



Universidad de Valladolid

FACULTAD DE EDUCACIÓN Y TRABAJO SOCIAL

**GRADO EN EDUCACIÓN PRIMARIA MENCIÓN
EDUCACIÓN ESPECIAL**

**4º CURSO
TRABAJO DE FIN DE GRADO**

**Pedagogía Terapéutica en el Síndrome de Angelman:
Prototipo de una Guía**

Presentado por:

María López Redondo

Tutelado por:

Raquel Martínez Sinovas

Curso 25/26

Resumen

Esta propuesta de Trabajo de Fin de Grado se centra en la investigación del Síndrome de Angelman desde una perspectiva educativa, específicamente en el ámbito de la Educación Especial. El propósito principal es diseñar un prototipo de guía dirigida a docentes, pedagogos terapéuticos y familias que contribuya a facilitar la comprensión del síndrome y sirva como recurso de apoyo para la intervención educativa. De este modo, se busca mejorar la práctica educativa, apoyando el papel del pedagogo terapéutico realizando una intervención basada en la realidad del aula.

En cuanto a la guía, se desarrolló un estudio de carácter cualitativo mediante una fase de revisión bibliográfica, así como una fase de empatía a través de entrevistas realizadas a los agentes implicados de un alumno con Síndrome de Angelman; tutora, pedagoga terapéutica, equipo de orientación y familia, se estructura su contenido. Esta guía ha sido evaluada por los agentes, con la finalidad de conocer el grado de satisfacción y utilidad de dicha guía.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Angelman, guía, entrevista, estrategias, familia, pedagogía terapéutica, tutora y equipo de orientación

Abstrac

This Final Degree Project focuses on the study of Angelman Syndrome from an educational perspective, specifically within the field of Special Education. The main purpose is to design a prototype guide aimed at teachers, special education teachers, and families, which contributes to facilitating the understanding of the syndrome and serves as a support resource for educational intervention. In this way, the project seeks to improve educational practice by supporting the role of the therapeutic pedagogue and promoting an intervention based on the reality of the classroom.

Regarding the guide, a qualitative study was conducted through a bibliographic review phase as well as an empathy phase based on interviews with the agents involved in the education of a student with Angelman Syndrome, including the classroom teacher, the therapeutic pedagogue, the guidance team, and the family. The content of the guide was structured based on the information obtained, and it was subsequently evaluated by the participants in order to determine their level of satisfaction and the usefulness of the guide.

KEYWORDS: Angelman Syndrome, guide, interview, strategies, family, therapeutic pedagogue, class teacher and guidance team

Índice

RESUMEN	2
ABSTRAC	3
INTRODUCCIÓN	6
1. JUSTIFICACIÓN DEL TEMA	8
2. MARCO TEÓRICO.....	11
3.1. CONCEPTUALIZACIÓN	11
3.2. SINTOMATOLOGÍA	12
3.2.1. <i>Características Neurológicas</i>	13
3.2.2. <i>Características Cognitivas</i>	14
3.2.3. <i>Otros problemas médicos</i>	14
3.2.4. <i>Tratamiento</i>	15
3.3. EPIDEMIOLOGIA/COMORBILIDAD	18
3.4. PERFIL TIPO.....	19
3.5. DETECCIÓN	20
3.6. IMPLICACIONES EN EL AULA	24
3.7. INTERVENCIONES PROPUESTAS BASADAS EN SISTEMAS DE COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA.....	26
3.8. OTRAS TIPOLOGÍAS DE INTERVENCIÓN.....	29
4. DISEÑO DE LA GUÍA	31
4.1. OBJETIVOS	31
4.2. DESTINATARIOS	31
4.3. PROCEDIMIENTO.....	32
4.4. PROTOTIPO DE GUÍA.....	35

4.5 EVALUACIÓN DEL PROTOTIPO	35
5. RESULTADOS DE LA EVALUACIÓN.....	37
6. CONCLUSIÓN.....	39
7. BIBLIOGRAFÍA.....	42
ANEXOS	46
ANEXO A.....	46
ANEXO B.....	48
ANEXO C.....	50
ANEXO D.....	52
ANEXO E.....	57

Introducción

¿Sabría cómo actuar si un alumno o familiar cercano fuese diagnosticado con una enfermedad rara? ¿Podría utilizar recursos, estrategias y apoyos necesarios para dar respuesta a las necesidades que puede presentar una persona con una enfermedad rara? Estas preguntas pueden resultar indiferentes para una parte de la población; sin embargo, para muchas familias y profesionales que están en contacto con enfermedades poco frecuentes forma parte de su día a día.

Las enfermedades raras afectan a un número limitado de personas, en concreto, según Registro Estatal de Enfermedades Raras- ReeR (2023) “una enfermedad rara o poco frecuente es aquella que, con peligro de muerte o invalidez crónica, tiene una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes”. Entre estas realidades nos encontramos con enfermedades raras, como el Síndrome de Angelman una patología genética poco frecuente que afecta significativamente al desarrollo cognitivo, comunicativo, motor y social. En Castilla y León nos encontramos con 10 personas que la padecen siendo 5 mujeres y 5 hombres, en 2020. (Ministerio de Sanidad, 2023).

El interés, sobre el Síndrome de Angelman surge a partir de mi experiencia vivida durante el periodo de prácticas, donde tuve contacto directo con un alumno con esta patología lo que me ha permitido identificar la necesidad real de contar con materiales claros, accesibles y funcionales tanto para las familias como los profesionales que están en contactos con estos alumnos.

Por ello, este Trabajo de Finde Grado ha profundizado en la búsqueda de información sobre el Síndrome de Angelman lo que ha llevado como objetivo final la elaboración de una guía dirigida a docentes y familia, que permita un conocimiento básico y práctico sobre el Síndrome de Angelman. Asimismo, a lo largo de este trabajo se tratan los principales aspectos teóricos relacionados con la patología, sus implicaciones en el ámbito educativo como las

estrategias de intervención. De este modo, se pretende aportar una práctica docente más informada, empática e inclusiva lo que favorecerá a la participación activa y al desarrollo integral de este tipo de alumnado tanto en el entorno educativo como escolar.

1. Justificación del Tema

El aumento de la diversidad en el aula ha crecido notablemente en los últimos años, en concreto un 75% en los últimos 6 años, entre los cursos 2017/2018 y 2023/2024 pasó de más de seiscientos mil a un millón de alumnos con necesidades de apoyo educativo. (Montalbán, 2025). Asimismo, según los datos que ofrece el Ministerio de Educación en el curso 2023/2024 más de un millón de estudiantes recibieron apoyo educativo lo que representa un 14% del total de alumnos.

Por ello, como docentes hay que enfrentarse a la diversidad en el aula. En ocasiones, hay casos de enfermedades raras, desconocidas, que hay que saber cómo afrontarlas. Para ello es necesario adaptarse y, por consiguiente, realizar una metodología en la que se empieza recogiendo información, y a través de la misma, adaptamos la intervención de manera específica. De esto trata el presente trabajo, se comenzará con esa recogida de información sobre el Síndrome de Angelman para poder crear una intervención específica base que de como resultado la realización de una guía de intervención dirigida a profesionales y familiares.

Como los datos evidencian la diversidad está presente en el aula, siendo una realidad cuantificable y que va en aumento, con ese fin se pretende dar visibilidad al Síndrome de Angelman. Este síndrome se fundamenta en diversos motivos de índole científica, educativa y social. Se trata de una enfermedad rara con una prevalencia muy baja, afecta 1/10.000 y 1/20.000, (Otero & Young, 2023, pp272) lo que implica que muchas familias puedan tardar años en obtener un diagnóstico y, por lo tanto, que puedan acceder a los recursos especializados que requieren los que padecen esta enfermedad. Del mismo modo, implica que haya un desconocimiento tanto por la parte educativa como por parte de los profesionales, lo que hace que se dificulte la planificación de intervención específica para el alumno.

La detección precoz es fundamental para que se atiendan cuanto antes a sus necesidades, del mismo modo pasa con la inclusión en el aula ya que esta enfermedad requiere de

adaptaciones metodológicas que tengan en cuenta su ritmo de aprendizaje, lo que supone que, en muchos casos la falta de formación en este ámbito y la carencia de apoyo dificultan su implementación.

Según Ruiz Andrés (2020):

En nuestro sistema educativo se postula que la atención a la diversidad debe ser entendida como el conjunto de actuaciones educativas dirigidas a dar respuesta a las diferentes capacidades, ritmos y estilos de aprendizaje, motivaciones e intereses, situaciones sociales, culturales, lingüísticas y de salud del alumnado. Constituye, por tanto, un principio fundamental que debe regir toda la enseñanza básica cuya finalidad es asegurar la igualdad de oportunidades de todos los alumnos ante la educación y evitar, en la medida de lo posible, el fracaso escolar y el consecuente riesgo de abandono del sistema educativo, de tal modo que todos puedan alcanzar las capacidades y competencias básicas para participar activamente en la sociedad (Ruiz Andrés, 2020, pp. 153).

Por ello, este trabajo se justifica en la necesidad de suscitar el conocimiento de las orientaciones específicas que facilitan a crear una inclusión de calidad.

En cuanto a las competencias del título por las que se basa este trabajo extraídas de la ORDEN ECI/3857/2007, de 27 de diciembre, por la que se establecen los requisitos para la verificación de los títulos universitarios oficiales que habiliten para el ejercicio de la profesión de Maestro en Educación Primaria:

- Conocer las áreas curriculares de Educación Primaria.
- Diseñar, planificar y evaluar procesos de enseñanza y aprendizaje tanto individualmente como con otros profesionales.
- Abordar con eficacia situaciones de aprendizaje de lenguas.

- Diseñar y regular espacios de aprendizaje, así como fomentar la convivencia en el aula.
- Conocer la organización de los colegios de Educación Primaria.
- Colaborar con los distintos sectores de la comunidad educativa.
- Mantener una relación crítica y autónoma respecto de los saberes.
- Valorar la responsabilidad individual y colectiva por un futuro sostenible.
- Innovar y mejorar la labor docente.
- Conocer y aplicar en las aulas las TICs.
- Comprender la función, posibilidades y límites de la educación en la sociedad actual.

En definitiva, todas estas competencias plasman la formación integral que debe adquirir un maestro en Educación Primaria y que a su vez justifica la importancia de este Trabajo de Fin de Grado. Asimismo, este trabajo contribuye al desarrollo de una práctica docente crítica, innovadora, implicado con la diversidad en aula, acorde con las competencias en la ORDEN ECI/3857/2007.

1. Marco Teórico

3.1. Conceptualización

El Síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo, de base genética que se caracteriza por: severo déficit neurológico, trastorno motor, rasgos físicos característicos y un fenotipo conductual típico (Brun, 2005). Este trastorno fue identificado por primera vez en 1965, por Harry Angelman (1965) pediatra inglés, quién observó en tres niños características físicas y cognitivo-conductuales muy parecidas e incluso la presencia de crisis epilépticas. Inicialmente a las personas que padecían este síndrome se les llamaba “happy puppet syndrome” (Síndrome de la muñeca feliz), haciendo referencia a una de sus características físicas, este término no fue aceptado por las familias de las personas que lo padecían, por lo que se impuso denominación de “Síndrome de Angelman”.

Por otro lado, no fue hasta 1987 que se afirmó que el Síndrome de Angelman tenía una base genética, esto sucedió gracias a Magenis et al. (1987) que vieron una delección, es decir, la pérdida de un segmento de ADN, concretamente en el cromosoma 15q11-13 en dos pacientes. Esta alteración en el cromosoma 15 se da en la mayoría de casos por una delección del alelo materno afectando al gen UBE3A, lo que significa que solo tiene una copia funcional del gen UBE3A en vez de dos, lo que supone que el alelo paterno del cromosoma 15 en el cerebro se encuentre silenciado. También se puede producir por disomía uniparental paterna, por defecto del centro de impronta y por mutación del gen UBE3A, a pesar de que existen varias posibilidades genéticas la más frecuente, es la de delección.

El Síndrome de Angelman se ha confundido mucho con el Síndrome de Prader Willi (SPW) ya que ambos síndromes presentan el mismo defecto genético, pero con características clínicas muy distintas, la relación que presentan ambos síndromes es que su origen yace en el cromosoma 15q11-13. La principal diferencia es que el Síndrome de Prader Willi la delección del cromosoma 15 es de origen paterno y en el Síndrome de Angelman la delección del

cromosoma 15q11-13 es de origen materno, lo que hace que los fenotipos sean diferentes. (Artigas-Pallarés, et al. 2005 pp. 649.)

A continuación, se va a presentar una tabla con características ambos síndromes para ver las similitudes y diferencias de ambos.

Tabla 1.

Características del Síndrome de Angelman y Síndrome Prader Willi

Características	Síndrome de Angelman	Síndrome Prader Willi
Causa genética	Deleción materna en el cromosoma 15q11-13	Deleción paterna en el cromosoma 15q11-13
Desarrollo cognitivo	Severo déficit neurológico	Leve déficit neurológico
Lenguaje	Lenguaje muy limitado afectada la receptiva pero su comprensión es buena	Retraso en el habla, pero luego mejora puede que haya tartamudez
Marcha y motricidad	Hipotonía troncal e hipertonía de las extremidades y ataxia	Retraso motor, torpeza.
Sueño	Disminución de las necesidades de dormir	Sueño irregular
Epilepsia	Muy frecuente	Poco frecuente
Rasgos físicos	Apariencia feliz, boca grande, estrabismo, microcefalia.	Obesidad, boca pequeña, ojos almendrados, labios delgados.

Nota. Elaboración propia

En definitiva, cualquier alteración que afecte a la copia materna o a la copia paterna conlleva a un déficit funcional del gen y por consecuencia la sintomatología típica del síndrome.

3.2.Sintomatología

El Síndrome de Angelman se caracteriza por: retraso mental, trastorno del lenguaje y trastornos motores. A pesar de todo ello, estos pacientes en la mayoría de los casos tienen una buena salud general. Los problemas médicos más importante derivan de la afectación neurológica (trastorno motor, epilepsia, trastorno del sueño), la afectación cognitiva (comunicativa) y de otros problemas médicos (ortopédicos, oftalmológicos, auditivos, gastrointestinales, respiratorios). En este apartado veremos no solo las características de este

síndrome si no también se verá en líneas generales el tratamiento de cada uno de estos problemas (Brun, 2005 pp.31).

3.2.1. Características Neurológicas

En cuanto a las características neurológicas podemos desatacar los trastornos motores que se caracteriza por la disfunción en el desarrollo motor. Los problemas que suelen presentar son diplejía espástica que puede variar de leve a moderada y que se puede combinar con ataxia y temblor. Lo que provoca que el desplazamiento de la marcha se realice de manera lenta, atáxica, con las piernas rígidas, y los brazos levantados. Otro problema motor es el tono muscular ya que puede presentar hipotonía troncal e hipertonia de las extremidades. Asimismo, pueden presentarse movimientos espasmódicos y temblor lo que corresponde a mioclonias de origen cortical, estos movimientos se pueden agravar debido al estrés y son más frecuentes en la edad adulta. Estos problemas se ven agravados por la escoliosis por lo que es importante la intervención de un fisioterapeuta desde edades tempranas.

La epilepsia también está presente y sobre todo en los primeros años de vida lo que provoca más ingresos hospitalarios. Existen diferentes tipos de epilepsia: mioclonias, ausencias atípicas, atónicas y tónico-clónicas generalizadas. Siendo la crisis de ausencia u mioclonias las más frecuentes en niños con Síndrome de Angelman. (Brun, 2005)

Por otro lado, presentan trastornos del sueño con disminución de la necesidad de dormir, afectando a todas las fases del sueño, es decir, tienen un sueño irregular por lo que tienen despertares frecuentes. Hay diferentes tipos de trastornos del sueño que se dividen teniendo en cuenta su frecuencia (Brun, 2005. pp.46):

Los trastornos del sueño con mayor frecuencia son:

- Menor cantidad total de sueño nocturno (media: 5 o 6 horas)
- Despertares frecuentes a media noche con dificultad para quedarse nuevamente dormidos.

- Dificulta en conciliar el sueño al inicio

Los trastornos del sueño con menor frecuencia que se han observado:

- Movimientos anormales durante el sueño
- Ronquidos
- Somnolencia diurna
- Parasomnias: enuresis, bruxismo

3.2.2. *Características Cognitivas*

En relación a lo cognitivo, no se tiene en cuenta el Cociente Intelectual (CI) que significa que evalúa el desarrollo cognitivo a través del rendimiento intelectual correspondiente a su edad cronológica, sino que se centra en el Cociente de Desarrollo (CD) que compara el rendimiento con su edad de desarrollo no con la cronológica, donde la discapacidad intelectual en el Síndrome de Angelman va de moderado a profundo (Brun, 2005). Durante el primer año de vida existe un retraso en el desarrollo cognitivo que se evidencia entre los 2-5 años provocando un déficit cognitivo grave que se puede relacionar con la falta de atención e hiperactividad.

En cuanto, al área de la expresión del lenguaje está mucho más afectada que la receptiva, lo que provoca que una persona con Síndrome de Angelman no pueda pronunciar más de 5 palabras. A pesar de esto, su comprensión es mucho mejor lo que les permite una adaptación social mayor, pueden comprender ordenes simples, algunos utilizan un lenguaje formal de signos o gestos significativos. Asimismo, la comunicación tiende a mejorar con la edad.

3.2.3. *Otros problemas médicos*

Los problemas ortopédicos se caracterizan por contracturas y deformidades articulares ya que debido a la espasticidad de las extremidades inferiores provoca una deformidad en el

equino, esto quiere decir, que se ve afectado el apoyo en la parte anterior del pie en los tendones de Aquiles.

Los problemas oftalmológicos van desde el estrabismo y defectos de refracción que son los problemas frecuentes, aunque inespecíficos, el estrabismo es un trastorno ocular que afecta a la alineación de los ojos y el defecto de refracción es un problema visual que impide que la luz se enfoque correctamente en la retina lo que provoca visión borrosa. Otro problema es la hipopigmentación del iris y la coroides, que en pacientes que tienen mucha hipopigmentación provoque déficit visual. El último problema oftalmológico es el queratocono que es la incurvación irregular del centro de la córnea y que está relacionada con el frotamiento de los ojos.

Los problemas auditivos se centran en la otitis media que debido al acumulo de secreciones en el oído medio puede cronificarse y dañar la audición.

Los problemas gastrointestinales se deben a problemas con la alimentación ya que la motricidad oro-lingual puede producir problemas de succión y deglución. Otro es el reflujo gastro-esofágico (RGE) donde el contenido gástrico refluye hacia el esófago debido a un trastorno en la motilidad intrínseca del esófago o un mal funcionamiento del esfínter esofágico inferior. Estos pacientes también pueden tener estreñimiento.

Por último, en cuanto a los problemas respiratorios tiene que ver con neumonías y bronquitis debido a complicaciones en el reflujo gastroesofágicos o debido a problemas severos de escoliosis donde la respiración se ve comprometida. (Brun 2005, pp. 50)

3.2.4. Tratamiento

Como se mencionó anteriormente se verá en líneas generales el tratamiento de cada uno de estos problemas. En donde se expondrá cada uno de los problemas con su tratamiento y al final habrá una tabla que recogerá toda la información de una forma más visual.

En cuanto a los problemas a nivel motor el objetivo del tratamiento para estos problemas es mejorar la función y prevenir deformidades mediante:

- Técnicas de fisioterapia y terapia ocupacional para mejorar el control postural, tono y equilibrio.
- Técnicas ortopédicas: ortesis e intervenciones quirúrgicas en algunos casos.
- Adaptaciones del medio que faciliten su calidad de vida y la de sus familiares.

Todo esto es muy importante pero siempre acompañado de una precocidad del tratamiento ya que favorecerá una mejor evolución y disminución de futuras complicaciones. También se pueden usar fármacos como el Piracetam e inyecciones de toxina botulínica.

El tratamiento para la epilepsia debido a que coexisten diferentes tipos se debe empezar con un fármaco de amplio espectro, pero lo mejor sería el control mínimo de fármacos posibles para minimizar los efectos secundarios de dicho fármaco. Los fármacos como la Vigabatrina, Carbamacepina y Oxcarbamacepina pueden agravar las ausencias y mioclonias por lo que es mejor que estos fármacos sean evitados. Otro tratamiento es el uso de la dieta cetógena que es una dieta que se basa en que el 90% del total de las calorías provengan de grasas, lo que hace que la grasa no se queme al completo ya que no hay hidratos de carbono y proteínas en dicha dieta. Se desconoce el porqué de esta dieta ayuda en el control de las crisis. A pesar de que ayuda en el control de las crisis tiene efectos como la hipoglucemia, vómitos. Por ello es una opción que se puede considerar para los que presentan rechazo a los fármacos antiepilépticos, siempre con una estricta supervisión por parte de la familia.

En cuanto a las dificultades del lenguaje, como se mencionó anteriormente, los pacientes que tienen Síndrome de Angelman tienen limitada su área de expresión, lo que ocasiona que no pueda pronunciar más de 5 palabras, por eso una forma para que estos pacientes tengan la oportunidad de comunicarse y relacionarse con los demás se utilizaran los Sistemas aumentativos y alternativos de comunicación (SAAC), en donde alternativa se entiende como

cualquier otra forma de comunicación diferentes al habla y aumentativa como que a partir de los recursos que posee la persona incrementa la posibilidad de comunicarse siempre que se le proporcionen signos, ayudas técnicas y estrategias apropiadas. Esta propuesta también será la que utilice otras personas para comunicarse con ellos. Ya que como dicen Von Tetzcher y Martinsen (1993. pp.86) citado en Brun, (2005) “la meta es que la comunicación alternativa se convierta en su lengua materna”.

Para los trastornos del sueño es importante hacer una evaluación para ver cuáles son los problemas relacionados con el sueño, con el objetivo de dar con el tratamiento más apropiados. Puede existir una respuesta errónea de los padres ante los despertares nocturnos de sus hijos lo que puede prolongarlos. Una forma para tratar este trastorno es probar una serie de estrategias conductuales antes del uso de fármacos. Un ensayo del tratamiento farmacológicos del que hay más evidencias positivas es el uso de la melatonina 1-6 mg que se debe utilizar media hora antes del inicio del sueño. (Galvan et al. 2002; Guerrini et al. 2003). Del mismo modo los pacientes que tienen reflujo gastro-esofágico severo puede ser la causa principal de dicho trastorno.

El tratamiento para el estrabismo y defectos de refracción sería la oclusión con la ayuda de parches o la intervención de los músculos extraoculares y gafas para corregir estos problemas.

El tratamiento principal para los problemas auditivos es el uso de antibióticos, pero en el caso de que ese fármaco no funcione, se colocará drenajes transtimpánicos para drenar el cúmulo de secreciones en el oído medio.

Para los problemas gastrointestinales hay varios tratamientos dependiendo del problema que presenten, si el problema es para la succión y deglución la ayuda del logopeda sería lo más optimo. Para el reflujo gastro-esofágico una dieta donde la comida este fraccionada y para el estreñimiento una dieta rica en fibra.

Por otro lado, el tratamiento para la neumonía y bronquitis se basa en utilizar broncodilatadores para abrir las vías respiratorias cuando hay sibilancias, es decir, cuando al respirar se produce un ruido agudo, también el uso de oxígeno suplementario para mantener los niveles de oxígeno adecuado y por último el uso de antibióticos si la infección es de tipo bacteriana.

En la tabla 2 se recoge un resumen de las principales sintomatologías de este síndrome junto con su tratamiento correspondiente.

Tabla 2.

Resumen de las principales sintomatologías y los tratamientos recomendados para el Síndrome de Angelman

Problemas	Tratamientos
Trastornos motores	Técnicas de fisioterapia, ocupacional, ortopédicas, adaptaciones y precocidad. Fármacos: Piracetam e inyecciones de toxina botulínica.
Epilepsia	Fármacos y dieta cetógena
Trastornos del sueño	Estrategias conductuales, melatonina
Trastornos del lenguaje	Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación (SAAC)
Problemas oftalmológicos	Oclusión con parches, intervención músculos extraoculares y gafas
Problemas auditivos	Antibióticos o drenaje transtimpánicos
Problemas gastrointestinales	Logopeda, comida fraccionaria y dieta rica en fibra
Problemas respiratorios	Broncodilatadores, oxígeno suplementario y antibiótico

Nota. Elaboración propia

3.3.Epidemiología/Comorbilidad

El Síndrome de Angelman afecta por igual tanto a hombres como a mujeres, su prevalencia es de un 1/10.000 y de 1/20.000 recién nacidos (Otero y Young, 2023). Lo que supone que sea una enfermedad poco frecuente o rara, es decir, lo que se conoce como una enfermedad huérfana.

En cuanto, a la comorbilidad, los pacientes que tienen Síndrome de Angelman se les suele asociar con crisis epilépticas y con algunos rasgos propios del autismo.

Los sujetos que tienen Síndrome de Angelman suelen presentar episodios de epilepsia (80%), para este síndrome la epilepsia es de origen idiopática ya que es consecuencia de una alteración genética. La epilepsia se puede presentar de diferentes tipos dependiendo su forma, frecuencia, duración, sueño y vigilia, lo que provocará un tipo específico para Guitart et al. (2015) las más frecuentes en el Síndrome de Angelman son:

- *Mioclonias*: contracciones breves, repetitivas y sin ritmo de diferentes músculos.
- *Ausencias atípicas*: episodios de desconexión que duran segundos con discreta pérdida de tono muscular.
- *Atónicas*: pérdida brusca del tono con caída al suelo.
- *Tónico-clónicas generalizadas*: se inicia con la pérdida de la conciencia, seguida de aumento del tono generalizado y termina con movimientos rítmicos generalizados con estado postcrítico al final.

La epilepsia suele ser más grave durante los primeros años, pero luego mejora, aunque en la edad adulta puede haber un empeoramiento.

Otro trastorno comórbido puede ser las conductas obsesivas y las estereotipias muy propias del autismo (Guitart et al.,2015).

3.4.Perfil Tipo

Tras conocer la sintomatología del Síndrome de Angelman, también es importante conocer el perfil tipo de estos pacientes ya que gracias a sus características físicas y conductuales pueden ser fácilmente de identificarlos a partir de los 3-4 años, aunque también se puede tener evidencias desde el primer año. Aquí se encontrarán diferencias a nivel físico y conductual.

Respecto a las características físicas tienen gran importancia ya que tienen gran relevancia por su peculiaridad en la mayoría de los casos. Brun (2005) recoge como los rasgos físicos más típicos para este síndrome a los siguientes:

- Microcefalia
- Talla baja
- Hipoplasia medio-facial
- Aplanamiento occipital
- Surco occipital
- Macroglosia. Protrusión lingual
- Prognatismo
- Boca grande
- Separación entre los dientes
- Estrabismo
- Hipopigmentación cutánea
- Escoliosis
- Cabellos claros
- Ojos claros
- Sindactilia

Y las características conductuales también llaman la atención, por su peculiar forma de moverse, se muestran inquietos están activos continuamente pasando de una actividad a otra, se llevan objetos a la boca. Además, buscan el contacto físico con fuertes abrazos, tirando del pelo, pellizcando e incluso mordiendo, teniendo un carácter compulsivo lo que hace que sean difíciles de controlar. Asimismo, todos presenta una apariencia feliz, con una sonrisa frecuente y episodios de carcajadas. Se dispersan muy fácilmente, muestran fascinación por el agua y tienen baja sensibilidad al dolor y alta para el calor. (Brun 2005, pp. 10)

3.5.Detección

El síndrome Angelman es de índole clínica tanto por sus conductas típicas como por su evolución por lo que es importante establecer una serie de criterios clínicos para su detección. William et al. (2009) estableció una serie de criterios para las características clínicas del Síndrome de Angelman:

Consistente (100%)

- Desarrollo tardío y funcionalmente severo.
- Alteración de movimientos, equilibrio y movimientos temblorosos, como ataxia en la marcha.
- Peculiaridad en el comportamiento y conducta hiperactiva.

- Problemas del habla, aunque mayor habilidad en la comunicación receptiva, es decir, comprensiva que en la verbal.

Frecuente (más del 80%)

- Retraso en el crecimiento de la circunferencia de la cabeza, microcefalia.
- Convulsiones antes de los 3 años.
- Electroencefalogramas anormales.

Asociados (20-80%)

- Hendidura occipital.
- Boca ancha, dientes separados.
- Babeo frecuente.
- Brazos levantados, flexionados.
- Hipopigmentación de piel y ojos.
- Atracción/fascinación por el agua y objetos crujientes.
- Problemas de alimentación
- Estrabismo.
- Ciclos irregulares de sueño.

A partir de los criterios clínicos que dan indicios de Síndrome de Angelman se deberá proceder con un estudio genético con diferentes pruebas para que puedan aportar información, para Brun (2005), estas son las pruebas que se utilizan:

- Prueba de metilación: consiste en la detección del patrón de metilación paterna, ya que si se solo se detecta ese patrón se confirma el diagnóstico de Síndrome de Angelman.
- Fluorescent in situ hybridization (FISH): esta prueba consiste en el uso de marcadores moleculares para la delección en el cromosoma 15q11-13.

- Polimerase chain reacción (PCR): esta prueba se usa para la detección de la disomía uniparental.
- Análisis de gen UBE3A y mutación imprintig: una vez realizadas las anteriores pruebas se utiliza esta prueba para analizar el gen UBE3A y la mutación del imprintig, esta prueba se realiza en centro especializados.

Además, de estas pruebas también se utiliza los electroencefalogramas (EEG) donde suelen aparecer patrones anómalos característicos de este síndrome.

En conclusión, para la detección del Síndrome de Angelman, lo primero es una observación de los criterios clínicos, seguido de las pruebas genéticas y del EEG.

Tras abordar la detección y diagnóstico del Síndrome de Angelman, es relevante destacar la importancia de conocer la existencia de centros especializados, así como de asociaciones enfocados en este síndrome en nuestro país. España actualmente cuenta con dos hospitales, entre los que destaca el Hospital Puerta de Hierro en Madrid y el Hospital Parc Taulí ambos suponen una referencia para las familias. Y la Asociación Síndrome de Angelman (ASA) en la que pertenecen más de 200 familias. Conocer la existencia de estos recursos es muy importante ya que el camino que tienen que recorrer las familias desde los inicios hasta la confirmación del diagnóstico es muy duro, ya que hay momentos de incertidumbre, de búsqueda información en todos lados y sobre todo la necesidad de apoyo. Asimismo, es significativo que los docentes también conozcan la existencia de estos recursos para conocer más sobre este síndrome y establecer una comunicación más fluida con los especialistas de su alumno, lo que hace que la planificación de estrategias para este tipo de alumnado sea acorde a sus necesidades ofreciendo una atención más inclusiva.

Seguidamente se presentarán las características y el papel que desempeñan ambos hospitales, así como su aportación al apoyo integral tanto de las personas afectadas como de sus familias.

El Hospital Puerta de Hierro en Madrid cuenta con una unidad especializada en el Síndrome de Angelman. Desde 2014 cuenta con una consulta monográfica a la que gracias a ella han podido valorar a 125 casos tanto de niños como de adultos, lo que supone un 25% de los pacientes que sufren esta patología en España. Asimismo, colabora con FAST España una fundación sin ánimo de lucro creada para el tratamiento del Síndrome de Angelman. Este hospital ha recibido una beca de investigación de más de 130.000 euros para desarrollar un proyecto cuyo objetivo es la búsqueda de biomarcadores de progresión y monitorización terapéutica en el Síndrome de Angelman, es decir, indicadores que muestran el estado de una enfermedad o para ver efectividad de la terapia. Esta beca es la primera convocatoria de proyectos de investigación sobre el Síndrome de Angelman en España (El Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda, 2024).

El Hospital Parc Taulí en Barcelona es un centro de referencia en el diagnóstico y abordaje de enfermedades minoritarias en la edad pediátrica y adulta en el que ofrece un modelo de atención multidisciplinar para cada paciente y familia. Desde 2017 es un centro de la XUEC (Red de Unidades de Expertosa Clínica), en donde la Unidad de Síndrome de Angelman ha sido reconocida como Clínica experta en el abordaje de esta patología por el Angelman Syndrome Foundation (ASF). En este enfoque multidisciplinar esta formado por neuropediatría, neurofisiología, psicología del neurodesarrollo, genética molecular, genética clínica, asesoramiento clínico, gastroenterología y nutrición, traumatología y oftalmología entre otros especialistas (Cabello, 2021).

Después de conocer los principales hospitales especializados en Síndrome de Angelman en España, es importante hablar del papel fundamental que desempeñan las asociaciones brindando apoyo tanto para las familias como para las propias personas afectadas, así como de aunar fuerzas para mejorar la calidad de vida de los que lo padecen.

Un ejemplo sería la Asociación Síndrome de Angelman (ASA) fundada en octubre de 1996 por ocho familias de niños con Síndrome de Angelman, en 2004 es un ente de ámbito y en diciembre de 2014 fue declarada Entidad de Utilidad Pública. Actualmente pertenecen más de 200 familias cuyos objetivos son los siguientes:

- Dar soporte humano e informativo, así como orientación, a todas las familias de afectados como a profesionales.
- Contribuir a la divulgación de los conocimientos sobre el síndrome.
- Mejorar la calidad de vida de los afectados por el Síndrome de Angelman y sus familias.
- Fomentar y financiar investigaciones sobre el síndrome.

En conclusión, la detección y tratamiento del Síndrome de Angelman no solo requiere de una observación clínica y de pruebas genéticas sino también de la existencia de centros especializados y de asociaciones que ofrezcan apoyo a las familias y las personas que lo padecen. Lo que hace posible brindar una atención integral donde el diagnóstico precoz, el seguimiento y el respaldo emocional y formativo a las familias formen una red imprescindible para mejorar la calidad de vida de quienes conviven con esta patología, permitiendo avances significativos (Asa-Angelman, 2025).

3.6.Implicaciones en el aula

Tras conocer y analizar cómo afecta el Síndrome de Angelman en las personas que lo padecen, es evidente que la integración escolar de este alumnado supone un reto. Como se ha observado anteriormente este síndrome tiene un impacto a nivel físico, educacional, social, cognitivo y a la comunicación, por lo que requieren de intervenciones específicas e individualizadas para mejorar su calidad. Además, de una buena comunicación entre los docentes, familias y los demás profesionales encargados del alumno.

Del mismo modo, las decisiones sobre el lugar más idóneo para este tipo de alumnado se deben decidir entre todo el equipo incluyendo a su familia. El lugar perfecto para el alumnado con Síndrome de Angelman es aquel que sea lo menos restrictivo, en donde se puedan satisfacer sus necesidades y cuyas expectativas de progreso sean realistas. (Williams et al.2009. pp.32)

Además, como recoge el principio de educación inclusiva en la Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, todos los alumnos/as tienen derecho a una educación en donde se consiga el pleno desarrollo de sus capacidades en igualdad de oportunidades y sin la exclusión.

En cuanto a las intervenciones educativas, es importante recalcar que los alumnos con Síndrome de Angelman presentan muchas dificultades en el área del lenguaje ya que su capacidad lingüística es muy reducida e incluso algunos no desarrollan el lenguaje oral. Por ello, se pueden utilizar los Sistemas Aumentativos y Alternativos de comunicación (SAAC) siendo especialmente útiles para este alumnado.

Los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación son un conjunto de recursos para facilitar la comprensión y expresión del lenguaje dirigido a personas que presentan dificultades en la adquisición del habla y/o en la escritura cuyo objetivo es aumentar el habla o sustituirla. Además, es una ayuda que se usa para que las personas puedan expresar sus sentimientos, pensamientos, opiniones... (González Montero, 2003).

Los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación se clasifican en dos grupos:

- Los Sistemas de Comunicación sin ayuda: usan el cuerpo para intercambiar la información sin la ayuda de ninguna herramienta, un ejemplo de este tipo de sistema de comunicación sería la lengua de signos.
- Los Sistemas de Comunicación con ayuda: el uso de herramientas ayuda para la comunicación, estas herramientas integran símbolos e iconos, un ejemplo de

este sistema de comunicación sería el intercambio de imágenes (PECS) en donde la comunicación es a través de pictogramas.

En definitiva, como dice Williams et al. (2009) “es importante que los educadores, las familias y otros establezcan y mantengan altas expectativas para todos los niños con Síndrome de Angelman. Es preferible brindar oportunidades a los alumnos para adquirir experiencia y ser exitosos, antes de suspender su instrucción y anticipar un fracaso (Williams et al. 2009. pp.35)”.

3.7.Intervenciones propuestas basadas en Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa

Como se mencionó en el anterior apartado una intervención educativa son los Sistemas de Comunicación Aumentativa y Alternativa donde existen dos grupos; los Sistemas de Comunicación sin ayuda y los Sistemas de Comunicación con ayuda.

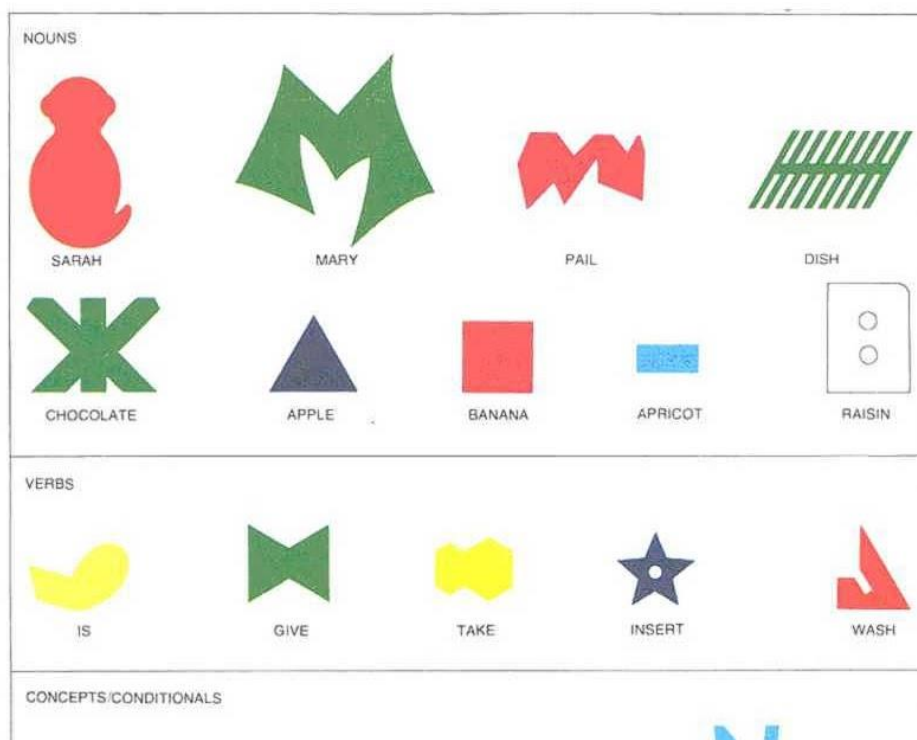
Para los niños con Síndrome de Angelman, los sistemas de signos más adecuados con los que tiene objetos tangibles, pictografías, fotografías y dibujos. En ocasiones también usan gestos y signos configurados con las manos, aunque no es tan frecuente.

Por ello, se centrará en el uso de sistemas de signos, es decir, los Sistemas de Comunicación con ayuda, en donde se destaca las fichas Premack y el uso de PECS.

Un ejemplo de propuesta sería las fichas Premack creado por David Premack en 1970 con la ayuda de su esposa Ann James Premack. Era un sistema de comunicación creado para chimpancés con el objetivo de ver si podían comunicarse a través de un sistema no basado en el habla. Posteriormente países como Gran Bretaña y EE. UU. lo implementaron para personas con dificultad en el lenguaje. El sistema consta de unas 100 fichas de plástico o madera, donde cada una de ellas tienen formas que representan una palabra, la forma era abstracta, es decir, que no se asemejase a la palabra representada. (Figura 1.)

Figura 1.

Fichas Premack



Fuente: *O meu portfolio digital sobre as TIC e a Educação Especial . . .* (s. f.).
 www.google.com. <https://share.google/images/4j4B1hZyDhPQnIau7>

Más tarde Carrier en 1975 a partir de las fichas de Premack creo un sistema para enseñar sintaxis donde cada ficha tenía un color diferente según la clase de palabra que era: artículos en rojo, verbos en azul... el uso de este tipo de intervención quedó muy limitado en el ámbito de la investigación y en nuestro país no hay indicios de la aplicación en contextos familiares o escolares con resultados favorables.

Por otro lado, otra intervención educativa sería el Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS) creado por Frost y Bondy (1996), cuyo objetivo era crear un sistema alternativo de comunicación para personas con dificultades severas de comunicación. El PECS se divide en 6 fases, gracias a ellas permite que la persona adquiera desenvoltura, comprensión y comunicación mientras avanza de una fase a otra. El PECS inicialmente se utilizó con alumnos de preescolar con Autismo, pero desde su evolución el PECS se ha implementado con individuos con otros diagnósticos como: Afasia, mutismo selectivo,

Síndrome Angelman, Síndrome de Down... Asimismo, se ha demostrado que gracias al PECS algunas personas han desarrollado el habla.

Las 6 fases de PECS según Pyramid Educational Consultants (2021) son:

- **Fase I. Cómo comunicarse:** los individuos aprenden a intercambiar imágenes individuales por artículos o actividades que realmente les gustan.
- **Fase II. Distancia y persistencia:** Aun utilizando imágenes individuales, las personas aprenden a generalizar esta nueva habilidad al usarla en diferentes lugares, con diferentes personas y a través de distancias. También se les enseña a ser comunicadores más persistentes.
- **Fase III. Discriminación de Imágenes:** Las personas aprenden a elegir entre dos o más imágenes para pedir sus cosas favoritas. Estas se colocan en un Libro de Comunicación - una carpeta anillada con tiras autoadhesivas de bucle y de gancho, donde las imágenes se almacenan y se toman fácilmente para la comunicación.
- **Fase IV: Estructura de la Oración:** Los individuos aprenden a construir oraciones simples en una Tira-frase desmontable usando una imagen de "Quiero" seguida de una imagen del elemento que se solicita.
- **Fase V. Peticiones en respuesta:** Los usuarios aprenden a usar PECS para responder preguntas como "¿Qué quieres?".
- **Fase VI. Comentario:** A los individuos se les enseña a comentar en respuesta a preguntas como "¿Qué ves?", "¿Qué oyes?" Y "¿Qué es?" Aprenden a componer oraciones comenzando con "Veo", "Escucho ", " Siento ", " Es un ", etc.

Del mismo modo, también existe un dispositivo generador de voz (SGD), es como el libro de comunicación tradicional PECS, pero en digital, donde las personas pueden hacer

peticiones, responder a preguntas. El dispositivo generador de voz permite a las personas que no hablan participar plenamente en sus entornos ya que convierte imágenes y texto en lenguaje hablado.

En conclusión, el Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS) se ha convertido en una de las intervenciones/propuestas más eficaces y funcionales para personas con dificultades de lenguaje. Asimismo, el uso de esta propuesta permite promover la autonomía, la participación activa y mejorar la calidad de vida de las personas que presentan dificultades en el lenguaje tanto en el ámbito educativo como familiar.

3.8.Otras tipologías de intervención

Es importante tener en cuenta otras tipologías de intervención, como lo son, las aplicadas en la fisioterapia enfocadas en el desarrollo motor y funcional de las personas con Síndrome de Angelman. Por ello, se va a tener en cuenta un estudio realizado por Jiménez, 2013 (en Romero et al. 2023, pp. 21) en su tema “Tratamiento fisioterápico de los niños con Síndrome de Angelman” en donde menciona diferentes técnicas fisioterapéuticas aplicadas con niños con Síndrome de Angelman: estos tratamientos ayudan a mejorar la reacción e higiene postural de estos niños. Estas técnicas son la masoterapia, la hidroterapia, la motricidad fina y gruesa, estiramientos musculares y la percepción cognitiva. Con todas estas técnicas, el paciente no solo promoverá su bienestar personal sino también su desarrollo integral, fortaleciendo su capacidad de interacción, exploración del entorno y su participación en actividades cotidianas. A continuación, se explicarán más en profundidad cada una de estas técnicas utilizadas con niños con Síndrome de Angelman.

- La mesoterapia es la combinación de diferentes procedimientos centradas en el movimiento y presión de las manos sobre la superficie del cuerpo humano.; cuya finalidad es facilitar la movilidad de los músculos para impedir el desarrollo de futuras dolencias (Doldan, 2017).

- En la hidroterapia se emplea el agua para la terapia, gracias a las características intrínsecas del agua actúan como mediador, aumentando el equilibrio y el entrenamiento de la coordinación y la marcha. Lo que permite que la persona mejore su movilidad ya que se relaja su musculatura. (Chae et al, 2019).
- Los estiramientos musculares son aquellos en los que el musculo se ve sometido a una tensión prolongada durante un tiempo y una velocidad determinada (Santonja, 2018).
- La percepción cognitiva es la capacidad que tenemos los seres humanos para captar, procesar y dar sentido a la información que recibimos. Las personas con Síndrome de Angelman tienen afectada esta parte cognitiva, por lo que si se trabaja en ella se evita el deterioro cognitivo de los pacientes (Romero et al. 2023).
- Reducción postural, en concreto la bipedestación, la cual permite al paciente controlar su estabilidad cuando está de pie gracias a la ayuda de un bipedestador o andador que podrá permanecer erguido y mantener la extensibilidad de las extremidades inferiores, mejorando así su desarrollo motor (Fernández, 2013).

En conjunto, todas estas técnicas de fisioterapia están destinados a mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Angelman. La aplicación de las mismas no solo responde a la necesidad de mejorar el desarrollo motor, sino que también contribuye a las áreas cognitivas y funcionales. Por ello, es importante conocer otro tipo de tipologías de intervención como docentes para estar más implicados en su atención y por consiguiente una intervención más ajustada a sus necesidades específicas.

4. Diseño de la Guía

4.1.Objetivos

El objetivo general del presente trabajo es diseñar una guía que ayude a facilitar la comprensión sobre el Síndrome de Angelman a docentes y familiares.

En cuanto a los objetivos específicos que se pretenden lograr se encuentran:

- Sensibilizar a profesionales u familias sobre el Síndrome de Angelman, promoviendo una mayor comprensión y empatía.
- Proporcionar información clara y accesible sobre el síndrome como sus principales características.
- Asesorar a docentes y a familias en el acompañamiento educativo y emocional de las personas con Síndrome de Angelman.
- Ofrecer estrategias que faciliten la interacción con personas con Síndrome de Angelman.
- Contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con Síndrome de Angelman tanto en el ámbito escolar como familiar.

4.2.Destinatarios

Esta guía está dirigida principalmente a docentes y familiares que están en contacto con personas que tienen Síndrome de Angelman en los distintos contextos de su vida cotidiana y también, está destinada, a nuevos profesionales para ampliar su formación como docentes. La finalidad de esta guía es ofrecer una herramienta de apoyo y orientación que permita la comprensión del Síndrome de Angelman. Asimismo, se pretende fomentar la colaboración docente-profesionales-familia favoreciendo una atención inclusiva centrada en las necesidades de la persona.

4.3.Procedimiento

Para la elaboración de esta guía se ha seguido un procedimiento estructurado con diferentes fases, combinando la búsqueda de información científica con las experiencias reales de las necesidades que presentan estas personas. Por ello, en primer lugar, se realizó una investigación exhaustiva a través de bases de datos y fuentes bibliográficas, con el objetivo de recopilar la mayor información posible sobre el Síndrome de Angelman.

Después se llevó a cabo la fase de empatizar, esta fase tiene como objetivo comprender profunda y contextualmente a los implicados, con la idea de obtener insights fiables sobre sus necesidades. Por esta razón, se llevó a cabo las entrevistas para detectar las necesidades reales de estas personas. Las entrevistas se realizaron a los agentes implicados con un alumno que tiene Síndrome de Angelman; la familia ([Anexo A](#)), la tutora del alumno ([Anexo B](#)), la pedagoga terapéutica ([Anexo C](#)) y el equipo de orientación del centro ([Anexo D](#)).

A continuación, se muestra un resumen de las entrevistas, recogidas en una tabla donde se pueden observar las similitudes y diferencias que hay entre los diferentes agentes implicados.

Tabla 3.

Similitudes y diferencias de las entrevistas de los agentes implicados

	Familia	Tutora	Pedagoga terapéutica	Equipo de orientación
Necesidades	Nivel motor	-	Nivel motriz	Nivel motor
	Lenguaje	-	Lenguaje	Lenguaje
	Sueño	-	-	-
	Epilepsia	-	-	-
	-	Currículo	Currículo	-
	-	-	-	Autonomía
Limitaciones	-	Barreras físicas en el entorno	Barreras físicas en el entorno/aula	Barreras físicas en el entorno
	-	-	-	Señalización de los espacios
	Reuniones numerosas	-	-	-
	Nivel motor	Nivel motor	Nivel motor	Nivel motor
	Terapias respiratorias	-	-	-
	Fisioterapia	-	-	-

Recursos	Terapia ocupacional	-	-	-
	Logopeda	-	-	-
	-	Conocer al alumno	Conocer al alumno	Conocer al alumno
	-	Sensitivos	Manipulativos	-
	-	Visuales	Pictogramas	Visuales (pictogramas)
	-	Auditivos	-	Auditivos
Requerimientos	Más recurso a nivel público	-	Más recursos	-
	-	Formación sobre el síndrome	Formación sobre el síndrome	Formación sobre el síndrome
	-	Empatía	-	-
	-	-	Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación	Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación
	-	-	-	Coordinación conjunta
Contenidos	Qué terapias	-	-	Desarrollo físico
	Papeleo	-	Documentación	-
	-	Formación docente sobre el síndrome	Formación docente sobre el síndrome	Información del síndrome
	-	-	-	Relación con estas personas
	-	-	-	Intereses
	-	-	-	Desarrollo comunicativo
	-	-	Apoyo a las familias	-

Nota: elaboración propia

Teniendo en cuenta las entrevistas realizadas a los agentes implicados con este alumno con Síndrome de Angelman se han establecido los siguientes contenidos que va a contener esta guía, en base a las necesidades/limitaciones que presentan, los recursos utilizados y sus aportaciones sobre lo que creen que debe ser esencial para esta guía. Además de los contenidos aportados por los agentes que han realizado la entrevista, se han incorporado otros contenidos complementarios que se consideran de igual relevancia. Estos han sido incorporados con el propósito de enriquecer la guía y proporcionar una visión más completa, dirigido a docentes, familias y futuros profesionales del ámbito educativo que estén en contacto con personas con Síndrome de Angelman.

Asimismo, con esta guía se pretende dar respuesta a las necesidades de los especialistas en Pedagogía Terapéutica, ofreciendo contenidos claros, actualizados y aplicados a la práctica

educativa. A través de orientaciones, estrategias y recursos para facilitar la comprensión del síndrome, con el objetivo de promover intervenciones inclusivas que favorezcan el desarrollo integral, la comunicación funcional y la participación activa de este tipo de alumno en el ámbito formal.

El primer contenido que se va a presentar en la guía es la conceptualización del síndrome, en donde se incluirá una explicación clara y sencilla sobre el origen de este síndrome, sus características principales, su diagnóstico y su implicación en el desarrollo como los síntomas y necesidades más frecuentes que presentan estas personas.

Una vez conocido el síndrome se facilitará una lista de hospitales especializados en nuestro país, así como las asociaciones que ofrecen apoyo a las familias, detallando qué tipo de apoyo brindan; como talleres, asesoramiento...

Asimismo, se explicará el paso a paso la documentación que las familias necesitan para solicitar la discapacidad, acceso de ayudas económicas, recursos de atención temprana.

Por otro lado, se tendrán en cuenta las terapias recomendadas para estas personas, por lo que en este apartado se describirá las intervenciones más habituales como fisioterapia, terapia ocupacional, logopeda especializado en comunicación aumentativa.

Otro apartado en esta guía como han comentado en las entrevistas es importante el uso de los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación con este tipo de alumnos, en concreto el uso de pictogramas. Es un recurso imprescindible para los especialistas en Pedagogía Terapéutica ya que permite favorecer la comunicación funcional, la comprensión del entorno y su participación activa en actividades. Por ello, el conocimiento y el correcto uso de los sistemas aumentativos y alternativos de comunicación son esenciales.

Por último, es fundamental conocer los intereses de estos alumnos para poder adaptar el currículo a sus necesidades. Asimismo, se ofrecerán pautas sencillas para poder interactuar con ellos, como la comunicación visual, respetar sus tiempos, fomentar su participación, como

adaptar el entorno para que se mueva con más autonomía, todo esto conlleva a la inclusión derribando prejuicios fomentando un trato respetuoso que aprecie sus capacidades de aprendizaje.

En definitiva, esta guía está destinada como recurso de aplicación en un aula, es decir, en el ámbito formal, con el propósito de apoyar la labor diaria de los tutores de estos alumnos, pero sobre todo de los especialistas en Pedagogía Terapéutica. Asimismo, en esta guía se aportan otros recursos de interés para familias y profesionales para cubrir todas las necesidades, lo que permite la facilitación de la planificación, intervención y evaluación educativa.

De este modo, los pedagogos terapéuticos son los principales destinatarios y beneficiarios de este recurso que contribuye a mejorar la calidad de la intervención educativa promoviendo una educación inclusiva adaptada a las necesidades del alumnado.

En el siguiente apartado se va a poder observar un prototipo de guía con los contenidos que se han explicado de una forma más visual y llamativa.

4.4. Prototipo de Guía

La guía se va a estructurar de una manera funcional, en donde se comenzará con una presentación del síndrome como sus necesidades, las adaptaciones del entorno, la comunicación a través de pictogramas. Así como, el tipo de documentación que tienen que solicitar y el uso de recursos manipulativos, sensitivos y auditivos. Su estructura clara facilita que los docentes o familias puedan consultar la información que necesitan para poder ofrecer una atención inclusiva, segura y de calidad. En el [\(Anexo E\)](#) se puede ver la guía completa.

4.5 Evaluación del prototipo

Para evaluar la utilidad de esta guía se les entregará a los agentes que han participado en las entrevistas el prototipo de guía junto con una rúbrica para que puedan valorar los diferentes ítems que recogerá este instrumento de evaluación. Lo que proporcionará así una

retroalimentación fundamental para mejorar y poder ajustar la guía según las necesidades de las personas con Síndrome de Angelman.

Figura 2.

Rúbrica de valoración de la guía

Ítems	Sí	No
1. El nivel de accesibilidad es el adecuado.		
2. La calidad de la guía es apropiada.		
3. La guía está bien estructurada.		
4. Los contenidos incluidos son los adecuados que responden a las necesidades reales.		
5. Las adaptaciones para el aula son aplicables y realistas.		
6. El formato grafico facilita la comprensión.		
7. El orden de los contenidos facilita su lectura y consulta.		
8. Las propuestas se ajustan al ámbito escolar.		
9. Recomendaría esta guía a otras familias y docentes.		
Observaciones:		

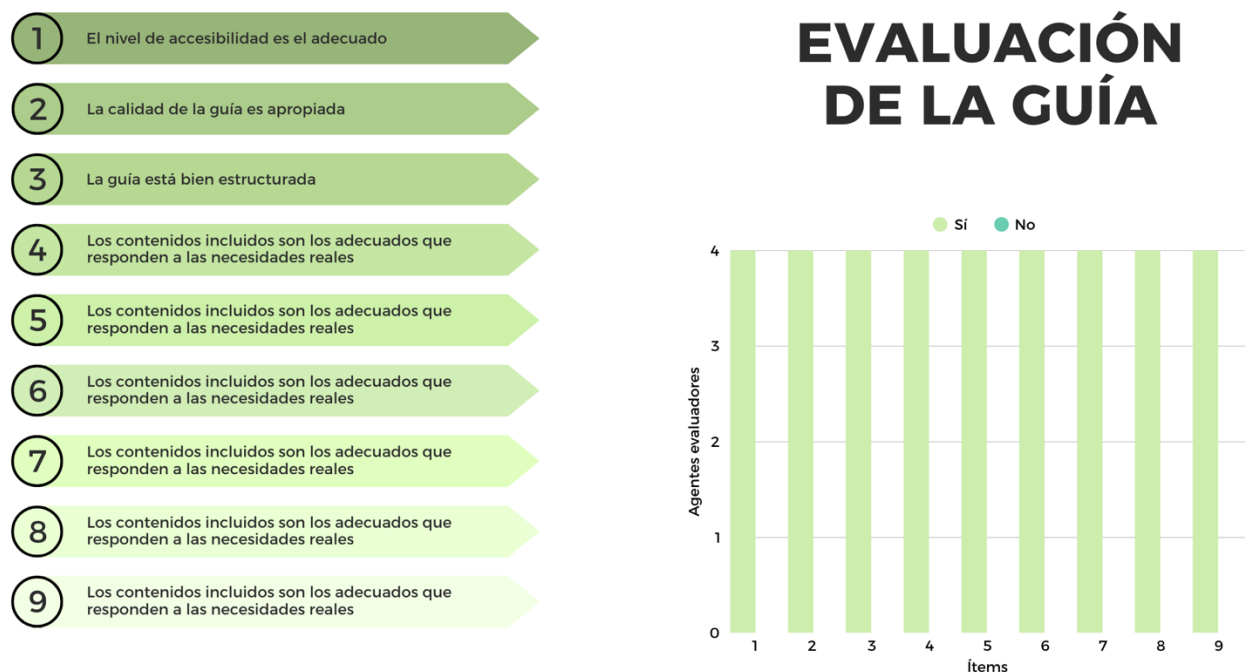
Nota: Elaboración propia

5. Resultados de la evaluación

En este apartado se encuentran los resultados de la evaluación de la guía, que se llevó a cabo a través de la rúbrica de valoración de la guía (Figura 2). Esta rúbrica ha sido realizada por los cuatro agentes implicados en las entrevistas realizadas anteriormente. Los resultados de la evaluación se pueden ver en la Figura 3:

Figura 3.

Resultados de la evaluación de la guía



Nota: elaboración propia

Como se puede observar los resultados muestran una valoración positiva y unánime del prototipo de la guía, los cuatro agentes marcaron la opción “sí” en los nueve ítems. Lo que quiere decir que todos concuerdan con la utilidad, claridad y adecuación de la guía.

Los datos cualitativos en cuanto a las observaciones, la familia comentó poner en la guía los avances que hay en la actualidad como ensayos y la historia natural financiada por FAST España, los ensayos se encuentran en FASE 3 donde los fondos son de particulares de las aportaciones de las familias de marchas, conciertos, mercadillos, ventas de calendarios en

campaña navideña.... Otra observación por parte de la familia es poner el día del Síndrome que es el 15 de febrero. Asimismo, el equipo orientativo del centro aportó que en el apartado de definición solo se puso una alteración deleción, en vez de poner todas que en ese caso poner que hay más posibilidades genéticas pero que la más frecuente es esa. En el apartado de afectación cognitiva ampliaría ese apartado poner los Sistemas Alternativos o Aumentativos de Comunicación porque precisamente mediante gestos o signos, es lo menos frecuente en estos casos.

En conclusión, la ausencia de valoraciones negativas y la ayuda de las observaciones evidencian el uso de la guía como recurso de apoyo tanto en el aula como en el hogar. Esto permite partir de una base sólida para su mejora y adaptación futura incluyendo las observaciones recogidas.

6. Conclusión

El presente Trabajo de Fin de Grado ha permitido ahondar en la búsqueda de información sobre el Síndrome de Angelman desde una perspectiva educativa enfocada en una realidad que viven las personas que lo padecen, como sus familias y los profesionales que están en contacto con estas personas. A lo largo del desarrollo de este trabajo se ha evidenciado que a pesar de tratarse de una enfermedad rara y por ende poco frecuente, nos podemos encontrar en las aulas alumnos con esta patología, lo que hace que imprescindible dar una respuesta educativa ajustada a las necesidades del alumno. Por ello, se ha propuesto la elaboración de un prototipo de guía como recurso complementario para poder facilitar la intervención educativa como una atención más significativa. Ya que es importante promover el uso de guías con el objetivo de proporcionar mayor entendimiento desde una perspectiva crítica y estructurada sobre la información que contienen las guías (Fragoso-Mendoza et al. 2023).

Los resultados obtenidos por parte de los agentes implicados sobre la guía en general reflejan una valoración muy positiva, del mismo modo las observaciones han permitido identificar aspectos a mejorar en líneas futuras, lo que ayudará a enriquecer el recurso. De este modo, los resultados de la valoración de la guía han ayudado a validar la guía y también a acrecentar su aplicabilidad a la realidad entendiendo la guía como un proceso susceptible de mejora continua.

Uno de los puntos fuertes de este Trabajo de Fin de Grado es que está relacionado con la realidad que pueden vivir las personas que están en contacto en su día a día con alumnos con Síndrome de Angelman, que como se mencionó anteriormente es una enfermedad rara, por lo que se ha abordado muy poco. Asimismo, la realización de este prototipo de guía no se limita únicamente a una búsqueda exhaustiva de la conceptualización del síndrome, sino que se basa en la experiencia práctica y en la detección de necesidades reales recogidas a través de entrevistas a los diferentes agentes que están implicados con el alumno, como son; la tutora, la

pedagoga terapéutica, el equipo de orientación del centro y la familia. Todo ello, ha permitido diseñar un recurso funcional que responde a situaciones reales que pueden darse en el aula y en el entorno familiar. Además, se presenta de una manera clara y accesible donde se incluyen orientaciones y estrategias concretas para que se puedan llevar a cabo, como los Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación, herramienta clave para la participación activa e inclusión de este alumno.

A pesar de los beneficios potenciales, este prototipo de guía presenta algunas limitaciones, lo que permite que se abra puerta a futuras líneas de investigación. En primer lugar, como se ha mencionado se ha elaborado un prototipo de guía, por lo que a partir de los resultados de la evaluación se pueden introducir mejoras e incluso más contenidos de los que hay en la guía para poder adaptarlos a diferentes etapas educativas. En segundo lugar, para poder tener una visión más amplia y ver la funcionalidad y aplicabilidad del prototipo de guía se ampliaría la evaluación de la misma a diferentes profesionales y familiares, así como generar unos protocolos de intervención con este alumnado en los centros educativos.

Como perspectiva personal, la realización de este Trabajo de Fin de Grado me ha supuesto un gran reto, a la vez que un aprendizaje significativo, ya que me he podido dar cuenta de la importancia que tiene la formación docente y el papel tan importante que desempeñan en este caso los pedagogos terapéuticos. Ya que, no solo se centran en la intervención que van a dar al alumno, sino que, también orientan al tutor, asesoran a las familias y facilitan recursos que favorecen su desarrollo. De este modo, la elaboración de la guía complementa las funciones de un pedagogo terapéutico ya que es un recurso útil y accesible para poder adaptar tanto la intervención educativa como el entorno tanto educativo como el familiar. Asimismo, me he dado cuenta de la importancia que tiene adoptar una mirada más empática y comprometida con la diversidad presente que nos encontramos en las aulas.

En definitiva, este trabajo me ha ayudado a reafirmar mi vocación como docente y más en específico como pedagoga terapéutica, queriendo aportar mi granito de arena en este ámbito educativo, contribuyendo y cooperando con mis compañeros a una mejora calidad de vida de estos alumnos.

7. Bibliografía

- Asa-Angelman. (2025, 24 octubre). *inicio ASA - Asociación Síndrome de Angelman - ASA*. Asociación Síndrome de Angelman - ASA. <https://angelman-asa.org/>
- Artigas-Pallarés, J., Brun-Gasca, C., Gabau-Vila, E., Guitart-Feliubadaló, M., & Camprubí-Sánchez, C. (2005). *Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman*. *Rev Neurol*, 41 (11), 649-56.
- BOE-A-2007-22449 Orden ECI/3857/2007, de 27 de diciembre, por la que se establecen los requisitos para la verificación de los títulos universitarios oficiales que habiliten para el ejercicio de la profesión de Maestro en Educación Primaria. (2007, 27 diciembre). <https://www.boe.es/eli/es/o/2007/12/27/eci3857>
- BOE-A-2020-17264 Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, por la que se modifica la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. (2020, 29 diciembre). <https://www.boe.es/eli/es/lo/2020/12/29/3>
- Brun, C. (2005). Síndrome de Angelman: del gen a la conducta.
- Cabello, E. (2025, 21 marzo). *Actualidad Parc Taulí - El Parc Taulí, primer centro asistencial en el Estado reconocido internacionalmente como hospital experto en el abordaje del síndrome de Angelman*. Actualitat Parc Taulí. Recuperado el 29 de noviembre de 2025: <https://www.tauli.cat/es/actualitat/noticia/2025/03/el-parc-tauli-primer-centre-assistencial-a-lestat-reconegut-internacionalment-com-a-hospital-expert-en-labordatge-de-la-sindrome-dangelman/>
- Carvajal-García, MH y Triviño-Sabando, JR (2021). Sistema de comunicación por intercambio de imágenes (PECS): Alternativa en la comunicación de niños con autismo. *Polo del conocimiento*, 6 (5), 87-99.

- Chae, C. S., Jun, J. H., Im, S., Jang, Y., & Park, G. (2019). Effectiveness of hydrotherapy on balance and paretic knee strength in patients with stroke. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation*.; 99(5): 409–419.
- Doldan, C. (2017). www.ugr.es. Recuperado de:
<https://www.ugr.es/~marroyo/docs/temas/TEMA%202.pdf>
- Donneys-Valencia, X., Vallejo-González, B., & Enríquez-Carvajal, D. (2025). Caracterización de las áreas de lenguaje, habla, voz, deglución y audición en el Síndrome de Prader Willi: Una revisión de alcance. *Revista Chilena de Fonoaudiología*, 24, 1-13.
- El Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda, centro*. (2024, 5 diciembre). Hospital Universitario Puerta de Hierro Majadahonda. Recuperado el 29 de noviembre de 2025:
<https://www.comunidad.madrid/hospital/puertadehierro/noticia/hospital-publico-puerta-hierro-recibe-beca-investigacion-estudio-enfermedad-angelman>
- El Sistema de Comunicación por el Intercambio de Imágenes (PECS) -*. (2021, 3 diciembre). Pyramid Educational Consultants Spain. <https://pecs-spain.com/el-sistema-de-comunicacion-por-el-intercambio-de-imagenes-pecs/>
- Fernández, A. (2013). zaguan.unizar.es. Recuperado de:
<https://zaguan.unizar.es/record/10931/files/TAZ-TFG-2013-379.pdf?version=1>
- Fragoso-Mendoza, M. I., Dávila-Mendoza, R., & López-Ortiz, G. (2023). Importancia y uso de guías para reportar los principales tipos de estudio en investigación médica. *Cirugía y cirujanos*, 91(2), 277-283.
- Galvan-Manso, M et al. (2002): “Syndrome de Angelman: características físicas y fenotipo conductual en 37 pacientes con diagnóstico genético confirmado”. *Revista de Neurología*, 35, 425-429.
- González, P. M. (2003). Sistemas alternativos y aumentativos de comunicación (SAAC) y accesibilidad: Bases teóricas de los SAAC. *Puertas a la lectura*, (4), 129-136.

- Guerrini, R et al. (2003): “Angelman Syndrome: Etiology, Clinical Features, Diagnosis and Management of Symptoms”. *Pediatric Drugs*, 5 (10), 647-661.
- Guitart, M. Camprubi, C. Fernández, C. Gener, B. Gabau, E. (2015) *ENFERMEDADES DE IMPRONTA Guías de buena práctica clínica*, 113-146.
- Más de un millón de estudiantes recibieron apoyo educativo en el curso 2023-2024.* (2025, 20 mayo). Ministerio de Educación, Formación Profesional y Deportes.
<https://www.educacionfpydeportes.gob.es/prensa/actualidad/2025/05/20250512-estadisticaneaes.html>
- Ministerio de Sanidad (2023, diciembre). Informe ReeR 2023: Situación de las Enfermedades Raras en España. Recuperado el 8 de enero de 2026.
https://www.sanidad.gob.es/areas/alertasEmergenciasSanitarias/vigilancia/docs/InformeEpidemiologicoAnual_2023_ACCESIBLE.pdf
- Montalbán, M. (2025, 19 septiembre). La educación inclusiva, en peligro: el aumento de alumnos con necesidades especiales crece un 75% en seis años y supera a los recursos. *Infobae*. <https://www.infobae.com/espana/2025/09/19/la-educacion-inclusiva-en-peligro-el-aumento-de-alumnos-con-necesidades-especiales-crece-un-75-en-seis-anos-y-supera-a-los-recursos/>
- O meu portfolio digital sobre as TIC e a Educação Especial . . .* (s. f.). www.google.com.
 Recuperado el 25 de noviembre de 2025:
<https://share.google/images/4j4B1hZyDhPQnIau7>
- Otero, M. A. B., & Young, P. (2023). Síndrome de Angelman: cuando la ciencia se encontró con el arte. *Fronteras En Medicina*, 18(04), 269-281.
- PIÑERO, ADC, MORENO, TC, & JORGE, DP COMUNICACIÓN AUMENTATIVA.

- Romero Guanoluisa, JR y Moyolema Torres, LM (2023). *Intervención fisioterapéutica en niños con síndrome de Angelman* (Tesis de licenciatura, Universidad Nacional de Chimborazo).
- Ruiz Andrés, R. (2020). Dificultades y contradicciones en la respuesta educativa para los alumnos con necesidad específica de apoyo educativo (ACNEAE). *Aula*, 26, 149–168.
- Santonja, F. (2018). [www.um.es](https://www.um.es/innova/OCW/educacion_fisica_y_salud/efs2012/lecturas/los_estiramientos_y_calentamiento.pdf). Recuperado de:
https://www.um.es/innova/OCW/educacion_fisica_y_salud/efs2012/lecturas/los_estiramientos_y_calentamiento.pdf
- Sell, E., & Heymans, J. (2024). Síndrome de Angelman: abordaje actual y el futuro de las terapias. *Medicina (Buenos Aires)*, 84, 15-20.
- Williams, C., Peters, S., & Calculator, S. (2009). Información acerca del síndrome de Angelman. *Angelman Foundation [sede web]*. [citado 14 nov 2011]. Disponible en:
<http://www.angelman.org/stay-informed/facts-about-angelman-syndrome-inspanish>
- Young, P., & Berra Otero, M. A. (2023). Síndrome de Angelman: cuando la ciencia se encontró con el arte. *Front. med. (En línea)*, 0269-0281.

Anexos

Anexo A

[Volver Anexo A](#)

Transcripción de la entrevista a la familia: Familia (F), María (M)

M: ¿Qué necesidades crees que presentan?

F: Pues a nivel motor todos los niños necesitan hasta los tres años mínimo dos/tres años estando afectados incluso hay niños que hasta los 11 años no empiezan a andar. Los que están menos afectados, 2/3 años empiezan un poco a andar, o sea, a nivel motor todos los necesitan o sea presentan esa necesidad. Luego hablar ninguno vale. A nivel de sueño nosotros no nos pasa mucho, pero muchos no duermen nada que es otra de las cosas que tienen se pueden pasar incluso toda la noche sin dormir. Luego muchos están afectados con la epilepsia, con las crisis.

M: ¿Qué tipo de limitaciones obstáculos en el ámbito familiar y en el educativo si piensas también tienen estos niños?

F: En las limitaciones en cuanto, por ejemplo, que no podamos hacernos nosotros.

M: Sí,

F: Pues, por ejemplo, como nosotros en el caso de (nombre del niño) ha estado tantas veces ingresado, por ejemplo, hay veces que en invierno sobre todo nos ha limitado a la hora de ir, por ejemplo, al parque muchas veces por miedo a que se ponga malo, por ejemplo, podría ser una limitación. O estar muchas veces con muchos niños, amiguitos por eso también por rodearnos de mucha gente, o por ejemplo mira las navidades hace muchos años que no nos juntamos muchos para no se coja algún virus o que no hemos podido por eso porque ha estado malo, podría ser una limitación. Y obstáculo en el ámbito educativo, pues hombre, si el principal motor porque no se puede relacionar realmente con sus amiguitos en cuanto a no

puede correr, yo creo que el nivel motor ahora mismo le está afectando muchísimo que no se puede relacionar con sus amigos, por ejemplo.

M: Y ¿qué recursos utilizas con él?

F: Pues nosotros pues cosas en casa, por ejemplo, le hacemos la mira, en cuanto a terapia respiratoria le hacemos todas las terapias respiratorias antes de, por ejemplo, ir a la cama y eso y lo llevamos a fisio. O sea, nosotros a modo particular le hacemos fisioterapia, terapia ocupacional, logopeda. Eso te podría servir, ¿no?

M: Sí. Vale, ¿y qué crees que necesitas para trabajar con tu hijo?

F: Hombre, pues más recursos a nivel público, por ejemplo, de público. Sí. Porque, claro, si tuviéramos más recursos a nivel económico, podríamos llevarle a más terapias

M: Y como ya te he comentado antes, voy a hacer una guía. ¿Qué crees que debería ser esencial que aparezca en esta guía?

F: Pues, por ejemplo, podrías poner se me ocurre, por ejemplo, bueno, a lo mejor nosotros estábamos al principio un poco perdidos. ¿A qué terapias llevarle? ¿Qué tipo de, por ejemplo, llevarle al fisio, qué tipo de fisio poderle llevar, igual que logopeda, por ejemplo, nosotros luego logopeda hemos cambiado como cinco o seis veces y porque el logopeda en sí, sí que es verdad que se dedica un poco a tema de juego, movilidad, pero no tanto a comunicación? Y nosotros, por ejemplo, a estas alturas ya queremos más comunicación. En esa vía o te podrías poner es enfocarlo a las terapias y a cómo llevar esas terapias. Y también como lo que es el papeleo también que andas un poco perdido.

M: Vale, pues muchas gracias, por tu colaboración.

F: A ti.

Anexo B

[Volver Anexo B](#)

Transcripción de la entrevista a la tutora del alumno; Tutora (T), María (M)

M: ¿Qué necesidades crees que presentan estos niños?

T: En el aula, ¿verdad?

M: Sí

T: Bueno, pues en el aula necesidades muchísimas, casi mejor primero empezamos por lo de limitaciones.

M: Vale, ¿qué tipo de limitaciones u obstáculos presentan estos alumnos?

T: Y se puede combinar un poco, porque mira limitaciones, pues tenemos desde el currículo oficial que no está adaptado para ellos. O sea, a primera necesidad sería adaptar el currículum para poder trabajar con ellos desde el principio. Porque claro, ellos no siguen el ritmo normal ni los contenidos, ni los criterios de evaluación de los demás niños. Entonces hay que adaptarles la ley para ellos para poder empezar a trabajar en base a lo que ellos pueden en realidad. Más limitaciones muchas veces las aulas y colegios en sí, no están adaptados, pues a nivel en el sentido de que no tenemos rampas eh a lo mejor el espacio de la clase no es adecuado para poder caminar con el andador, que en este caso presenta mi alumno con Angelman no hay espacio suficiente, las sillas no son adecuadas para que se pueda sostener de una manera erguida, tenemos mucha falta de recursos que bueno que a veces se pueden paliar destinando, pues un dinero a ciertos recursos que sí que a lo mejor podemos adaptar, pero otras veces es tal la cantidad de del dinero que necesitarían que no se hace ni por parte de la administración, ni muchas veces por parte del colegio.

M: ¿Qué recursos utilizas con tu alumno?

T: Recursos, pues sobre todo también hay que conocerlos y dependiendo de lo que les llame más la atención, pues puedes utilizar unos u otros. Les encantan los recursos que pueden ser

más sensitivos a nivel de colores, pues chillones de eh texturas, diferentes texturas, pues más blanditas, más suaves, más rugosas, recursos también visuales y sobre todo auditivos, al menos con mi alumno, lo que más le llama la atención, pues es, son canciones que vea como los demás niños, las cantan las bailan le llama mucho todo lo que sea auditivo. Entonces intentamos adaptar esos recursos del día a día un poco a él, a sus necesidades.

M: Vale, bueno al final esta pregunta es parecida, ¿qué crees que necesitas para poder trabajar con tu alumno?

T: Bueno, sí, es parecida, pero también lo principal que necesitas primero es formación, formación a nivel de un poco básico de conocer el síndrome, conocer un poco las características y limitaciones que pueden tener y luego una vez que tienes un poco esa formación, sobre todo empatía, empatía de no solo hacia el niño, hacia los demás para sensibilizar a los demás niños. Y que entiendan que todos somos diferentes que en clase puede haber niños que pueden hacer unas cosas que pueden hacer otras y otros que no pueden hacerlas y el cómo podemos ayudarles a que sí que a que puedan participar en ciertas actividades, pues con este alumno saben perfectamente que no puede caminar y entonces ellos para jugar con él se acercan sentados a su lado e interactúan, pues de una manera en el suelo o cuando está sentado en la silla e interactúan con él, de esa manera mucha sensibilización para que ellos entiendan que se puede ayudar a todo el mundo.

M: Entonces un contenido que crees que para mí guía sería sobre todo la formación del docente, o sea que conozcan bien el síndrome, ¿no?

T: Eso es, el conocer el síndrome y tener una base al menos una base formativa para conocer las limitaciones y las necesidades al final que presentan.

M: Vale, muchas gracias por compartir tu tiempo conmigo.

Anexo C

[Volver Anexo C](#)

Transcripción de la entrevista a la Pedagoga Terapéutica del alumno; Pedagoga Terapéutica (PT), María (M)

M: ¿Qué necesidades crees que presentan estos alumnos?

PT: Sobre todo la necesidad más visible a nivel motriz, porque dentro del aula los espacios no están adaptados para sillas de ruedas o andadores. Y las sillas tampoco o las mesas, no están adaptadas físicamente para esta dificultad. Y luego a nivel de aprendizaje, pues claro, pues tiene dificultades motoras que implican, pues dificultades a nivel de trazo, de colorear.

M: La segunda pregunta es; ¿qué tipo de limitaciones u obstáculos tienen en el ámbito educativo?

PT: Pues en el educativo, pues los niveles de atención no son los mismos, suelen faltar bastante por temas de salud, niveles de seguimiento con las familias a veces es escaso, pero no por no querer por parte de las dos partes, sino porque se suele poner muy malitos. Y las dificultades, pues sobre todo sus nuevas físicas, y luego a nivel de aprendizaje que no en un centro ordinario hay muchos materiales que no tenemos adaptados entonces pues hay que jugar un poquito con lo que sabe el niño o lo que tengas en el cole.

M: ¿Qué recursos utilizas con tu alumno?

PT: Pues lo primero en los pictogramas, porque lo que intentamos es que tengo una comunicación funcional. Porque él, aunque tiene niveles de comprensión importantes, a nivel de expresión oral es la mayor dificultad. Entonces se utiliza el sistema de comunicación PECS en este caso. Y luego, pues materiales de sobre todo manipulativos para trabajar el tono muscular y luego el resto de materiales, igual que lo trabajado el resto de los niños, pero a veces adaptados a su nivel.

M: ¿Y qué crees que necesitas para trabajar con ese tipo de alumnado?

PT: Pues más recursos, más recursos y más recursos, tanto personales como materiales, porque al no ser un centro específico no contamos con ellos, entonces tenemos que jugar con los recursos que tenemos que tener en el aula y sobre todo personales, pues para dar apoyo a estas tutoras que tienen niños por estas necesidades dentro del aula.

M: Vale, bueno, ya te comenté que voy a hacer una guía ¿qué contenido crees que debe ser como fundamental que aparezca en esta guía para familiares y docentes?

PT: Pues, sobre todo, la formación ya que al ser una enfermedad tan rara apenas se ve y no se está preparado. Además, la familia de nuestro alumno nos facilitó un papel con todas las características, limitaciones, intereses lo que nos ayudó a conocer al niño, apoyo a las familias y la documentación que se necesita.

M: Muchas gracias

PT: A ti.

Anexo D

[Volver Anexo D](#)

Transcripción de la entrevista al Equipo de Orientación del centro del alumno;

Equipo de Orientación (EO), María (M)

M: Vale, la primera pregunta es; ¿qué necesidades crees que presentan estos niños?

EO: Bueno, pues los niños con el síndrome de Angelman tienen necesidades en varios ámbitos del desarrollo, principalmente en el físico motórico, porque son niños que la deambulación les cuesta iniciarla y sí que necesitan ayudas físicas, pues para desplazarse, moverse, cambios posturales, pues en el ámbito motórico es una de las áreas de desarrollo donde más precisan ese tipo de ayudas y de necesidades. Otro de los ámbitos es la comunicación y el lenguaje porque sí que tienen afectada el habla son niños con intención comunicativa, pero el desarrollo del lenguaje oral, pues les cuesta algunos no desarrollan ese lenguaje y necesitan una alternativa, un sistema alternativo o aumentativo de comunicación. Y otra de las áreas claves, sobre todo en estas edades, de la infancia, pues más temprana es el área de la autonomía. Pues otro ámbito donde suelen tardar más en controlar esfínteres, necesitar ayuda en el vestido y des vestido, en la alimentación, su higiene personal, pues sí que son ámbitos donde desde el cole tenemos que actuar o poner medidas de apoyo.

M: Y, ¿qué tipo de limitaciones u obstáculos en el ámbito educativo tienen?

EO: Pues a nivel físico, no o estructural, es verdad que los coles se necesita pues superar esas barreras, ¿no? Porque muchas veces no hay ascensores, no hay rampas, hay escaleras, las puertas incluso de las clases a veces no están adaptadas para las sillas que precisan el mobiliario, pues es verdad que a nivel estructural sí que hay barreras desde que entran en el edificio, hasta que llegan a al aula. El propio aula es verdad que por ser infantil suele estar más adaptada, en primaria, pues tendrían incluso dentro del aula también esas barreras, pues para ir al baño mismamente, que tienen que desplazarse, bajar, subir escaleras o ir hasta el ascensor, que en

este cole sí tenemos, pero tendrían que hacer grandes desplazamientos y de manera autónoma por sí mismos tampoco los podrían hacer. Entonces sí que hay barreras a nivel físico y a nivel comunicativo, cognitivo también, porque bueno, aunque tenemos en el cole apoyos visuales con señalizadores es verdad que no todos los espacios están señalizados con pictogramas o con imágenes reales, porque cuando empiezan a comunicarse con sistemas visuales, a veces los pictogramas no los entienden y tendríamos que poner pues esas señales más basadas en imágenes reales. Entonces, a nivel cognitivo, pues también el entorno tiene que ser comprensible y a veces es difícil adaptar todo el contexto escolar a las necesidades, pero bueno, es posible es difícil, pero es posible.

M: ¿Y qué recursos utilizáis con este alumno?

EO: Pues con este alumno, principalmente estamos trabajando en los procesos cognitivos básicos, atención, percepción, clasificación, memoria. Entonces tiene que ser todo, pues muy lúdico, muy manipulativo, con juegos también que a él le generan, pues ese interés y le mantienen en la tarea, porque también la parte de atención es un área que está afectada. Entonces son niños muy sensoriales en la luz, el sonido les suele pues fascinar, les gusta bastante y todos los elementos que nosotros pongamos a su disposición didácticos que tengan estas características, pues permiten también aumentar su interés y su concentración. Pero principalmente pues juegos manipulativos para trabajar estos procesos cognitivos básicos que luego les permitan también adquirir pues otros procesos, más complejos. A nivel de comunicación, pues sí que está utilizando imágenes reales, algún pictograma, porque sí que conoces, sí que interpreta algún pictograma. Y bueno, pues sí que se está intentando, se intentó en su día un comunicador, pero bueno, todavía no con apoyo digital, sino más bien físico, pero las limitaciones a nivel de motricidad fina también en este caso pues limitan un poco el intercambio de imágenes.

M: ¿Qué crees que necesitas para poder trabajar con este alumno?

EO: Bueno, pues primero conocer, ¿no? Qué características tienen. Es verdad que cada vez se va conociendo más. Pero es verdad que hay mucha diversidad dentro del síndrome, entonces eso también enriquece, pero hace un poco difícil responder a todos los niños con este síndrome igual, no con los mismos recursos o con las mismas orientaciones. Es cierto que lo que se necesita es eso por un lado, comprender cómo es su desarrollo, pues a nivel de comunicación y lenguaje, a nivel de autonomía, a nivel físico, motórico, bueno qué complicaciones también a veces tienen, relacionadas con la salud que interfieren en ese desarrollo, porque bueno, pues la epilepsia, la falta de sueño, a veces la alimentación, los problemas visuales, bueno, pues sí que es verdad que es una condición que afecta y que influye en el desarrollo de estas áreas que hemos comentado. Entonces, por un lado, conocerlo, por otra formación sobre sistemas alternativos y aumentativos de comunicación, creo que también es una base. Y también, aunque los coles no intervengamos, por lo menos de manera ordinaria en esa parte de desarrollo físico, como se puede hacer desde la parte más clínica o terapéutica, sí que creo que es necesario conocer o estar en contacto con los especialistas que atienden también externamente al niño fuera del cole, cuál es la mejor postura cuándo se puede cansar, cuándo está eso pues cuándo le puede doler algo a nivel muscular o físico. Cómo tenemos que manejarle también en los desplazamientos cuando no andan o cuando usan un andador de apoyo. Bueno, pues son aspectos que a lo mejor a nosotros en el día a día bueno, no estamos tan formados y lo mejor es contactar con los especialistas que están atendiendo a este niño en ese ámbito y que ellos nos asesoren y nos orienten y aprender, pues conjuntamente. Es muy importante también la colaboración con la familia, o sea estar en estrecha comunicación, la familia y el centro educativo es vital. Y yo diría que diario, porque también eso pues depende de cómo ha dormido, depende de si está bien de salud o no bueno, pues son muchas condiciones que afectan a que cuando el niño viene al aula, nosotros como profes también respondamos de una manera pues ajustada, a sus a sus necesidades y a su ritmo en concreto, del día a día, porque pues eso se ha

dormido mal, tampoco podemos exigir mucho en algunas áreas, en otras a lo mejor sí, o anticipar también que se va a cansar antes, que a lo mejor necesita más descansos, o más cambios de actividad porque también esté pues menos atento en ese momento, pero bueno, sí, necesitamos mucha formación y mucho trabajo en red con la familia y con los otros especialistas que también trabajan con ellos, pues en logopeda también es un es un profesional muy importante en este en este camino de enseñar a los niños. Y el terapeuta ocupacional también con toda la parte que trabajan de la autonomía. También por coordinar intervenciones, no podemos enseñar nosotros a un niño atarse los cordones, imagínate de una manera si el terapeuta ocupacional lo hace de otra. Entonces, sobre todo también para aprender nosotros y para que el niño pues vea una actuación coordinada y bueno, pues compartida, ¿no?

M: Como te he comentado, voy a hacer una guía, ¿qué crees que tiene que tener, qué apartado crees que tiene que tener como esencial?

EO: Pues a ver, yo me imagino una guía, no de orientaciones para para docentes, no sé si quieres que me centre en la de los docentes o en conjunto.

M: En conjunto.

EO: Pues yo creo que, con esos ámbitos, donde desde el cole se puede actuar, o sea yo pondría las cosas comunes que puede actuar el cole y la familia, ¿no? tendría que venir, pues algo esencial. ¿Qué condición médica tiene este síndrome, pues la proteína que está afectada, bueno, pues lo que hemos hablado antes, y sobre todo cómo actuar orientaciones a cómo actuar en la comunicación en la parte motórica o física, en la autonomía, en la socialización también que no hemos hablado porque es verdad que está relacionada con la comunicación? Es verdad que son suelen ser vamos niños bastante sociales. Pero claro, a veces por exceso, ¿no? Entonces también hay que ajustar esa interacción con el resto de personas con iguales, con adultos, pero sí, serían las claves autonomía, desarrollo comunicativo y social, el desarrollo físico, así como los intereses que tiene también para captar su atención, su motivación bueno, esas áreas.

M: Vale, muchas gracias.

EO: A ti

Anexo E

[Volver Anexo E](#)

Guía “**Con sólo una sonrisa**” se verá en la siguiente página.

GUÍA

SOBRE EL

SÍNDROME DE ANGELMAN

“CON SÓLO UNA SONRISA”



Realizada por:
María López Redondo



ÍNDICE

01

Conceptualización



02

Centros de referencia



03

Documentación



04

Terapias



05

Sistemas aumentativos y
alternativos de comunicación



06

Adaptación y socialización





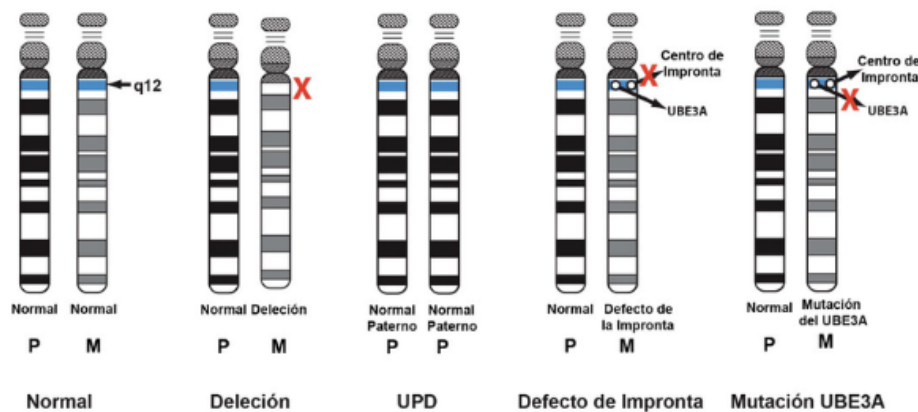
DEFINICIÓN

El Síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo, de base genética que se caracteriza por un severo déficit neurológico, trastorno motor, rasgos físicos característicos y un fenotipo conductual típico. Es una enfermedad rara, ya que su prevalencia es de 1/10.000 y de 1/20.000 recién nacidos afectando por igual tanto a hombres como a mujeres.

Se conoce comúnmente por Síndrome de Angelman en referencia por Harry Angelman en 1965, quién observó en tres niños

características físicas y cognitivo-conductuales muy similares e incluso la presencia de crisis epilépticas.

El Síndrome de Angelman tiene base genética, presentando una alteración el cromosoma 15q11-13 debido a una delección (pérdida de un segmento de ADN) del alelo materno afectando al gen UBE3A. Esto conlleva que solo tiene una copia funcional del gen UBE3A en vez de dos, lo que supone que el alelo paterno del cromosoma 15 en el cerebro se encuentre silenciado.



SINTOMATOLOGÍA

Se caracteriza por un retraso mental, trastorno del lenguaje y trastornos motores. Los problemas médicos más importantes son los siguientes:

Afectación Neurológica

Trastornos motores (diplejía espástica leve-moderada, ataxia, temblor y alteraciones del tono), con marcha lenta y rígida; mioclonías que empeoran con el estrés y posible escoliosis. Epilepsia frecuente, sobre todo en la infancia (ausencias, mioclonías, atónicas y tónico-clónicas). Trastornos del sueño con pocas horas de descanso y despertares frecuentes.



Afectación Cognitiva

Discapacidad intelectual de moderada a profunda, evaluada mediante el Cociente de Desarrollo. Retraso cognitivo evidente desde la infancia, asociado a déficit de atención e hiperactividad. El lenguaje expresivo está muy afectado, mientras que la comprensión es mejor; pueden seguir órdenes simples y comunicarse mediante gestos o signos, mejorando con la edad.



Otros problemas médicos

Alteraciones ortopédicas por espasticidad (contracturas y equino del pie); problemas visuales (estrabismo, defectos de refracción, hipopigmentación y queratocono); otitis media recurrente; trastornos gastrointestinales (dificultades de alimentación, reflujo gastroesofágico y estreñimiento) y problemas respiratorios asociados al reflujo o a escoliosis severa.





TRATAMIENTO



Trastornos Motores



Se busca mejorar la función y prevenir deformidades mediante fisioterapia y terapia ocupacional para el control postural, tono y equilibrio; ortesis o cirugía según el caso; y adaptaciones del entorno que faciliten la vida diaria. El inicio temprano del tratamiento favorece una mejor evolución y reduce complicaciones futuras. También pueden utilizarse fármacos como Piracetam o inyecciones de toxina botulínica.

Epilepsia



Se inicia con un fármaco de amplio espectro, evitando Vigabatrina, Carbamacepina y Oxcarbamacepina, que pueden empeorar ciertas crisis. Otra opción es la dieta cetógena, alta en grasas (90% de las calorías), que ayuda a controlar las crisis. Esta dieta puede causar hipoglucemia y vómitos, por lo que requiere supervisión familiar.

Trastorno del Sueño



Se debe evaluar la causa del problema para elegir el tratamiento adecuado. Se recomienda iniciar con estrategias conductuales antes de usar fármacos. La melatonina (1-6 mg, 30 min antes de dormir) es la opción farmacológica con mayor evidencia. El reflujo gastroesofágico severo puede ser un factor subyacente.

Problemas Oftalmológicos



Se trata con oclusión mediante parches, cirugía de músculos extraoculares y gafas para corregir la visión.

Problemas Gastrointestinales



Hay varios tratamientos dependiendo del problema que presenten, si el problema es para la succión y deglución la ayuda del logopeda sería lo más óptimo. Para el reflujo gastro-esofágico una dieta donde la comida este fraccionada y para el estreñimiento una dieta rica en fibra.

Trastorno del Lenguaje



Se utilizan Sistemas Aumentativos y Alternativos de Comunicación (SAAC), que permiten comunicarse mediante signos, ayudas técnicas y estrategias adaptadas. El objetivo es que esta forma de comunicación se convierta en su "lengua materna" y sea utilizada tanto por ellos como por quienes se relacionan con ellos.

Problemas Auditivos



Se tratan inicialmente con antibióticos; si no funcionan, se colocan drenajes transtimpánicos para eliminar secreciones del oído medio.

Problemas Respiratorios



El tratamiento incluye broncodilatadores para sibilancias, oxígeno suplementario para mantener niveles adecuados y antibióticos si la infección es bacteriana.





CARACTERÍSTICAS

Es importante conocer el perfil tipo de estos pacientes ya que gracias a sus características físicas y conductuales puede ser fácilmente de identificar el síndrome a partir de los 3-4 años e incluso tener evidencias desde el primer año.

Microcefalia: cabeza más pequeña de lo normal.

Macroglosia: la lengua es más grande.

Prognatismo: una mandíbula sobresale hacia adelante.

Estrabismo: los ojos no se alinean al mirar al mismo punto.

Hipoplasia medio-facial: rostro aplanado o hundido.

Aplanamiento occipital: aplanamiento de un lado posterior de la cabeza.

Escoliosis: desviación de la columna vertebral.

Sindactilia: dos o más dedos de la mano o pie están juntos.

CARACTERÍSTICAS FÍSICAS



- Microcefalia
- Talla baja
- Macroglosia. Portusión lingual
- Prognatismo
- Boca grande
- Separación entre los dientes
- Estrabismo
- Hipoplasia medio-facial
- Aplanamiento occipital
- Hipopigmentación cutánea
- Escoliosis
- Cabellos claros
- Ojos claros
- Sindactilia



CARACTERÍSTICAS CONDUCTUALES



Destaca por su peculiar forma de moverse, se muestran inquietos están activos continuamente pasando de una actividad a otra, se llevan objetos a la boca. Además, buscan el contacto físico con fuertes abrazos, tirando del pelo, pellizcando e incluso mordiendo, teniendo un carácter compulsivo lo que hace que sean difíciles de controlar. Asimismo, todos presenta una apariencia feliz, con una sonrisa frecuente y episodios de carcajadas. Se dispersan muy fácilmente, muestran fascinación por el agua y tienen baja sensibilidad al dolor y alta para el calor.





DIAGNÓSTICO



El síndrome Angelman es de índole clínica tanto por sus conductas típicas como por su evolución por lo que es importante establecer una serie de criterios clínicos para su detección.

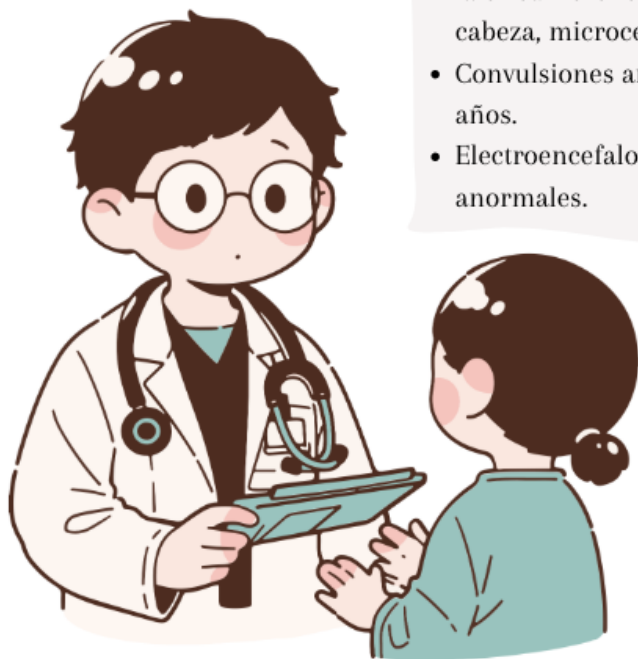
Criterios establecidos por William y demás en 2009:

Consistente 100%

- Desarrollo tardío y funcionalmente severo.
- Alteración de movimientos, equilibrio y movimientos temblorosos, como ataxia en la marcha.
- Peculiaridad en el comportamiento y conducta hiperactiva.
- Problemas del habla, aunque mayor habilidad en la comunicación receptiva, es decir, comprensiva que en la verbal.

Frecuente +del 80%

- Retraso en el crecimiento de la circunferencia de la cabeza, microcefalia.
- Convulsiones antes de los 3 años.
- Electroencefalogramas anormales.



Asociados 20-80%

- Hendidura occipital.
- Boca ancha, dientes separados.
- Babeo frecuente.
- Brazos levantados, flexionados.
- Hipopigmentación de piel y ojos.
- Atracción/fascinación por el agua y objetos crujientes.
- Problemas de alimentación
- Estrabismo.
- Ciclos irregulares de sueño.

Pruebas genéticas



Prueba de metilación: consiste en la detección del patrón de metilación paterna, ya que si se solo se detecta ese patrón se confirma el diagnóstico de Síndrome de Angelman.

Polimerase chain reacción (PCR): esta prueba se usa para la detección de la disomía uniparental.

Electroencefalogramas (EEG) donde suelen aparecer patrones anómalos característicos de este síndrome.

Análisis de gen UBE3A y mutación imprintig: una vez realizadas las anteriores pruebas se utiliza esta prueba para analizar el gen UBE3A y la mutación del imprintig, esta prueba se realiza en centro especializados.

Fluorescent in situ hybridization (FISH): esta prueba consiste en el uso de marcadores moleculares para la delección en el cromosoma 15q11-13.



HOSPITALES

España actualmente cuenta con dos hospitales especializados en Síndrome de Angelman. Es importante conocer la existencia de estos recursos ya que el camino que tienen que recorrer las familias desde los inicios es muy duro. Asimismo, es significativo que los docentes conozcan la existencia de estos recursos para conocer más sobre el síndrome así como establecer una comunicación fluida con los especialistas que atienden a su alumno, para que las estrategias de intervención cubra las necesidades, ofreciendo una atención más inclusiva.

- El Hospital Puerta de Hierro de Madrid dispone de una unidad especializada en el Síndrome de Angelman y, desde 2014, atiende una consulta monográfica que ha evaluado a 125 pacientes, el 25% de los casos en España. Además, colabora con la fundación FAST España y ha recibido una beca de más de 130.000 euros para investigar biomarcadores que permitan seguir la evolución de la enfermedad y la eficacia de los tratamientos, siendo la primera ayuda de este tipo concedida en el país.



- El Hospital Parc Taulí de Barcelona es un centro de referencia en enfermedades raras pediátricas y de adultos, con un modelo de atención multidisciplinar. Desde 2017 forma parte de la XUEC y su Unidad de Síndrome de Angelman está reconocida como clínica experta por la Angelman Syndrome Foundation, contando con especialistas de diversas áreas médicas para una atención integral.

ASOCIACIONES



Asociación Síndrome de Angelman (ASA) fundada en octubre de 1996 por ocho familias de niños con Síndrome de Angelman, en 2004 es un ente de ámbito y en diciembre de 2014 fue declarada Entidad de Utilidad Pública. Actualmente pertenecen más de 200 familias cuyos objetivos son los siguientes:

- Dar soporte humano e informativo, así como orientación, a todas las familias de afectados como a profesionales.
- Contribuir a la divulgación de los conocimientos sobre el síndrome.
- Mejorar la calidad de vida de los afectados por el Síndrome de Angelman y sus familias.
- Fomentar y financiar investigaciones sobre el síndrome.

síndrome
de Angelman



TRÁMITES INICIALES

Una vez conocido el diagnóstico de Síndrome de Angelman es importante conocer una serie de documentos que van a permitir un acceso a diversas ayudas y prestaciones. Hay tres trámites que deberían iniciarse enseguida:

Certificado de Discapacidad

Es un documento oficial que reconoce legalmente la discapacidad de una persona mediante un porcentaje, a partir del 33%. Su objetivo es facilitar el acceso a derechos y ayudas para compensar las desventajas sociales, y el grado concedido varía según el nivel de afectación de cada niño.

1



¿Quién lo puede solicitar?

Ciudadanos con residencia en la Comunidad Autónoma de Castilla y León que presenten algún tipo de discapacidad física y/o psicológica.

Documentación necesaria para solicitar el certificado

-  D.N.I. del interesado o documento acreditativo de su identidad si es extranjero.
-  D.N.I. del representante legal, en su caso, y documento acreditativo de la representación.
-  Informe de Salud para el Reconocimiento del Grado de Discapacidad, en modelo normalizado.

Lugar y forma de presentación

Presencial:

Gerencia Territorial de Servicios Sociales de Valladolid
C/ Dos de Mayo, 14-16. - C.P.: 47004 Valladolid.
983 306 888

Internet:

Certificado datos de discapacidad
Sede Electrónica.



Pasos a seguir en internet

1. Disponer de certificado electrónico y verificar los requisitos técnicos.
2. Acceder al trámite utilizando uno de los tres medios disponibles:
 - Aplicación electrónica: (certificado electrónico, DNle, Cl@veFirma, etc)autenticarse, seleccionar el trámite y completar los campos siguiendo las instrucciones.
 - Formulario PDF online: cumplimentar el formulario con Adobe Acrobat Reader y enviarlo a través de la Administración Electrónica.
 - Formulario web: completar los apartados, revisar la información y presentar la solicitud electrónicamente.
3. Revisar la solicitud, adjuntar la documentación necesaria y firmar y registrar electrónicamente.
4. Descargar el justificante de presentación.





TRÁMITES INICIALES

Título de Familia Numerosa

Familias
NumerosasServicios Sociales
de Castilla y León

2

Las familias numerosas están compuestas por tres o más hijos, junto con progenitor/es o tutor/es. Sin embargo, hay casos excepcionales en los que se reconoce a la familia con dos hijos como familia numerosa:

- Familias monoparentales
- Familias en las que al menos uno de los hijos tenga un grado de discapacidad reconocido igual o superior al 33%

Lugar y forma de presentación

Presencial:

Oficinas de asistencia en materia de registro de Valladolid

Internet:

Título de familia numerosa Sede Electrónica.



Reconocimiento de la Situación de Dependencia

3

El reconocimiento de la situación de dependencia supone que una persona necesita ayuda de otra para realizar las actividades básicas de la vida diaria (lavarse, comer, vestirse, etc). Esta pérdida de autonomía se puede deber, por ejemplo, a una enfermedad o a una discapacidad, aunque no siempre tienen por qué estar ligadas discapacidad y dependencia. La ley de dependencia no es una ayuda, sino un derecho subjetivo, y como tal derecho se recomienda hacer uso de él.

¿Quién lo puede solicitar?

Cualquier persona física que se encuentre en una situación de dependencia. Residir en territorio español y haberlo hecho durante cinco años, de los cuales dos deberán ser inmediatamente anteriores a la fecha de presentación de la solicitud.



Documentación necesaria para solicitar el certificado



Informe sobre condiciones de salud.



Documentación acreditativa de los ingresos indicados y datos bancarios.



Certificado de empadronamiento de residencia en un municipio de Castilla y León.



Documentación acreditativa de la representación, en su caso.

Lugar y forma de presentación

Presencial:

Centros de Acción Social "CEAS"
Oficinas de asistencia en materia de registro de Valladolid
983 415 194 y 983 412 251

Internet:

Solicitud de reconocimiento de la situación de dependencia Sede Electrónica.



AYUDAS SOCIALES Y SERVICIOS

En cuanto a las ayudas se pueden diferenciar dos tipos de ayudas:



Prestación económica por hijo a cargo

Consiste en una asignación económica por cada hijo menor de 18 años o mayor de esa edad y que esté afectado o no por alguna discapacidad. Existen cuatro modos de prestación económica por hijo a cargo:

- 1
 - Hijos o menores a cargo, menores de 18 años, sin discapacidad.
 - Hijos o menores a cargo, menores de 18 años, con una discapacidad igual o superior al 33%.
 - Hijos mayores de 18 años y con una discapacidad igual o superior al 65%.
 - Hijos mayores de 18 años y con una discapacidad igual o superior al 75%.



¿Quién lo puede solicitar?

Madres, padres y personas a cargo de menores con una discapacidad igual o superior al 33% o mayores de edad con una discapacidad igual o superior al 65%.

Documentación necesaria

- ✓ DNI de la persona solicitante. Si vas a identificarte electrónicamente, solo necesitarás certificado digital o Cl@ve.
- ✓ Documento de identidad de la persona con discapacidad (si están obligadas a tenerlo).
- ✓ Certificado de discapacidad reconocida de la persona con discapacidad o justificante de haberlo solicitado.
- ✓ Libro de familia.

Requisitos

- Resides legalmente en España.
- Tienes a tu cargo hijas, hijos o menores acogidos residentes en España con una discapacidad igual o superior al 33% o mayores de 18 años con una discapacidad igual o superior al 65%.
- Ninguna de las personas progenitoras recibe prestaciones similares por parte de mutualidades (MUFACE, MUGEJU o ISFAS) o de otro organismo público de servicios sociales.



Prestación por cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad (CUME)

Es un subsidio que se reconoce a uno de los progenitores, adoptados o acogedores, cuando ambos trabajen, por la reducción de la jornada laboral (mínima del 50%) y en proporción a dicha reducción, para el cuidado del menor a su cargo.

¿Qué tramites se deben realizar?

El modelo de solicitud de la Entidad Gestora o en su caso, de la mutua de accidentes de trabajo y la documentación necesaria para acreditar los datos reflejados en la misma.

¿Dónde se tramita?

La solicitud y documentación exigida deberá presentarse ante la Entidad Gestora (INSS o ISM) o Mutua Colaboradora con la Seguridad Social.





BENEFICIOS FISCALES

A lo referido a los beneficios fiscales se distinguen cuatro tipos de beneficios:

IRPF



Destinados a aliviar la carga tributaria de las personas con discapacidad y sus familias se articulan a través de exenciones, mínimos personales y familiares, reducciones y deducciones.

- Mínimo por discapacidad del contribuyente
- Mínimo por discapacidad de ascendientes o descendientes
- Deducción por familia numerosa o persona con discapacidad a cargo
- Reducciones y exenciones

1



IVA %

Destinados a aliviar la carga tributaria de las personas con discapacidad y sus familias se articulan a través de tipos de impositivos:

- Tipo superreducido del 4% aplicable a las entregas, adquisiciones intracomunitarias o importaciones de vehículos y sillas de ruedas para personas con movilidad reducida (al menos 4 años desde la adquisición)
- Tipo superreducido del 4% para los servicios de reparación y adaptación de vehículos para personas con discapacidad y sillas de ruedas
- Tipo superreducido del 4% para las prótesis, órtesis e implantes internos para personas con discapacidad
- Tipo reducido del 10% para los equipos médicos, aparatos y demás instrumental.

2



Impuesto sobre vehículos de tracción mecánica



Este es un tributo de carácter local. Es un impuesto directo que grava la titularidad de vehículos de tracción mecánica aptos para circular por las vías públicas, cualesquiera que sea su naturaleza.

3



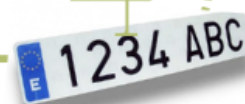
Impuesto de matriculación



Es un impuesto indirecto que grava la primera matriculación definitiva en España de vehículos de transporte (automóviles, embarcaciones, avionetas...) de uso privado (nuevos o usados). Así, está exenta de este impuesto la primera matriculación definitiva de los vehículos automóviles matriculados a nombre de personas con discapacidad, siempre que concurran los siguientes requisitos:

- Que hayan transcurrido al menos 4 años desde la matriculación de otro vehículo, excepto en caso de siniestro total del vehículo.
- Que no sean objeto de una transmisión posterior por actos "inter vivos" durante el plazo de los 4 años posteriores a la fecha de matriculación.

4





OTRAS AYUDAS EN VALLADOLID



En el año 2025 el Ayuntamiento de Valladolid ha hecho una convocatoria pública de subvención para la concesión de ayudas económicas de carácter individual destinadas a favorecer la autonomía personal y la permanencia en domicilio de personas con dependencia. Son ayudas para financiar la adaptación funcional del hogar y adquisición de productos de apoyo.

Plazos

1 de enero 2025 al 31 de marzo 2026



Adaptación funcional del hogar

- Adaptaciones en baño
- Instalación de pasamanos en pasillos
- Instalación de rampa en el interior de la vivienda
- Instalación barras asideras en baño
- Eliminación de peldaños y escalones interiores y exteriores
- Otras que contribuyan a la mejora de la accesibilidad o supresión de barreras arquitectónicas y favorezcan a la autonomía de las personas dependientes dentro del hogar



Productos de apoyo

- Ayudas para la realización de las funciones de aseo
- Dispositivos de ayuda para facilitar la movilidad personal
- Ayudas para mobiliario adaptado
- Ropa de cama
- Dispositivos de prevención de úlceras por presión
- Dispositivos de ayuda para discapacidad auditiva
- Dispositivos para discapacidad visual
- Dispositivos para favorecer la comunicación



Requisitos

- Estar empadronado en Valladolid.
- Tener reconocido Grado de Dependencia mínima en grado 2.
- Tener la persona solicitante unos ingresos económicos mensuales inferiores a 2 veces el IPREM.
- Tener un capital mobiliario inferior a 1,5 veces el IPREM mensual.
- En el caso de solicitar ayuda para la adaptación funcional de la vivienda, residir en esa vivienda de manera habitual.
- En el caso de solicitar la ayuda para productos de apoyo, y si la persona es beneficiaria del servicio público de ayuda a domicilio municipal, que el Ayuntamiento de Valladolid no haya podido facilitarle la ayuda técnica como complemento a ese servicio.
- Estar al corriente de las obligaciones tributarias con el Ayuntamiento de Valladolid, Hacienda Pública y la Seguridad Social.





FISIOTERAPIA

Se centra con todo lo que tiene que ver con el cuerpo y el movimiento.



Objetivos

Controlar la cabeza y el tronco, sentarse, gatear, ponerse de pie, caminar, subir/bajar escaleras y mejorar el equilibrio.

Para ello se trabaja la tonificación muscular ya que suele presentar hipotonía; coordinación y el esquema corporal y la prevención de deformidades ya que muchos suelen presentar escoliosis que se trabaja con estiramientos, posturas y a veces férulas.



Ejemplo de terapia en Valladolid



Pº. de Zorrilla, 196, 47008 Valladolid
651425022

Centro Integral de Rehabilitación para personas con déficits motores, cognitivos o sociales provocados por cualquier etiología, sea neurológica o no.



TERAPIA OCUPACIONAL

Se enfoca en que el niño pueda hacer "actividades del día a día".



Objetivos de autonomía

Participar en el vestido, higiene, juego funcional, manejo de juguetes, uso de cubiertos, vaso, etc.

Integración sensorial

Muchos niños con Angelman buscan mucho movimiento, estimulación, o se bloquean con ciertos sonidos o texturas.

Se trabaja cómo "organizar" las sensaciones para que esté más tranquilo y disponible para aprender. Se usan columpios, balones, superficies inestables, materiales con distintas texturas, etc.



Ejemplo de terapia en Valladolid



C. del Campo de Gomara, 1, 47008
Valladolid
644215789

Consiste en llevar las estrategias y técnicas de la terapia ocupacional al contexto natural del niño o niña, ya sea en su hogar o en su centro educativo. De esta manera, trabajamos en la adaptación del entorno a las necesidades del niño/a.





LOGOPEDIA

Aunque muchos niños con Síndrome de Angelman no desarrollan lenguaje oral funcional, la logopedia es clave.

Objetivos

Pueda pedir, elegir, rechazar, saludar, participar en juegos y actividades familiares, aunque no hable con palabras.



Ejemplo de terapia en Valladolid



C. del Campo de Gomara, 1, 47008
Valladolid
644215789



Nivel oral y orofacial: Masticación y deglución: enseñar a masticar mejor, pasar de triturados a trozos, evitar atragantamientos y mejorar la seguridad al comer. Control de babeo y respiración, coordinación de labios y lengua.

Sistemas aumentativos y alternativos (SAAC) uno de los pilares fundamentales, con el uso de pictogramas, paneles de comunicación o cuadernos, dispositivos electrónicos

Sigue un metodología individualizada o grupal con pautas individualizadas y seguimiento continuo con las familias, siendo parte activa de la intervención, se coordina con los centros educativos y otros profesionales, y puede dar terapia a domicilio.



OTRAS TERAPIAS

Hidroterapia

Mejora el tono, equilibrio, coordinación y proporciona estimulación sensorial agradable.



Av. de Colón, 167, 47195 Arroyo de la Encomienda, Valladolid
983640141

Equinoterapia

Se trabaja la postura, equilibrio, coordinación y también la motivación y el vínculo.



C. Estación, 47260 Cabezón de Pisuerga, Valladolid
630109534

Musicoterapia

Ayuda a la atención, comunicación básica (espera de turnos, mirar y señalar), regulación emocional y disfrute.



Plaza Once Casas, 4, 47010, Valladolid
611410868



PECS

Las 6 fases de PECS según Pyramid educational consultants (2021) son:

Fase I: Cómo comunicarse

Los individuos aprenden a intercambiar imágenes individuales por artículos o actividades que realmente les gustan.



Fase II: Distancia y persistencia

Las personas aprenden a generalizar el uso de imágenes en distintos contextos, con diferentes personas y a distintas distancias, fortaleciendo además una comunicación más persistente.

Fase III: Discriminar imágenes

Las personas aprenden a seleccionar entre dos o más imágenes para solicitar sus objetos preferidos, utilizando un Libro de Comunicación que permite organizar y acceder fácilmente a las imágenes para comunicarse.



Fase IV: Estructura de la Oración

Los individuos aprenden a construir oraciones simples en una Tira-frase desmontable usando una imagen de "Quiero" seguida de una imagen del elemento que se solicita.

Fase V: Peticiones en respuesta

Los usuarios aprenden a usar PECS para responder preguntas como "¿Qué quieres?".



Fase VI: Comentario

A los individuos se les enseña a comentar en respuesta a preguntas como "¿Qué ves?", "¿Qué oyes?" Y "¿Qué es?" Aprenden a componer oraciones comenzando con "Veo", "Escucho", "Siento", "Es un", etc.



ADAPTACIÓN EN CASA

Seguridad



Protecciones en escaleras, enchufes, etc



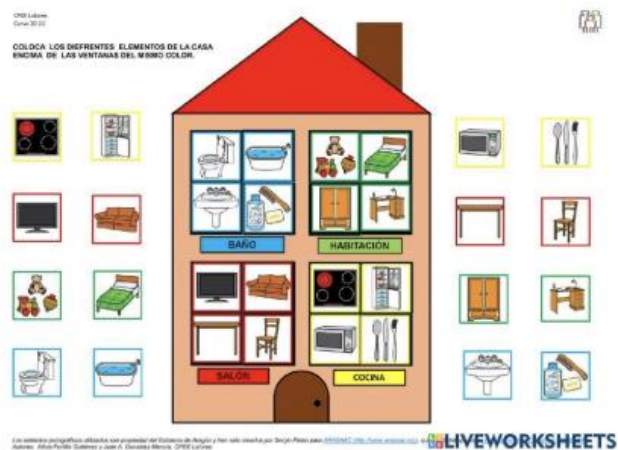
Cama con barras para evitar caídas



Entorno comunicativo



Seguir con el uso del PECS, apoyos visuales



Apoyo sensorial

Rincon de la tranquilidad con juguetes sensoriales





SOCIALIZACIÓN

Sensibilización en el aula

Lectura del cuento a los compañeros de clase en donde se explica el caso de su compañero y que comprendan que hay compañeros que necesitan más ayuda para hacer las cosas.

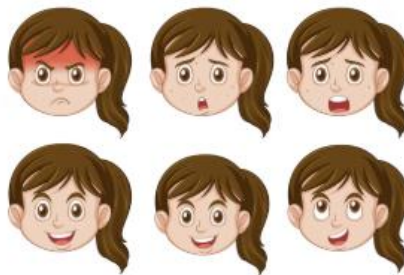


TIPS para relacionarse con ellos

Frases cortas y con apoyo visual.



Usar expresiones faciales.



Paciencia y empatía.



Reduce estímulos excesivos.



Trabajo en equipo con otros profesionales.



Uso de juegos sensoriales.





SOCIALIZACIÓN

Intereses

Alfombra de texturas



Botellas sensoriales



Mesa de luz



Agua



Música





*“Educar es ver capacidades donde otros sólo ven
etiquetas”*