



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE EDUCACIÓN Y TRABAJO SOCIAL

GRADO EN EDUCACIÓN INFANTIL

ATENCIÓN TEMPRANA EN EDUCACIÓN INFANTIL A PARTIR DE UN ESTUDIO DE CASO

TRABAJO FIN DE GRADO

MAESTRO/MAESTRA EN EDUCACIÓN INFANTIL

AUTORA: Marta Fernández Sanz

TUTOR: Xoan Manuel González

Valladolid, 2024

AGRADECIMIENTOS

Quisiera expresar mi más sincera gratitud a todas las personas que han contribuido y me han ayudado al desarrollo de este Trabajo de Fin de Grado.

En primer lugar, me gustaría agradecer a Xoan Manuel González, por tutorizar con tanta dedicación todo el desarrollo de este trabajo, involucrarse junto a mi profundamente en el estudio de caso, y brindarme los conocimientos que me han sido necesarios para su correcta realización. Su experiencia y consejos han sido fundamentales a la hora de la elaboración de este trabajo.

En segundo lugar, a mis familiares y amigos que me han animado durante todo este proceso.

Y no me puedo olvidar de María, madre e hija, que juntas hacen un “equipazo”, gracias por la ilusión, confianza, dedicación e implicación desde el principio, por acogerme en vuestra casa como si fuera la mía. Sois un ejemplo a seguir para mi y, en un futuro, me gustaría llegar a ser como vosotras. Os quiero mucho.

Finalmente, quiero agradecer a todos aquellos que, de una forma u otra, han formado parte de este viaje académico. Sin todos vosotros, este logro no hubiera sido posible.

RESUMEN

El presente trabajo aborda la importancia de la Atención Temprana (AT) en niños con necesidades especiales, destacando su papel crucial en el desarrollo integral de los menores de entre 0 y 6 años. La Atención temprana es fundamental para prevenir y tratar de forma precoz las posibles alteraciones del desarrollo, y favorecer un mejor futuro para los niños, especialmente en el contexto de enfermedades raras, como GNAO1. Por ello, se ha realizado una investigación y propuesto un posible diseño de un programa de Atención Temprana para casos similares al de esta enfermedad, que mejore la calidad de vida de estos niños y sus familias, mediante la realización de una entrevista con un familiar de una niña que padece de la alteración del gen GNAO1.

A continuación, se encontrarán los aspectos teóricos más importantes de los temas abordados, dando a conocer la definición, legislación y asociaciones comprometidas, además de un contexto sobre la enfermedad de GNAO1, que es muy poco conocida.

PALABRAS CLAVE: Atención Temprana, Necesidades Especiales, Desarrollo Integral, Enfermedades Raras, GNAO1, Alteraciones del Desarrollo, Prevención.

ABSTRACT

The present work addresses the importance of Early Intervention in children with special needs, highlighting its crucial role in the comprehensive development of those aged between 0 and 6 years old. Early intervention is essential for preventing and early treating possible developmental disorders, and promoting a better future for children, especially in the context of rare diseases such as GNAO1. Therefore, research has been conducted and a possible design of an Early Intervention program for cases like this disease has been proposed, aiming to improve the quality of life of these children and their families. This was achieved through an interview with a family member of a girl affected by the GNAO1 gene alteration.

Following this, the most important theoretical aspects of the topics addressed will be presented, including the definition, legislation, and committed associations, as well as a context on the GNAO1 disease, which is very poorly understood.



KEYWORDS: Early Intervention, Special Needs, Integral Development, Rare Diseases, GNAO1, Developmental Disorders, Prevention.

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	5
2. OBJETIVOS	6
3. JUSTIFICACIÓN.....	7
4. MARCO TEÓRICO.....	8
4.1. Atención Temprana: concepto de Atención Temprana	8
4.2. Legislación de referencia en Castilla y León.....	12
4.3. Asociaciones y grupos profesionales, entidades y discapacidad, bibliografía y documentación, centros de Atención Temprana	13
4.4. Enfermedad de GNAO1	14
5. METODOLOGÍA O DISEÑO.....	16
5.1. Estudio del caso práctico: descripción del caso.....	16
5.2. Recursos puestos a disposición de “María”	18
5.2.1. Recursos médicos	18
5.2.2. Recursos farmacológicos y terapéuticos.....	19
5.2.3. Recursos psicológicos.....	20
5.2.4. Recursos sociales.....	20
5.2.5. Recursos educativos	21
5.3. Diseño de un Programa de Atención Temprana generalizable a casos similares como el de “María”	22
6. CONSIDERACIONES FINALES, CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES ..	25
7. BIBLIOGRAFÍA Y REFERENCIAS	29
8. ANEXOS	32

1. INTRODUCCIÓN

La Atención Temprana es un pilar fundamental para el desarrollo global de los niños con necesidades especiales, ya que busca prevenir y tratar de manera precoz las posibles alteraciones del desarrollo a niños de entre 0 y 6 años de edad, proporcionándoles a estos y sus familias herramientas necesarias para favorecer su bienestar integral. La importancia de esta intervención se ensalza en el contexto de las enfermedades raras, en las cuales tanto su detección como su tratamiento temprano pueden marcar la diferencia en la calidad de vida de los niños que las padecen.

Las enfermedades raras se caracterizan por su baja prevalencia, pese a su alto impacto en la sociedad, pero presentan desafíos únicos para el sistema de salud y para las familias afectadas. La falta de conocimiento y la escasez de recursos especializados complican el diagnóstico y tratamiento adecuado para estos niños, en este contexto la Atención Temprana no solo busca abordar los síntomas específicos de la enfermedad, sino que también mitiga los efectos secundarios posibles en el desarrollo cognitivo, emocional y social de los niños.

A lo largo de este documento, se busca analizar la importancia de la Atención Temprana para la Educación Infantil a través de un estudio de un estudio de caso específico de una enfermedad rara, GNAO1. Se examinará cómo la intervención temprana puede influir positivamente en el pronóstico y desarrollo óptimo de los niños, analizando los recursos predispuestos al descubrir que se padece de una enfermedad tan rara, y finalizando con un diseño de un programa de Atención Temprana efectivo para posibles casos similares en el futuro.

2. OBJETIVOS

El presente Trabajo de Fin de Grado persigue dos objetivos principales, que son:

1. Reflexionar sobre la importancia de la Atención Temprana en Educación Infantil.
2. Generalizar las principales conclusiones del caso práctico que se ha estudiado a otras posibles situaciones susceptibles de ser abordadas.

Por otro lado, de manera específica se pretenden conseguir los siguientes objetivos:

- Analizar el concepto de la Atención Temprana dentro de la Educación Infantil.
- Comprender los beneficios a largo plazo de una intervención temprana en el desarrollo infantil.
- Examinar las barreras que puedan surgir como obstáculo hacia la implementación eficiente de los programas de Atención Temprana.
- Profundizar el conocimiento sobre la enfermedad de GNAO 1.
- Sensibilizar sobre la importancia de la Atención Temprana para garantizar un desarrollo equilibrado de los niños.
- Ser capaz de diseñar un programa práctico de Atención Temprana que responda a las necesidades específicas que pueda presentar el alumnado de Educación Infantil.

3. JUSTIFICACIÓN

La primera infancia es una etapa crucial a la hora de abordar las enfermedades que puedan padecer los niños y niñas de las aulas de hoy en día, que, cada vez son más, debido al desarrollo la ciencia, la medicina y la tecnología.

La Atención Temprana es un área de práctica fundamental dentro de la Educación Infantil, ya que ayuda a favorecer un buen desarrollo a largo plazo, previniendo posibles dificultades futuras.

Un punto muy importante que me ha llevado a la realización de este trabajo es la educación equitativa que promueve la intervención temprana, que contribuye a la hora de disipar desigualdades sociales brindando ayuda a todos los niños, independientemente de su situación socioeconómica, su cultura o su raza, siendo un servicio con carácter universal y gratuito.

Por otro lado, los procesos que sigue la Atención Temprana tienen un carácter interdisciplinario, ya que involucran a profesionales de diferentes ámbitos (médicos, educadores, psicólogos...), por lo que, investigando a cerca de ello, se descubren diversas perspectivas y enfoques para abordar las necesidades que tengan los niños y sus familias.

Atención Temprana, es un término que llevo escuchando en diferentes asignaturas desde el comienzo del Grado en Educación Infantil y siempre me ha interesado enormemente, además, lo he vivido de cerca en mi familia con el caso que me ha llevado a realizar este trabajo, mi prima María (nombre con el que nos referiremos a la protagonista del presente estudio de cas), que tiene una enfermedad rara, GNAO 1.

La Junta de Castilla y León define la Atención Temprana como “conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y al entorno, que tiene como objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias y permanentes que presentan los niños con trastornos del desarrollo”.

La enfermedad de GNAO1, tiene muy poca visibilidad y me gustaría, con este trabajo, aportar mi granito de arena investigando a cerca de ella, dándola a conocer, ya que, pese a su escasa prevalencia en la sociedad, estas personas, junto al resto que padecen de enfermedades poco comunes, merecen igual que todos, el derecho a un desarrollo digno que esté adaptado a sus necesidades.

Aun teniendo todo en su contra, su madre, también María, ha luchado y sigue luchando por darle a su hija una vida plena, llena de felicidad, y es esta perseverancia y espíritu incansable lo que me ha llevado a indagar más profundamente en cómo ha sido el proceso que ha seguido en los primeros años de vida de la pequeña para llegar hasta aquí.

Para finalizar, me gustaría terminar con la siguiente cita: “la fuerza radica en las diferencias, no en las similitudes” Stephen R. Covey (2014:125), ya que cada ser humano es único y tiene sus diferencias individuales y no por ello se es más o menos válido. Todos, independientemente de nuestras características, raza, género o ideologías, deberíamos tener los mismos derechos y oportunidades ante la sociedad.

4. MARCO TEÓRICO

4.1. Atención Temprana: concepto de Atención Temprana

En el Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana de Castilla y León (Junta de Castilla y León, 2010), se define la Atención Temprana 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”, es decir, se trata de ofrecer ayuda rápida y eficaz a las familias con niños que presentan alguna necesidad específica y, que esta tenga el menor impacto futuro en el desarrollo del menor.

Dentro de este conjunto de intervenciones, actúan diferentes profesionales especializados de los sistemas educativo, sanitario y social, que actúan de manera coordinada y conjunta, facilitando una atención global y de la mayor calidad.

Los programas que ofrece la Atención Temprana de intervención y seguimiento dentro del protocolo de intervención administrativa de Atención Temprana aprobado el 26 de febrero de 2015 se rigen por tres ámbitos diferentes: Sistema de Servicios Sociales, Sistema Educativo y Sistema de Salud.

Dentro del primero de ellos, los Servicios Sociales, la intervención se basa en el desarrollo de las medidas y actuaciones contenidas en el Plan de Intervención, que están

encaminadas para abordar las necesidades del menor y su entorno familiar y social, con objetivo de alcanzar el máximo desarrollo personal del niño. Esta intervención debe ser flexible, ya que se tiene que adaptar continuamente a los cambios que puedan surgir según vaya madurando el menor, no es un proceso rígido. Los objetivos de dicha intervención son:

- Rebajar los efectos de un déficit sobre el desarrollo del menor.
- Introducir mecanismos de comprensión, eliminación de barreras y adaptación necesarias.
- No permitir la aparición de déficits secundarios durante el proceso.
- Atender las demandas de la familia y entorno del menor.
- Considerar tanto al niño, su familia y entorno sujetos activos de la intervención.
- Mantener informados de los recursos sociales y prestaciones a las que podrían acceder los familiares según las características del caso.

Existen dos modalidades de intervención dentro de este ámbito, que son, la atención directa, para niños que presentan algún tipo de trastorno motor, sensorial o cognitivo, o indicios claros de que puede llegar a padecerlo; y la atención indirecta o seguimiento, que está prevista para niños que llevan su desarrollo evolutivo en lo esperado para su edad cronológica, pero que presentan uno o varios factores de riesgo.

Los Servicios Sociales de la Junta de Castilla y León, explican el proceso que siguen los profesionales de la Atención Temprana con sus pacientes:

La primera fase es la de **detección**, donde el personal sanitario, educativo o la propia familia, captan las dificultades del desarrollo o las situaciones de riesgo del menor.

Más tarde se lleva a cabo una **derivación** al equipo de AT de la “Gerencia Territoriales de Servicios Sociales” como organismo provincial de referencia.

Una vez derivado, se realiza una **evaluación** interdisciplinar del niño y su entorno por el equipo de AT. Emitiendo así un Plan Individual de Intervención donde quedan recogidos los resultados de esta evaluación y las medidas de intervención que han sido propuestas.

A continuación, se establece un programa único e individualizado de **intervención**, que pretende dar respuesta a las necesidades del niño, así como a las de la familia y entorno.

Las **revisiones del plan individual de intervención** son el siguiente paso, que consiste en de forma periódica, realizar revisiones para verificar los resultados del plan de intervención y programar los cambios que sean necesarios.

Por último, el **alta o derivación**, que puede venir como consecuencia de una revisión.

El segundo ámbito es el del Sistema Educativo, que interviene sobre el alumnado que inicia su escolarización en el segundo ciclo de Educación Infantil y ha estado recibiendo Atención Temprana en el Centro Base, y sobre el alumnado escolarizado en el segundo ciclo de Infantil. Una vez identificadas las necesidades específicas de apoyo educativo del alumnado, se le incluirá en el fichero de datos de carácter personal denominado: “Datos relativos al alumnado con Necesidades Educativas Específicas” de la Consejería de Educación (ATDI).

Las orientaciones sobre la propuesta curricular en el informe de evaluación psicopedagógica junto con las adaptaciones curriculares que sean necesarias serán el nuevo Plan Individual de Intervención que se llevará a cabo.

Tanto la familia como el tutor serán asesorados e informados por el orientador que atiende al centro sobre las conclusiones del informe psicopedagógico y se concretarán los cauces de colaboración entre ellos, realizándose un seguimiento continuo.

Durante la permanencia del menor en el servicio de Atención Temprana, los profesionales del equipo pueden considerar necesario disponer de algunas pruebas médicas complementarias que faciliten el diagnóstico para la determinación de una intervención más ajustada a las necesidades del menor.

Lo que nos lleva al tercer ámbito, el Sistema de Salud, donde se pondrá en marcha un plan de intervención individual y seguimiento en el que la colaboración de la familia jugará un papel indispensable, así como los servicios sociales y educativos.

Este plan de intervención se convertirá en el eje principal de seguimiento y coordinación de actuaciones que se van a dirigir hacia el menor y su entorno sociofamiliar, educativo y sanitario.

Desde el punto de vista sanitario, engloba todas las intervenciones de los niveles de actuación: Atención Primaria y Atención Especializada, que se indique en cada caso, siguiendo el siguiente proceso de atención.:

- Seguimiento y tratamiento específico desde la consulta de pediatría:
 - Valoración del desarrollo psicomotor del menor.
 - Si se detectan alteraciones del desarrollo del lenguaje, habrá que:
 - > Descartar hipoacusia.
 - > Descartar autismo y otros trastornos.
 - > Valorar el nivel de comprensión, capacidad de expresión y comunicación no verbal del menor.
 - > Valorar el lenguaje verbal.
 - Si se encuentran signos de Parálisis Cerebral, se derivará a los servicios especializados y al Centro Base cuando proceda.
 - Ante un caso de TEA, debe ser derivado a los Servicios Especializados y al Centro Base.
 - Si existen otros factores de riesgo psicosocial en el entorno familiar que puedan afectar al desarrollo del menor, el pediatra debe derivar a estas familias al Centro Base, en función de las características del caso.
- Derivación al nivel especializado en los casos que sea necesario para la confirmación del diagnóstico y tratamiento específico, en los cuales el pediatra se mantendrá en contacto con el especialista para completar el Plan de Intervención Individualizado.
- Coordinación con los Servicios de Educación y Servicios Sociales.

La Atención Temprana, tal y como nos explica la Junta de Castilla y León en la resolución de 26 de febrero de 2015, de la comisión de secretarios generales, por la que se aprueba el protocolo de coordinación interadministrativa en materia de Atención Temprana en Castilla y León (Junta de Castilla y León, 2015), tiene dos ámbitos para dar el alta:

- a) Ámbito del Sistema de Servicios Sociales: puede finalizar por el cumplimiento de los objetivos, la escolarización en el segundo ciclo de Educación Infantil o cuando corresponda iniciar la escolarización obligatoria, voluntad expresa de la familia o faltas de asistencia reiteradas no justificadas. En el caso de finalización por iniciar el segundo ciclo de EI o primero de primaria, se llevarán a cabo las actuaciones dentro del ámbito educativo.
- b) Ámbito del Sistema Educativo: una vez finalizada la etapa de Educación Infantil, el orientador del centro correspondiente realizará un informe psicopedagógico de

cambio de etapa donde orientará la respuesta educativa que considere idónea para el alumno afectado.

Cabe destacar, la importancia que tiene la Atención Temprana en estas edades, ya que, los primeros años de vida de una persona, son fundamentales para su desarrollo futuro, forjan su personalidad, ganan autonomía e independencia, surgen las primeras relaciones sociales... pero, si existen problemas en el desarrollo, algunos de estos ámbitos pueden verse afectados, por lo que es indispensable una ayuda externa temprana (entre los 0 y 6 años), que tiene mayor efectividad a la hora de reducir o eliminar las limitaciones de las alteraciones del desarrollo, que una atención más tardía.

4.2. Legislación de referencia en Castilla y León

El marco normativo a nivel nacional donde se regula la Atención Temprana es: en la Ley de protección integral a la infancia y la adolescencia frente a la violencia y en la Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, de educación, en las cuales se reconoce el “derecho a una atención especializada para garantizar el desarrollo de la infancia”.

En Castilla y León la legislación vigente es la Ley 1/2024, de 8 de febrero, de apoyo al proyecto de vida de las personas con discapacidad en Castilla y León, que establece los apoyos profesionales que se les deben ofrecer a las personas con discapacidad para que puedan desarrollar su proyecto de vida favorablemente con una atención continua, a lo largo de su vida, especialmente en situaciones de vulnerabilidad.

Por otro lado, el Decreto 53/2010, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León, cuya elaboración y aprobación manifiestan: “la voluntad de reconocer de manera especial la atención temprana como un servicio específico, con el objeto de llevar a cabo una intervención integral y poner a disposición de los profesionales de todos los sistemas implicados un instrumento que les permita coordinar sus actuaciones en el desarrollo de dicha intervención con los niños y niñas de cero a seis años con discapacidad o riesgo de padecerla, concretando los mecanismos necesarios de coordinación y cooperación para prestar una atención global, eficaz y de calidad a sus necesidades y las de sus familias, a través de los correspondientes planes individuales de intervención”.

4.3. Asociaciones y grupos profesionales, entidades y discapacidad, bibliografía y documentación, centros de Atención Temprana

A nivel nacional, existen diferentes entidades que trabajan con las personas que padecen de diversidad funcional, que recoge el Consejo Nacional de la Discapacidad en el Ministerio de derechos sociales, consumo y agenda 2030. Algunas de ellas son:

- Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI).
- Asociación Empresarial de la Discapacidad (AEDIS).
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Plena Inclusión España.
- Confederación Española de Asociaciones de Atención a las Personas con Parálisis Cerebral (ASPACE).
- Federación Española de Instituciones para el Síndrome de Down (Down España).

Por otro lado, a nivel autonómico, la Junta de Castilla y León en su página web, define la Atención Temprana y pone a disposición de las familias la solicitud del servicio de AT, además de ofrecer la ayuda de encontrar tu centro más cercano.

Al igual que la agenda 2030, recoge diferentes entidades que puedan orientar a las familias que estén en busca de información, añadiendo: FIAPAS, “el portal de las personas con discapacidad”, la web del Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT), entre otras.

Además, Plena Inclusión Castilla y León, es una federación de asociaciones y fundaciones de familias de personas con discapacidad intelectual, que está trabajando con un proyecto sobre la Atención Temprana, donde apoyan a los equipos itinerantes de AT y a las familias en el proceso de iniciación de las prácticas de estos servicios.

También ACLAT, donde pretender visibilizar el trabajo de los profesionales de las Atención Temprana en nuestra comunidad autónoma y mejorar las experiencias de calidad que se puedan desarrollar en Castilla y León.

En Burgos, se encuentra el programa estatal de Encuentros para Asociaciones y/o grupos de personas con Enfermedades Raras y sus familiares del Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (Creer) y el IMSERSO.

Este programa es interesante de conocer, ya que va dirigido a grupos de personas que padecen la misma enfermedad rara o son afines y sus familiares, que en algunas ocasiones cuentan con una asociación que los une y vincula, teniendo como objetivo fortalecer los conocimientos, intercambiar información y la participación social de las personas que sufren de enfermedades raras y sus familias, además de la mejora de calidad de vida a lo largo de las diferentes etapas evolutivas de los pacientes.

Centrándonos en el caso práctico que se analiza en este trabajo, existe una asociación que ofrece la información necesaria y facilita el contacto con otras familias que padecen de esta enfermedad, cuyo nombre es GNAO1 ESPAÑA.

4.4. Enfermedad de GNAO1

El estudio de caso realizado en este trabajo se centra alrededor de la enfermedad genética GNAO1, considerada una enfermedad minoritaria o rara, cuya prevalencia no está descrita, pero se describen alrededor de 150 casos de esta en todo el mundo hasta el momento.

Amaia Lasa-Aranzasti et al (2022) definen la enfermedad como “el trastorno del neurodesarrollo con movimientos involuntarios o encefalopatía epiléptica por GNAO1 debido a las alteraciones en el gen GNAO1 y manifestándose principalmente con una encefalopatía epiléptica de inicio temprano, retraso en el neurodesarrollo y/o movimientos hiperkinéticos”.

El gen GNAO1, origen de la enfermedad, se encuentra en el brazo largo del cromosoma 16 y codifica para la subunidad Gα de la proteína G. Esta proteína de membrana es la más abundante del sistema nervioso central de los mamíferos y está implicada en la transducción de señales celulares y modulación de liberación de neurotransmisores.

Las manifestaciones clínicas más frecuentes que presentan los pacientes, según Paula Aigües (2013), son la hipotonía, el retraso en el desarrollo, los problemas de movilidad y la distonía; algunos pacientes también pueden presentar en grados variables discapacidad intelectual, y, la gravedad de los síntomas puede variar debido a emociones fuertes o movimientos intencionados.

Por otro lado, la herencia se trata de una variante patogénica c.596 T>C en heterocigosis en el gen GNAO1; se trata de un cambio de novo (lo que quiere decir que el defecto

genético aparece por primera vez en el feto), que no se encuentra presente en ninguno de los progenitores (Martínez de Morentin, 2018).

La primera vez que esta enfermedad fue diagnosticada fue en el año 2013 (Montalvillo, 2023), encontrándose en la actualidad una docena de casos en España. La información es limitada, pero conocemos que la enfermedad se diagnostica en torno al primer año de vida, aunque hay casos que se han descubierto en una edad más tardía. La gran mayoría de las familias con pacientes de GNAO1 manifiestan un embarazo sin complicaciones, lo que supone la imposibilidad de un diagnóstico antes del nacimiento.

Es así, como el diagnóstico se basa en la realización de diferentes estudios genéticos moleculares donde se detecte esta mutación en el gen GNAO1 (citado por Montalvillo, 2023), que suelen ser:

- RM cerebral: suele ser normal, pero también se pueden encontrar casos donde se haya pérdida del volumen cerebral o adelgazamiento del cuerpo caloso.
- Vídeo EEG: pueden encontrarse pacientes que muestren EEG normativos, o en presencia o ausencia de movimientos involuntarios.
- Estudios neurofisiológicos de nervios periféricos y fibras musculares: los niños diagnosticados con esta enfermedad pueden ser hipotónicos en los primeros meses de vida, por lo que descartan una enfermedad neuromuscular.
- Estudios para descartar déficits neurosensoriales: no suelen tener déficit auditivo, pero sí alguna afectación visual.
- Estudios genéticos: podría estudiarse el gen de manera aislada, pero no existen características clínicas de esta enfermedad, por lo que la mayoría de los niños han sido diagnosticados mediante paneles o secuenciación exómica de otros genes.

Es por esto por lo que lo más importante es aportar un diagnóstico diferencial, en el que se incluye: encefalopatías epilépticas de inicio en la infancia asociadas a efectos genéticos, entidades genéticas asociadas al trastorno del neurodesarrollo y discapacidad intelectual y parálisis cerebral infantil discinética.

En el estudio realizado por Amaia Lasa-Aranzasti et al (2022), nos afirman que el manejo de esta enfermedad es muy amplio y se recomienda un abordaje multidisciplinar por un equipo de especialistas donde se encuentren un pediatra general, un neuropediatra,

rehabilitador, nutricionista y genetista, ya que se pueden encontrar dificultades en los pacientes como:

1. **Dificultades de alimentación.** Frecuente la disfagia y el reflujo gastroesofágico.
2. **Problemas respiratorios.** Son causados por la hipotonía, la debilidad muscular, el reflujo gastroesofágico y la disfagia.
3. **Infecciones.** Necesario seguir una pauta de vacunación.
4. **Deformidades esqueléticas.** Desde luxaciones de cadera hasta deformidades de espalda (escoliosis), entre otras.
5. **Crisis epilépticas.**
6. **Movimientos involuntarios como distonías o corea.** Si los movimientos son muy intensos, se puede precisar de fármacos.
7. **Status distónico o coreico.** Aumento de la intensidad de los movimientos involuntarios que suelen coincidir con infecciones u otros procesos recurrentes.

Por último, cabe destacar que actualmente no existe un tratamiento curativo para la enfermedad de GNAO1, por lo que se emplean fármacos que paralizan las crisis epilépticas y disminuir los movimientos involuntarios. Además de la atención de apoyo individualizada que mejora la calidad de vida de los pacientes, maximiza la función y reduce las complicaciones que puedan surgir en los procesos neurológicos, de fisioterapia, etc.

5. METODOLOGÍA O DISEÑO

En este capítulo describiremos en primer lugar el caso que nos ocupa para, a continuación, inventariar y describir los recursos existentes y puestos a disposición de las familias. Finalmente, elaboraremos una propuesta de Diseño de un Programa de Atención Temprana generalizable a casos similares como el de “María”.

5.1. Estudio del caso práctico: descripción del caso

El caso práctico por el que se rige este trabajo es el de María, una niña de 11 años que sufre de una enfermedad rara llamada GNAO1 y a la que nos referiremos como María.

María está matriculada en el colegio Santa Clara, situado en la localidad de Cuéllar, en Segovia, donde recibe apoyo de PT y AL, logopeda, fisio y una AT que comparte con otros dos niños, pero no se encuentra ubicada dentro del aula ordinaria en la actualidad.

Está muy limitada a nivel motor, ya que no camina y los únicos movimientos que puede controlar con sus extremidades son muy leves. También, a nivel comunicativo, porque tampoco habla, pero es muy atenta y se entera de todo lo que sucede a su alrededor, riendo y enfadándose.

María nació sin complicaciones y no fue hasta los 5 meses donde tuvo un catarro con febrícula que empezó a decaer, por lo que comenzaron a llevarla al pediatra varios días a la semana, pero no les llegaban a comunicar a sus padres qué era lo que le pasaba, hasta 2017, con cuatro años, cuando la diagnosticaron esta enfermedad, GNAO1.

A partir de aquí, la Atención temprana y la fisioterapia, han ayudado a que María mejore favorablemente, sobre todo la AT, ya que, cuando se pone mala, pierde todos los avances a nivel motor, sin embargo, lo que gana mentalmente nunca lo pierde.

En cuanto a características socio-familiares, la niña vive junto a su madre María y su hermano mayor Miguel, de 12 años, con el que tiene una relación especial, ya que él deja todo para cuidarla y ayudarla en todo lo que puede. También sus abuelos, Sole y Luis, que se encargan muchos días de estar con ella, para ayudar a su madre. María cuenta con la suerte de tener unos familiares muy atentos y preocupados por sus cuidados, por lo que nunca la ha faltado de nada para que pueda tener una vida lo más cómoda posible.

Nuestra protagonista, se comunica con un comunicador de mirada, pero también sabe decir “sí” y “no” con la cabeza, además del “no” con la boca, y con eso se entiende con la gente que la rodea.

María es una niña muy risueña, contagia su sonrisa, y cabezota, tanto en casa como en el colegio, y le encanta estar rodeada de niños, por lo que no tiene problemas a la hora de relacionarse con sus compañeros de aula, los cuales también ponen mucho de su parte para incluir a María durante la hora del recreo, que es el único momento que comparten con ella actualmente, llegando a cambiar de juego para que ella pueda participar.

A nivel intelectual, es una niña muy atenta y con un nivel de comprensión del lenguaje muy alto, llegando a entender hasta el tono y las bromas. Le gusta aprender cosas nuevas, es curiosa, sobre todo a la hora de hacer problemas, que es lo que más le interesa.

Es una niña muy motivada, con un entorno familiar que le ayuda y le apoya, pero al no tener avances motrizmente, no le permite desarrollar todo el potencial que creen que podría llegar a alcanzar.

Su familia, como he mencionado anteriormente, está muy involucrada con la niña y pertenecen a una asociación para familias de niños que padecen de GNAO1, que pertenece al conjunto de asociaciones FEDER y al Foro español de pacientes, junto a otras 11 familias españolas.

5.2. Recursos puestos a disposición de “María”

Al comienzo de la enfermedad de María, se pusieron a disposición familiar algunos recursos de diferentes tipos que, a continuación, se van a comentar de forma crítica y descriptiva.

Estos datos son sacados a través de una entrevista con la madre de María, María Sanz.

5.2.1. Recursos médicos

A la temprana edad de 5 meses, María empezó a decaer gravemente en cuanto a su salud, dejó de comer y empezó a padecer de hipotonía, se sujetaba sentada sola y todo lo perdió. Al comenzar a notar estos sucesos, la llevaron al pediatra, el cuál decía que era normal y, por petición familiar, acudieron al neurólogo de Segovia, que no quiso ver a la niña, pero sí la persona que estaba de prácticas, que les comentó que “era algo patológico” y que se fueran a casa.

Más tarde acudieron al neurólogo de Valladolid que le hizo varias pruebas, como un análisis de sangre, punción lumbar, una resonancia... pero todo salió bien, no vieron nada que les alertara. Les dijo que podía ser “tetraparesia” pero que no buscaran nada porque no se veía nada.

Comenzaron a ir con María a fisioterapia a un centro de Valladolid conocido por la familia y contactaron con el centro base de Segovia donde inmediatamente les metieron en el programa de fisioterapia de allí y pedagoga.

Aquí, comenzó su viaje por la Atención Temprana, y, como no sabían qué padecía la niña ya que aún no había un diagnóstico, trabajaban mucho con los sentidos, ya que se llegó a pensar que no oía o no veía y el problema era del nervio óptico.

No fue hasta los cuatro años que le diagnosticaron la enfermedad de GNAO1 simultáneamente en los hospitales Sant Joan de Deu de Barcelona y 12 de octubre en Madrid, donde acudía para que le hicieran diferentes pruebas y rastreos de posibles diagnósticos.

Realizaron, además, pruebas a los padres para descartar que tuvieran también la mutación del gen y ambos dieron negativo.

Todo este peregrinaje por especialistas del ámbito de la medicina hasta que se llegó a un diagnóstico fue muy caótico y tormentoso para la familia, se podría haber ahorrado bastante tiempo que habría sido invertido en Atención Temprana, que fue lo que realmente comenzó a ayudar a la pequeña a mejorar, ya que todos los avances que obtiene a nivel mental no los pierde.

Aun así, la madre de María valora positivamente que su opinión fue la que más se tuvo en cuenta en todo momento y no se daba un paso sin que ella diera su consentimiento, lo cual me parece interesante de resaltar, ya que, en este periodo de desconcierto y miedo, es importante mantener a la familia al día de los hallazgos o maniobras que se van a realizar con sus hijos.

5.2.2. Recursos farmacológicos y terapéuticos

Desafortunadamente, la enfermedad GNAO1 no tiene cura si bien tiene varios tratamientos prescritos actualmente, que son:

- Clonidina.
- Clonazepam.
- Tetrabenicina.
- Glicopirrolato.
- Parches de escopalomina.
- Omeoprazol.
- Paracetamol a demanda.

Estos medicamentos los toma cada pocas horas y por medio de una sonda.

Además, María acude a fisioterapia en el colegio 4 sesiones a la semana, donde tiene un bipedestador que no puede utilizar cuando tiene una crisis y dafos (ortesis de pie) para bipedestar y que sus pies tengas la posición correcta.

Su madre, que es la que se encarga principalmente de sus cuidados, acude también a fisioterapia por las contracturas que se le generan en la espala, hombros y cuello, lo cuál me parece importante a resaltar, ya que no nos podemos olvidar de la familia y cuidadores de los niños.

Por otro lado, María asiste a una médico rehabilitadora que controla que todo esté en su correcto estado: caderas, columna, tobillos... y les recomienda las mejores posturas para la pequeña.

5.2.3. Recursos psicológicos

Cuando se inició todo el proceso de la enfermedad de María, los familiares nunca obtuvieron recursos psicológicos ni se les comentó cómo podían solicitar estos servicios, por lo que no tenían conocimientos de que existieran, hasta hace un año, cuando la niña tenía 9 años y entró en un estatus distónico. En este momento con la niña muy enferma, se pusieron en contacto con la madre para comentarla la disponibilidad de este recurso, pero no lo llegó a utilizar.

Por otro lado, tampoco es posible ofrecer ayuda psicológica a la niña, ya que no la pueden entender, y también sería interesante que ella hubiera podido recibir este apoyo.

Sería recomendable que este tipo de servicios fueran más accesibles para este tipo de casos, que se les de la opción, aunque no la vayan a utilizar, pero que se sientan protegidos por todas las instituciones y vean que obtienen apoyos de todos los ámbitos.

5.2.4. Recursos sociales

La enfermedad de GNAO1, es una enfermedad muy rara, cuando le diagnosticaron a María que era esto lo que le sucedía en el año 2017, tan solo llevaba teniendo nombre 4 años y casi no había familias diagnosticadas con ello en España, por lo que no existía ninguna asociación familiar que pudiera respaldar a la pequeña y su familia.

Fue así como María Sanz, madre de María, se puso en contacto con diferentes familiares de otros niños con el mismo diagnóstico y crearon la asociación GNAO1 España, que cuenta con 12 familias españolas que buscan un futuro mejor para sus hijos y hacen todo lo posible para ello. Pertenecen al conjunto de entidades de FEDER y al Foro español de pacientes.

A partir de aquí, ya no estaban tan solos en este camino, que es lo que más importante me parece destacar de las asociaciones familiares, ya que, al ser una enfermedad tan poco conocida y tan dura, encontrar a personas que tienen esto en común contigo, hace sentir que tienes un apoyo, te sientes comprendido y apoyado por personas que están pasando por lo mismo que tú y que lucháis por una misma causa.

Acudió, antes de la creación de su asociación, a ASPACE Valladolid para poder llevar a María a Tanque Hubbard, y con ASPACE Segovia para intentar que acudieran a casa a darle sesiones de fisio para evitar tanto desplazamiento.

5.2.5. Recursos educativos

María siempre ha estado escolarizada en el CEIP Santa Clara de Cuéllar, una localidad segoviana, por lo que los recursos al principio eran escasos, ya que nunca se habían encontrado ante un caso similar al de nuestra protagonista, y era todo nuevo para ellos. El colegio no estaba estructuralmente preparado para, por ejemplo, una silla de ruedas, no había ascensor, en cambio, el personal docente al conocer la noticia de que María iba a entrar en el centro, se preparó y organizó, se involucraron todo lo que pudieron con la pequeña para que esta nueva etapa fuera lo más amena para todos. Aun así, el periodo de adaptación fue de nervios y de no saber a qué se estaban exponiendo, porque ni la propia familia lo sabía, pero en ese momento María estaba muy estable, comía por la boca, no tenía crisis... lo cual ayudó a que todo este proceso fuera mucho más sencillo.

Las instalaciones del centro, como he comentado, no estaban adaptadas, pero lo cambiaron lo más rápido posible, poniendo ese ascensor tan necesario, rampas a las entradas de la escuela, ofrecieron a María una silla de aula apta para sus necesidades, una grúa para poderles mover, una camilla más grande, agua caliente por si había que ducharla, etc. Al ser un colegio ubicado en un pueblo de Segovia, todo fue más complicado, ya que es muy diferente a que, si fuera uno en la provincia de Valladolid, por ejemplo, donde se encuentran recursos y oportunidades más fácilmente.

La familia se replanteó escolarizar a la niña en un colegio de Valladolid por esta misma razón, pero finalmente decidieron quedarse en Cuéllar con lo que les ofrecían aquí.

Análisis DAFO sobre los recursos educativos puestos a disposición de María:

1. FORTALEZAS

- Tanto la familia como el personal de centro muy colaborativo.
- Personal docente capacitado.
- Buena relación con la familia.
- Apoyo por parte del centro.

2. DEBILIDADES

- Limitación de recursos especializados.

- Falta de formación continua docente.
- Espacios no adaptados.
- Primer caso del estilo, por lo que hay un desconocimiento total de la situación.

3. OPORTUNIDADES

- Avance hecho para futuros casos similares.
- Programas de apoyo del gobierno.
- Innovación de recursos.
- Redes de apoyo.
- Concienciación social.

4. AMENAZAS

- Presupuesto limitado.
- Desafíos y complicaciones de salud.
- Cambio de políticas educativas a unas que no prioricen la educación inclusiva.
- Estigmatización.

Tabla 1

Matriz DAFO

	OPORTUNIDADES	AMENAZAS
FORTALEZAS	Aplicar programas de apoyo gubernamentales aprovechando el personal capacitado del centro.	Utilizar el apoyo ofrecido por el centro para mitigar posibles estigmatizaciones.
DEBILIDADES	Mejorar la formación continua docente aprovechando las innovaciones en los recursos.	Buscar financiación adicional para los recursos necesarios frente a presupuestos limitados.

5.3. Diseño de un Programa de Atención Temprana generalizable a casos similares como el de “María”

Para comenzar con el diseño de un programa de Atención Temprana dirigido a futuros casos como el que ha servido de estudio en este proyecto, hemos de fijar algunos objetivos iniciales, que en este caso serán:

1. Mejorar la calidad de vida del niño paciente de GNAO1 y de su familia.
2. Procurar que los padres y el resto de la familia se ajusten correctamente a la nueva situación.
3. Crear un ambiente rico en estímulos.
4. Fomentar el interés del niño por los estímulos del entorno.
5. Promover un desarrollo completo del menor dentro de sus capacidades.
6. Proporcionar apoyo integral y con un enfoque multidisciplinario.
7. Estimular las habilidades sociales del niño.

Más adelante necesitamos una evaluación de las necesidades que presente el niño que está siendo atendido con el objetivo de desarrollar unos objetivos individuales y familiares, y proporcionar a los padres y profesionales información sobre los progresos del menor, que determinarán el valor de un sistema de intervención.

Para ello llevaremos a cabo evaluaciones genéticas y neurológicas detalladas, además de evaluar el desarrollo motor, cognitivo y social del niño, consiguiendo así un diagnóstico.

Es importante comprender la competencia del menor y su relación con el entorno buscando información sobre estas tres dimensiones:

- a) Habilidades comunicativas, procesos cognitivos, capacidad de respuestas al medio... es decir, la organización evolutiva del niño.
- b) Características de su entorno familiar y social.
- c) Relación entre el niño y su entorno.

Hemos de fijarnos en las habilidades y puntos débiles del niño, en sus características a nivel general, con el objetivo de ajustar lo más prácticamente el programa de intervención a sus necesidades reales y las de su familia. No debemos caer en estigmatizaciones al utilizar los instrumentos que usemos en esta evaluación, comparando el resultado con los de otros niños con un desarrollo acorde al de su nivel madurativo, debemos tener presentes las características peculiares que muestre el infante.

Algunas de las pruebas que podemos utilizar son:

- Escala para medir el desarrollo psicomotor de la primera infancia de Brunet-Lèzine: evalúa el control postural y motricidad, coordinación óculo-motriz, lenguaje y sociabilidad.
- Inventario de Desarrollo Battelle: su resultado ofrece el nivel de desarrollo.

- Escala Reynell para evaluar del desarrollo del lenguaje.

Una vez realizara la evaluación inicial, consultaremos con especialistas: involucraremos a neurólogos, genetistas, terapeutas físicos y ocupacionales, logopedas y psicólogos.

A continuación, pasaremos con el diseño del programa que se llevará a cabo, cuyas competencias clave son:

- a) **Evaluación y diagnóstico** con métodos para la identificación temprana y la evaluación continua del desarrollo del menor.
- b) **Intervención terapéutica:** estrategias y actividades adaptadas para mejorar las habilidades motoras, cognitivas y sociales.
- c) **Apoyo familiar:** proporcionar recursos e informar en todo momento a los padres o cuidadores y familia.
- d) **Monitoreo:** seguimiento de forma regular del progreso del niño y ajustes en el Plan de Intervención Individual.

Procedemos al desarrollo del currículo, que debe estar perfectamente adaptado, realizando actividades para estimular el desarrollo en las áreas específicas afectadas con materiales didácticos y terapéuticos mediante herramientas para la estimulación sensorial, el desarrollo motor y la comunicación, siempre ofreciendo guías y recursos educativos para los padres. Algunas actividades pueden ser:

1. Ejercicios de estiramiento: ayudar al niño a estirar sus brazos y piernas para mejorar la flexibilidad.
2. Balón de terapia: sentar al niño en un balón terapéutico para mejorar el equilibrio, con ayuda si es necesario.
3. Puzzles, con piezas grandes que sean fáciles de manipular.
4. Juegos de memoria.
5. Cuentacuentos.
6. Cajas sensoriales: explorar diferentes texturas como arena, arroz, botones, agua a diferentes temperaturas, etc.
7. Columpios terapéuticos: se trata de unos columpios especializados que proporcionan movimiento para ayudar con el equilibrio.
8. Talleres para los padres: proporcionamos estrategias de intervención en el hogar y guías de actividades.

Para finalizar, llevaremos a cabo un monitoreo y evaluación del Plan de Intervención que hemos diseñado:

- Buscaremos indicadores de desempeño observando el progreso del desarrollo motor, cognitivo y social del niño, además del nivel de satisfacción y bienestar de las familias.
- Realizaremos evaluaciones periódicas, más concretamente trimestrales, del desarrollo del menor, ajustando y modificando el plan cuando sea necesario.
- Recolectaremos y analizaremos la retroalimentación que nos ofrezcan los padres, educadores y terapeutas para mejorar de forma continua el programa.

Para el buen funcionamiento del programa diseñado, deberemos mantener un enfoque de mejora continua mediante la investigación y actualización de prácticas que se basen en la evidencia.

En conclusión, el diseño de un programa de Atención Temprana para estos casos requiere de una adaptación a las necesidades específicas de cada niño y su familia, mediante la composición de evaluaciones detalladas, intervenciones personalizadas, apoyo familiar y enfoque multidisciplinario. Todo esto hace posible la mejora significativa de la calidad de vida de los menores que recurren a este tipo de recursos y sus familias.

6. CONSIDERACIONES FINALES, CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Gracias a la elaboración de este trabajo, he aumentado mis conocimientos sobre diferentes temas, como por ejemplo la importancia de la Atención Temprana para nuestra sociedad, que es crucial para el desarrollo infantil, especialmente para el de los niños con necesidades especiales.

Nos ofrece una identificación temprana descartando posibles trastornos en el desarrollo a una precoz edad, lo que facilita una rápida intervención, además de una evaluación integral, realizando pruebas sobre el desarrollo físico, cognitivo, social y emocional del menor. Diseña planes individualizados específicos para cada niño basándose en sus

necesidades únicas, lo que beneficia a obtener resultados positivos a largo plazo, mejorando las oportunidades de éxito en la escuela y en la vida.

Otro aspecto que me gustaría resaltar sobre la Atención Temprana es el apoyo que ofrece a las familias, dotándoles de orientación y capacitación para apoyar el desarrollo de sus hijos, reduciendo el estrés y promoviendo un ambiente familiar positivo gracias a la comprensión y manejo de las necesidades de los infantes.

Personalmente, no conocía todos los beneficios que proporcionaba esta intervención para la sociedad pese a que hemos conocido algunos de ellos en ciertas asignaturas del Grado de Educación Infantil, y me ha gustado poder indagar sobre ello más profundamente.

Por otro lado, he conocido más intensamente las enfermedades raras, en especial el GNAO1, que ha sido el hilo conductor de la metodología de este proyecto, y que ya conocía y había tratado con ello, pero me he adentrado de una forma más concreta y me ha ayudado a acercarme más a María y su situación, y comprender la dificultad que supone padecer de esta enfermedad u otras similares, que imposibilite la autonomía de la persona, pero, son un ejemplo como familia de unidad, perseverancia y valentía para todos.

Me gustaría comentar la perspectiva de género en el estudio y tratamiento de las enfermedades raras, ya que considero que puede influir en la manifestación, diagnóstico y manejo de estas enfermedades. Aunque la enfermedad puede afectar a ambos géneros, el acceso al tratamiento puede variar de manera muy significativa según el género del paciente.

Para empezar, a la hora de recibir un diagnóstico, ya que algunas enfermedades se pueden manifestar de forma diferente en hombres y mujeres, lo que puede llevar a diagnósticos erróneos o tardíos, además, los síntomas en mujeres a veces se subestiman o se atribuyen a causas psicológicas, mientras que en los hombres se suelen tomar más en serio. También, la falta de inclusión de las mujeres en ensayos clínicos puede dar resultado hacia tratamientos menos efectivos o con más efectos secundarios para ellas, aportando menos información sobre estas, lo cuál ha dificultado la elaboración de este trabajo.

Asimismo, las diferencias en ingresos y roles económicos pueden afectar la capacidad de mujeres para pagar tratamientos para las enfermedades raras. Socialmente, las mujeres a

menudo se enfrentan a unos mayores enjuiciamientos y expectativas sociales, lo que puede generar un estrés adicional para ellas.

Por todo ello, es crucial fomentar investigaciones que consideren las diferencias de género en la prevalencia de las enfermedades raras, junto con políticas de salud inclusivas y considerar las necesidades específicas de hombres y mujeres que aseguren una atención igualitaria. De la misma forma, se debe dotar de información para los profesionales de la salud sobre cómo las enfermedades raras pueden afectar a los hombres y mujeres, promocionando cultura de atención médica que valore y respete las diferencias entre géneros, al igual que la realización de campañas de concienciación que eduquen a la sociedad sobre estas enfermedades.

Elaborando este trabajo, me he percatado de la diferencia de recursos que se ofrecen en las diferentes ciudades de España, el objeto de estudio de este trabajo se sitúa en la provincia de Segovia, donde hay una clara desventaja en comparación con las grandes ciudades.

No existen centros médicos especializados y hospitales de referencia en el tratamiento de enfermedades raras, que suelen estar desarrollados en otras ciudades con más presupuesto debido a que poseen un mayor poder político. Encontramos igualmente una escasez de especialistas, que se sitúan en ciudades donde encuentren mayores recursos y, por ello, una complicación en los desplazamientos, porque debido a ello, los pacientes y sus familias a menudo tiene que viajar largas distancias para recibir un tratamiento especializado.

Para mejorar esta situación, implementaría políticas que promuevan la igualdad en la distribución de recursos en España, en este caso sanitarios, aumentaría las inversiones en infraestructura y personal especializado y promovería la colaboración entre regiones para garantizar que todos los niños, independientemente de su lugar de residencia, tengan el acceso a la atención que necesitan.

Destacaría la importancia que se le da al apoyo psicológico hacia las familias con miembros que padecen de enfermedades raras, que es muy escaso, ofreciéndose muy poca información sobre recursos de este estilo, por no decir ninguno, y, la salud mental es igual de importante que la física, por lo que apoyo la iniciación de intervenciones de este estilo con los profesionales indicados.

La familia es indispensable a la hora de llevar a cabo estos procesos, unos padres o cuidadores involucrados en las necesidades de sus hijos ayuda a una mejor evolución de los niños. Ofrecer todos los recursos posibles, investigar sobre las cuestiones de sus hijos, adentrarse junto a ellos en los procesos que tengan que seguir... Es por ello por lo que María tuvo un desarrollo importante los primeros años de vida, desde que le diagnosticaron su enfermedad, si no fuera por su madre, María, que ha estado presente y colaborativa en todo momento, no habría sido posible llegar hasta donde se llegó.

Además, el colegio en el que permanece matriculada ha sido un pilar fundamental en este caso, y me gustaría destacar también la importancia de los centros en estos niños. Aquí conoció a sus actuales amigos, que siempre le han tendido la mano, inició los procesos de socialización y evolucionó muy rápidamente. El centro desde siempre ha estado muy comprometido con esta familia, organizando actividades de recaudación de dinero para su asociación, ofreciéndoles todos los recursos que han sido necesarios, etc. Como futura maestra, es el ámbito que más me interesa, y ver casos como este, donde en un pueblo de Segovia se pueden recibir las mismas oportunidades que en cualquier otro, me hace pensar que he elegido bien la profesión de mi futuro.

A la hora de realizar este trabajo, me he tropezado con algunas dificultades para encontrar información y definiciones de Castilla y León en el ámbito de la Atención Temprana y las enfermedades raras, por lo que tuve que recurrir a las de otras comunidades autónomas, por ejemplo, la fundación AFANDICE explica en su página web claramente los programas que ofrece de Atención Temprana, y sería interesante que en nuestra comunidad, se pudiera llegar a estos recursos de una manera más simple, para que las personas que tengan que recurrir a ellos, se sientan más seguras e informadas.

Por otro lado, ha sido difícil también capturar información sobre el GNAO1, ya que es una enfermedad muy poco conocida y la información que aparece sobre ella es muy escasa.

Dentro del Plan Integral de Enfermedades Raras en Castilla y León 2023-27, no encontramos esta enfermedad, por lo que el acceso a los recursos que se proponen se complica enormemente, y merecen los mismos que otros pacientes con enfermedades más conocidas, sería interesante para un futuro, hacer una recomposición de esta lista con nuevas patologías.

Para finalizar, he quedado muy satisfecha con mi trabajo y, con el hecho de poner mi granito de arena para dar a conocer un poco más la enfermedad de GNAO1, que vivo tan de cerca, así como la importancia de la Atención Temprana para estos casos tan desconocidos por la sociedad.

7. BIBLIOGRAFÍA Y REFERENCIAS

- AFANDICE (s.f). *Programas de Atención Temprana*. Recuperado de <https://afandice.org/programas-atencion-temprana/>
- Aigües Pérez, P. (2021, febrero 3). Fichas genéticas: encefalopatía por mutación en GNAO1 [Entrada blog]. Recuperado de <https://genotipia.com/gnao1/>
- Asociación Castellano-Leonesa de Atención Temprana (s.f). *ACLAT*. Recuperado de <https://aclat.wordpress.com/>
- ASOCIACIÓN GNAO1 ESPAÑA (s.f). *GNAO1 ESPAÑA*. Recuperado de <https://gnao1.es/>
- Bandera, E.G. (2023, diciembre 7). Nora, la niña asturiana con una enfermedad ultrarrara que solo tienen 150 personas en el mundo. *La voz de Asturias*. Recuperado de <https://www.lavozdeasturias.es/noticia/gijon/2023/12/04/nora-nina-gijonesa-enfermedad-ultrarrara-solo-150-personas-mundo/00031701717569091137973.htm>
- Candel, I. (2005). Elaboración de un programa de atención temprana. *Revista Electrónica de Investigación Psicoeducativa*, 3 (7), 29-52. Doi: <https://doi.org/10.25115/ejrep.v3i7.1206>
- CEDID (2022). *Toda la normativa sobre la atención temprana compilada en una publicación del CEDID*. Recuperado de <https://www.cedid.es/es/actualidad/noticias/toda-la-normativa-sobre-la-atencion-temprana-compilada-en-una-publicacion-del-cedid/0-517/>
- Covey, S (2014). *Los 7 hábitos de las familias altamente efectivas*. Recuperado de https://www.google.es/books/edition/Los_7_h%C3%A1bitos_de_las_familias_altamente/9P1bAwAAQBAJ?hl=es&gbpv=0

CREER (2024, febrero 6). *Programa de encuentros - CREER - Instituto de Mayores y Servicios Sociales*. Recuperado de <https://creenfermedadesraras.imserso.es/centro/programas-referencia/servicios-referencia/programa-encuentros>

Diputación Foral de Bizkaia (2021). *Atención Temprana: Guía para las familias*. Recuperado de https://www.bizkaia.eus/documents/880285/2238907/Guia+AT+familias_ca_22032022.pdf/d98a6384-2099-c96b-986f-562d534cd7de?t=1647956016740

Fundación Caser Dependencia (2010). *Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana en Castilla y León*. Recuperado de <https://www.normativadependencia.org/dependencia/normadep.nsf/b94a4acb48c4e714c1257665005a23ac/d9e20bbdf76439fc12578250034ae8f?OpenDocument>

Junta de Castilla y León (2010) Decreto 53/2010 de Castilla y León, de 2 de diciembre, de coordinación interadministrativa en la Atención Temprana de Castilla y León En Boletín Oficial de Castilla y León nº 236/91703 de 9 de diciembre de 2010.

Junta de Castilla y León (s.f). *ENLACES SOBRE ATENCIÓN TEMPRANA*. Recuperado de <https://serviciosociales.jcyl.es/web/es/dependencia-discapacidad/enlaces-sobre-atencion-temprana.html>

Junta de Castilla y León (s.f). *PREGUNTAS DE CARÁCTER GENERAL*. Recuperado de <https://serviciosociales.jcyl.es/web/es/dependencia-discapacidad/preguntas-caracter-general.html>

Junta de Castilla y León (2015, febrero 26) *PROTOCOLO COORDINACIÓN INTERADMINISTRATIVA ATENCIÓN TEMPRANA*. Recuperado de <https://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/coordinacion-sociosanitaria/procesos-atencion/atencion-temprana.ficheros/661677-PROTOCOLO%20ATENCI%C3%93N%20TEMPRANA.PDF>

Junta de Castilla y León (2024, febrero 8). *LEY 1/2024, DE 8 DE FEBRERO, DE APOYO AL PROYECTO DE VIDA DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN CASTILLA Y LEÓN*. Recuperado de

<https://serviciosociales.jcyl.es/web/es/dependencia-discapacidad/12024-febrero-apoyo-proyecto.html>

Lasa-Aranzasti, A et al (2022) “16q12.2q21 deletion: A newly recognized cause of dystonia related to GNAO1 haploinsufficiency” en *Parkinsonism Relat Disord.* 2022 Oct;103:112-114. doi: 10.1016/j.parkreldis.2022.08.032. Epub 2022 Sep 7. Recuperado de <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36096018/>

Lauren Briere, MS, Moritz Thiel, MD, David A Sweetser, MD, PhD, Anne Koy, MD y Erika Axen, MD. (2023). GeneReviews [Base de datos]. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK597155/>

Martínez de Morentin, AL. (2018). *ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA: DEL FENOTIPO AL GENOTIPO* (Trabajo de Fin de Máster. Universidad de Zaragoza, Zaragoza). Recuperado de <https://zaguan.unizar.es/record/111089>

Ministerio de derechos sociales, consumo y agenda 2030 (s.f). *Entidades del sector de la discapacidad en el Consejo Nacional de la Discapacidad.* Recuperado de <https://www.mdsocialesa2030.gob.es/derechos-sociales/discapacidad/informacion/consejo-nacional-discapacidad-entidades.htm>

Montalvillo Sáez, P. (2023). ESTUDIO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA GNAO1 DESDE EL ÁMBITO LOGOPÉDICO (Trabajo de Fin de Grado. Universidad de Valladolid, Valladolid). Recuperado de <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/61155>

Pascual Martín, L. (2022). ESTUDIO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA GNAO1 Y LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE EL PUNTO DE VISTA EDUCATIVO (Trabajo de Fin de Grado. Universidad de Valladolid, Valladolid). Recuperado de <https://uvadoc.uva.es/handle/10324/56869>

Plena Inclusión Castilla y León (s.f). *Atención Temprana.* Recuperado de <https://www.plenainclusioncyl.org/proyectos/atencion-temprana/10>

8. ANEXOS

Anexo A. Entrevista a María Sanz

Entrevistadora: ¿Cómo os disteis cuenta de que el proceso de desarrollo madurativo de M era distinto al de las niñas de su edad?

María: María nació Súper espabilada, ya cogía el biberón desde el mismo día que nació porque ha sido siempre muy “traviesilla”, y a los 3 meses empezó a llorar. Fuimos al hospital, pero no la pasaba nada, lo achacaron a gases y cólicos de lactante, y a los 5 meses tuvo como un pequeño catarro con febrícula y con mucha tos, que ahí empezó a decaer. Dejó de comer y empezó... empezó a tener hipotonía, ella se sujetaba sentada hasta ese momento y lo perdió, y ahí íbamos a la pediatra lunes, miércoles y viernes, así durante 3 semanas y la pediatra dice que era normal, y ya la pedí ir al neurólogo. Ella nos mandó por petición familiar. A la vez yo fui a la pediatra de Valladolid de María que le dio antibiótico porque no sabía lo que le pasaba, pero algo le pasaba, era evidente y toma el antibiótico.

Volvimos a la pediatra de Valladolid a los 3 días y nos dijo que pensaba que ni la iba a volver a ver. Y luego fuimos a la neuróloga de Segovia, que es la que nos correspondía y no se dignó a ver ella a María, la vio la chica en prácticas y nos dijo que era algo patológico que nos fuéramos a casa. Realmente no nos dijo nada más, bueno, sí me volvió a llamar para pedirme disculpas por la mala la atención porque dice que la enfadó mucho, que la pediatra hubiera puesto a petición familiar cuando realmente la niña se la veía que le pasaba algo, pero ya no se molestó en hacer una prueba.

La pediatra de Valladolid nos dijo que teníamos que ir al Neurólogo sí o sí. Nos dijo que el del Río Ortega era bastante bueno y a través de la abuela de María que trabajaba allí, pudimos ir rápidamente. La vio un Miércoles Santo y la ingresó el lunes siguiente porque esos días no le van a hacer prueba. La hicieron análisis de sangre, punción lumbar, resonancia... y todo salió bien y eso realmente te chafa un poco porque esperas tener algo, que se viera algo, para poder operar, tratar o hacer lo que fuera para ayudarla, porque cuando no tienes nada mal no te puede ayudar.

Entrevistadora: ¿Cómo os sentisteis?

María: Realmente te sientes mal porque no sabes lo que la pasa, pero no esperas que llegue a ser “esto”, entonces eres mucho más positivo y siempre piensas que va a haber una operación, una cura o algo... eso lo vas viendo. Sí que el Neurólogo ese día dijo “Tetraparesia”, que esa palabra nos mató... y ahí es cuando nos sentimos mal, pero él nos pidió que, por favor, no buscáramos en internet nada, porque no íbamos a encontrar nada, realmente no se veía nada porque no se sabía lo que era, pero no te sientes todo lo mal que luego te vas sintiendo, porque no sabes lo que significa lo que te están diciendo, que es bueno a la vez...

Entrevistadora: ¿Cuáles fueron las primeras decisiones que adoptasteis a partir de aquí?

María: Las primeras fue, seguir buscando un diagnóstico y empezamos con la fisioterapia inmediatamente. Fuimos a un centro en Valladolid que conocíamos, Valladolid Salud lo que es ahora, porque conocíamos a la fisio y llamamos al centro base de Segovia, y nos metieron en el programa inmediatamente de fisio y de, creo que es la pedagoga, lo que nos hacían, porque cubríamos el cupo y no nos tocaba logopedia.

Entrevistadora: ¿Con quién os asesorasteis? y ¿cómo llegasteis a estas personas?

María: Por casualidad, yo hablé con una mamá, en Navidad, antes de estar María mala, una mamá de Cuéllar me contó que la pasaba a su hija que tenía un problema, y a partir de ahí me dijo dónde iba, pero solo me lo contó como desahogándose, no porque María ya tuviera el problema. Entonces a partir de ahí, consulté con ella dónde ir, y es la primera persona que me abrió el camino, que me supo explicar dónde ir. Y luego la pediatra de Valladolid, Nuria Iguera.

Entrevistadora: ¿Qué os dijeron de primeras los especialistas?

María: que era desconocido, que no sabían lo que la pasaba, que ellos se esperaban que hubiera tenido algo en el cerebro, como una infección o algo así, era lo que ellos esperaban.

Entrevistadora: Y, ¿cómo vivisteis esos momentos en la familia?

María: De desconcierto, un poco de tensión, pero sobre todo de desconcierto, porque no sabíamos qué hacer, o sea solo queríamos ayudarla y todos opinábamos pensando que iba a ser lo mejor, pero unas veces las opiniones no eran las mismas. Pero al final, es verdad

que toda la opinión que se tuvo más en cuenta fue la mía, o sea se hizo lo que yo decidí, siempre.

Entrevistadora: O sea que por esa parte estás contenta...

María: Sí, sí, siempre se hizo lo que yo decidí.

Entrevistadora: ¿A qué edad le diagnosticaron GNA01?

María: En 2017, con cuatro años.

Entrevistadora: Y, ¿qué papel jugó la atención temprana en el manejo de la enfermedad de María?

María: Tanto la Atención Temprana como la fisioterapia, a ella la ayudan a ir mejorando. La fisioterapia, lo pierde cada vez que está mala, la Atención Temprana, todo lo que mentalmente ella gana, nunca lo pierde, la pase lo que la pase, nunca lo pierde, es un progreso que sí que evoluciona y que sí que la sirve.

Siempre hemos dicho que al estar... motormente no consigue nada, ni coger una cosa, no se puede avanzar más con ella, pero ella avanzaría mucho más, eso nos hemos dado cuenta desde los seis meses, que empezó en Atención Temprana. Siempre avanzaría mucho más, pero al no poder tocar ni manipular, la retrasa mucho.

Entrevistadora: ¿En qué consistió esa atención temprana?

María: Iba mi madre con ella, pero en las primeras épocas de Atención Temprana a parte de fisio, la terapeuta le hacía jugar con la columna de colores con bolas que suben y bajan, piscina de bolas, pulsadores de sonido y colores, sonidos de animales, por ejemplo, y en el pulsador el dibujo de ese animal o de colores con sonidos más estridentes o menos... e instrumentos musicales, sobre todo de madera, que sigo teniendo en casa.

Siempre se pensó que ella iba a manipular más, porque intención tiene, entonces la ponían estos juegos, también al principio como estuvo tan decaída, llegaron a pensar que no oía, entonces la trabajaban mucho todos los sentidos, el de la vista también, para que mirara. Como no se sabía lo que tenía también se pensó que podía tener el nervio... como ella sí llevaba la mano, pero no cogía lo que quería, pensaron que algo de la vista no estaba bien, entonces se trabajó muchísimo todo eso. Con pictogramas siempre se trabajó, siempre se

la han explicado las cosas, se la han repetido muchas veces porque eso la sirve mucho y se la ha enseñado lo que era cada cosa, incluso ha hecho puzles pequeños.

Entrevistadora: ¿Cómo ha sido la evolución de M desde que se inició la intervención?

María: ¿Desde que empezamos hasta ahora?

Entrevistadora: Sí.

María: La evolución, siempre ha sido positiva menos, o sea, siempre ella ha ido ganando menos cuando se pone mala, que pierde todo lo que hemos ganado en ese periodo y nunca vuelve a ganarlo, siempre gana menos de donde estaba. Entonces, es un poco desesperante, pero ella ha sido siempre muy participativa y, pues lo hemos seguido intentando. Aunque no haya llegado a eso, para ella sentirse mejor físicamente, por ejemplo, en el tema de fisioterapia o en el tema de Atención Temprana comunicarse un poco mejor, entender las cosas, la viene muy bien, porque siempre eso no lo pierde, entonces siempre, aunque estés mala o más decaída como todos, siempre consigue volverte a entender todo. O sea, la ha servido mucho, es importante, sin ello no estaría donde está, Y los padres por mucho que luego en casa también lo trabajas como te dicen, nunca llegas a ese nivel, porque no eres experto. Se necesitan especialistas que te ayuden te guíen, porque si no te guían no sabes cómo hacerlo por mucho que lo intentes, realmente nunca...

Yo te pongo el ejemplo de que me dijeron que la enseñara lo que significa el “no”, a mi me dio pena, no se lo enseñé porque me parecía muy cruel y ella ahora, sabe lo que es el “no”, pero no hace caso, y eso me lo dijeron desde que tenía un año, o sea, eso es una cosa que te enseñan en Atención Temprana, pero tú no lo llevas a cabo porque te da pena decirle que no.

Entrevistadora: ¿Cómo recuerdas el primer día que M acudió al colegio?

María: De muchos nervios, los profesores eran los primeros, el profesor y el A.T. estaban muy nerviosos, no sabían a lo que se exponían, pero realmente en ese momento María estaba muy estable de su enfermedad, entonces todo era más fácil. Ella comía por boca, ella no tenía crisis, entonces fue, para mí, muchos nervios, pero fue un buen día, o sea, fue un día bonito a la vez, porque era como una evolución hacia mejorar, hacia hacerse mayor, como el resto de los niños.

Entrevistadora: ¿Cómo resultó la acogida de los distintos profesionales educativos?

María: Con muchos nervios, lo pasaron fatal, pero se han comportado muy bien con ella y se involucraron muchísimo con el tema de María, muchísimo, o sea, siempre la han atendido muy bien, su tutora desde los tres años fue maravillosa, y el A.T. que solo le tuvimos ese año sigue llamándonos todos los años por su cumpleaños. O sea, muy bien.

Entrevistadora: ¿Destacaría a algún profesional en particular? ¿por qué?

María: Es que no me atrevo, porque seguro que me dejo a alguien fuera, es muy difícil. Puedo destacar a la profesora de tres, cuatro y cinco años, de infantil de María, porque a ella la trató muy bien, pero involucró mucho a los niños en cuidar a María, en las atenciones que tenía María, les permitía que si María la pasaba algo en mitad de la clase, se la caía de la clase, ellos se levantarán y no pasaba nada, se levantaba uno y eso no era interrumpir la clase, entonces ellos se han hecho muy empáticos con María y con todos los niños, de hecho ahora han hecho un mercadillo solidario en el recreo y ya llevamos seiscientos euros.

Entrevistadora: ¡Qué bien!

María: ¡En dos recreos! Y lo han organizado los niños de su clase, entonces la profesora muy bien, la primera fisio del centro base también, solo que ellas son las encargadas de contarte cosas que los médicos no te cuentan, y eso es duro para la familia. No es que te la tomes en contra de ellos, si no que es duro porque te dicen la realidad. Yo las fisios me dicen: “hay que ir comprando otra silla...”, y tú no lo quieres ver, porque piensas, “no si con esta ya luego va a andar”. Ellos se encargan un poco de contarte lo feo de la enfermedad, y encima luchan por ayudarte más.

Entrevistadora: ¿Qué recursos se pusieron a tu disposición?

María: Yo no me puedo quejar, siempre se han puesto todos los recursos. Es cierto que en el cole al principio se quejaban un poco porque al ser de Segovia, hay otros varemos que pasan en Valladolid que no se permitían, no sé que... o sea, una escala que era más fácil para estos niños, para niños que están afectados como María, que aquí no se permitió pasar. Nos llegamos a plantear ir a un colegio a Valladolid, a ver si se lo pasaban, pero bueno, al final se apañaron aquí haciéndolo como pudieron.

Recursos para mí, yo creo que casi todos, porque en el cole pusieron un ascensor... casi todo lo que se ha pedido se ha ido trayendo.

Entrevistadora: Y, ¿cuánto tiempo se tardó en ponerlos a disposición?

María: Relativamente poco, el peor recurso fue una silla de aula, que me trajeron una silla de paseo y yo luché porque fuera de aula, y hasta el siguiente curso no la trajeron. Pero fue por el desconocimiento de la gente que lo receta, porque la chica me dijo, la de Segovia, la que hace la valoración, que era la primera madre que la decía que no comprara esa silla, que ya María tenía una de paseo, que para eso destinara el dinero para otro niño y la sorprendió claro. Pero es que me traen una silla que se quedó en la caja... que yo lo sabía, pues yo les dije no gastéis ese dinero en eso, que la otra era más barata, de hecho, a final de curso, gracias a un profesor del cole, se trajo una de Segovia, y eso muy bien, o una usada, pero estaba nueva.

Entrevistadora: ¿Qué pasos seguiste para encontrar ayudas en el sistema educativo?

María: Lo que te van guiando un poco... el centro base. Primero el centro base es el que te manda hacer la valoración para ver en el colegio al que la niña tiene que ir, si puede escolarizarse, y luego los orientadores aquí te van guiando, y es un poco poner por parte de todos.

Para ellos en este cole no había ninguna niña, ni ha habido nunca tan afectada, entonces también era complicado, pero entre todos yo creo que lo hemos... siempre todos tenemos quejas, ellos tendrían quejas mías, yo tendría quejas de ellos, pero se ha intentado por parte de todos. La logopeda que había en ese momento es la que me contó el tema del comunicador con la mirada. Ahí hemos tenido un poco más de lucha porque yo quiero que María aprenda a comunicarse, pero sin tener control cefálico es muy complicado comunicarse con la mirada, y ellos querían avanzar más rápido, y me presionaban mucho que yo trabajara más, y yo realmente trabajando, teniendo familia, no puedes trabajar más

Entrevistadora: ¿Qué soluciones o respuestas recibisteis desde el sistema educativo?

María: Bueno, soluciones un poco nos ayudaron mucho con esto del comunicador con la mirada, ellos, todos sabemos lo que le pasa a María y que se sabe comunicar muy bien, y que tiene más potencial, porque realmente la han enseñado, bueno los números hasta el cien y sumar hasta el cien, pero es muy difícil comunicarlo y expresarlo si no la entiendes. Por eso ellos ponen mucho en que se comunique con la mirada, pero es muy difícil.

Entrevistadora: ¿Cómo valoras esas respuestas?

María: Positivo, yo se que ellos lo han hecho por el bien de María, y si me han presionado un poco ha sido por el bien de María, porque a ella la querían, pero a veces no puedes más. Pero ellos siempre lo han hecho yo creo que pensando en que ella podía evolucionar más y viendo el potencial que tenía.

Entrevistadora: ¿Cómo fue la adaptación escolar de María?

María: Perfecta, se adaptó como un niño “normal”, y todo ha ido bien, luego ya los demás cursos han ido muy bien.

Entrevistadora: ¿Y la relación con sus compañeros de clase y su maestra?

María: Estupenda y estupendísimos, sus compañeros a veces cambian de juego para poder jugar con María, para involucrarla en los juegos... juegan a, como ella los colores los sabe o sumar, pues ellos eligen un color y cada uno dice un color y tiene que saber María luego cuál es, o los números o algo así. Muchas veces cambian de juego para que ella esté jugando si está en el recreo.

Entrevistadora: Desde la llegada de María al centro ¿Has notado mejoras?

María: Sí, claro, se puso el ascensor, que no había ascensor, se ha traído una grúa para poderles mover, una camilla más grande, que había una pequeña, yo creo que se han involucrado más. Se puso agua caliente también, que era un poco por si había que ducharla, pero bueno, a María no ha habido nunca que ducharla. Gracias a eso se han hecho mejoras en el centro... se ha puesto rampa en la entrada.

Entrevistadora: ¿Qué mejoras han quedado pendientes?

María: Ahora mismo no te sabría decir, porque más o menos hemos ido pidiendo y se ha ido concediendo.

Entrevistadora: ¿Con qué apoyos cuenta en el colegio?

María: María tiene, siempre ha tenido, cinco horas de logopedia, tres horas de fisio, bueno tres clases es, pero tres horas, y una A.T. que suele compartir con otros dos niños, pero vamos, sin problemas.

Entrevistadora: ¿Cómo describirías a María? su personalidad...

María: María es una niña muy alegre, siempre lo ha sido, y un poco “mandona” tirando a mucho. A ella le gusta que... siempre la hemos consentido todo lo que ella quería hacer, entonces ella siente que lo que quiere hacer, hay que hacerlo, pero tampoco es “llorona”, no llora para conseguir una cosa, se puede enfadar o chillar, pero no llega a llorar. Sabe que es como un capricho, pero no llora para conseguirlo. Es una niña que tiene el dolor, o sea, la duele menos que a los demás, yo creo, o se queja muy poco, porque lo que consideras que ella la tiene que colores, no la duele.

Entrevistadora: Su carácter, que va un poco ligado a esto.

María: Sí, un carácter mandón y exigente, aunque luego ella es muy empática y se hace mucho con la gente, sonrío... Desde que ha estado mala sí que es un poco más selectiva a la hora de elegir a las personas a las que sonrío o no sonrío. Antes sonreía en general a todo el mundo, y ahora no. También es más mayor, y no quiere que le traten como un bebé, y la gente mayor que la trata como un bebé no le gusta, ella quiere que la trates como una niña. No le gusta que la digan desde que ha estado mala “¡ay, pobrecita!”, quiere que la hablen normal.

Entrevistadora: El temperamento...

María: Mucho genio.

Entrevistadora: ¿A qué estímulos responde con agrado?

María: A casi todos, es que, aunque la regañe se ríe, ella responde mucho a todo lo que sea hacerla caso e involucrarla en todo, aunque sea regañarla, ella... le agrada todo.

Entrevistadora: ¿Qué le produce disgusto? Por el contrario.

María: Los ruidos y las voces muy altas sí que le producen disgusto, los ruidos que no conoce y eso de que a veces la traten como un bebé, ella ya no se considera bebé, vamos, no lo es, tiene diez años.

Entrevistadora: ¿Qué herramientas utiliza para comunicarse?

María: El comunicador con la mirada, ella también sabe decir “sí” y “no” con la cabeza, y con la boca dice el “no”, y con eso ya nos entendemos todo, pero el comunicador con la mirada, que hemos perdido un poco desde que ella ha estado mala, desde que entró en estatus discinético.

Entrevistadora: ¿Os costó mucho adoptar este sistema de comunicación?

María: Sí, es muchísimo trabajo, porque ella no tiene control cefálico, no porque ella no ponga intención, porque realmente ella cuando quiere, da a la “ZZ” de apagarle, que es de dormir y eso lo hace rapidísimamente. Eso sabe más rápido que tú con la mano.

Entrevistadora: ¿Cuál crees que es su nivel de comprensión del lenguaje?

María: Muy alto, es muy alto porque se la trabaja mucho, según tú lo vayas trabajando más, ella todo lo comprende, aquí todo se repite, si era una cuchara cuando era pequeña para explicárselo, la decías: “esto es una cuchara” cada vez que le ibas a dar de comer, y eso nos ha servido mucho para que ella haya conocido todo, entonces comprende perfectamente las frases, ella entiende hasta el tono, si hacen una broma en clase, se ríe a veces la primera, cosas así lo entiende perfectamente, pero siempre tiene que ser algo que la hayamos contado antes, ella si lo oye de pasada, no lo comprende.

Entrevistadora: Y ya, por último, ¿deseas dejar constancia de alguna otra cuestión que consideres importante?

María: Que a los padres no nos presionen tanto desde los colegios, no, no porque eso... ellos me han presionado para que María mejorara, siempre ha sido mirando en María. Constancia es que a María la hayan concedido una enfermera y ahora no ha venido, por ejemplo, y eso ayudaría mucho a los profesionales porque realmente ahora entro yo en todas las clases desde que María tuvo el estatus discinético, entro yo en clase, y no es lo mismo trabajar con otro profesional que trabajar con la madre, yo lo entiendo, ellos están un poco más cortados, aunque haya mucha relación, están muy cortados.

Yo quiero dejar constancia que tengo contacto directo con casi todos los profesionales de María, con todos, con la P.T., la A.L., la fisio, y eso es muy bueno, yo les escribo, por “WhatsApp” el problema que ha tenido y María, si está estreñida, si ha dormido mal... y eso a ellos les sirve para hacer la clase mucho más amena a ella, porque María es una niña que se cansa mucho de las actividades, si está diez minutos con un trabajo, hay que cambiarla, porque ya se aburre, deja de prestar atención y ya no te prestaría, entonces, eso sí que a ella es muy importante, y algunos profesionales que si no se lo hemos contando, les ha costado. Porque encima si ella ve que te enfadas con ella, ella se va a enfadar contigo y al día siguiente no va a trabajar nada. Luego a María te la ganas con premios, pero es como, a lo mejor, a todos los niños.

También tengo que decir, María viene a un cole ordinario, y yo estoy muy contenta de haberla traído aquí, porque ella ha tenido muchos apoyos para ser un cole ordinario y como eran pocos niños los que necesitan todo este apoyo, se ha dado mucho apoyo a ella, se han volcado bastante en ella, o sea desde el centro no puedo poner ninguna pega.

En diciembre de 2022, María entró el estatus distónico. La tuvo 40 días ingresada, aislada, porque sus movimientos no llegaron a controlarse, solo que no la quisieron llevar al coma inducido, porque si no tenían que ponerla el respirador, y por eso podía no volver a ser la misma.

Un mes después la pusieron un... bueno, dos meses después del estatus. O sea, un mes después de los 40 días, la pusieron un estimulador cerebral profundo. Ello también nos llevó a que dejara de comer por boca y le han puesto un botón gástrico cuatro meses después del estatus, y entonces ese curso no se pudo incorporar al Colegio.

En septiembre de este año se incorpora al Colegio. Hemos tenido muchísimo apoyo de la orientadora, en junio yo creo que fue alguna sesión de fisio, pero muy poco. Hemos tenido mucho apoyo de la orientadora y de la trabajadora social. Ha empezado con fisio y según hemos visto que ella estaba mejor, ha empezado también con P.T. y A.L. y lo van adaptando a las necesidades que van viendo de María, porque María todo lo que tenía aprendido no ha perdido nada. Sigue sabiendo todo sigue, siendo traviesa, se ríe de ellas cuando no quiere contestar, las cierra los ojos. Si la ponen un problema, contesta porque le gusta mucho hacer problemas, pero si la ponen a leer, no le gusta nada leer, solo le gustan las matemáticas entonces cierra los ojos. O sea, que eso casi ha avanzado más, casi se ha hecho más “pillina” para eso.

Todavía no ha podido entrar en el aula porque realmente ya tiene mucha medicación y aprovechamos las horas que está más despierta, porque llevarla al cole para que esté dormida no... aprovechamos para ir al recreo y estar con los niños que ellos se involucran mucho y ella está encantada, en cuanto la ven allí vienen. Y ahí vamos, nos han concedido una enfermera que no llega porque el sistema no... no porque el sistema no tenga enfermeras, sino porque no hay enfermeras que solo quieran trabajar 5 horas. Y pues eso vamos avanzando, pero ahora, o sea, ha habido un cambio, y yo sí que he notado que todos se han adaptado a ella.

Primero han hecho como unas pruebas para ver como María estaba, y estaba donde lo dejó, menos motormente, y realmente vamos los días que ya está bien o cuando está despierta, y se está intentando meter más horas, pero siempre es complicado y siempre nos han ayudado mucho a esa evolución, a que ella fuera integrándose lo máximo posible.

Entrevistadora: Muchas gracias.

María: No hay de qué.