



ALTERACIONES CROMOSÓMICAS Y SU IMPLICACIÓN EN LA EDUCACIÓN: DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.

- Veronica Martínez González.
- Trabajo Fin de Grado.
- Facultad Ciencias de la Educación, Universidad de Sevilla.
- Grado en Educación Primaria, mención Educación Especial.
- 2015/2016.

RESUMEN:

Este trabajo centra su atención en dar a conocer los principales mecanismos biológicos mediante los cuales se pueden producir diversas anomalías genéticas en el embrión, originando así en el nuevo individuo alguno de los síndromes conocidos y caracterizados actualmente.

Para la elaboración del trabajo nos hemos centrado en el síndrome conocido como distrofia muscular de Duchenne (DMD), ya que durante mi periodo de prácticas he tenido la oportunidad de trabajar con un niño que presenta este tipo de síndrome. Por lo tanto, y cumpliendo con las características de este trabajo, he elaborado un lapbook.

Un lapbook es una herramienta que se adapta a las características y dificultades del alumnado. A través de él, abarcamos todo tipo de conocimientos, sobre una gran diversidad de temas. Es una forma sencilla, divertida y diferente de aprender.

El tipo de lapbook que he diseñado, tiene como tema principal: “La fauna en los diferentes continentes”.

Una vez elaborado el material y llevado a la práctica, recalcar que los resultados obtenidos han sido satisfactorios, ya que el niño mostró gran implicación y una actitud positiva ante las actividades propuestas para la consecución de los objetivos marcados.

Palabras claves: anomalías genéticas, síndrome, distrofia muscular, Duchenne y lapbook.

Índice.

1. INTRODUCCIÓN/JUSTIFICACIÓN.....	4
2. MARCO TEÓRICO.....	9
2.1 El ADN.....	9
2.1.1 Estructura del ADN.....	9
2.1.2 El genoma humano.....	11
2.1.3 Los cromosomas y sus características.....	11
2.2 EL CICLO CELULAR.....	14
2.2.1 La mitosis.....	15
2.2.2 La meiosis.....	15
2.3 ALTERACIONES CROMOSÓMICAS.....	17
2.3.1 Alteraciones numéricas.....	18
- Mosaicismo.....	19
2.3.2 Alteraciones estructurales.....	19
- Deleción.....	20
- Translocación.....	20
- Duplicación.....	21
- Inversión.....	21
2.4 ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO.....	22
- Hemofilia A y B.....	23
- Síndrome X frágil.....	23
2.5 LA AFECTACIÓN MOTORA.....	24
2.6 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.....	25

2.6.1	Concepto y características.....	26
2.6.2	Síntomas.....	28
2.6.3	Diagnóstico y tratamiento.....	29
2.6.4	Necesidades Educativas Especiales (n.e.e.).....	32
2.6.5	Entorno escolar.....	37
	- Escolarización.....	37
	- Ubicación en el aula.....	40
	- Intervención educativa.....	40
	- Evaluación.....	42
	- Recursos humanos.....	45
	- Recursos materiales e infraestructuras.....	46
	- Comunicación y lenguaje.....	47
	- Inteligencia.....	47
2.6.6	Entorno familiar.....	48

3. OBJETIVOS.....	51
4. METODOLOGÍA.....	52
5. DISEÑO DE MATERIALES.....	54
6. CONCLUSIÓN.....	59
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	62
8. WEBGRAFÍA.....	67
9. ANEXOS.....	69

1. INTRODUCCIÓN/JUSTIFICACIÓN.

El presente trabajo surge y se fundamenta a partir de diferentes ideas e investigaciones en el ámbito de la educación especial, mención que he cursado como especialidad en mi último año de la carrera de Magisterio en Educación Primaria. Dada la gran variedad de personas y basándonos en sus diferentes características propias, nace la necesidad de llevar a cabo una atención educativa especial e individualizada.

Tal y como dice Ruiz (2007) el derecho que todas las personas tienen a la educación, según recoge la Declaración Universal de Derechos Humanos de 1948, reafirmado por la comunidad mundial en la Conferencia Mundial sobre Educación para Todos de 1990 que defendió la garantía de ese derecho, independientemente de las diferencias particulares. Respecto a la integración escolar, la Declaración de Salamanca (1994), suscrita por delegados de la Conferencia Mundial sobre Necesidades Educativas Especiales de 92 gobiernos y 25 organizaciones internacionales, recoge entre sus conclusiones que “las personas con necesidades educativas especiales deben tener acceso a las escuelas ordinarias, que deberán integrarlas en una pedagogía centrada en el niño, capaz de satisfacer esas necesidades.” (Galván, 2014, pp. 5-6).

La conceptualización de las necesidades especiales adoptada en el proyecto de la UNESCO, fue resultado de un proceso cooperativo entre los diferentes sistemas educativos existentes. Uno de los autores destacados en la materia es Fulcher 1989, que nos habla de una perspectiva basada en la organización de las respuestas a las dificultades que presentan algunos niños en los centros educativos, denominada “visión individual”. Esta consiste en definir aquellas dificultades educativas teniendo en cuenta las características del propio alumno. (Ainscow, 1995, p. 27).

Las distintas capacidades de los alumnos/as generan necesidades educativas específicas. Cabe destacar que, una vez escolarizado el alumno/a en una escuela especial o en una escuela inclusiva, hay que contar con los apoyos humanos especializados y los recursos materiales precisos para que sea atendido de modo apropiado. Simplemente, se trata de resumir el modelo de atención educativa para el conjunto del alumnado de la educación obligatoria en una escuela inclusiva, planteando posibilidades organizativas y curriculares que promuevan el éxito personal y social del mismo. (Casanova y Rodríguez, 2009, pp. 41-42).

La escuela inclusiva constituye un perfecto modelo de educación, ya que se constituye en armonía con la sociedad en la que vivimos, es decir, con una sociedad democrática, que valora y defiende las diferencias a la par que se enriquece con ellas. En la sociedad convivimos todos, por tanto, en la escuela deben educarse a todos los niños/as. Deben conocerse, respetarse, apreciarse..., de manera que en el futuro seamos capaces de construir una sociedad justa y en la que la población pueda vivir con dignidad. (Casanova y Rodríguez, 2009, pp. 11-12).

La inclusión escolar del alumnado con necesidades educativas especiales por razón de discapacidad empieza a ser un progreso cargado de experiencia que, tras la publicación del Decreto 117 en el año 1984, ha pasado por distintos periodos, algunos de los cuales no han estado exentos de conflictos. Desde ese momento, son evidentes los avances que se han producido en la escolarización del alumnado con discapacidad en el sistema de enseñanza ordinario. (Macarulla y Saiz, 2009, p. 9).

Este tipo de inclusión educativa, que se les plantea y se les ofrece a los alumnos con necesidades especiales, será analizada más a fondo en este trabajo para aquellos niños que presentan distrofia muscular de Duchenne (DMD), ya que la DMD es un tipo de alteración cromosómica muy frecuente en las aulas de Educación Primaria.

En un principio, opté por realizar un Trabajo de Fin de Grado que guardara algún tipo de relación con la mención que estaba cursando. Después de observar todas y cada una de las líneas que ofrecía cada departamento de la Facultad de Ciencias de la Educación, me decidí por el departamento de Biología Celular. La línea de trabajo que ofertaba, captó mi atención desde un primer momento, por cuestiones de gustos y/o preferencias hacia la Biología, además de ser una de las asignaturas donde más he aprendido durante mi periodo en la universidad, así como por todo lo que me podía aportar en mi futuro como docente de Educación Especial.

Por ello en este trabajo se incluye un apartado amplio, donde se tratan los puntos más importantes sobre las bases biológicas que intervienen en las anomalías cromosómicas, para así responder a preguntas como por ejemplo, qué son las anomalías cromosómicas, cuáles son los mecanismos moleculares y celulares que las originan, qué tipo de alteraciones cromosómicas están descritas actualmente, qué características tienen estos individuos y cuáles son las anomalías o síndromes que nos encontramos con mayor frecuencia en el aula de Educación Primaria.

Desde mi punto de vista, considero un aspecto fundamental la formación de los diferentes profesionales en el ámbito de la Educación Especial, independientemente del tipo de especialidad que hayan cursado, ya que en la actualidad cada vez es más común la escolarización de alumnos/as que presenten algún tipo de discapacidad/ dificultad y/o síndrome en una escuela ordinaria.

Con este trabajo pretendo ir más allá de conocer las definiciones o necesidades de este tipo de niños/as. Mi intención es presentar las adaptaciones curriculares y las herramientas más adecuadas que se utilizan con estos niños/as, con la finalidad de que consigan el máximo desarrollo de su potencial y alcancen una educación acorde a sus características y necesidades. Todo esto, permitirá conseguir una escuela inclusiva, donde los docentes tendrán los materiales y las alternativas suficientes para no sentirse perdidos y saber cómo enfrentarse a un aula con diversidad. Así, como afirma Rosa Blanco (2005):

Se necesita un docente capaz de asumir riesgos y que pruebe nuevas formas de enseñanza, reflexivo sobre su práctica para transformarla, que valore las diferencias como elemento de enriquecimiento profesional, colaborativo con otros docentes, profesionales y familias, un docente que personalice las experiencias comunes de aprendizaje ; conocedor de todos sus alumnos y capaz de diversificar y adaptar el currículo. (Casanova y Rodríguez, 2009, pp. 111-112).

Lo idóneo sería un contexto educativo donde los docentes tuviesen los conocimientos necesarios para tratar con niños que presenten cualquier tipo de síndrome o discapacidad, cuya finalidad sería la inclusión de este tipo de alumnos en el aula ordinaria. Todo este proceso, no solo beneficiaría a los niños/as con necesidades educativas especiales, sino también a todos los demás, fomentando el respeto entre ellos y haciéndoles ver que las limitaciones no son un problema para alcanzar las mismas metas que el resto de compañeros. Al fin y al cabo todos somos distintos con nuestras habilidades y nuestros defectos, tal y como decía López Melero (1997) “la diversidad es un hecho inherente al desarrollo humano, y la educación escolar tendrá que asegurar un equilibrio entre la necesaria comprensividad del currículo y la innegable diversidad de los alumnos”. (Galván, 2014, pp. 6-7).

Haciendo alusión a las competencias de Educación Primaria, en este trabajo se trabajan algunas de ellas. Estas se definen como un conjunto de aprendizajes, habilidades

y actitudes de todo tipo, adquiridos en diversos contextos que son aplicados en diferentes situaciones de la vida real y académica.

GP.3. Identificar, formular e investigar problemas.

GP.11. Apreciar la diversidad social y cultural, en el marco del respeto de los Derechos Humanos y la cooperación internacional.

GP.17. Innovar con creatividad.

GM.21. Fomentar y garantizar el respeto a los Derechos Humanos y a los principios de accesibilidad universal, igualdad, no discriminación y los valores democráticos y de la cultura de la paz. Que debe ser adscrita, al menos, al módulo de prácticas y trabajo de trabajo fin de grado y en todo caso a las asignaturas que contemplen contenidos de igualdad de género y/o derechos humanos, caso de que estén presentes en el plan de estudios.

M2. Conocer las características de estos estudiantes, así como las características de sus contextos motivacionales y sociales.

M3. Dominar los conocimientos necesarios para comprender el desarrollo de la personalidad de estos estudiantes e identificar disfunciones.

M4. Identificar dificultades de aprendizaje, informarlas y colaborar en su tratamiento.

M6. Identificar y planificar la resolución de situaciones educativas que afectan a estudiantes con diferentes capacidades y distintos ritmos de aprendizaje.

EP.6 Diseñar y gestionar espacios e intervenciones educativas en contextos de diversidad que atiendan a la igualdad de género, la equidad y el respeto a los derechos humanos como valores de una sociedad plural.

EP.7 Generar y mantener un clima positivo de convivencia escolar basado en el respeto a las diferencias individuales, en las relaciones interpersonales y en la participación democrática en la vida del aula y del centro, así como afrontar de forma colaborativa situaciones problemáticas y conflictos interpersonales de naturaleza diversa.

Este trabajo, aporta un cambio de mentalidad a todas las personas que lo necesiten, sobre todo para aquellos docentes que no entiendan lo que significa aún la palabra inclusión, ya que como hemos argumentado en nuestra introducción, somos nosotros los

que nos tenemos que adaptar a los cambios y plantear las soluciones más idóneas a todos los problemas que se nos presenten.

2. MARCO TEÓRICO.

2.1. El ADN.

En 1953, Watson y Crick, basándose en los estudios de difracción de rayos X hecha por Rosalind Franklin, propusieron una estructura para el ADN que cubría los requerimientos esenciales. Sugirieron que la molécula de ADN se compone de dos cadenas de nucleótidos organizados en una doble hélice (figura 1), donde el esqueleto de cada cadena está constituido por uniones de azúcar-fosfato, manteniéndose unidas entre sí por puentes de hidrógeno entre las bases nitrogenadas enfrentadas hacia el interior de la hélice. (Muller y Young, 2001, p. 12).

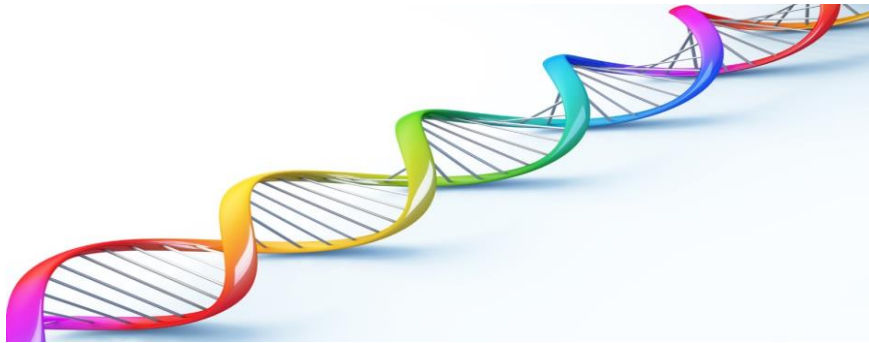


Figura 1. La molécula de ADN.

2.1.1 Estructura del ADN.

El ADN está compuesto por unidades que se repiten muchos miles de veces a lo largo de la molécula: estas unidades se llaman nucleótidos, por consiguiente el ADN es un polímero muy grande de nucleótidos, es decir, un enorme polinucleótido.

En realidad, el ADN está formado por dos polinucleótidos, formando una doble hélice. El hecho de que la molécula de ADN sea doble resulta esencial para comprender sus funciones, y además para comprender sus propiedades básicas. (Solari, 2011, p. 59).

Cada nucleótido a su vez está formado por un grupo fosfato, un azúcar y una base nitrogenada. Para el ADN, el azúcar es la desoxirribosa y las bases nitrogenadas son sólo cuatro: adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T). Estas bases nitrogenadas pueden formar puentes de hidrógeno entre ellas manteniendo así las dos cadenas de la doble hélice unidas entre sí. En la doble hélice la A se une con la T, por

dos puentes de hidrógenos, y la C con la G mediante tres puentes de hidrógenos (figura 2) (Solari, 2000, p. 35).

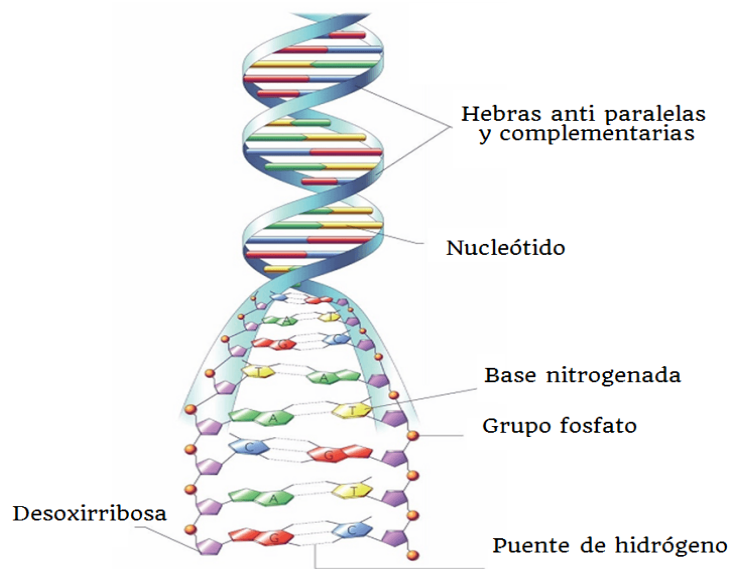


Figura 2. Estructura de la molécula de ADN.

El ADN se encuentra en las células en forma de cromatina, es decir, como ADN asociado con proteínas; esta cromatina puede presentar distintos niveles de empaquetamiento dependiendo de la fase del ciclo en la que se encuentre dicha célula. Así, cuando la célula no está en proceso de división, que es lo habitual, la cromatina se encuentra descondensada, pudiendo existir distinto grado de empaquetamiento dependiendo de muchos factores. Sin embargo, uno de los primeros acontecimientos que tienen lugar durante la división celular es la condensación de los cromosomas: cada fibra de cromatina se enrolla y se pliega densamente, lo que hace que los cromosomas sean mucho más cortos y gruesos capaces de visualizarse con un microscopio óptico (figura 3). Este proceso tan complejo se conoce como empaquetamiento del ADN.

EMPAQUETAMIENTO DEL ADN

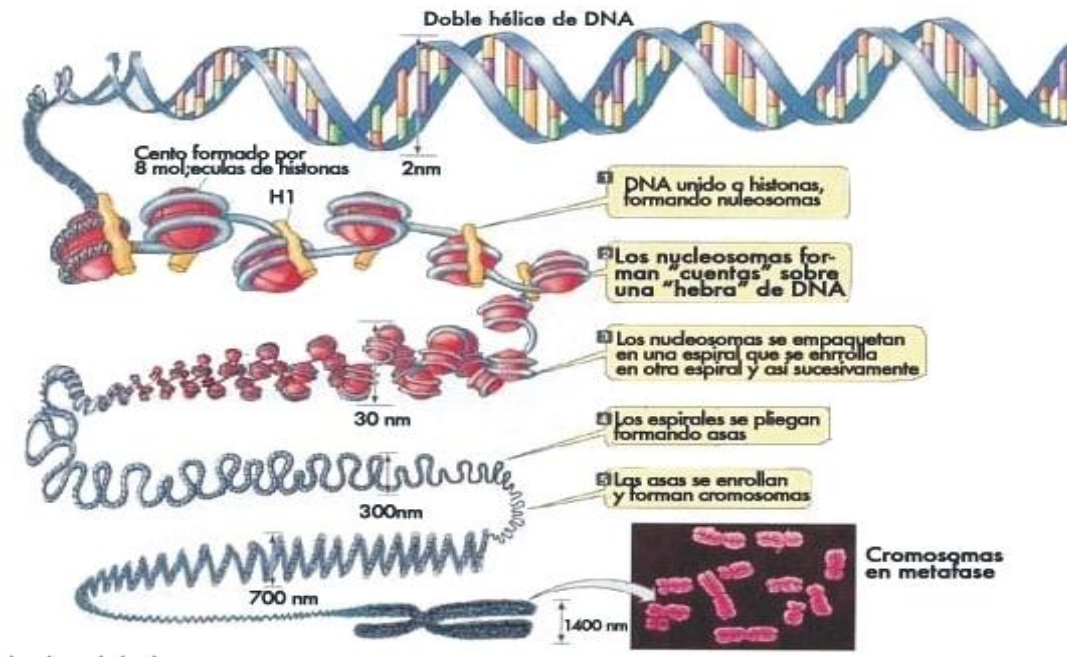


Figura 3: Empaquetamiento del ADN.

Este empaquetamiento tiene dos finalidades muy importantes, por una parte ese enorme grado de empaquetamiento hace posible que la molécula de ADN, que mide aproximadamente 2 m de longitud, pueda caber en un núcleo microscópico. La segunda de estas finalidades es llegar hasta un nivel superior alcanzado en el cromosoma metafísico, que asegura el reparto equitativo de una copia idéntica de material genético a cada célula hija. (Galván, 2014, p. 14).

2.1.2 El genoma humano.

Los estudios moleculares definen el gen como la región del ADN que controla una característica hereditaria definida de un organismo, habitualmente responsable de especificar una única proteína o molécula de ARN. El número de genes del genoma humano (compuesto por 3000 millones de pares de bases) está en torno a 25.000 genes, que contienen la información para la síntesis de todas las proteínas que la célula necesita a lo largo de su vida. (Solari, 2011 p. 133).

2.1.3 Los cromosomas y sus características.

Cada molécula de ADN, según lo que ya hemos visto, forma un cromosoma, donde la cromatina puede presentar distintos grados de superenrollamiento.

Los cromosomas son estructuras filamentosas situadas en el núcleo celular. Su comportamiento durante la división de las células somáticas en la mitosis asegura que cada célula hija mantenga su propia dotación genética completa.

El comportamiento de los cromosomas durante la meiosis, división celular para la formación de gametos, proporciona a cada uno, óvulo o espermatozoide, la dotación haploide (n) necesaria para la fecundación correcta. Durante la reproducción sexual se fusionan un óvulo y un espermatozoide para formar un cigoto diploide ($2n$), esta división meiótica previa es necesaria para el mantenimiento del número de cromosomas de la especie. En la especie humana el número diploide es 46 (n° de cromosomas de una célula somática) y el número haploide 23 (n° de cromosomas de los gametos sexuales).

La Citogenética es la rama de la genética que se ocupa del estudio cromosómico en condiciones normales y patológicas de la especie humana. Dedicada al estudio de la estructura de los cromosomas humanos, sus anomalías y su herencia, ha ido adquiriendo gran importancia y complejidad desde su aparición hasta nuestros días.

Podemos considerar el inicio de la Citogenética Humana en 1956, cuando se determina el número exacto de cromosomas de la especie humana. Durante mucho tiempo se había creído que el número de cromosomas que constituía la dotación cromosómica humana era de 48, fue en el año 1956, cuando Tjio y Levan descubrieron que esa dotación cromosómica consistía en realidad en 46 cromosomas. (Rodríguez Martínez, Martínez-Frías y Naranjo, 2000).

Recordamos que los cromosomas que se observan en la figura 6 solo se visualizan en mitosis, es decir, durante la división celular. Cuando la célula está en interfase o periodo de no división la cromatina está descondensada y los cromosomas no se pueden observar. En el cromosoma mitótico se puede diferenciar el centrómero, una constricción localizada en distintos puntos según el cromosoma, que es el responsable del movimiento del cromosoma durante la división celular. (Mueller y Young, 2001).

Desde el punto de vista morfológico, los cromosomas se clasifican en función de la posición del centrómero (figura 4).

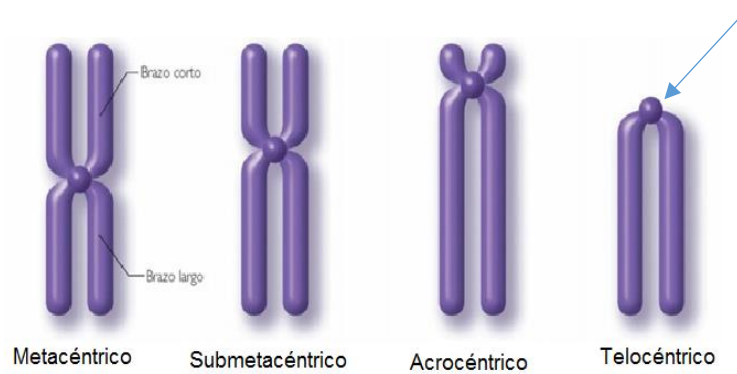


Figura 4. Clasificación de los cromosomas según la posición del centrómero.

Como ya hemos mencionado, cada núcleo diploide de una célula somática contiene dos juegos de cromosomas, uno de origen paterno y otro de origen materno. Cada uno de los cromosomas iguales paterno y materno conforma un par de cromosomas homólogos. Cada par de homólogos puede ser distinguido por su tamaño, sus características y su patrón de bandas. El conjunto típico de cromosomas conforma el “cariotipo”. (Solari, 2011, pp. 59-60).

El cariotipo es la distribución ordenada de los cromosomas, atendiendo a su tamaño y a su forma. (Gaytán García, 2009).

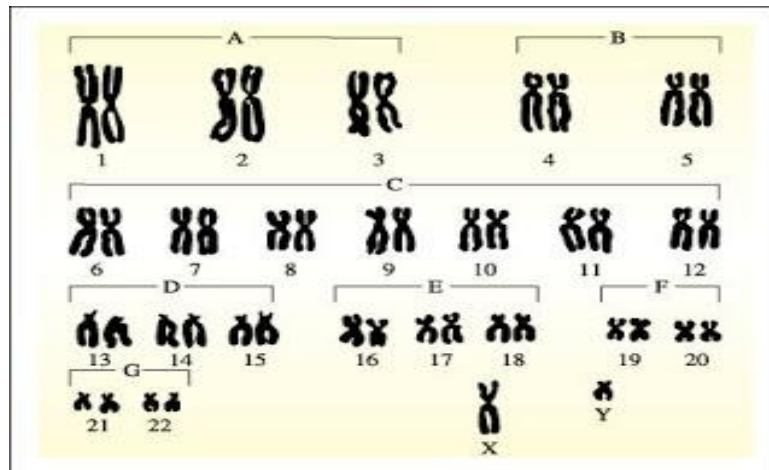


Figura 5. El cariotipo humano.

Mediante el estudio del cariotipo es posible detectar anomalías cromosómicas en el número o en la forma de los mismos. La mayoría de estas anomalías provocan deficiencias, y muchos individuos no llegan a nacer o mueren en los primeros meses de vida. Por tanto, la determinación del cariotipo del feto permite detectar, antes del nacimiento, algunas de estas deficiencias, así como caracterizar genéticamente a los niños que nacen con algún tipo de anomalía.

Para determinar el cariotipo de un individuo, es necesario llevar a cabo un cultivo de células, estimularlas para que entren en división y poder visualizar los cromosomas, luego fijarlas y hacer preparaciones que se teñirán al final del proceso para poder observarlas al microscopio. (Lara y Mora, 2013).

Como se puede observar en la figura 5, el núcleo de una célula humana contiene 46 cromosomas: 22 pares de autosomas y un solo par de cromosomas sexuales (XX en la hembra y XY en el varón). Las células somáticas poseen una dotación diploide ($2n=46$ cromosomas), mientras que los gametos (óvulo y espermatozoide) tienen una dotación haploide ($n=23$ cromosomas). El número total de cromosomas en diferentes organismos varía, pero es constante para cada especie. Los cromosomas X e Y son conocidos como los cromosomas sexuales debido a su papel crucial en la determinación del sexo (Mueller y Young, 2001, pp. 30-31).

2.2 EL CICLO CELULAR.

El ciclo celular es la base para la reproducción de los organismos. Su función no es solamente originar células nuevas sino asegurar que el proceso se realice de forma correcta y con la regulación adecuada. Un ciclo celular típico se divide en dos grandes fases: la interfase, que es un periodo de no división, que se divide a su vez en tres fases o etapas: G1, S y G2 y la mitosis o división celular, que se divide en profase, prometafase, metafase, anafase, telofase y citocinesis. (Lomanto Díaz, Ortiz Cala, Bretón Pinto y Gómez Liscano, 2003).

A continuación, en la figura 6 tenemos una breve explicación algo más detallada y clara sobre cada uno de los procesos que intervienen a lo largo del ciclo celular.

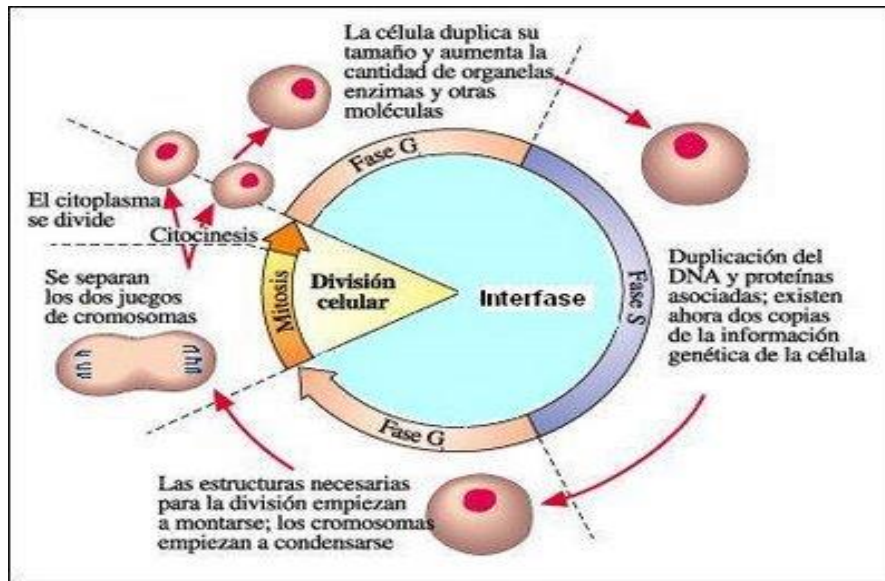


Figura 6. La división celular.

2.2.1 La mitosis.

Se define como el proceso de división de las células somáticas, durante el cual, el núcleo también se divide. Durante este proceso, cada cromosoma se divide en dos cromosomas hijos, a su vez segregándose a cada célula hija, de tal forma, que el número de cromosomas por núcleo permanece inalterable. Así, al final de este proceso se forman dos células genéticamente idénticas, con el mismo número de cromosomas.

2.2.2 La meiosis.

La meiosis es el proceso de división celular que origina los gametos sexuales para que la reproducción sexual se pueda llevar a cabo. Ambos procesos, fertilización y meiosis, constituyen la base necesaria para la reproducción sexual. La capacidad de los organismos sexuales de adquirir combinaciones genéticas favorables se debe precisamente a una característica esencial de la meiosis. Esta recombinación reordena todo el genoma en cada generación, de modo que los gametos producidos llevan nuevas combinaciones genéticas, diferentes de las propias del organismo paterno donde ocurre la meiosis. El otro aspecto esencial de la meiosis es más obvio: para que pueda ocurrir la fertilización sin que se duplique el número de cromosomas, la meiosis debe reducir previamente ese número a la mitad (número haploide). (Solari, 2011, p. 289)

El comportamiento de los cromosomas durante la división de las células somáticas en el proceso de mitosis, garantiza que cada célula hija conserve su propia dotación genética completa. A diferencia de esta, durante el proceso de meiosis, en el cual se produce la formación de los gametos, se proporciona al óvulo y al espermatozoide la dotación haploide. (Mueller y Young, 2001, p. 29).

La distribución de los cromosomas durante este proceso se realiza con absoluta precisión, por tanto, cada gameto debe contener no sólo 23 cromosomas, sino uno de los miembros de cada pareja de cromosomas y no una selección aleatoria de 23 de los 46 cromosomas.

La meiosis consta de dos “divisiones” meióticas, con un único período de síntesis de ADN. De esta manera, al haber dos divisiones con una sola replicación del ADN, se preanuncia que su contenido resultante disminuirá a la mitad, como efectivamente sucede en los gametos. (Solari, 2000, pp. 176-177).

En los procesos de división celular tanto en una célula somática como para la formación de los gametos, pueden ocurrir accidentes espontáneos, anomalías cromosómicas. La porción de material genético implicado en estas anomalías puede ser muy variable y puede suponer tanto la ganancia como la pérdida de una pequeña porción de un cromosoma o de uno o varios cromosomas completos. Por tanto, las anomalías cromosómicas se clasifican en numéricas o estructurales, y pueden involucrar tanto a los autosomas como a los cromosomas sexuales.

En 1959 se describió la primera anomalía cromosómica humana, la trisomía del 21 en el síndrome de Down. Hasta el momento, existen casi 100 síndromes cromosómicos publicados. Además, las alteraciones cromosómicas son las causantes de una elevada proporción de enfermedades infantiles y contribuyen a una proporción significativa de procesos malignos, tanto en la vida adulta como en la edad infantil a consecuencia de las aberraciones cromosómicas somáticas adquiridas. (Mueller y Young, 2001).

“Finalmente, la meiosis puede ser el marco de una aberración, origen de enfermedades cromosómicas. Además, cuando la meiosis está perturbada, es una importante fuente de esterilidad”. (Solari, 2011, p. 289).

Se ha representado de forma esquemática y resumida, en la figura 7 las distintas fases, tanto de la mitosis como de la meiosis, realizando una comparación entre ambas para una fácil comprensión.

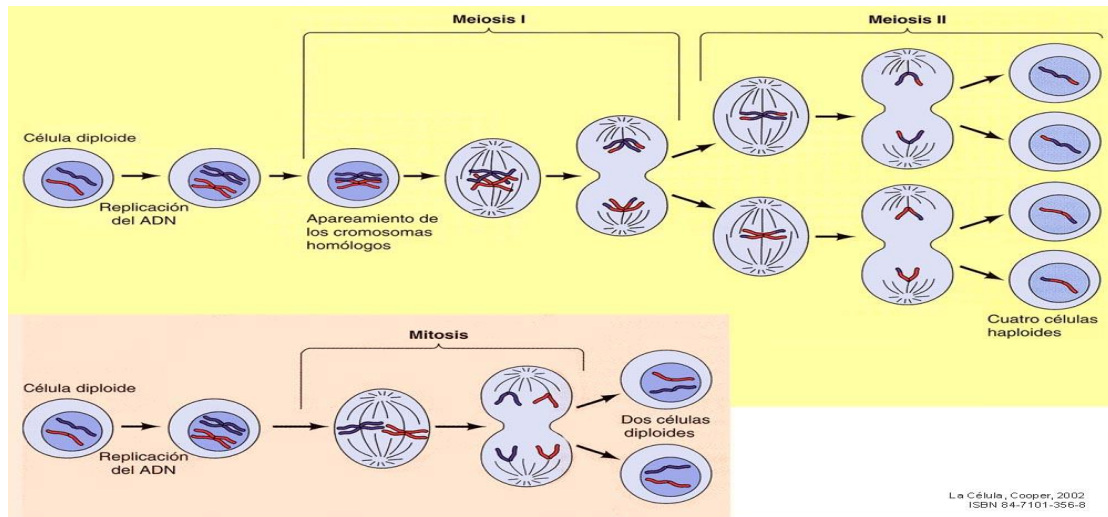


Figura 7. Distinción entre las fases de la Mitosis y la Meiosis.

2.3 ALTERACIONES CROMOSÓMICAS.

Cualquier alteración de los cromosomas, tanto en su número como en su estructura interna o en la disposición de sus partes, se denomina cromosomopatía. La mayoría de las alteraciones del número de cromosomas son letales, de efectos tempranos y se expresan como abortos. En términos generales, cuanto mayor es el cromosoma alterado, más graves son los efectos en el fenotipo. Las cromosomopatías se clasifican en dos grandes grupos: las alteraciones del número de cromosomas y las alteraciones de su estructura (cuadro 1). (Solari,2011,p. 432).

I.ALTERACIONES NUMÉRICAS.		
A) Del conjunto	1. Poliploidía.	1a: Triploidía. 1b: Tetraploidía.
B) Parciales, autosómicas	1. Trisomías autosómicas.	1a: Trisomía 21(síndrome de Down).

(aneuploidías autosómicas).	2. Monosomías. 3. Mosaicos aneuploides.	1b: Trisomía 18 (síndrome de Edwards). 1c: Trisomía 13 (síndrome de Patau).
C) Parciales, sexuales (aneuploidías sexuales).	1. Trisomías sexuales. 2. Monosomías sexuales. 3. Polisomías sexuales.	1a: XXY (síndrome de Klinefelter). 1b: XXX (trisomía del X). 1c: XYY (síndrome XYY). 2a: XO (síndrome de Turner). 3c: XXX (tetrasomía del X).
II. ALTERACIONES ESTRUCTURALES.	1. Deleciones. 2. Duplicaciones. 3. Translocaciones. 4. Inversiones. 5. Sitios cromosómicos frágiles.	(Cromosomas varios). “ “ “ “

Cuadro 1: Clasificación de las cromosopatías. (Adaptación de Solari, 2011, pp. 433).

2.3.1 Alteraciones numéricas.

Las alteraciones numéricas pueden ser del conjunto cromosómico completo o de algunos cromosomas en particular. Se considera que la célula normal es euploide, es decir, tiene el número diploide correcto de 46 cromosomas. Anormalmente, el conjunto puede estar formado por tripletes ($3n = 69$ cromosomas) o por cuádruples ($4n = 92$ cromosomas) de cromosomas homólogos; son casos de poliploidía, o sea de multiplicación del conjunto cromosómico. La mayoría de las poliploidías humanas son letales tempranas.

Cuando el conjunto cromosómico no es un múltiplo exacto del número haploide, la anomalía se llama aneuploidía. Cuando existe un cromosoma excedente y homólogo de uno de los normales, hay un triplete de ese tipo de cromosoma y la anomalía se llama trisomía ($2n+1$). La trisomía más común es la del cromosoma 21, conocida como síndrome de Down. Cuando falta un cromosoma, quedando un solo homólogo del par, es

una monosomía ($2n-1$). La única monosomía que es viable en la especie humana es la del cromosoma X, conocida como síndrome de Turner.

❖ Mosaicismo.

Cuando el individuo, en lugar de tener un único conjunto cromosómico en todas las células somáticas, posee algunas células que muestran un cariotipo distinto, se dice que existe un mosaicismo. (Solari, 2011, pp. 432-433).

El mosaicismo tiene lugar cuando las células del cuerpo no son idénticas genéticamente. Esta situación se puede provocar a partir de una mutación en el desarrollo embrionario temprano, pudiendo resultar afectadas tanto la línea germinal como la somática. Si la germinal se ve afectada, los gametos pueden tener diferente constitución genética.

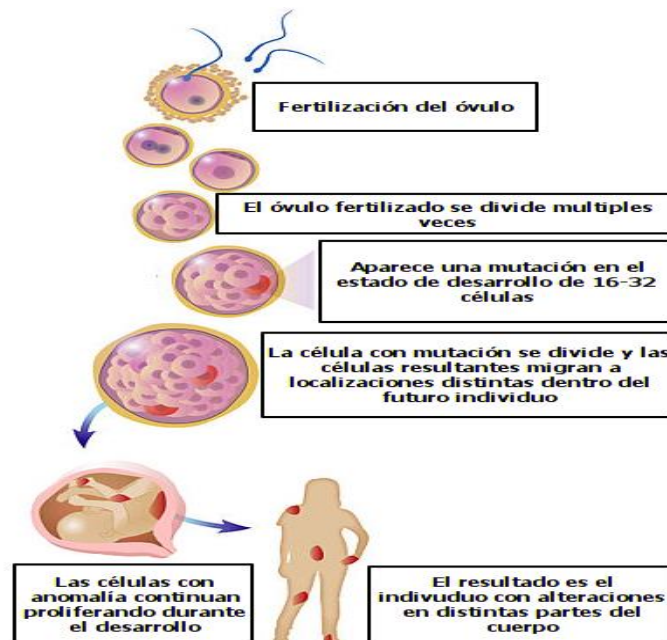


Figura 8. El mosaicismo.

2.3.2 Alteraciones estructurales.

Los cambios en la estructura de los cromosomas se originan por rotura de los cromosomas y recomposición de los segmentos resultantes. Estas alteraciones estructurales pueden afectar a uno, dos o más cromosomas. En algunos casos, al reunirse las porciones rotas, se recupera la estructura original, pero en otros se forman cromosomas anormales. Las roturas cromosómicas pueden producirse de manera espontánea por errores en la replicación (proceso de duplicación del ADN) o en la recombinación (intercambio de ADN que ocurre entre los cromosomas). Las

alteraciones cromosómicas son más difíciles de reconocer que las numéricas y para su detección hay que utilizar técnicas más sofisticadas como el bandeo de cromosomas.

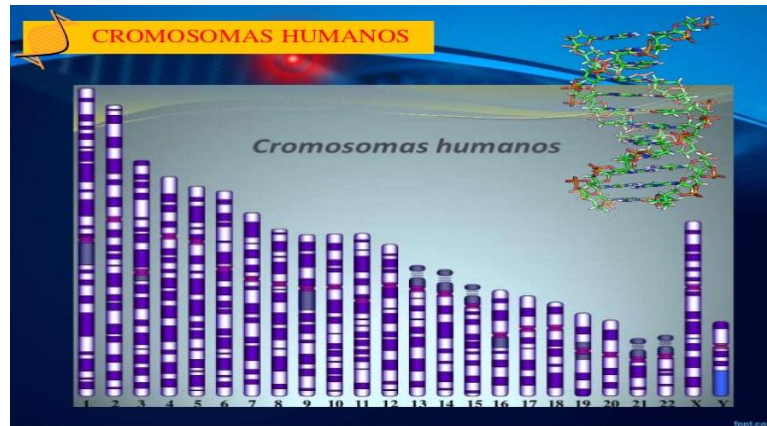


Figura 9. Bandeo de cromosomas humanos.

Los principales tipos de alteraciones estructurales consisten en deleciones, duplicaciones, translocaciones e inversiones.

La **delección** se define como una anomalía cromosómica donde falta algún segmento de un cromosoma. Por tanto, la delección de una pequeña porción del material cromosómico tendrá un efecto nocivo sobre el embrión en su desarrollo, así como una delección de todo un cromosoma puede ser mortal.

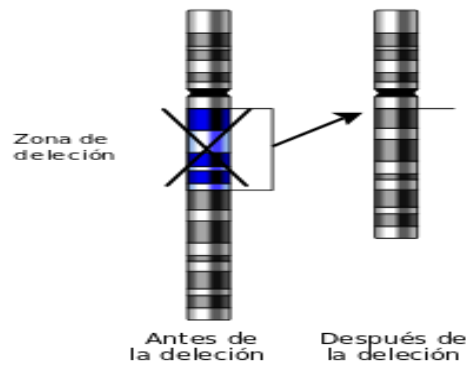


Figura 10. Proceso de una delección cromosómica.

El paso de un segmento cromosómico a otro cromosoma no homólogo se conoce con el nombre de **translocación**. Hay dos grandes grupos: las recíprocas y las robertsonianas.

- Recíproca: anomalía cromosómica que produce un cambio de posición de un segmento cromosómico. Esto afecta la disposición de sus genes, pero no su número.
- Robertsonianas: consiste en una rotura de los brazos cortos de los cromosomas acrocéntricos seguida de la fusión de las porciones largas para formar un solo cromosoma.

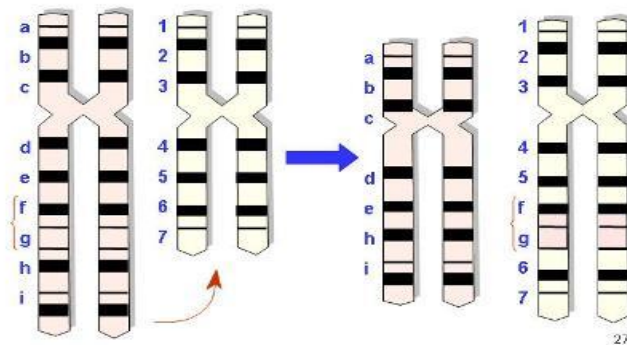


Figura 11. Ejemplo de una translocación.

En cuanto a la **duplicación**, se trata de una anomalía cromosómica en la que está repetido un segmento de un cromosoma y donde, por tanto, existe más de una copia de ese segmento dentro del cromosoma.

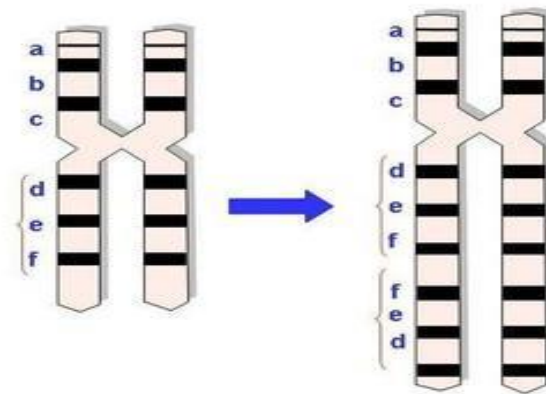


Figura 12: Duplicación en una anomalía cromosómica.

Por último, hablamos de **inversión** como un tipo de anomalía cromosómica en la que un segmento del cromosoma ha sufrido una rotación de 180 grados con respecto a su orientación habitual. (Cummings, 1995).

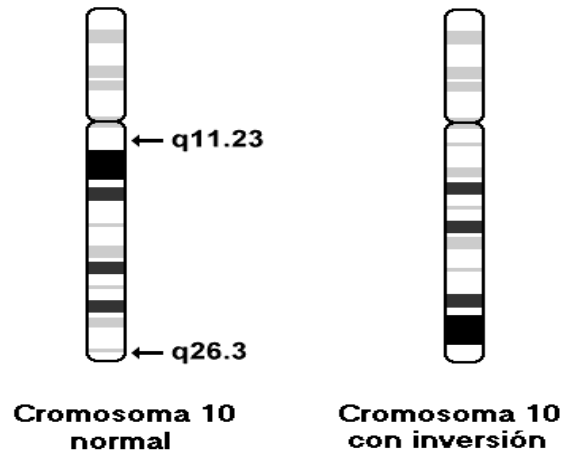


Figura 13. Ejemplo de una inversión en una anomalía cromosómica.

2.4 ENFERMEDADES LIGADAS AL SEXO.

Las enfermedades ligadas al sexo afectan a genes localizados en el cromosoma X. La asociación entre sexo y enfermedad fue una de las primeras en ser observadas; se trata de enfermedades que son típicamente padecidas por varones, y muy raramente por mujeres. Esto se explica si se trata de mutaciones recesivas de genes localizados en el cromosoma X. Dado a que el varón es hemicigótico (hemi =mitad), es decir, posee un solo cromosoma X, todos los genes anormales del único X se expresan en el fenotipo y se observa en la enfermedad. Las mujeres pueden ser portadoras del gen anormal en uno de sus dos cromosomas X y les basta el gen normal en el otro X para no desarrollar la enfermedad. En ocasiones una mujer heterocigótica puede presentar algunos síntomas de la enfermedad. Esto se produce por la inactivación del cromosoma X. El cuerpo de una mujer heterocigótica es un mosaico, consistente en parches de diferentes clones, algunos de los cuales no dispondrán del producto del gen mutado. Esto explica el porqué este tipo de enfermedades solo afecta a un pequeño porcentaje de las mujeres portadoras. (Solari, 2011, p. 265).

Las principales enfermedades ligadas al sexo, así como su frecuencia se representan en el siguiente cuadro, entre las que aparece la distrofia muscular de Duchenne, en la que me centraré más adelante.

<u>ENFERMEDAD.</u>	<u>FRECUENCIA.</u>
Hemofilia A y B.	1/10.000
Distrofia muscular de Duchenne	1/3.000 a 1 /4.000
Síndrome X-frágil.	1 /1.000
Distrofia muscular de Becker	3/100.000

Cuadro 2: Enfermedades ligadas al sexo.

❖ **Hemofilia A y B.**

La hemofilia A o clásica y la hemofilia B o enfermedad de Christmas son defectos genéticos ligados al cromosoma X en lugares bastante distantes entre sí, pero ambos en el brazo largo del cromosoma. La hemofilia A, es un defecto del factor VIII de la coagulación, es tres a cuatro veces más frecuente que la B, que corresponde a un defecto del factor IX de la coagulación. Estos factores son proteínas que actúan en la coagulación sanguínea.

La hemofilia A ocurre en 1 cada 5000 a 10000 varones nacidos vivos; la B, en 1 cada 40000. Los síntomas de ambas son parecidos, se producen hemorragias grandes por pequeños traumas y a veces pueden aparecer hematomas internos. (Solari, 2011, p. 271).

❖ **Síndrome X frágil.**

Una anomalía estructural que dio la pista para el descubrimiento de un nuevo tipo de mutaciones es la de los “sitios frágiles” en los cromosomas y, en especial, el “sitio frágil” ubicado en la banda del brazo largo del cromosoma X. Este sitio frágil caracteriza al síndrome X frágil, un síndrome de retardo mental importante, causado por la expansión de repeticiones del trinucleótidos CGG.

Este síndrome ocurre tanto en varones como en mujeres; la incidencia es 1 cada 1200 varones recién nacidos y de 1 cada 2500 mujeres. Se considera que es el principal causante de retraso mental hereditario. Las características fenotípicas son aumento del volumen testicular, particularidades faciales, como por ejemplo, un rostro alargado o mentón prominente.

El estudio de los fragmentos cromosómicos de las células de estos pacientes mediante métodos moleculares permitió descubrir segmentos de ADN con secuencias anormales: largas secuencias del trinucleótido CGG (citosina-guanina-citosina). Por

tanto, la mutación consiste en la ampliación del número de estos triplete. (Solari, 2011, p. 469).



Figura 14: Fenotipo del síndrome X- frágil.

2.5 LA AFECTACIÓN MOTORA.

Podemos establecer que la limitación en la actividad por alteraciones motoras, según la Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF) del año 2001, heredada de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM) del año 1980, se concibe como un elemento presente en la escuela ordinaria.

Desde esta nueva perspectiva, la “discapacidad motora” quedaría inscrita en el ámbito de la deficiencia como una alteración de las funciones o estructuras corporales.

Así mismo, dentro del ámbito educativo consideramos que serán objeto de la atención especializada aquellos niños/as que presenten algún tipo de alteración en la respuesta motora. En la figura 15, podemos observar los diferentes tipos de trastornos de origen muscular que existen, los cuales pertenecen a las llamadas miopatías. (Guerra y Portana, 2012, pp.27-29).

A. Distrofias Musculares Progresivas (DMP)	
A 1. Ligadas al cromosoma X	Duchenne Becker Emery-Dreifuss
A 2. Autosómica recesiva	De cintura desde 2 A hasta 2J. Congenita Distal
A 3. Autosómica dominante	Fascio-escapulo-humeral Distal Ocular, Oculo-faríngea
B. Miopatías Congénitas	
B 1. Distrofia muscular congénita.	
B 2. Enfermedad del núcleo central de la fibra. ("Central Core Disease").	
B 3. Miopatía nemalínica.	
B 4. Miopatías mitocondriales	
B 5. Miopatía miotubular o centro nuclear.	
B 6. Sobrecargas glucogénicas musculares:	Síndrome de Mc ARDLE (falta de miofosforilasa). Generalizada de POMPEo Cardiomiopática de FORBES.
B 7. Miositis osificante de MUNCHMEYER.	
B 8. Hipotonía congénita benigna.	
C. Síndromes Miotónicos:	
C 1. Miotonía congénita	Enfermedad de THOMSEN.
C 2. Paramiotonía congénita	
C 3. Distrofia miotónica	Enfermedad de STEINERT

Figura 15. Tipos de miopatías.

Las miopatías pueden ser de diferentes tipos y varían según la edad de aparición y el grado de progresión (Macías y Fagoaga, 2002); se definen como un grupo de desórdenes genéticos que provocan debilidad y un desgaste progresivo del músculo. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, p. 51). Para este trabajo, como ya he comentado anteriormente me he centrado en la distrofia muscular de Duchenne, ya que es la más común en el ámbito escolar y durante mi periodo de prácticas he tenido la suerte de poder trabajar con un niño con este síndrome, para el cual he diseñado y llevado al aula distintos materiales.

2.6 Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

En este apartado, desarrollaré de manera más amplia la distrofia muscular de Duchenne (DMD), explicando sus bases biológicas, características principales del niño/a, síntomas que presentan, diagnóstico, tratamiento, cómo se organiza su entorno familiar y escolar y sus necesidades educativas especiales.

2.6.1 Concepto y características.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) se caracteriza por el deterioro progresivo del tejido muscular (distrofia) a partir de edades tempranas, que origina debilidad, parálisis y dificultades respiratorias. También se pueden ver afectados otros tejidos como el corazón, el músculo liso (visceral) y el sistema nervioso. Los afectados se ven incapacitados para la marcha, relegados a una silla de ruedas y mueren jóvenes alrededor de la segunda década de la vida. Existe una forma menos severa de la enfermedad denominada distrofia muscular de Becker (BMD), causada por mutaciones en el mismo gen. (Sudbery, 2011, p. 156).



Figura 16. Cuadro clínico de la distrofia muscular de Duchenne (DMD).

Es una enfermedad hereditaria, recesiva ligada al cromosoma X. Afecta principalmente a hombres en una relación de 1 por cada 3000 a 4000 nacidos vivos, aunque en algunas situaciones puede afectar a mujeres a pesar de la naturaleza recesiva de la enfermedad, provocada por la inactivación del cromosoma X, lo cual conlleva a la mujer a un estado de XO, en lugar de XX, por lo que algunas mujeres portadoras pueden estar parcialmente afectadas, pero no con la misma severidad que los varones. (Baumgartner, M y Argüello, D, 2008).

Dos terceras partes de los casos de DMD están causados por grandes deleciones que eliminan uno o más exones en el cromosoma X. Las deleciones se agrupan en dos

regiones principales, una en el extremo 5' del gen afectando en los exones 3-8, y otra que afecta a los exones 44-60. (Sudbery, 2002).

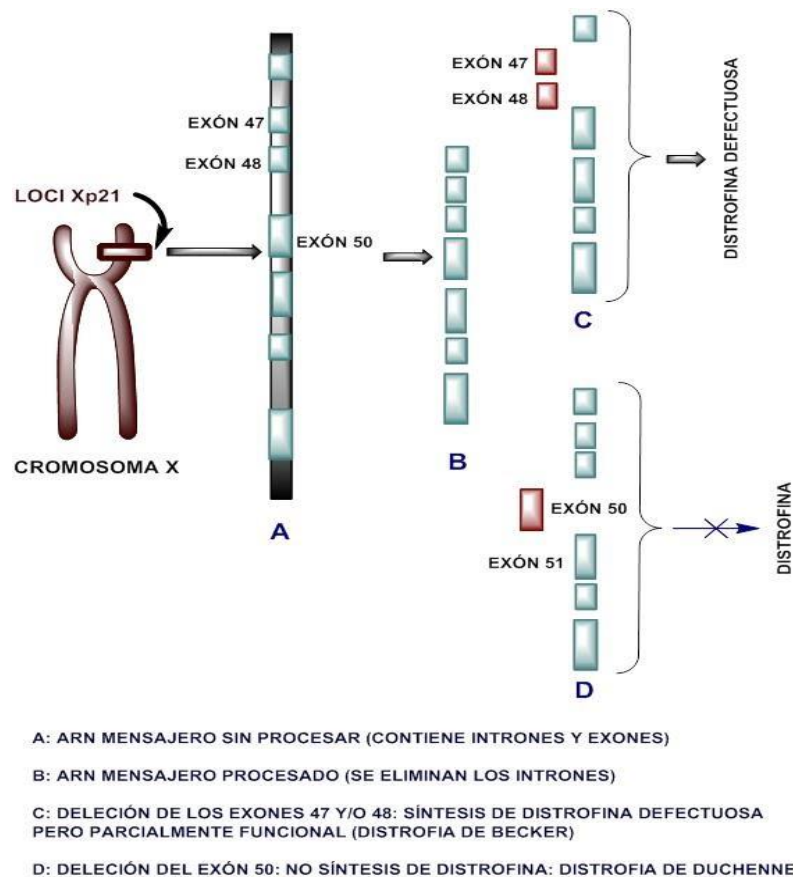


Figura 17. Delección de uno o más exones en el cromosoma X.

El síndrome debe su nombre a la descripción inicial producida en la década de 1860 por el neurólogo francés Guillaume Benjamin Amand Duchenne (1806-1875). Hasta la década de 1980, se contaba con poca información acerca de la causa de cualquier tipo de distrofia muscular. En 1986 diferentes investigadores identificaron el gen defectuoso, que provoca la DMD. Fue un año después cuando se identificó la proteína principal asociada a este gen, denominada distrofina.

La distrofina es como un largo rodillo que une las fibras de actina en el interior de las fibras musculares con la lámina basal extracelular (tejido conectivo). Para llevar a cabo este ensamblaje, la distrofina forma un puente entre la actina y el complejo de glicoproteínas transmembranas denominado complejo sarcoglicano asociado a la distrofina (DASC). Es necesario para la función y mantenimiento de la estructura de las células musculares estableciendo una conexión física entre el tejido conectivo y el citoesqueleto de las células musculares. (Sudbery, 2011, pp. 156-157).

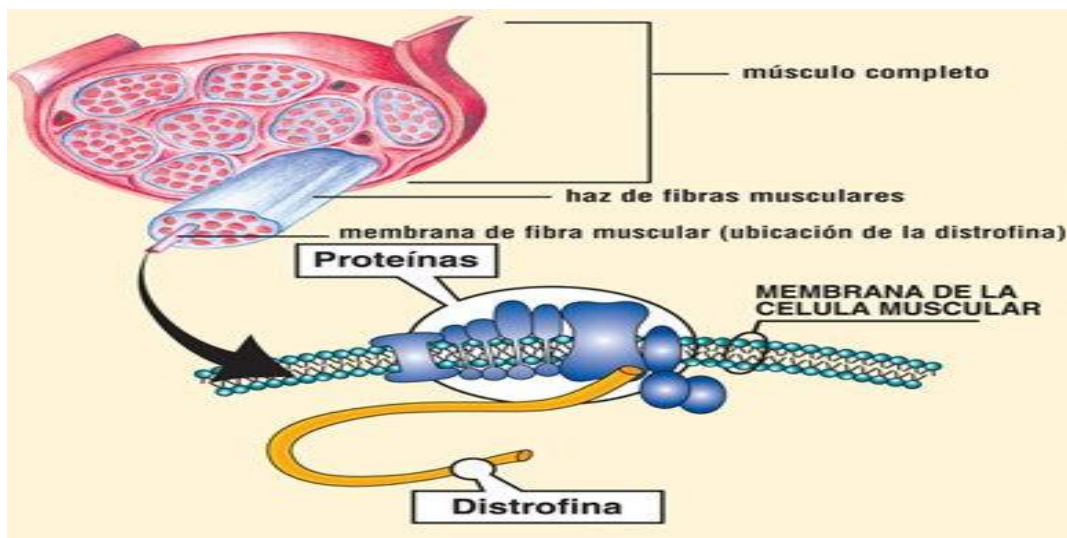


Figura 18. Estructura de la distrofina.

2.6.2 Síntomas.

Los síntomas aparecen por lo general antes de los 6 años, pero también pueden darse durante la infancia temprana. Se produce una debilidad muscular progresiva de la pelvis y las piernas, asociada a una pérdida de masa muscular. Además, las personas afectadas por este síndrome, presentan una debilidad muscular en los brazos, el cuello y en otras áreas, pero de manera menos severa. Inicialmente los músculos se agrandan, los cuales son finalmente remplazados por grasas y tejido conectivo. Los pacientes presentan contracturas musculares, principalmente en los talones y en las piernas, produciendo la inutilidad de los músculos debido al acortamiento de las fibras musculares y fibrosis del tejido conjuntivo. Hacia la edad de 10 años, requieren prótesis ortopédicas para poder caminar y en torno a los 12 años, la mayoría están confinados a una silla de ruedas. Se produce un desarrollo anormal de los músculos, produciendo deformidades, principalmente escoliosis. El 30% de los pacientes presentan retraso mental leve. En los estados más avanzados de la enfermedad aparecen las cardiomiopatías y trastornos respiratorios, como la neumonía, que son las principales causas de mortalidad en estos niños. (Baumgartner, M y Argüello, D, 2008).

El curso de DMD es bastante predecible. Los niños que presentan este tipo de desorden aprenden a caminar tardíamente en la mayoría de los casos. En aquellos que

empiezan a caminar, es probable que los padres observen el agrandamiento de los músculos de las pantorrillas, es decir una pseudohipertrofia.

En su periodo de preescolar un niño con esta enfermedad se caracteriza por ser torpe, caerse con frecuencia, presentar problemas para subir las escaleras, levantarse o correr. Al llegar a la edad escolar es probable que camine sobre los dedos o la punta del pie, presentando una marcha insegura, se contonea e incluso se cae con facilidad. Para mantener su equilibrio adopta la postura de sacar la barriga y llevar sus hombros hacia atrás.

Entre los 7 y 12 años pierden la capacidad de caminar. En los años de la adolescencia los niños que presentan DMD necesitan de una ayuda o apoyo mecánico para realizar las actividades que implican a los brazos, las piernas o el tronco. (Norton y Maine, 2010).



Figura 19. Principales síntomas de la distrofia muscular de Duchenne.

2.6.3 Diagnóstico y tratamiento.

La PCR múltiplex se utiliza en la detección de las deleciones de los diferentes exones. El resto de casos de DMD no causados por deleciones son principalmente mutaciones y cambios en el marco de lectura; estas mutaciones se pueden detectar mediante el test de interrupción de la proteína de distrofina. (Sudbery, 2002).

La biopsia muscular se puede realizar cuando el test de ADN da negativo. Esta prueba consiste en la extracción de una pequeña muestra del tejido muscular donde la finalidad es buscar la presencia de distrofina, en el caso de que haya ausencia de la misma significa

que existe dicha mutación. Este tipo de método no es utilizado con frecuencia, pero en el caso de no poseer un historial típico puede ser muy eficiente. (Norton y Maine, 2010).

En la actualidad, el tipo de tratamiento más utilizado se basa en medidas de apoyo: fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, terapia ocupacional y control periódico de las complicaciones. Todas tienen como finalidad mejorar la funcionalidad y calidad de vida de las personas afectadas, evaluando las habilidades que poseen y observando cuales son aquellas que se pueden modificar.

La fisioterapia es un tratamiento fundamental a la hora de tratar este tipo de síndrome. Tiene como objetivo principal mantener la función muscular el mayor tiempo posible y evitar o retrasar la aparición de contracturas y escoliosis. (Erazo, 2004, pp. 867-868).

La Terapia Ocupacional en la escuela tiene como propósito capacitar al estudiante para superar o compensar las dificultades que puede experimentar, con el fin del lograr el máximo potencial.

En el ámbito educativo, este tipo de servicio aborda metas que se dirigen a mejorar el currículo, el acceso al contexto escolar y la participación del alumno/a en las actividades extracurriculares. El objetivo principal es dar diversas respuestas a las necesidades del alumno/a, proporcionando los medios o recursos más adecuados para permitir la adaptación y participación activa en su entorno.

En la evaluación del alumno/a con Necesidades Educativas Especiales, el terapeuta ocupacional colabora con el equipo interdisciplinar (psicólogo, médico, educador/a social, etc.). Esta evaluación tiene como propósito detectar todo aquello que podría ser un obstáculo para el desarrollo normal de una actividad.

Las intervenciones se pueden desarrollar de manera directa con el alumno/a o grupo de alumnos/as y de forma indirecta a través de otros profesionales y sobre el entorno (familia, escuela, etc.). (Pousada, T. y Cruces, R., 2014, pp. 81-82).

Las cardiopatías en la mayoría de los casos, suelen tratarse farmacológicamente, pero en algunas ocasiones se recurre a la cirugía para realizar la implantación de un marcapasos, para evitar la muerte súbita. Los corticoides se utilizan por sus propiedades antiinflamatorias, logrando un retraso de la función muscular de al menos dos años. (Erazo, 2004, pp. 867-868).

Otro tema importante que hay que tener en cuenta con aquellos niños/as que presentan DMD es proporcionarles una nutrición adecuada y saludable. Normalmente, los niños/as con este tipo de síndrome tienen tendencia a aumentar de peso, como consecuencia de la baja actividad. (Deering, 1996).

En el cuadro 4, aparecen representados varios puntos importantes para evaluar la nutrición en los niños/as.

	No lo intenta.	Lo intenta.	Lo consigue con ayuda.	Lo consigue solo.
Abre la boca.				
Mastica y/o traga los alimentos.				
Babea mientras come.				
Sostiene la cuchara y/o tenedor.				
Lleva la cuchara a la boca.				
Lleva el tenedor a la boca sin tirar el alimento.				

Bebe líquidos en vaso o taza.				
Levanta el recipiente de la mesa para beber.				

Cuadro 3. Hoja de observación sobre los aspectos fundamentales en la nutrición.

2.6.4 Necesidades Educativas Especiales (n.e.e.).

Las Necesidades Educativas Especiales (n.e.e.) tienen como principal referente el Informe Warnock (1978), documento que influyó en los sistemas educativos de todo el mundo. Este informe planteaba un sistema que respondiera a todas las necesidades que el alumnado pudiera presentar para adaptarse al currículum ordinario. A dicho alumnado se le denominaba como “alumnos con necesidades educativas especiales”. (Suárez, 2011, p. 145).

A su vez, la Ley de Ordenación General del Sistema Educativo español (LOGSE, 1990) ha sido pues, el marco legal que ha introducido la noción de necesidades educativas especiales.

La LOGSE en su artículo 36.1 establece:

1. El sistema educativo dispondrá de los recursos necesarios para que los alumnos con n.e.e., temporales o permanentes, puedan alcanzar dentro del mismo sistema los objetivos establecidos con carácter general para todos los alumnos.
2. La identificación y valoración de n.e.e., se realizará por equipos integrados por profesionales de distintas cualificaciones.
3. La atención a los alumnos con necesidades educativas especiales (n.e.e.) se regirá por los principios de normalización e integración escolar.

Es una ley que opta por una educación diversificada, adaptada a las características de cada grupo, a su contexto socio-cultural y a las características individuales de cada persona. (Fernández, J. M^a, 2003, pp. 106-107).

Las necesidades educativas especiales se presentan cuando deficiencias de tipo físico, intelectual, social y/o afectivos inciden de manera negativa sobre el aprendizaje y

en ocasiones lo hace fracasar. Estas incidencias pueden ser permanentes o incidentales y pueden situarse en el continuo de importancia desde leve a grave.

Consiste en describir de manera positiva las actuaciones que hay que desarrollar para que este consiga los objetivos propuestos. (Martín, 2007, p. 9).

Para identificar las necesidades del escolar y realizar un mejor seguimiento es conveniente:

- Coordinarse, intercambiar información con las personas que están en contacto con el alumno. Principalmente con el tutor, profesorado, padres y médicos.
- Analizar sus condiciones personales.
- Mantener una adecuada interrelación entre el profesorado y el alumno.
- Es fundamental tener siempre en cuenta las opiniones y sugerencias del estudiante con limitaciones. (Cumellas y Estrany, 2003, pp. 31-32).

Podemos dividir en dos grupos a los alumnos/as que presentan n.e.e., de acuerdo al tipo de apoyo que reciben:

El alumnado con Necesidades Educativas Especiales con apoyo de tipo A:

Las necesidades educativas del alumnado que recibe esta modalidad de apoyo se consideran transitorias y pueden ser debidas a:

- Retraso madurativo, circunstancias vitales que provocan inhibición o depresión...
- Problemas que dificultan los aprendizajes: dislexia, déficit de atención con hiperactividad...
- Alguna alteración del lenguaje.

Este tipo de alumnos necesitan adaptaciones curriculares no significativas (modifican elementos básicos del currículo: actividades, metodología, etc.) aunque de manera excepcional se realizarán adaptaciones curriculares significativas (modifican o eliminan contenidos, objetivos, criterios de evaluación etc.) cuando su proceso de enseñanza lo requiera y el Servicio de Inspección lo autorice.

El alumnado con Necesidades Educativas Especiales con apoyo tipo B:

Se ha establecido que son alumnos con discapacidades permanentes debidas a deficiencias físicas, psíquicas, sensoriales, trastornos de conducta o de personalidad. Este

tipo de alumnado necesita adaptaciones curriculares, bien significativas o bien no significativas. (Pousada y Cruces, 2014, pp. 17-18).

Por tanto, nos vamos a centrar en las necesidades educativas especiales de tipo B, dentro del grupo de las enfermedades neuromusculares (ENM), más concretamente en los niños/as que presentan distrofia muscular de Duchenne (DMD), una de las enfermedades neuromusculares (ENM) más frecuentes en la infancia.

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas diferentes, que afectan a la musculatura y al sistema nervioso. Estas patologías se encuentran dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras y son enfermedades poco conocidas. (Pousada y Cruces, 2014, p. 63).

Para aquellos alumnos/as que presentan distrofia muscular de Duchenne es necesario realizar una actuación específica, que garantice una participación activa en las actividades escolares e ir respondiendo a sus necesidades e intereses personales. Para ello se seguirán los siguientes pasos:

- En primer lugar se realiza una evaluación individualizada de sus capacidades para el desempeño de actividades escolares, así como una evaluación de su entorno.
- Posteriormente, se realiza una intervención, la cual será diferente para cada alumno, teniendo en cuenta sus características, necesidades y prioridades específicas.
- Esta intervención necesita un plan de seguimiento, con revisiones periódicas, que permitan determinar la necesidad o no de realizar una nueva intervención o modificar los objetivos de actuación.

El seguimiento permite asegurarse de que el/la alumno/a dispone del apoyo previsto según su escolarización y que su organización le permita aprender según lo establecido en los programas escolares en vigor y anticipar futuras necesidades. (Adaptación Pousada y Cruces, 2014, pp. 76-77).

En este proceso de valoración e identificación de necesidades hay que conocer datos sobre el alumno/a con déficit motor como son:

1. Condiciones personales de discapacidad.
2. Historia académica: centros en los que has estado escolarizado, apoyos y recursos que ha tenido, etc.

3. Desarrollo general: biológico, cognitivo, motor (posibilidades de movilidad motora, posturas, manipulaciones, desplazamientos... para lo cual es necesario la colaboración del fisioterapeuta), socio-afectivo, comunicativo-lingüístico.
4. Nivel de Competencia Curricular: lo que el niño/as es capaz de hacer en relación a los contenidos del currículo.
5. Estilo de aprendizaje en el aula y en el contexto escolar: motivación, interacción con el resto de alumnos/as y con el profesor/a, si es reflexivo, si prefiere el aprendizaje individual, en pequeño grupo o gran grupo...

También hay que valorar datos sobre el contexto:

- Escolar: si cuenta con adaptaciones de acceso y movilidad: rampas, ascensores, servicios adaptados, agarradores, puertas y pasillos anchos... y recursos personales adecuados.
- Familiar: expectativas ante su hijo/a con deficiencia, grado de aceptación del déficit, características de la familia, cooperación con el centro...
- Social: posibilidad que hay de aprovechar los servicios y recursos de la zona.
(Rodríguez, 2011, p. 6).

Los niños/as que presentan distrofia muscular (DMD), necesitan una atención específica, enmarcada dentro de un modelo curricular flexible, definido por un trabajo colaborativo y multidisciplinar. Durante este proceso es preciso atender y dar respuesta a las necesidades especiales de adecuación curricular y a aquellas otras relacionadas con las adaptaciones metodológicas y curriculares. Todo ello con la finalidad de alcanzar el máximo desarrollo de sus capacidades de expresión, relación y comunicación. (Díaz y Rodríguez, pp. 3-4).

En el siguiente cuadro se establecen por áreas, las necesidades educativas especiales de los niños/as que presentan una deficiencia o discapacidad motora.

Según Basil, Soro-Camats y Bolea, 2003, podemos definir discapacidad motriz como una alteración del aparato motor causada por un funcionamiento deficiente del sistema nervioso central, del sistema muscular, del sistema óseo o de una interrelación de los tres sistemas que dificulta o imposibilita la movilidad funcional de una o de diversas partes del cuerpo (Rosell, Soro y Basil, 2010, p. 41).

ÁREA	NECESIDADES.
Afectivo-social.	<ul style="list-style-type: none"> - De autoconfianza y autocontrol. - Mejora de las habilidades sociales. - Necesidades de autonomía personal. - Motivación. - Necesidades de controlar conductas ansiosas y depresivas.
Cognitiva.	<ul style="list-style-type: none"> - Desarrollar programas de estrategias cognitivas. - Necesidades de conocimiento del entorno. - Un programa de aprendizaje de estrategias en la resolución de problemas.
Perceptiva.	<ul style="list-style-type: none"> - Necesidades de coordinación óculo-manual. - Necesidades de ejercicios de terapia ocupacional. - Organización espacio-temporal.
Lógico-matemáticas.	<ul style="list-style-type: none"> - En cálculo mental. - En procesos de clasificación. - En la relación entre objetos. - En la organización de ideas. - En las estrategias para resolver problemas. - En la integración y expresión de símbolos matemáticos.
Conocimiento y lenguaje.	<ul style="list-style-type: none"> - En expresión escrita. - En el acceso a aparatos/dispositivos para facilitar la comunicación. - En habilidades lingüísticas en general. - En comprensión.
Derivadas de la enfermedad.	<ul style="list-style-type: none"> - Psicomotricidad fina/gruesa. - En control postural.

	<ul style="list-style-type: none"> - Integración del esquema corporal. - En la destreza manual. - En autonomía para el desplazamiento. - En el campo perceptivo motriz. - En las limitaciones producidas por la enfermedad en el campo de la expresión escrita y oral.
--	---

Cuadro 4. Necesidades más comunes en los alumnos con deficiencias motoras.

2.6.5 Entorno Escolar.

❖ **Escolarización.**

En el artículo 14 de la Orden 13 de diciembre de 2010, por la que se regula la atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo (NEAE) en la Comunidad Autónoma de Canarias se señalan los aspectos generales relacionados con la escolarización, de tal manera que:

1. Los alumnos que necesiten adaptaciones curriculares o adaptaciones curriculares significativas, se escolarizarán de forma general en los centros ordinarios, y de forma excepcional, aquellos que tengan necesidades educativas especiales, y, que una vez determinado por informe psicopedagógico requieran adaptación curricular significativa (ACUS) en todas las áreas o materias, y aquellos que requieran recursos materiales y personales excepcionales podrán asistir a centros ordinarios de atención educativa preferente (COAEP) a un aula en clave o a un centro específico de educación especial.
2. Las aulas han de organizarse de tal manera, que coincidan como máximo dos alumnos con necesidades educativas especiales por aula, sólo podría haber hasta tres alumnos por aula, cuando estos tengan discapacidad auditiva.
3. Los centros ordinarios con alumnos con estas necesidades deben contar con un profesor especialista de apoyo a las Necesidades específicas de apoyo educativo.

4. Por último, los padres o tutores participarán en las medidas que tengan que ver con la permanencia, tipo de escolarización y métodos educativos. (Díaz, 2013, p. 54).

Además, todos los niños tienen derecho a una plaza escolar gratuita desde los 3 años, momento en el que comienza la etapa de educación infantil, hasta los 16 años, momento en el que termina la enseñanza obligatoria.

Para la admisión del alumnado que presente Necesidades Educativas Especiales en centros públicos, las Administraciones educativas serán las encargadas de regular el proceso, garantizando el derecho a la educación, el acceso en condiciones de igualdad y la libertad de elección de centro por padres o tutores. (Pousada y Cruces, 2014, p. 15).

Teniendo en cuenta este proceso, los alumnos/as que presentan una discapacidad motriz se escolarizan en centros educativos donde se realizan medidas, en función de sus necesidades, cuya finalidad es conseguir que el proceso de enseñanza-aprendizaje sea favorable. (Soro-Camats, 1994).

Las modalidades de escolarización son múltiples. El modo de escolarización depende de las necesidades del niño y será determinado por los Equipos de Orientación Específicos (EOE). En el siguiente cuadro se resumen brevemente los actuales modelos de escolarización que existen. (Pousada y Cruces, 2014, pp. 15-24).

Escolarización en centro ordinario.	Escolarización en centros de Educación Especial.	Escolarización combinada.
<u>Modalidad A:</u> <ul style="list-style-type: none"> - La más integradora. - Alumnado que sigue con un currículo ordinario. 	Apoyan tanto el desarrollo y aprendizaje como el proceso de integración familiar y social de los alumnos.	Combinación de la escolarización entre un centro ordinario y uno de educación especial alternando actividades en uno y otro.
<u>Modalidad B:</u> <ul style="list-style-type: none"> - Se atiende al estudiante con una atención personalizada específica y que se integra 	Límite de edad: 21 años.	Escolarización y rehabilitación en centros hospitalarios. (Aulas hospitalarias).

parcialmente en los grupos ordinarios.		
<u>Modalidad C:</u> <ul style="list-style-type: none"> - Alumnado con currículo adaptado significativamente. - Los objetivos son de enseñanza básica. 	Organización: Educación básica adaptada. Programa de formación para la transición a la vida adulta.	Educación en el hogar. Suele realizarse en entidades privadas sin ánimo de lucro. Debe ser solicitada por los padres o tutores legales del niño/a.
<u>Modalidad D:</u> <ul style="list-style-type: none"> - Cuando las condiciones del alumnado requieren adaptaciones curriculares en grado extremo. 		

Cuadro 5. Modalidades de escolarización.

Haciendo hincapié en los centros de Educación Especial, señalaremos que en ellos se atiende al alumnado con grave afectación motriz y en algunos casos con otro tipo de discapacidad asociada, como es el caso de los niños/as que presentan distrofia muscular de Duchenne (DMD). Estos alumnos están escolarizados en pequeños grupos y en condiciones educativas que facilitan el aprendizaje de ciertas habilidades difíciles de aprender en un entorno ordinario. Las programaciones tienen como referente principal el desarrollo de la autonomía personal, la comunicación y las habilidades sociales que favorecen su participación en entornos sociales y escolares normalizados y que facilitan su vida familiar, el disfrute del ocio y de la cultura.

Según la Generalitat de Catalunya, 2009, esta función comporta entender a los centros de Educación Especial como facilitadores de la participación, el aprendizaje y el éxito del alumnado, especialmente aquel con más necesidad de apoyo especializado en entorno normalizados (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, p. 115).

❖ **Ubicación en el aula.**

Estos tipos de niños/as necesitan una correcta ubicación física en el aula y una adecuada organización y disposición de los materiales, con el objetivo de facilitar y mejorar su rendimiento.

Cuando en el aula hay alumnos con este tipo de discapacidad, se aconseja tener en consideración determinados aspectos:

- Una ubicación del alumno lo más próxima posible a la puerta, lo cual facilitará su entrada y salida, cada vez que lo requiera.
- Las estanterías, pizarras, percheros, etc..., situados a la altura adecuada, así facilitaremos su uso por parte de todos los alumnos.
- Si lo situamos en la parte delantera de la clase, facilitaremos que pueda estar más atento y vea mejor la pizarra.
- Los materiales complementarios (atril, adaptaciones para la escritura, etc...) deben estar dispuestos a su alcance, en una mesa o estantería, así facilitaremos su uso autónomo.
- El fácil acceso a los materiales ordinarios (archivadores, estuche, etc...), deben estar situados a su alcance en una mesita auxiliar colocada a lado, de esta manera fomentaremos su independencia. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, pp. 151).

❖ **Intervención educativa.**

El principio básico de la intervención educativa será la atención a la diversidad del alumnado, realizando una adaptación de la práctica educativa, tomando como punto de referencia las características personales, necesidades, intereses y estilo cognitivo de los niños. Estas adaptaciones se realizarán para aquellos alumnos/as que presenten n.e.e., cuyo objetivo principal será, alcanzar el máximo desarrollo de las capacidades personales y los objetivos de la etapa.

La función principal de las Administraciones educativas será establecer los métodos que permitan identificar aquellas características que dificulten la evolución escolar de los niños/as. Además, facilitarán la coordinación de aquellos profesionales que participen en la atención del alumnado. (Pousada y Cruces, 2014).

El educador social realiza la intervención a través de distintos programas educativos. La elaboración de programas es una forma de aproximarse a la realidad en la que se va a

intervenir, sirve como mecanismo para dotar de rigurosidad y eficacia la intervención, cuyo objetivo principal es obtener unos resultados determinados que impliquen una mejora.

Fases de la intervención:

- *Diagnóstico*: consiste en la detección de los problemas sobre los que se va a trabajar, conocer sus características y contexto. Algunos elementos fundamentales de esta primera fase son: definición del problema, objetivo/s del proyecto, etc.
- *Planificación*: consiste en establecer un plan de acción que nos permita lograr el/los objetivo/s establecidos en el apartado anterior.
- *Aplicación*: esta fase se basa en el desarrollo de los programas de acción, unidades de programación, actividades y tareas relativas al problema, con fines educativos y de mejora.
- *Evaluación*: consiste básicamente en contrastar los objetivos establecidos en la primera fase con los resultados obtenidos. (Suárez, 2011, pp. 70-74).

Los alumnos con discapacidad motriz suelen contar con el apoyo de un/a auxiliar de educación especial que tiene como función ayudarles en la autonomía personal. En este sentido, los profesores de apoyo y especialistas, juntamente con el o la auxiliar de educación especial, tendrán especial cuidado de incluir al alumno con discapacidad motriz y delimitar los apoyos que se le deben facilitar.

La atención especializada se organiza en función de las necesidades del alumno y de la organización del aula, para que sea realmente una ayuda y no dificulte el acceso al currículo. Las opciones más habituales son:

- Trabajo y cooperación dentro del aula: Una opción habitual es que el maestro/a de educación especial, logopeda o fisioterapeuta intervengan en el aula dando especial apoyo al alumno con discapacidad.
- Trabajo en situación individual o en pequeños grupos, fuera del aula: En algunas ocasiones se hace necesario el trabajo individualizado con el alumno/a. El trabajo en pequeños grupos facilita la adquisición de los aprendizajes al mismo tiempo que se consolidan sus propias competencias.
- Trabajo conjunto con otros profesionales o con la familia fuera del aula: Está especialmente indicado cuando se trata de tareas difíciles.

En algunos centros educativos se acostumbra a partir el grupo clase en determinadas materias. Se trata de grupos heterogéneos de alumnos que, al ser reducidos permiten al profesorado ofrecer determinados recursos organizativos de grupo y actividades personalizadas y adaptadas a las necesidades de los alumnos.

Este tipo de organización ofrece apoyos más personalizados a los alumnos/as con discapacidad motriz en aquellas áreas decisivas para el progreso escolar. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, pp. 140-143).

Cuando las adaptaciones incorporadas a la programación ordinaria del aula y las medidas de refuerzo son insuficientes para que el alumno/a progrese, se hace necesaria la elaboración de un plan individualizado.

Este plan, recoge un conjunto de ayudas, apoyos y adaptaciones que el alumno pueda necesitar en diferentes momentos y contextos escolares. Su elaboración puede requerir la revisión de cómo se organizan los recursos de los que dispone el centro.

El plan individualizado debe servir para aumentar la participación del alumno/a en el aula, para así lograr el máximo desarrollo de sus capacidades, teniendo en cuenta los aspectos básicos y fundamentales del currículo oficial, su adecuación y contextualización.

Para ellos, primero se realiza una evaluación de las competencias del alumno según el currículo, a continuación, se diseñan los objetivos con las actividades correspondientes y se realiza una descripción sobre el tipo de metodología que se utilizará en el proceso de enseñanza-aprendizaje y en la evaluación. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, p. 146)

❖ **Evaluación.**

Cuando contamos en nuestra aula con alumnos/as con distrofia muscular de Duchenne (DMD), es necesario que al inicio de la etapa escolar se realice una evaluación de sus necesidades educativas lo más completa posible. La evaluación psicopedagógica de cada uno de los alumnos/as sobre sus necesidades educativas, nos sirve como orientación sobre el tipo de modalidad de escolarización más adecuada para cada uno de los casos. Este tipo de evaluación es realizada por los Equipos de Orientación Educativa (EOE) y los Equipos Especializados en Discapacidad Motora. El tipo de escolarización tendrá que ser revisado cada vez que se produzca un cambio de etapa educativa, al igual que se realizará una evaluación en el momento que se produzca cualquier cambio en las circunstancias personales o sociofamiliares del alumno/a.

A su vez, la evaluación psicopedagógica contará con el apoyo y participación del profesorado de las diferentes etapas educativas, además de contar con la colaboración de los padres y madres de los alumnos/as.

Por otro lado, para la elaboración de la evaluación es fundamental darle cierta importancia a determinados aspectos como por ejemplo: obtener toda la información posible sobre aquellos servicios sanitarios y sociales que han intervenido anteriormente a estos niños, tener en cuenta que, una de las principales fuentes de información serán las familias y en algunos casos la propia persona afectada y que las evaluaciones tienen que ser multiprofesionales. (Beltrán, 2008, pp. 9-14).

ESCALA DE OBSERVACIÓN PARA TUTORES Y TUTORAS DE ALUMNADO CON DISCAPACIDAD MOTORA		
MOVILIDAD Y DESPLAZAMIENTO	SI	NO
1 Mantiene el control de la postura sentado.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 Controla la cabeza erguida.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 Se desplaza de forma funcional y autónoma andando.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 Se desplaza con apoyos. Indicar.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 Se desplaza con silla de ruedas autopropulsada.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 Se desplaza con silla de ruedas eléctrica.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7 Se desplaza con silla de ruedas ayudado por otra persona.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8 Sube y baja escaleras de forma autónoma.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
MANIPULACIÓN	SI	NO
9 Prensión de los útiles de escritura.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10 Presión sobre el papel.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
11 Movimientos coordinados de las manos y brazos.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
12 Usa adaptadores de los útiles de escritura.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
13 Usa equipo informático estándar.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
14 Usa equipo informático con periféricos especiales. Indicar.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
PUESTO ESCOLAR		
15 Usa pupitre adaptado o específico.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
16 El mobiliario está dispuesto de una forma especial.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
17 Está ubicado/a en un lugar especial dentro del aula.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
18 Usa material didáctico adaptado.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

COMUNICACIÓN		
19 Se expresa oralmente.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
20 Usa sistemas de comunicación aumentativa.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
21 Reconoce símbolos, logotipos, imágenes.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
22 Es capaz de hacer trazos y garabatos.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
23 Hace trazos de forma coordinada.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
24 Copia letras.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
25 Hace clasificaciones y seriaciones.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
26 Lee números.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
27 Presenta problemas fono-respiratorio-articulatorios.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
28 Tiene intencionalidad comunicativa.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
CARÁCTER GENERAL		
29 Controla esfínteres.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
30 Se observan problemas visuales, auditivos.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
31 Existen crisis convulsivas.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
OBSERVACIONES:		

Figura 20: Aspectos a observar en un/a niño/a que presenta una discapacidad motora.

Es conveniente evaluar todas las áreas que componen el currículo del alumno, comenzando por aquellas en las que el alumno tiene más dificultades. Teniendo en cuenta las aportaciones que se realizan desde las distintas perspectivas, la evaluación curricular incluye la evaluación del alumno y su competencia curricular en las diferentes áreas. El énfasis de una evaluación pasa del sujeto a las tareas curriculares y al contexto, con la finalidad de obtener la mayor información posible para posteriormente realizar una adecuada intervención. (Díaz, 2013, p. 48).

En el proceso de evaluación y toma de decisiones hay que tener especialmente en cuenta sus opiniones. Será necesario escuchar sus consideraciones, ayudarles en sus razonamientos y compartir acuerdos consensuados.

Otro tipo de aspecto a evaluar con los niños que presentan este tipo de síndrome, es el relacionado con la escritura, generalmente escriben con una mano y mueven el papel con los dedos de la otra. La grafía es buena, ya que controlan los movimientos finos de los dedos, pero puede producir cansancio cuando los textos son largos.

Durante la jornada escolar es de especial importancia que el alumno mantenga el cuerpo en una postura correcta. Con un buen control postural se facilita la realización de las tareas escolares y la interacción con los compañeros además de evitar deformaciones, dolor y cansancio muscular. Para garantizar una postura lo más correcta posible es

necesario adecuar la ubicación en el aula y contar con materiales específicos. Los profesionales de fisioterapia o de terapia ocupacional observan las actividades que el alumno realiza durante el día, y ayudan a habilitar el entorno a las estrategias y adaptaciones necesarias para potenciar la autonomía de acceso al currículo del alumno. (Rosell, Soro y Basil, 2010, pp. 51-52).

❖ **Recursos humanos, materiales e infraestructuras.**

Recursos humanos:

La discapacidad física demanda un abordaje desde una perspectiva interdisciplinar, donde intervienen distintos tipos de profesionales, los cuales trabajan de manera flexible y coordinada, en definitiva de una manera integral, con la finalidad de posibilitar una mejor calidad de vida a este tipo de alumnos/as. (Gallardo y Salvador, 1994).

- Maestros/as de Educación Especial/Apoyo a la integración. Son profesionales que junto con los tutores, son los responsables de conseguir el máximo nivel de inclusión del alumnado, a través de las propuestas curriculares adaptadas a las características y necesidades del alumnado.
- Maestros de Audición y Lenguaje. Estos profesionales deben trabajar abordando los diferentes ámbitos que existen, cuyo objetivo principal será, realizar una atención personalizada para cada alumno/a que la requiera.
- Fisioterapeutas. En muchas comunidades autónomas estos profesionales solo existen en los centros específicos de Educación Especial; son los encargados de la atención y tratamiento directo del alumnado que necesite este tipo de servicio.
- Educadores/monitores/auxiliares de Educación Especial. Son profesionales que tienen la función principal de apoyar al alumno/a con limitaciones en la movilidad para la realización de las actividades de la vida cotidiana.
- Educadores sociales. Son profesionales cuyas funciones están relacionadas con el seguimiento de la escolarización del alumnado, la intervención en problemas familiares, etc.
- Equipos de Orientación Educativa. Se conciben como un recurso al servicio de los centros educativos, principalmente de Educación Infantil y Primaria. Sus

funciones están relacionadas con la evaluación del alumnado y la elaboración de las medidas de atención a la diversidad. (Guerra y Portana, 2012, pp. 182-184).

Materiales ordinarios:

En los últimos años se ha incrementado la variedad de materiales disponibles en el comercio, contando así con múltiples utensilios que posibilitan la realización de actividades de la vida cotidiana y escolares de forma autónoma.

Estos materiales, al alcance de las familias y los profesionales, son especialmente útiles en las primeras edades. Facilitan que los niños/as realicen actividades cotidianas de manera autónoma y cómoda, potenciando sus capacidades y posibilidades. Algunos de los materiales que podemos utilizar son:

- Cubiertos con el mango de diversas formas. Facilitan comer de forma autónoma.
- Platos con borde vertical. Evitan que se caiga la comida fuera del plato y que se mueva por movimientos involuntarios.
- Atriles. Mantienen inclinados los libros, papeles, cuadernos, etc... y facilitan su acceso y el correcto control postural.
- Tijeras con retorno. Facilitan el movimiento y la fuerza necesaria para cortar.

Materiales específicos:

Cuando la necesidad de adaptaciones es mayor, se requiere el uso de materiales específicos para responder a las necesidades de los alumnos. En este caso, disponemos de instrumentos, especialmente diseñados, que facilitan y ayudan a desarrollar las habilidades de autonomía personal, educativa y social.

- Sillas adaptadas. Los diseños son variados y cuentan con complementos como reposapiés, reposabrazos, moldes para el control del tronco, etc.
- Mesas adaptadas: Son necesarias las mesas con tablero con abertura en forma de semicírculo que se ajusta al tronco, para facilitar el control postural y la manipulación. Pueden utilizarse mesas diseñadas especialmente, regulables en altura e inclinación, o mesas a las que se acopla el tablero con la forma adecuada.
- Plano inclinado. Se utiliza para prevenir deformidades en las caderas, rodillas y pies.
- Silla de ruedas con motor. Permiten el desplazamiento de manera autónoma.

- Andador. Su uso es exclusivamente terapéutico. Se suelen realizar recorridos cortos o largos, según la resistencia física, tiempo que tarda en realizarlos y la postura.
- Adaptaciones de WC. Debe garantizarse que el alumno/a pueda mantenerse cómodamente sentado y sin la ayuda de otra persona que lo sujete.
- Bipedestadores. Son instrumentos diseñados para mantenerse de pie, con soportes en los pies, rodillas, tronco y caderas que posibilitan una postura correcta. El alumno/a podrá realizar tareas escolares con normalidad en la misma aula. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, pp. 158- 163).

❖ **Comunicación y lenguaje.**

Cuando hablamos de un niño/a que padece distrofia muscular de Duchenne (DMD), se hace necesaria la ayuda de especialistas en logopedia para desarrollar el lenguaje oral, escrito y aumentativo. La escuela constituye un entorno privilegiado para el desarrollo y uso del lenguaje en toda su complejidad, bien sea realizando actividades estructuradas en sesiones individuales o poniendo en práctica las competencias lingüísticas. En la evaluación de la comunicación y el lenguaje destacan tres dimensiones: la forma, el contenido y el uso. Si bien es cierto que la evaluación del lenguaje es global y que estas dimensiones se influyen mutuamente.

Tomando como referencia los trabajos de Puyuelo (2000), centrados en los niños/as que presentan este tipo de discapacidad, el logopeda evaluará, principalmente, el grado o nivel de dificultad del habla (desde normalizada hasta muy grave), las partes del cuerpo relacionadas con la voz (control cefálico, tono postural, movilidad del tronco, etc.), las condiciones de la respiración, etc. (Rosell, Soro y Basil, 2010, pp. 86-88).

❖ **Inteligencia.**

Es de vital importancia realizar una evaluación de las capacidades cognitivas del alumno/a en cuestión. Este aspecto nunca debería plantearse con la finalidad de etiquetar a las personas, sino más bien sería de gran utilidad para realizar diferentes tipos de ajustes para conseguir una mejor propuesta educativa.

Un coeficiente intelectual (CI) es un indicador y por tanto no determina las competencias de la persona, este tipo de indicador debe ser interpretado de manera correcta según el momento, el contexto y las oportunidades de progresos de la persona.

Las principales capacidades cognitivas se pueden medir a través de diversos instrumentos:

- Escala Manipulativa Internacional de Leiter (Roid y Miller, 1996), se puede usar con niños/as de los 2 hasta los 20 años y 11 meses, resulta adecuada para la medición de la inteligencia no verbal, a partir de la capacidad de razonamiento.
- Raven Color (Raven, Curt y Raven, 2001), cubre desde los 4 hasta los 10 años, y es apropiado para niños y jóvenes con sospecha de un nivel bajo de inteligencia. (Rosell, Soro-Camats y Basil, 2010, pp. 92-93).

2.6.6 Entorno familiar.

Definimos la palabra familia como un sistema relacional, es decir, un conjunto formado por miembros que mantienen vínculos entre sí. A su vez, podemos añadir que se ve afectada por todos los cambios que se producen tanto en su interior como en otros tipos de sistemas. (Guerra y Portana, 2012, p. 73).

En el contexto socio-familiar, se evaluarán aquellos aspectos que han afectado, afectan o podrían afectar al desarrollo del niño/a, pudiendo llegar a determinar características intelectuales y de personalidad.

El ambiente físico familiar, donde se relacionan variables de tipo socioeconómico (nivel educativo de los padres, ingresos, ocupación, barrio de residencia, etc.) debe ofrecer un adecuado cuidado físico del niño/a.

Otro tipo de factores a evaluar serían el tipo de control de conductas y de disciplina, donde los padres pueden actuar hacia sus hijos de acuerdo a diferentes estilos de actuación (afecto- hostilidad, que va desde un estilo más comprensivo a uno disciplinario; control-permisividad, ligados a comportamientos restrictivos); la variedad y riqueza de la interacción se considera un pilar fundamental del desarrollo. (Díaz, 2013, p. 47).

Asimismo, es preciso conocer tanto las relaciones que se establecen en el propio hogar con el alumno afectado, como las relaciones de la familia con la escuela. En relación con la actitud de la familia sobre el hijo con discapacidad motórica debemos saber que puede pasar por diferentes etapas en cuanto a sentimientos. (Martín, J., 2007).

Los primeros sentimientos que surgen en los padres al enterarse del diagnóstico de su hijo suelen ser de miedo, negación, culpa y, en algunos casos, depresión. En ciertos casos se presenta un rechazo al niño, en especial por parte de la madre, como una evasión de la realidad. (Bowley y Gardner, 1996; M. Erickson, 1996).

En la entrevista con la familia o a través de la observación podemos prestar atención a una serie de indicadores como:

- Quién juega con él o ella.
- Quién colabora en la realización de las tareas escolares o si por el contrario el alumno no recibe ningún tipo de ayuda.
- Quién mantiene las relaciones con el profesor tutor.
- Cómo se aprovecha el tiempo libre del alumno/a y quién pasa este tiempo con el niño/a.
- Qué observamos de la actitud de los progenitores ante la discapacidad del alumno.
- Qué podemos concluir de las expectativas de cada uno de los progenitores sobre su hijo, si son más o menos grandes de lo que correspondería, según las posibilidades que podemos observar en el momento actual y de las conclusiones sobre la historia escolar.
- Qué observamos sobre la colaboración de las familias.
- Situaciones o características familiares que puedan condicionar la vida escolar y familiar del alumno, así como el diseño de la propuesta educativa que haremos. (Martín, J., 2007).

La familia necesita sentirse escuchada, aceptada y no juzgada. El profesional de la educación debe basarse en las capacidades de las familias, potenciando la disponibilidad de los recursos, encauzándolos hacia objetivos concretos y desarrollándolos para que resulten más eficaces en la ayuda a los hijos. Como apunta Leal (2008), puede resultar alentador conocer que la familia dispone de capacidades y virtudes, y señalarlas en los encuentros que mantengamos con ellas puede ser una estrategia eficaz para ayudarles a reconocer sus aptitudes y fortalezas.

Con frecuencia, los padres de niños o niñas con discapacidad tienen que afrontar problemas de cuidados y educación de sus hijos que son muy perturbadores para la vida familiar, de esta manera, necesitan palabras de apoyo en lugar de instrucciones de lo que deben de hacer. La mayoría de los padres están dispuestos a ayudar en el desarrollo de su hijo, basta con pedirle ayuda mesurada, en los momentos justos y teniendo en cuenta las condiciones del sistema familiar y social.

En el encuentro entre profesionales y la familia, cada participante aporta una dimensión o vivencia diferente. Con frecuencia, la familia muestra una implicación más emocional, según su vivencia, centrada en el aquí y ahora. No se debe olvidar que estas son las aportaciones con las que hace una construcción mental de su hijo/a, de sus vinculaciones afectivas, de lo que hará en un futuro, de lo que podrá hacer, de sus limitaciones, etc. (Rosell, Soro y Basil, 2010, pp. 190-194).

3. OBJETIVOS.

*Uno de los objetivos planteados en este trabajo de fin de grado ha consistido en exponer las nociones celulares básicas y necesarias para llegar a la comprensión de cómo se pueden originar las anomalías cromosómicas que se conocen hoy día, originando la gran variedad de enfermedades y síndromes descritos, muchos de los cuales nos encontramos los maestros en el aula.

Debido a la posibilidad de trabajar en mi periodo de prácticas con un niño con DMD, elegí esta enfermedad entre otras muchas, la cual he analizado con más detalle, tanto desde el punto de vista biológico como del educativo.

*El otro gran objetivo planteado en este trabajo ha sido elaborar un material innovador que resulte útil para el trabajo en el aula con niños/as con DMD, para así ayudar a la adquisición de nuevos conocimientos en el propio niño/a.

4. METODOLOGÍA.

Para la elaboración de este trabajo que contiene en primer lugar un amplio marco teórico, hasta llegar al diseño de materiales para un caso concreto de un niño que presenta distrofia muscular de Duchenne (DMD), es primordial analizar e investigar en la bibliografía acerca de las alteraciones cromosómicas y más concretamente sobre la DMD.

Por tanto, para el desarrollo de la primera parte hemos realizado una búsqueda bibliográfica de la información más relevante, es decir conceptos y características, principales síntomas, necesidades educativas especiales, entorno familiar y escolar, etc. Para ello, hemos utilizado como recursos de apoyo libros y artículos científicos de diversos autores y páginas web. Una vez leída y analizada toda la información seleccionada, recogida en nuestro apartado de bibliografía, elegimos varias fuentes como ejes principales para desarrollar los diferentes apartados de nuestro marco teórico.

La investigación realizada en esa primera parte y recogida en el marco teórico me ha proporcionado la información necesaria para crear una serie de materiales que se adaptan a las características, necesidades y estilos de enseñanza que aprendí anteriormente realizando la parte teórica.

Para comenzar con el diseño de mis materiales, en primer lugar me documenté sobre los recursos más utilizados en el aula para facilitar el aprendizaje de estos alumnos, aunque en realidad, la mayoría de mis respuestas las conseguí durante mi periodo de prácticas como profesora en la mención de especial. Mi tutora de prácticas, a la cual le estoy muy agradecida por su gran ayuda, me aconsejó y guió en el diseño de los materiales que he elaborado en este trabajo adaptado a niños/as con DMD. Además, me aportó valiosos consejos de su experiencia al trabajar con estos alumnos, consejos sobre lo que les motiva, sus comportamientos más comunes, lo que les suele costar más trabajo y lo que menos, entre otras muchas cosas.

Mi idea nace gracias a mi periodo de prácticas en el colegio específico de Educación Especial, Directora Mercedes Sanroma. El material que he decidido confeccionar para mi alumno con distrofia muscular de Duchenne, se trata de un lapbook.

¿Y qué es un lapbook?

Se puede definir como un tipo de libro que puede ser diseñado tanto por el propio alumno como por el profesor. La importancia del lapbook reside en que a través de él podemos trabajar diversos temas de forma sencilla, divertida y gráfica, la cual hará que el niño vaya aprendiendo de una forma fácil apenas sin darse cuenta.

A la hora de elegir el tema principal de nuestro lapbook, podemos optar o bien por un contenido curricular, el cual el niño/a no tenga bien afianzado y queramos reforzarlo, o bien podemos elegir un tema de interés del propio niño.

¿Cómo se elabora un lapbook?

1. Para empezar, busqué fotos y vídeos para conocer con más exactitud en qué consistía un lapbook. Es decir, saber qué tipo de materiales utilizar, tipos de temas a tratar, la línea de trabajo que se utiliza...
2. Con la ayuda de mi tutora de las prácticas docentes II, realizamos una lluvia de ideas, cuya finalidad era decidir el tema principal de trabajo y materiales que iba a utilizar para su diseño.
3. Antes de comenzar con el diseño definitivo elaboré uno de prueba para comprobar y corroborar que iba a salir acorde a mis ideas y según la planificación planteada desde el primer momento.
Una vez realizado el borrador me centré en buscar todos aquellos materiales necesarios para el diseño definitivo del instrumento.
4. Por último, confeccioné el libro para poder llevarlo a la práctica con el alumno elegido, antes de finalizar mi periodo de las prácticas docentes.

5. DISEÑO DE MATERIALES.

En este apartado expongo el material diseñado por mí para un alumno que presenta distrofia muscular de Duchenne, con el cual he tenido la suerte de tratar y trabajar personalmente, durante mi periodo de prácticas en la mención de Educación Especial.

Antes de comenzar con la explicación, presento unas pautas o consejos que el centro educativo debe aplicar para fomentar la correcta integración de niños/as que presenten este tipo de síndrome. Estas facilitarán nuestro trabajo a la hora de realizar diversos tipos de actividades y/o ejercicios.

- El equipo de trabajo debe presentar una actitud abierta y flexible.
- El clima de trabajo debe ser enriquecedor y estimulante.
- Los diferentes servicios que trabajen con niños con necesidades educativas especiales deben estar coordinados, para prever con antelación los recursos necesarios y cubrirlos de manera eficaz.
- Los equipos de apoyo educativo deben estar en contacto con los servicios sociales y sanitarios de tratamiento.
- Antes de organizar cualquier tipo de estrategia o intervención es necesario tener una visión general de la situación, conocer su entorno familiar, socioeconómico, etc.
- El objetivo principal de los profesionales será garantizar una mejor calidad de vida a estos niños/as.
- Las adaptaciones que se realicen para cada niño en particular, deben ser revisadas y comprobadas antes de llevarlas a la práctica.
 - Adaptación de los objetivos y contenidos del currículum.
 - Adaptación de la evaluación, teniendo en cuenta las características propias del alumno.

<http://www.psicopedagogia.com/articulos/?articulo=413>

Por tanto, a la hora de diseñar materiales para este tipo de niños/as es fundamental conocer sus características y necesidades educativas, para realizar una correcta intervención.

Perfil del alumno.

El alumno para el cual he diseñado los materiales se llama Ángel, tiene 13 años y su diagnóstico es Duchenne de Boulogne o más conocido como distrofia muscular de Duchenne, se trata de una enfermedad degenerativa del tejido muscular, que como he comentado anteriormente conlleva una transformación a lo largo del tiempo y de manera progresiva del tejido muscular en tejido adiposo. Actualmente se encuentra escolarizado en un centro específico de Educación Especial, pero en años anteriores ha cursado varios ciclos en un centro ordinario. Posee un nivel curricular entre Educación Infantil de 5 años y primer ciclo de Educación Primaria.

El entorno socio-económico (tanto familiar como escolar) de Ángel es medio-alto, procede de una familia estructurada formada por sus padres y un hermano gemelo, el cual no presenta ningún tipo de discapacidad.

Ambos padres presentan un estado de aceptación ante el síndrome, ofreciéndole una vida lo más normalizada posible, dentro de sus limitaciones para realizar ciertas actividades. En muchas ocasiones Ángel se siente frustrado, al contemplar que no puede llevar una vida normal como la de su hermano o el resto de los niños.

Posee un nivel manipulativo alto, pudiendo realizar actividades de manera autónoma como por ejemplo: moverse con soltura por el centro, lavarse las manos, cocinar, lavarse los dientes, comer sin ningún tipo de ayuda, etc.

Haciendo referencia a su nivel en lectura, tiene la suficiente capacidad de identificar todas las letras del abecedario, puede leer cualquier tipo de palabra suelta y realiza copiosos de manera correcta. Sus mayores errores se presentan a la hora de formar frases completas y no posee la suficiente capacidad para realizar dictados sin ningún tipo de ayuda o apoyo de otro profesor/a.

En la asignatura de matemáticas, presenta un nivel medio-bajo, solo es capaz de realizar sumas y restas de un solo dígito.

Su mayor dificultad es la gran inseguridad que presenta en la mayoría de los ámbitos de su vida, frecuentemente necesita la aprobación de otra persona para confirmar que está realizando la actividad correctamente.

El objetivo principal tanto del centro como de su tutora es conseguir su máxima autonomía y lograr que sea una persona independiente. Para fomentar este objetivo, todas las semanas realizan diferentes tipos de talleres en el aula de hogar.

Ángel presenta la mayoría de las necesidades de atención a los alumnos con NEAE (Necesidades Específicas de Apoyo Educativo) derivados del síndrome distrofia muscular de Duchenne, descritos por el Manual de la Junta de Andalucía.

Material adaptado.

Dado que se trata de un centro específico de Educación Especial, en una misma aula nos podemos encontrar distintos tipos de síndromes o discapacidades, por tanto las adaptaciones que se realizan son independientes e individuales para cada caso, dependiendo de las características y necesidades de cada alumno/a.

Asimismo, para que las adaptaciones se apliquen en el aula de forma correcta, es necesario la constante formación y coordinación de los diferentes tipos de profesionales que forman el centro educativo.

Los materiales han sido diseñados exclusivamente para trabajar con Ángel, atendiendo al nivel cognitivo que posee. Hay que señalar que él no utiliza los mismos materiales que el resto de sus compañeros a la hora de trabajar, ya que sus compañeros presentan un nivel cognitivo más bajo, provocado por síndromes de mayor gravedad.

Ángel trabaja a través de actividades modeladas a sus características y necesidades, se trata de un aprendizaje que no se adquiere de manera inmediata, necesita un largo periodo de tiempo para que se produzca la adquisición de los mismos.

El material que he decidido diseñar para este caso, se ajusta perfectamente a las características y necesidades de Ángel, siendo motivadoras y atractivas, por sus colores, dibujos, etc. Se trata de un material fácil de diseñar y con unos costes muy bajos.

❖ LAPBOOK.

Antes de empezar con la elaboración del material, analicé todos y cada uno de los materiales que ya utilizaba, con la intención de elaborar algo diferente, algo innovador para el que nunca antes hubiese utilizado, para así captar su atención de manera más rápida y sencilla, e iniciara la tarea por voluntad propia y sin sentirse obligado a ello.

Después de esto, decidí diseñar el llamado lapbook (ver anexo 1), un cuaderno hecho a mano donde se pueden trabajar gran diversidad de conceptos según las diferentes áreas en las que se divide el currículum de Educación Primaria.

Antes de empezar con la elaboración final del cuaderno, realicé una lluvia de ideas para conocer y elegir el tema principal de este, inclinándome finalmente por el diseño de un cuaderno cuyo tema principal sería: “La fauna de los diferentes continentes”, ya que me parecía un tema muy llamativo y atractivo para enseñar y con una gran cantidad de conocimientos que ofrecer. Por tanto los contenidos que trabajaremos serán:

- La fauna de Europa.
- La fauna de América del Norte y América del Sur.
- La fauna de África.
- La fauna de Asia.
- La fauna de Oceanía.

Para su fabricación he empleado gran diversidad de materiales, como por ejemplo cartulinas de colores (cada color representa a cada uno de los continentes con los que voy a trabajar), cinta adhesiva de diferentes colores y con dibujos (para decorar el interior del lapbook), sobres de colores y decorados (para introducir en su interior la resolución de las actividades que se plantean en el material fabricado), etc.

Cada uno de los apartados en los que está dividido el lapbook irá acompañado de unas actividades, las cuales podemos ver en el apartado de anexos, siempre teniendo en cuenta el nivel de conocimientos de nuestro alumno, con el objetivo de hacer hincapié en aquellas áreas en las que presente mayor dificultad, para que mejore su potencial educativo.

Como podemos observar se trata de un material manipulativo al cual Ángel puede acceder con facilidad, sin que este le cause ningún tipo de dificultad a la hora de aprender los contenidos que nos hemos marcado con anterioridad. No se trata de

aprender a través de textos o dibujos, sino de que aprenda los contenidos a la vez que juega y se divierte.

6. CONCLUSIÓN.

Una vez finalizado el proceso de investigación con el desarrollo de este trabajo sobre la distrofia muscular de Duchenne (DMD), he podido comprobar que los niños/as que presentan este tipo de enfermedad no están integrados en las aulas ordinarias tanto como yo pensaba, aunque, de manera general y en la primera etapa de su enfermedad estos niños/as son escolarizados en centros ordinarios, pero a medida que pasa el tiempo y la enfermedad se agrava pasan a centros específicos de educación especial.

A lo largo de la historia se han producido diversos y grandes cambios con respecto al término integración. Aun así, es necesario seguir trabajando para conseguir una inclusión completa de todo el alumnado.

Después de analizar todos y cada uno de los aspectos que benefician o perjudican a los niños/as que presentan distrofia muscular de Duchenne (DMD), me he planteado las siguientes preguntas: ¿Por qué en el siglo XXI todavía existen maestros/as que se niegan a incluir a estos niños en un aula ordinaria? ¿Por qué son considerados diferentes cuando tienen tantas características comunes con el resto de sus compañeros?

Autores como Werner y Roses, 1990; Gallardo y Salvador, 1994 o Holmgren, 1995, pregonan sobre la importancia de que el niño discapacitado en general y con distrofia muscular se integre a la educación formal. Sobre esto Werner y Roses (1990) propone que es necesaria la integración de estos niños/as en actividades comunitarias de carácter general. En una visión de la actualidad española, Gallardo y Salvador (1994) dicen que: "Es necesario que el niño con disfunción motora en general y con DMD en particular, asista a la escuela para que tenga la oportunidad de madurar con sus iguales, de jugar, de aprender, de disfrutar y de vivir en un ambiente "normalizado". Por otro lado, el Instituto de Relaciones Internacionales (IRI) postula que la integración escolar del niño con distrofia muscular debe plantearse como un derecho ya que las escuelas comienzan a segregarlos desde que empiezan a aparecer los problemas para caminar. Holmgren, (1995) destaca que en la actualidad está prohibido no recibir a un alumno con discapacidad motora, pero esto no significa que no se pueda obstaculizar su acceso con medidas "informales". (Díaz, Inostroza, Quijada y Nuñez, 2000).

Cada vez son más frecuentes en las aulas ordinarias la existencia de niños/as que presentan distintos tipos de síndromes o enfermedades fruto de alteraciones

cromosómicas, por tanto, considero primordial e importante la correcta y permanente formación del profesorado, tanto a nivel de conocimiento del tipo de anomalía que puede presentarse, como de sus limitaciones físicas o psíquicas, para poder adaptar el currículo a las necesidades específicas de cada alumno, utilizando para ello toda una variedad de herramientas y recursos disponibles, contribuyendo de forma efectiva a la integración de niños con distintas discapacidades en el aula.

Como podemos observar en mi trabajo se plantean una gran variedad de recursos, estrategias, materiales adaptados, coordinación especializada de los docentes, etc., que existen para los niños/as que padecen distrofia muscular de Duchenne (DMD). Por este motivo no entiendo como todavía existen personas que se niegan a ofrecer una educación de calidad a los niños/as que presentan diferentes discapacidades de origen motriz.

Además, a través de la investigación y documentación extraída de la misma, he podido comprobar que los niños/as que presentan este tipo de síndrome son capaces de realizar más tareas y/o actividades de lo que la sociedad tiene en mente. Son personas diferentes, pero ¿quién en esta sociedad tiene características y necesidades iguales? Cada uno de nosotros somos diferentes por naturaleza, no existen dos personas idénticas en la sociedad y es eso lo que nos hace ser únicos e inigualables.

Desde mi punto de vista, creo que este tipo de niños pueden estar integrados en un aula ordinaria, siempre con los tipos de adaptaciones que sean necesarias. Esto queda comprobado en mi proyecto, ya que el alumno que he analizado con anterioridad estaba escolarizado en un centro ordinario, y posteriormente fue escolarizado en un centro de Educación Especial. Como futura docente, me gustaría recalcar que es de vital importancia fomentar la eliminación de barreras, las cuales impiden la integración de los mismos tanto en la educación como en su futuro profesional. Es necesario que la mentalidad de la sociedad cambie de manera radical, solo así alcanzaremos el objetivo principal, que es alcanzar la inclusión educativa.

Por tanto, creo que puede ser muy útil las diferentes aportaciones que he realizado en mi Trabajo de Fin de Grado, sobre las diversas anomalías o alteraciones cromosómicas que el/la docente se puede encontrar en un aula, describiendo tanto sus deficiencias, necesidades educativas especiales, centrándome de manera concreta en la distrofia muscular de Duchenne (DMD), elaborando un tipo de material para ellos,

teniendo en cuenta todas y cada una de sus características o limitaciones tanto a nivel educativo como a nivel intelectual.

7. BIBLIOGRAFÍA:

- Aguado, A.L. y Alcedo, M.A. Necesidades educativas especiales derivadas de la discapacidad física. Universidad de Oviedo. Recuperada de : <https://campus.usal.es/~inico/actividades/actasuruguay2001/12.pdf>
- Ainscow, M. (1995). *Necesidades especiales en el aula: guía para la formación del profesorado*. Madrid: Narcea.
- Anguita, G, Montero, Y, y Varadé, O. Distrofia Muscular de Duchenne: estudio sobre la integración de alumnos con distrofia muscular de Duchenne. Recuperado 11 de julio, de: <http://www.psicopedagogia.com/articulos/?articulo=413>
- Audesirk, T. Audesirk, G. y Byers, B. (2008). *Biología: la vida en la tierra*. México: PEARSON, Prentice Hall.
- Baumgartner, M. y Argüello, D. (2008). Neurología: *distrofia muscular de Duchenne*. Revista médica de Costa Rica y Centroamérica, 315-318.
- Beltrán, B. (2008). *Actualización en la atención educativa al alumnado con necesidades educativas especiales: guía para la atención educativa a los alumnos y alumnas con discapacidad motórica*. (Guía). Alcalá de Guadaíra. Recuperada de: http://www.cepalcala.org/upload/recursos/03_12_08_09_55_24.pdf
- Cardona, M., Gallardo, M.V y Salvador, M.L. (2001). *Adaptamos la escuela: orientaciones ante la discapacidad motórica*. Archidona (Málaga): ALJIBE.
- Casanova, M^a. A. y Rodríguez, H. (2009). *La inclusión educativa: un horizonte de posibilidades*. Madrid: La Muralla.

- Cumellas, M. y Estrany, C, 2003. *Discapacidades motoras y sensoriales en Primaria: la inclusión del alumnado en Educación Física*. Barcelona: Inde.
- Cummings, M. (1995). *Herencia humana: principios y conceptos*. Madrid: McGraw-Hill
- Díaz, G. (2013). Necesidades y respuesta educativa a la discapacidad motora. Las Palmas de Gran Canaria: Manuales Universitarios de Teleformación.
- Díaz, R., Inostroza, C., Quijada, Y. y Nuñez, V. (2000). Integración escolar en los alumnos que presentan distrofia muscular de Duchenne. Recuperada de: <http://www.apsique.cl/wiki/EducDistrofia>
- Erazo, R. (2004). Actualización en distrofias musculares. *Revista de neurología*, 39 (9), 860-871.
- Fernández, J. M^a. (2003). *Educación especial y atención a la diversidad: de la exclusión a la inclusión*. Sevilla: KRONOS.
- Gallardo, M^a. V. y Salvador, M^a. L. (1994). *Discapacidad motórica: aspectos evolutivos y educativos*. Archidona (Málaga): Aljibe, S.L.
- Gallardo, M^a. V. y Salvador, M^a. L. (1994). *Discapacidad Motórica: Aspectos Psicoevolutivos y Educativos*. Maacena (Granada): Aljibe
- Galván, L. (2014). *Alteraciones cromosómicas y su implicación en la educación primaria* (Trabajo de Fin de Grado). Universidad de Sevilla.
- Gaytán, M.J. (2009). *Estudio del cariotipo humano: aplicación en la vida prenatal y postnatal en una clínica de reproducción asistida* (Trabajo profesional para obtener el título de bióloga). Universidad nacional autónoma de México. Recuperada de:

<https://www.google.es/#q=estudio+del+cariotipo+humano.+aplicaci%C3%B3n+en+la+vida+prenatal+y+posnatal+en+una+cl%C3%ADnica+de+reproducci%C3%B3n+asistida>

- Guerra, A, y Portana, M. (2012). Educación Inclusiva: Familia, escuela y limitaciones en la movilidad. Alcalá de Guadaíra (Sevilla): eduforma.
- Holmgren, J. (1995). *Distrofias Musculares y Miopatías Congénitas*. En Sociedad Pro Ayuda del Niño Lisiado. En *Enfermedades Invalidantes de la Infancia: Enfoque Integral de Rehabilitación*. Santiago: Sociedad Pro Ayuda del Niño Lisiado.
- Lara, K. y Mora, W. (2013). *¿Qué es un cariotipo humano?*. RCT: Información del registro científico y tecnológico de Conicit, 1. Recuperada de: [http://www.conicit.go.cr/reporte-rct/boletinrctdic2012/El-lenguaje-de-cromosomas-\(nota3\).pdf](http://www.conicit.go.cr/reporte-rct/boletinrctdic2012/El-lenguaje-de-cromosomas-(nota3).pdf)
- Lomanto, L.D., Ortíz, O.L., Bretón, C.O., Gómez, A.I. y Mesa, V.M. (2003). El ciclo celular. 6, 21-29. Recuperado de: http://www.biologia.bio.br/curso/r616_ae_c1.pdf
- Macarulla, I. y Saiz, M, 2009. *Buenas prácticas de escuela inclusiva: La inclusión de alumnado con discapacidad: un reto, una necesidad*. Barcelona: Graó.
- Maiz, B. y Güereca, A. (2006). *Discapacidad y autoestima: actividades para el desarrollo emocional de niños con discapacidad física*. México: Trillas.
- Martín, J. (2007). *Guía para la evaluación, orientación y atención a los alumnos discapacitados motóricos en centros ordinarios*. Madrid: EOS.

- Meninheira. (2014). *Qué es un lapbook y para qué sirve*. Recuperado el 2 de julio de 2016, de: <http://meninheira.com/que-es-un-lapbook/>
- Mueller, R.F. y Young, I.D. (2001). *Genética Médica*. Madrid: MARBÁN.
- Norton, S. y Maine, S. (2010). *Hechos sobre las distrofias musculares de Duchenne y Becker*. MDA, 1-14. Recuperado de : https://www.mda.org/sites/default/files/publications/Facts_DMD-BMD_Spanish_0.pdf
- Pousada, T. y Cruces, R. (2014). *Guía de recursos educativos para personas con enfermedades neuromusculares*. A Coruña.
- Real Decreto 126/2014, de 28 de febrero, por el que se establece el currículo básico de la Educación Primaria. *Boletín Oficial del Estado*, núm.52, de 1 de marzo de 2014, p. 19.349. Recuperada de: <https://www.boe.es/boe/dias/2014/03/01/pdfs/BOE-A-2014-2222.pdf>
- Rodríguez, L. M^a. (2003). Estudio clínico-epistemológico de las anomalías cromosómicas que conllevan un exceso de material genético numérico y estructural, excluyendo trisomías 13, 18 y 21 (Memoria). Universidad Complutense Madrid.
- Rodríguez, E. (2011). Reflexiones y experiencias innovadoras en el aula: la deficiencia motora: características, necesidades educativas especiales (n.e.e) e intervención del maestro/a de audición y lenguaje con los alumnos que la padecen. *Revista digital*, V (nº28).
- Rosell, C., Soro, E. y Basil, C. (2010). *Alumnado con discapacidad motriz*. Barcelona: GRAÓ.

- Roses, A. (1990). *Muscular Dystrophy*. En Jonhson. *Current Theraphy in Neurologic Disease*. Philadelphia - Toronto: BC Decker.
- Solari, A.J. (2000). *Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en Medicina*. Buenos Aires, Argentina: Panamericana.
- Solari, A.J. (2011). *Genética Humana: fundamentos y aplicaciones en Medicina*. Buenos Aires, Argentina: Panamericana.
- Suárez, J.M, 2011. *Discapacidad y contextos de intervención*. Madrid: Sanz y Torres.
- Sudbery, P. (2002). *Genética molecular humana*. Pearson, Prentice Hall.
- Werner, D. (1990). *El Niño Campesino Deshabilitado: Una guía para promotores de salud, trabajadores de rehabilitación y familias*. Palo Alto, CA: Fundación Hesperian
- (2011). *Wikipedia*. Recuperado el 29 de mayo de 2016, de: <https://es.wikipedia.org/wiki/Deleci%C3%B3n>

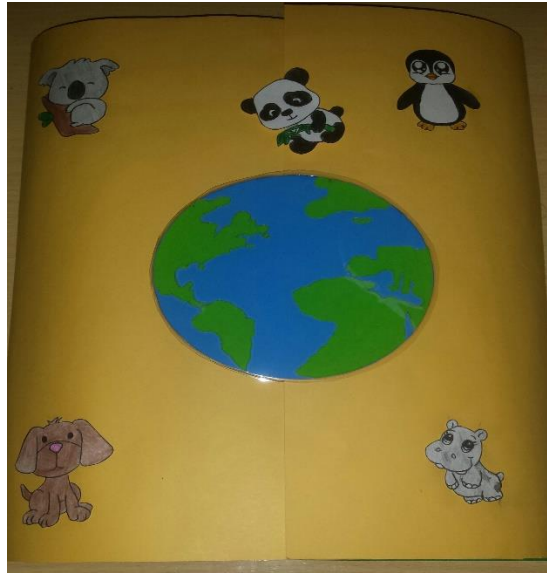
8. WEBGRÁFIA:

- **Figura 1:**
https://www.google.es/search?q=molecula+adn&biw=1517&bih=714&tbm=isch&tbo=u&source=univ&sa=X&ved=0ahUKEwiNv7TMoc_NAhUF0xQKHc3kAV0QsAQIGw&dpr=0.9#tbm=isch&q=molecula+adn+3d&imgrc=wTizoJOHRq-msM%3A
- **Figura 2:** http://1.bp.blogspot.com/-yqH_FGqvz1U/U0mBQl6myfI/AAAAAAAAAAAnE/wXqpcx_VzNY/s1600/adn.png
- **Figura 3:** https://es.wikipedia.org/wiki/%C3%81cido_desoxirribonucleico
- **Figura 4:** http://b.se-todo.com/pars_docs/refs/2/1305/1305_html_279f80f3.png
- **Figura 5:** <http://www.sabelotodo.org/biologia/imagenes/cariotipohumano.jpg>
- **Figura 6:** <http://elprofedebiolo.blogspot.com.es/2010/03/el-proceso-de-la-division-celular.html>
- **Figura 7:**
<http://84d1f3.medialib.glogster.com/bemose4b/media/fa/faba99f535f3de039e28d8f98fb6347488199ffb/comparacia3n-mitosis-y-meiosis.jpg>
- **Figura 8:** <http://experience.grupandia.com/wp-content/uploads/2013/08/Imagen-31.png>
- **Figura 9:** <http://es.slideshare.net/johnnyalexanderaguilarmontalvan/tecnicas-de-bandeo-cromosomico>
- **Figura 10:**
https://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/6/64/Deletion_vectorized-es.svg/220px-Deletion_vectorized-es.svg.png
- **Figura 11:** http://agrega.juntadeandalucia.es/repositorio/09022011/f0/es-an_2011020913_9080433/ODE-47937e82-cde3-3ad7-815b-a7f309922957/inseercion.JPG
- **Figura 12:** <http://geneticafmvz.wikispaces.com/file/view/Diapositiva20.JPG>
- **Figura 13:** <http://www3.uah.es/biomodel/citogene/dynacare/images/in10ideo.gif>
- **Figura 14:** <http://mm.queaprendemoshoy.com/wp-content/uploads/2013/06/x-fragil-3-450x450.jpg>
- **Figura 15:** http://pt.slideshare.net/iris_2016/distrofias-musculares-5547834/17?smtNoRedir=1
- **Figura 16:** http://pt.slideshare.net/iris_2016/distrofias-musculares-5547834/17?smtNoRedir=1

- **Figura 17:** <http://www.info-farmacia.com/medico-farmaceuticos/informes-tecnicos/exon-skipping-nueva-estrategia-terapeutica-para-la-enfermedad-de-duchenne>
- **Figura 18:** http://www.lookfordiagnosis.com/mesh_info.php?term=Distrofina&lang=2
- **Figura 19:** <http://www.blogdefarmacia.com/enfermedades-raras-conociendo-la-distrofia-muscular-de-duchenne/>
- **Figura 20:** http://www.cepalcala.org/upload/recursos/03_12_08_09_55_24.pdf

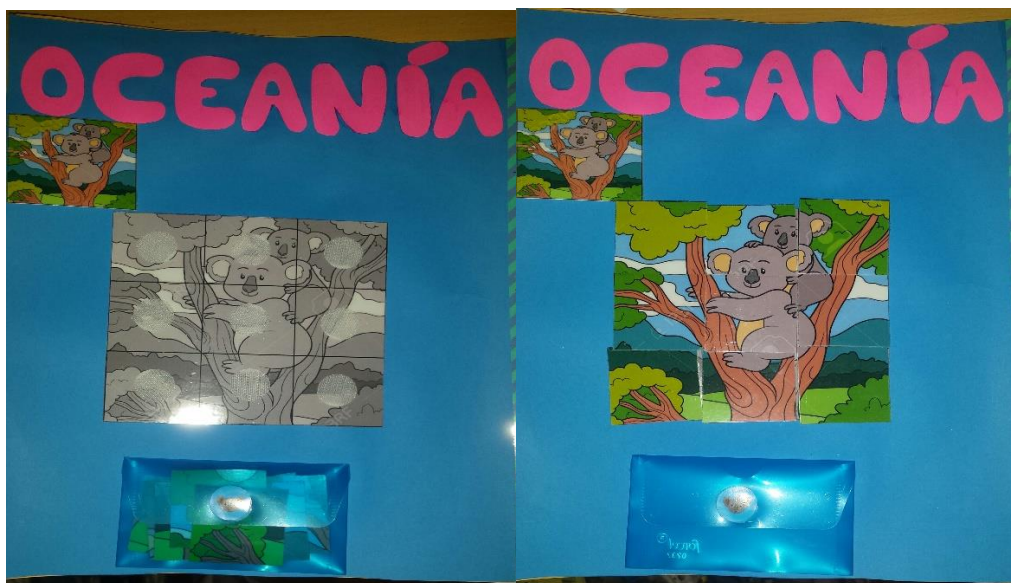
9. ANEXOS:

Portada.



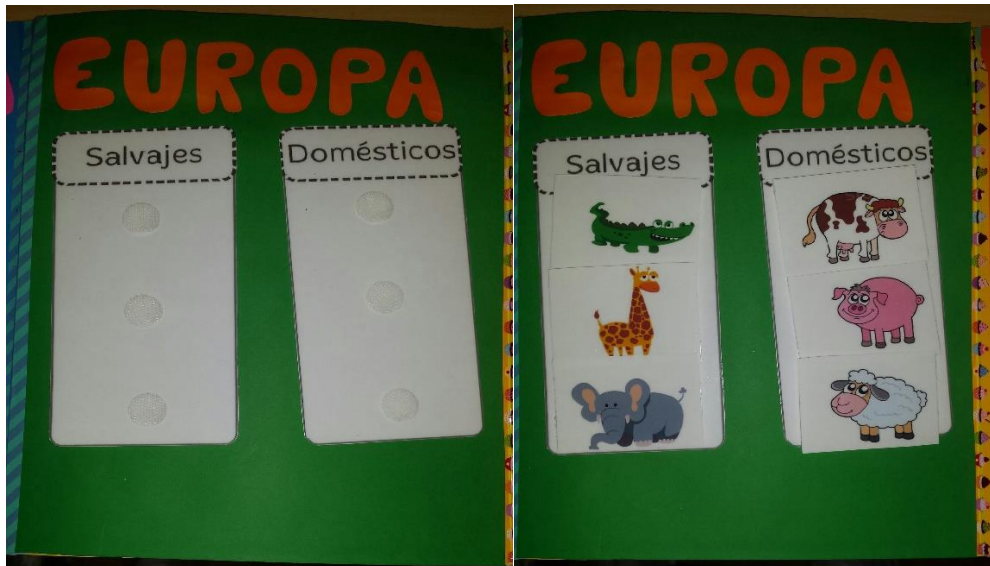
Actividad 1.

La primera actividad va dirigida al continente de Oceanía y consiste en realizar un puzzle de un koala, un animal muy típico de allí. En la imagen de la izquierda podemos observar el puzzle sin hacer (en blanco y negro) y en la foto de la derecha, ya realizado por el niño.



Actividad 2.

La segunda actividad representa el continente europeo. Esta actividad consiste en clasificar los animales que aparecen en las tarjetas en domésticos y salvajes, como por ejemplo, una vaca, una jirafa, un cocodrilo, etc.



Actividad 3.

Esta actividad se centra en el continente africano. En este ejercicio los niños/as tienen que asociar cada animal con su sombra correspondiente.



Actividad 4.

Este ejercicio se centra en la fauna del continente asiático. Para ello, hemos diseñado una actividad que consiste en asociar cada animal con su nombre correspondiente.



Actividad 5.

Para finalizar nuestro lapbook trabajaremos con América. La actividad diseñada es muy similar a la explicada con anterioridad en el continente asiático, pero esta vez tendrán que emparejar a cada animal con su nombre en inglés.

