la problemática en general y la enfermedad en particular.



UN ESTUDIANTE CON ER EN NUESTRA AULA, ¿QUÉ HACEMOS?

Antes de decidir qué medidas adoptar, es imprescindible **conocer e identificar las necesidades educativas**, tanto las visibles como aquellas más difíciles de percibir.

Desde el Centro de Referencia Estatal de Atención a las personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER) se proponen **tres pilares básicos para la inclusión**.

Acogida

Detección de
necesidades

Respuesta
ajustada

EN TODO ESTE PROCESO, LA FAMILIA Y LAS ASOCIACIONES SERÁN UN PILAR FUNDAMENTAL CON LOS QUE NO SOLO HABRÁ QUE CONTAR, SINO QUE NOS SERÁN DE GRAN AYUDA. SI TENEMOS SU IMPLICACIÓN, PODREMOS GENERAR PROGRAMAS DE INFORMACIÓN Y SENSIBILIZACIÓN PARA TODA LA COMUNIDAD EDUCATIVA

COSA DE DOS... Y DE MÁS

Educación es cosa de dos: escuela y familia han de ir de la mano en esta labor. Pero si bien lo deseable es que, como principales agentes socializadores que son, vayan en la misma dirección, es fundamental recordarnos que cumplen **papeles diferentes**. La familia tiene una **implicación emocional** que el **profesional** docente no puede (ni debe) tener. Esto no significa, ni mucho menos, que las relaciones escolares prescindan de lazos socio-afectivos. Es obvio que el niño necesita ver el aula como un espacio de **amparo**, en el que poder sentirse protegido y feliz. En este proceso, la figura del docente (y, especialmente, del tutor de aula) es esencial como referente afectivo y pilar relacional. No obstante, hay ocasiones en que, en su papel de equilibradora de oportunidades, la escuela ha de reducir posibles excesos de protección. Entender no es replicar ni, mucho menos, potenciar actitudes que perjudiquen la autodeterminación del alumnado y su desarrollo, en su sentido pleno y de potencial vida independiente.

Se hace, así, imprescindible superar la "pena" mal entendida. Tanto el docente como sus compañeros y entorno socioeducativo compartirán la **corresponsabilidad**, junto a las personas con ER y sus familias, de superar juntos las barreras que se presenten. Esto incluye una actitud comprensiva, pero no condescendiente



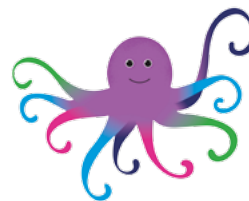
ni conmisericordiosa. La inclusión del alumnado con ER es una verdadera oportunidad para fomentar las relaciones de diversidad en el aula, creando **valores de cuidado y ética** entre todo el alumnado.

Por otro lado, las ER requieren de **intervenciones coordinadas** entre instituciones y agentes. Su correcta atención requiere de la implicación de los equipos sanitarios, educativos y de la **familia**. Hay que tener en cuenta que, por lo general, hay mucho desconocimiento en torno a las ER. En esta situación, la familia se convierte en una pieza fundamental no solo en su papel de enlace entre los diferentes profesionales, sino como fuente de asesoramiento e información para el docente.



La enorme complejidad y desconocimiento que rodea a las ER convierte a las familias, en muchas ocasiones, en auténticos expertos en la materia,

hasta el punto de que a veces pueden ser los que más saben de una enfermedad desde todas las perspectivas (más allá del ámbito sanitario). Por tanto, es esencial ver en ellos el **aliado** que nos proporcionará consejos, conocimiento y nos guiará en las incertidumbres que nos puedan surgir. Hemos de estar dispuestos a preguntar y no tener miedo de hacerlo.



Por norma general, los familiares suelen estar deseosos de compartir lo que saben y, de este modo, ayudar a que sus hijos y otros niños y niñas tengan una vida mejor.

Además, existe un movimiento asociativo bastante fuerte en torno a las ER. **Las asociaciones (ya sean generales o específicas) son un importantísimo referente** para buscar información, recursos, asesoría o, muchas veces, actividades de información y sensibilización para llevar a la escuela. Existen, asimismo, entidades y recursos a los que poder acudir para informarnos, muchas veces fuera de los canales institucionales educativos.

No obstante, es fundamental ser conscientes de que, aunque existen pistas, protocolos y hojas de ruta que nos guían a lo largo del camino, el ejercicio docente requiere en muchas ocasiones de la asunción de riesgos controlados. La calidad y el buen hacer pasa por una combinación entre la formación, la actitud y la eficacia en la toma de decisiones.

ALGUNAS PISTAS

- **Conocer ayuda a comprender.** Los docentes y alumnos informados son más inclusivos. Las guías y materiales pueden combinarse con la puesta en marcha de acciones de sensibilización y educación en valores inclusivos para todo el alumnado.
- **Los recursos son importantes,** pero aún más es saber usar lo que se tiene. Los programas específicos de formación son fundamentales.
- Son necesarios **protocolos de acogida y de actuación** (familia, escuela e instituciones) conjunta.
- En esta tarea, se pueden establecer **proyectos compartidos entre familia, comunidad y escuela.** Se puede recurrir a las asociaciones para realizar actividades pedagógicas e informativas.
- **Coordinación:** el establecimiento de redes de colaboración (familia, asociaciones, equipos sanitarios y docentes) son esenciales. No olvidemos que nuestro objetivo es común: el bienestar y desarrollo integral del menor. Esta coordinación, si bien es importante en todos los casos, se hace aún más imprescindible en casos de ausencias reiteradas o de hospitalización.

- El **tutor** es una figura clave en los procesos de inclusión, la detección de necesidades y su previsión y anticipación.
- Los **observatorios de convivencia** suelen ser de gran ayuda para evitar y reducir conflictos entre la comunidad educativa.
- En caso de hospitalización y/o ausencias prolongadas, desde el centro se han de diseñar y desarrollar **planes de regreso.**
- Las familias tienen todo el derecho a conocer las decisiones de adaptaciones curriculares y los caminos a seguir. Los **canales de comunicación** han de ser activos y transparentes.
- Es urgente acabar con la tendencia a aplicar medidas indiscriminadas, sin **tener en cuenta la diversidad de cada estudiante.** Como recuerda Ainscow, **los profesores que son eficaces en responder a la diversidad de los estudiantes utilizan un amplio abanico de enfoques didácticos, entre los que escogen aquellos que juzgan apropiados para una clase específica.**
- Es prioritario proporcionar **metodologías adecuadas y flexibles,** estrategias didácticas más individualizadas y agrupaciones heterogéneas, dinámicas y cambiantes.



EN TRES PASOS

1

2

3

Antes

Pregunta
Observa
y detecta
Infórmate
Explica

Durante

Planifica
Adapta
Refuerza
vínculos

Después

Evalúa
Informa

1 - Antes

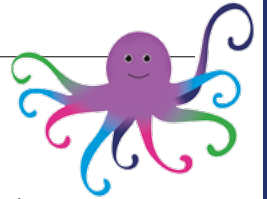
Pregunta: directamente si hay alumnado con alguna ER. Muchas veces, si no lo haces, la familia no lo cuenta. Es conveniente hacerlo en la primera reunión o entrevista, dejando la opción de que lo puedan decir en privado.

Observa y detecta: ¿barreras y facilitadores? ¿Cuáles, cómo, por qué? ¿Cognitivas, de participación?

Infórmate: a través de la familia, las asociaciones, las entidades relacionadas con ER y los expertos. No olvides que la intervención ha de ser siempre interdisciplinar. Si es al principio de la etapa escolar, los servicios de Atención Temprana pueden ayudarte. En otros casos, procura

informarte con los docentes y equipos anteriores, si fuera posible. (Al final de esta guía te ofrecemos algunas páginas y recursos).

Explica: puede ser de utilidad explicar a los compañeros de aula algunas cosas sobre las enfermedades raras (puede contribuir en la tarea la familia y/o la asociación). Eso sí: asegúrate de que quieren que lo hagas. Muchas veces, el alumnado con ER se resiste a que se haga pública su enfermedad. Esto puede ser delicado.



2 - Durante

Planifica: acciones didácticas que se ajusten a lo observado: qué hacer, cómo, por qué y para qué y a quién va dirigida la intervención.

Adapta: antes, durante y después de la intervención. Evalúa siempre, contrasta con la familia y recuerda el ámbito extraescolar y domiciliario.

Refuerza vínculos: es fundamental una relación honesta con la familia y el alumnado. Sigue informándote y ten siempre el canal de comunicación abierto.

3 - Después

Evalúa e informa: para ti y para los docentes futuros. No olvides que uno de los trámites más incómodos y dolorosos para la familia puede ser el de tener que informar cada año.

A TENER EN CUENTA...

- Con el tiempo, **las relaciones entre iguales pueden complicarse**. Hay que prestar especial atención a los cambios de etapa y la adolescencia.
- Uno de los momentos que más conflictos puede generar es el **recreo**. De otra parte, el entorno próximo incluye el transporte, el comedor, los espacios exteriores al aula o las actividades extraescolares. Los facilitadores de participación son, junto a los de aprendizaje, esenciales para una plena inclusión socioeducativa.
- Muchos estudiantes con una ER han de **planificar el tiempo y el recorrido** entre la escuela y su casa con antelación para llegar puntualmente. Hay que tenerlo en cuenta.
- El **orden y la rutina** suelen ayudarles mucho a seguir las actividades diarias.
- **Potenciar la autodeterminación**: cooperar es indispensable; sobreproteger, contraindicado; victimizar y estigmatizar, lesivo.
- Es primordial transformar las relaciones de dependencia en **relaciones de cooperación**.

En línea con la UNESCO, toda educación de calidad será inclusiva o no será. O lo que es lo mismo, una sociedad y una escuela inclusivas son urgentes para algunas personas y necesarias para todas

ALGUNOS EJEMPLOS DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

A continuación, exponemos características de algunas ER. Recordemos que hay más de 7.000, por lo que somos conscientes de que estos ejemplos no son ni siquiera representativos. Pero hemos querido aportar una pequeña muestra de la complejidad que presentan estas enfermedades, algunas más comunes que otras

NARCOLEPSIA

La narcolepsia es uno de los principales trastornos que provoca alteraciones en el sueño. Se trata de una enfermedad neurológica, autoinmune y crónica.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? La causa exacta de la narcolepsia todavía es desconocida, pero, las investigaciones indican que, las personas que sufren narcolepsia, presentan pérdida de células en el cerebro responsables de la producción de una proteína (denominada hipocretina) responsable de mantener el estado de vigilia. El propio sistema inmune podría ser el que, por error, destruyese estas células. Además, pueden influir otros factores externos.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? Se produce un exceso de somnolencia durante el día que puede durar desde unos pocos segundos hasta varios minutos. Se pueden dar ataques repentinos de sueño que pueden aparecer en cualquier momento y en cualquier lugar. Existe una pérdida de control muscular. Estas pérdidas del tono muscular,

denominadas cataplejías, pueden venir asociadas a distinto tipo de reacciones emocionales, como: la risa, la sorpresa, el miedo la angustia el ejercicio intenso o la fatiga. Y pueden ser totales (lo que implica caída al suelo repentina con posibilidad de sufrir algún traumatismo importante) o parciales (debilidad de rodillas; debilidad de la mano impidiendo sujetar el bolígrafo o lápiz; caída de la cabeza o de la mandíbula; dificultad para hablar, lo que afecta a los músculos de la cara, que hace que el niño realice muecas, parpadeo).



COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Entre otros aspectos, es necesario tener en cuenta que el sueño suele aparecer cuando el niño o niña está inactivo o hay un exceso de calor en clase. Un niño con somnolencia diurna, por ejemplo, tendrá dificultad para asimilar la información o tomará apuntes más lentamente. Por tanto, debemos estar atentos para no tacharlo de vago y así, evitar las burlas a las que se pueda ver sometido por parte de sus compañeros. Podemos ayudarlo manteniendo una temperatura fresca en clase y permitiendo que el niño o la niña duerma una breve siesta, si lo necesita, ofreciéndole un lugar de descanso habilitado para ello.

Os dejamos un video (https://youtu.be/_6sj3iAXbXw) y una exposición (<https://asociacionaler.org/wp-content/uploads/2022/10/NARCOLEPSIA-resumido.pdf>) en el que podéis conocer más en profundidad esta enfermedad.

SÍNDROME DE TURNER

Es un trastorno cromosómico que afecta al desarrollo de las mujeres.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? Como sabemos, los seres humanos tenemos 23 pares de cromosomas. De estos, 2 se corresponden con los cromosomas sexuales (XX para mujeres, XY para hombres). Pues bien, las mujeres (cromosomas XX) que sufren este tipo de síndrome pueden presentar una ausencia total o parcial del segundo cromosoma X.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? El rasgo más característico y común entre las mujeres que padecen este síndrome es la baja estatura. También pueden sufrir patologías asociadas como la hipoacusia, edemas en manos y pies, cardiopatías congénitas, problemas renales, falta de desarrollo de los caracteres sexuales primarios y secundarios y un largo etc.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Las niñas afectadas por este síndrome tienen una inteligencia normal, pero padecen cierta dificultad para resolver operaciones matemáticas, así como realizar tareas que requieran usar las matemáticas (discalculia), la falta de orientación espacial y motricidad fina, déficit de atención, retraso madurativo y falta de comprensión de la comunicación no verbal. Esto hace que ciertas materias resulten complicadas y requieran de apoyos educativos. Además, las enfermedades asociadas y la talla baja pueden hacer que en la época de la adolescencia tengan problemas de autoestima (vergüenza, inseguridad, frustración, etc.). Esto añadido al retraso madurativo puede repercutir en

las relaciones sociales y en la integración. Por todo ello, es importante que, tanto docentes como equipos de orientación, presten mucha atención a señales de depresión o ansiedad que se puedan manifestar, así como al aislamiento escolar.

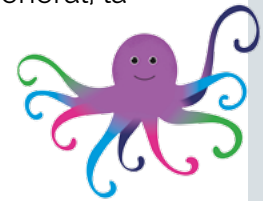
MIASTEMIA GRAVE

Es un trastorno autoinmune que genera debilitamiento de la musculatura voluntaria (por ejemplo, músculos faciales y oculares, así como también músculos de los brazos y de las piernas).

¿POR QUÉ SE PRODUCE? El sistema inmunitario actúa contra el propio organismo. Es decir, los anticuerpos generados por este sistema son los causantes de una ruptura en la comunicación existente entre los nervios y los músculos. Sin estas comunicaciones los músculos se debilitan.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? En general, la debilidad muscular puede provocar fatiga rápida de los músculos controlados de forma voluntaria (brazos, piernas). La presencia de músculos debilitados de los ojos y de los párpados, por ejemplo, puede causar caída del párpado o visión doble. Por otro lado, la persona afectada puede tener dificultad para hablar, masticar, tragar y respirar, ya que los músculos que controlan estas acciones se ven afectados.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Cuanto más se usen los músculos afectados mayor es la debilidad del mismo. Por lo que el reposo suele ayudar a mejorar esta musculatura.



ENFERMEDAD DE FABRY

Se trata de una enfermedad de herencia mendeliana, debida a la carencia de una enzima que se requiere para poder degradar lípidos (ácidos grasos).

¿POR QUÉ SE PRODUCE? Nuestras células poseen unos orgánulos llamados lisosomas, responsables de romper moléculas de gran tamaño. Pues bien, en el interior de estos existen unos elementos (enzimas) que intervienen en la degradación de grasas, carbohidratos, etc. En concreto, una de estas enzimas es la responsable de la degradación de lípidos complejos. Cuando esta enzima no existe, este ácido graso complejo se acumula en células de diferentes órganos y tejidos.

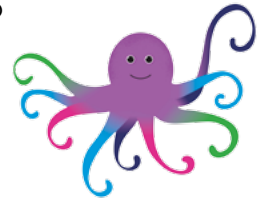
¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? La acumulación de ácidos grasos complejos en las células de distintos órganos y tejidos, acaba provocando lesiones. De hecho, en la infancia puede darse quemazón de pies y manos, acompañado de hormigueo, generado por ejercicio físico y estrés, entre otros.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Puede provocar pérdida de la audición, así como dolores abdominales. Las crisis pueden venir acompañadas de dolor en las extremidades provocadas por el ejercicio físico y la fatiga, así como por alteraciones en la humedad y en la temperatura.

SÍNDROME DE KEARNS-SAYRE

Se trata de una enfermedad generada por defectos en el ADN mitocondrial. La persona que sufre esta enfermedad presenta células con ADN mitocondrial normal y células con ADN mitocondrial alterado.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? Este síndrome se genera por un defecto existente en las mitocondrias que, como sabemos, su función principal es la producción de energía. Por tanto, aquellos tejidos que forman parte de estructuras que requieren una demanda energética importante (músculos y cerebro) serán más susceptibles de sufrir este tipo de alteraciones en sus células.



¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? Es una enfermedad que progresa lentamente. A lo largo del tiempo van apareciendo nuevos síntomas y empeoramiento de los ya existentes. Por ejemplo, los músculos de los ojos se van debilitando, así como el músculo encargado de elevar los párpados superiores de los ojos, dando la sensación de decaimiento. Las personas afectadas, en general, pueden presentar afectación cerebral, atrofia y debilidad muscular, así como pérdida de oído y visión, entre otras.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Las discapacidades anteriormente mencionadas requieren un manejo particular, ya que las personas afectadas pueden presentar dificultad para poder ver, escuchar o caminar. Por tanto, hemos de ser conscientes de que la comunicación y la autonomía pueden verse afectadas. Al presentar alteración

visual, pueden tener sensación de deslumbramiento, por lo que se puede aconsejar medidas sencillas como el uso de gorras con visera y evitar la exposición al sol sin esta protección (por ejemplo) o uso de letras de mayor tamaño, entre otras medidas. Estos son aspectos que pueden ayudar a que el niño o a la niña gane algo más en autonomía.

SÍNDROME DE MARFAN

Este síndrome hereditario es un trastorno que afecta al tejido conectivo. Este tejido está distribuido por todo el cuerpo y es el responsable de sostener, proteger y constituir órganos del cuerpo, así como aportar flexibilidad a huesos, ligamentos, paredes de vasos sanguíneos, entre otros.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? El responsable de la enfermedad es un gen que permite producir una proteína que ayuda a dar elasticidad y fuerza al tejido conectivo. Pues bien, este gen presenta un comportamiento anómalo, lo que hace que la personas que sufren este síndrome tengan menos cantidad de la proteína necesaria o esta sea de calidad inferior, para aportar elasticidad y fuerza a determinadas partes del organismo.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? Provoca un aspecto característico: pueden ser personas muy altas y delgadas, con articulaciones hiperflexibles, dedos extremadamente largos, curvas anormales de la columna vertebral, así como, alteraciones a nivel de los ojos o del corazón, entre otros.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. No afecta a nivel intelectual, por lo que los niños y niñas con esta enfermedad son capaces de estudiar como los demás. Sin embargo, no todo tipo de actividad física o deporte es adecuado. Así, por ejemplo, los deportes de contacto o vigorosos deben evitarse, ya que pueden presentar la aorta debilitada e insuficiencia cardiovascular, además de deficiencias ópticas, entre otros aspectos. Sin embargo, es adecuado un ejercicio con poca resistencia, por lo que la actividad física debe de estar personalizada.



SÍNDROME DE LOWE

Es una enfermedad ligada al cromosoma X que afecta, sobre todo, a los ojos, el cerebro y los riñones. De ahí que también se le denomine síndrome óculo-cerebro-renal.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? El gen alterado que origina la enfermedad es esencial para la producción de una proteína vital para nuestro metabolismo. Esta proteína lo que hace es controlar la cantidad de unos compuestos que se encuentran en la superficie de las membranas de nuestras células. Estos compuestos son fundamentales para que las células lleven a cabo funciones tan importantes como la comunicación, la estructura y el transporte. Por ello, tienen que estar estrictamente controlados. Al no producirse esta proteína no existe dicho control y, en consecuencia, se produce la alteración de diferentes tejidos y órganos.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? El recién nacido ya puede mostrar signos de esta enfermedad, como presencia de cataratas o un tono muscular bajo que puede llegar a dificultar la alimentación. La epilepsia es una característica frecuente. Por otro lado, a través de la orina pueden perder grandes cantidades de sales, fomentando la posibilidad de sufrir raquitismo. También pueden presentar discapacidad psíquica.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. En general, los niños y niñas que padecen esta enfermedad, suelen llevar cierto retraso en distintas áreas de desarrollo, aprenden a hablar más tarde, el desarrollo físico es lento y el tono muscular que presentan puede llegar a provocar movimientos lentos de la lengua y los labios. En general, son sociables, aunque algunos pueden presentar problemas de comportamiento, algo a tener en cuenta para que no interfiera de forma importante en el aprendizaje.

SÍNDROME CDG

El síndrome CDG (Trastorno Congénito de la Glicosilación) es de origen genético que provoca alteraciones en la formación de cadenas de azúcar que se unen a las proteínas de nuestro organismo. Se conocen más de 40 tipos de CDG, lo que nos puede dar una idea de su complejidad.

¿POR QUÉ SE PRODUCE? En las células de nuestro organismo se lleva a cabo un complejo proceso de construcción en el que se unen cadenas de azúcares a proteínas (glicoproteínas).

En cada una de las fases de este proceso interviene una enzima determinada. Pues bien, en las personas afectadas con esta patología, puede existir carencia o mutación de alguna de las enzimas intervinientes, lo que provoca que el proceso de construcción sea inadecuado, pudiendo afectar a todos los órganos (sobre todo, cerebelo, hígado, nervios y corazón). El grado de afección no siempre es la misma, pudiendo variar en mayor o menor grado de un niño a otro.

¿QUÉ CONSECUENCIAS PUEDE PROVOCAR? Dependiendo del origen de la alteración y de la gravedad de la misma, puede variar mucho el cuadro clínico del niño (hepatopatías, coagulopatías, enteropatías y alteraciones neurodegenerativas predominantes) y también la evolución de la enfermedad. Así, puede haber niños que tengan escasos síntomas y sean autónomos, mientras que otros puedan presentar alguna discapacidad importante y sean altamente dependientes. Uno de los síntomas que pueden resultar más evidentes es la alteración del equilibrio y la coordinación de los movimientos de los niños (por ejemplo, en bebés les puede resultar difícil intentar girar las manos para hacer imitaciones sencillas), así como, un habla mal articulada.

COMO DOCENTES, QUÉ DEBEMOS SABER. Al tratarse de un síndrome, se ven afectadas distintas partes del organismo generando diferentes desórdenes orgánicos. Por ello, las consecuencias externas que se pueden detectar son muy amplias. Entre otras, podemos ver que los niños y niñas afectadas presentan una escritura entrecortada, siendo, en ocasiones, difícil de entender. Además, pueden presentar



dificultades a la hora de expresarse de forma oral, así como, dificultades en la lectura. Pueden mostrar cierta dificultad de concentración, cuando, por ejemplo, hay ruido de fondo en el aula o incluso con los compañeros moviéndose en dicha aula. Como docentes debemos tener especial cuidado en aquellas situaciones en las que los niños puedan experimentar empujones (como puede suceder en el recreo y en la clase de educación física), ya que pueden perder fácilmente el equilibrio. Para ellos, atravesar un amplio espacio sin ningún tipo de apoyo puede suponer un gran problema. Sin embargo, a pesar de las dificultades que presentan, tienen capacidad para aprender y progresar. Algunos de ellos, lo pueden realizar al mismo ritmo que los demás estudiantes. Por eso es de vital importancia, que estas personas sean acogidas y educadas con todas las medidas necesarias para que reciban un aprendizaje adecuado.

Para obtener más información sobre estas y otras enfermedades raras, puedes dirigirte a la plataforma Orphanet

orphanet



SI NECESITAS AYUDA PUEDES DIRIGIRTE A



La **Asociación Leonesa de Enfermedades Raras y sin diagnóstico (ALER)** es una asociación sin ánimo de lucro y de carácter social, formada por las inquietudes de un grupo de personas con algún tipo de patología englobada en este tipo de dolencia poco frecuente y/o de familiares de los mismos.

<https://asociacionaler.org>



FEDER es la **Federación Española de Enfermedades Raras**, cuya misión es representar y defender los derechos de las personas con ER y sospecha diagnóstica, favoreciendo su inclusión y generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

<https://www.enfermedades-raras.org/>



El **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)** es dependiente del IMSERSO y tiene el objetivo estratégico de conseguir una mejor atención para las personas que tienen enfermedades poco comunes. Su trabajo en programas y servicios se desarrolla buscando la excelencia, fomentando y promoviendo la calidad sobre la base de los derechos de las personas con enfermedades raras.

https://creenfermedadesraras.imserso.es/creer_01/index.htm



La **Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras** es un grupo de investigación de la Universidad de Valladolid que trabaja de modo interdisciplinar, aunque centrado en los estudios sociales. La UNISSER estudia y analiza los diferentes condicionantes sociales que están relacionados con las enfermedades raras y con la salud. Nos preocupa estudiar las posibilidades de intervención en la estructura social o en las actividades sociales para mejorar la vida de las personas.

<https://investiga.uva.es/estructuras-i-d-i/grupos-de-investigacion/mas-informacion-del-grupo-de-investigacion/?grupo=435>

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son unas afecciones complejas que presentan importantes desafíos, tanto para el conocimiento científico actual como para la sociedad en su conjunto. Evidentemente, las Ciencias de la Educación no pueden quedar apartadas de esta realidad. Por esta razón, **Asociación ALER** y el **Grupo de investigación UNISSER** han unido fuerzas para desarrollar una guía que ayude a los docentes a enfrentarse a esta realidad.



Universidad de Valladolid



ENTIDADES COLABORADORAS CON ALER:

