



FACULTAD DE CIENCIAS DE LA EDUCACIÓN

TRABAJO FIN DE GRADO

LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL

ALUMNADO DE EDUCACIÓN PRIMARIA:

PLAN DE INTERVENCIÓN PARA CONOCERLAS

Realizado por

Ana Concepción Cortés Bonilla

Para la obtención del título de

GRADO EN EDUCACIÓN PRIMARIA

MENCIÓN EN EDUCACIÓN ESPECIAL

Dirigido por

María Esther Martín Rubio

Realizado en el departamento de

BIOLOGÍA CELULAR

Convocatoria de Septiembre, curso 2018/2019



Fuente: FEDER

Índice general

Índice de figuras y tablas.....	1
Índice de abreviaturas	2
Glosario.....	3
Resumen.....	7
1. Introducción y justificación.	8
2. Marco teórico.	11
2.1. Conceptualización.	11
2.2. Historia de las enfermedades raras.....	13
2.3. Tipos de enfermedades raras.	15
2.4. Papel de la escuela.....	16
2.4.1. La importancia de la escuela inclusiva en las ER.	16
2.5. Papel de la familia.	18
3. Enfermedades raras en el alumnado de Educación Primaria.....	20
3.1. Fibrosis quística.....	20
3.1.1. Qué es.....	20
3.1.2. Causas.	20
3.1.3. Síntomas.....	21
3.1.4. Diagnóstico.	22
3.1.5. Tratamiento.	22
3.1.6. NEAE.....	23
3.1.7. Ámbito de investigación.	24
3.2. Síndrome de Gilles de la Tourette.....	27
3.2.1. Qué es.....	27
3.2.2. Causas.	28
3.2.3. Síntomas.....	29
3.2.4. Diagnóstico.	29
3.2.5. Tratamiento.....	30
3.2.6. NEAE.....	30
3.2.7. Ámbito de investigación.	31
3.3. Síndrome de Rett.....	33
3.3.1. Qué es.....	33
3.3.2. Causas.	33

3.3.3.	Síntomas.....	34
3.3.4.	Diagnóstico.	35
3.3.5.	Tratamiento.	35
3.3.6.	NEAE.....	36
3.3.7.	Ámbito de investigación.	36
3.4.	Albinismo oculocutáneo.....	38
3.4.1.	Qué es.....	38
3.4.2.	Causas.	38
3.4.3.	Síntomas.....	39
3.4.4.	Diagnóstico.	40
3.4.5.	Tratamiento.	41
3.4.6.	NEAE.....	41
3.4.7.	Ámbito de investigación.	42
3.5.	Síndrome de Moebius.....	44
3.5.1.	Qué es.....	44
3.5.2.	Causas.	44
3.5.3.	Síntomas.....	45
3.5.4.	Diagnóstico.	45
3.5.5.	Tratamiento.	46
3.5.6.	NEAE.....	46
3.5.7.	Ámbito de investigación.	46
3.6.	Síndrome de Prader-Willi.....	48
3.6.1.	Qué es.....	48
3.6.2.	Causas.	48
3.6.3.	Síntomas.....	48
3.6.4.	Diagnóstico.	49
3.6.5.	Tratamiento.	50
3.6.6.	NEAE.....	50
3.6.7.	Ámbito de investigación.	51
3.7.	Hemofilia.....	52
3.7.1.	Qué es.....	52
3.7.2.	Causas.	52
3.7.3.	Síntomas.....	53
3.7.4.	Diagnóstico.	54
3.7.5.	Tratamiento.	55

3.7.6.	NEAE.....	55
3.7.7.	Ámbito de investigación.	56
3.8.	Síndrome de Aase.....	58
3.8.1.	Qué es.....	58
3.8.2.	Causas.	58
3.8.3.	Síntomas.....	59
3.8.4.	Diagnóstico.	59
3.8.5.	Tratamiento.	60
3.8.6.	NEAE.....	60
3.8.7.	Ámbito de investigación.	61
3.9.	Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford.....	62
3.9.1.	Qué es.....	62
3.9.2.	Causas.	62
3.9.3.	Síntomas.....	63
3.9.4.	Diagnóstico.	63
3.9.5.	Tratamiento.	64
3.9.6.	NEAE.....	64
3.9.7.	Ámbito de investigación.	65
4.	Taller de intervención.	67
4.1.	Análisis del contexto.	67
4.2.	Análisis de las necesidades.	67
4.3.	Diseño de materiales.	68
4.3.1.	Objetivos.....	68
4.3.2.	Metodología.	69
4.3.3.	Recursos.....	69
4.3.4.	Actividades.	70
4.3.5.	Temporalización.	73
4.3.6.	Evaluación.....	73
5.	Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).	74
6.	Conclusiones, implicaciones y limitaciones.	76
7.	Referencias bibliográficas.....	77

Índice de figuras y tablas

Figura 1. Diagnóstico de las ER.....	12
Tabla 1. Investigación de la FQ.....	24
Tabla 2. Tipos de tics.....	27
Tabla 3. Etapas en los síntomas del SR.....	34
Tabla 4. Causas del OCA.....	38
Tabla 5. Síntomas del OCA.....	39
Tabla 6. Actividad 1 del taller.....	70
Tabla 7. Actividad 2 del taller.....	71
Tabla 8. Actividad 3 del taller.....	71
Tabla 9. Actividad 4 del taller.....	72
Tabla 10. Actividad 5 del taller.....	72
Tabla 11. Ingresos 2019 FEDER.....	75

Índice de abreviaturas

Abreviatura	Significado
ABD	Anemia de Blackfan Diamond (Síndrome de Aase)
DA	Dificultad de Aprendizaje
ER	Enfermedad Rara
FEDER	Federación Española de Enfermedades Raras
FQ	Fibrosis Quística
FSM	Fundación Síndrome de Moebius
HGPS	Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford
NEAE	Necesidades Específicas de Apoyo Educativo
NEE	Necesidades Educativas Especiales
NICHD	National Institute of Child Health and Human Development
NIH	National Institute of Health
NINDS	National Institute of Neurological Disorders and Stroke
OCA	Albinismo oculocutáneo
OMS	Organización Mundial de la Salud
PWS	Síndrome de Prader-Willi
SM	Síndrome de Moebius
SR	Síndrome de Rett
ST	Síndrome de Tourette
TDAH	Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad
TEA	Trastornos del Espectro Autista
TOC	Trastorno Obsesivo-Compulsivo

Glosario

Término	Definición
ADN	Ácido desoxirribonucleico. Tipo de ácido nucleico que contiene la información genética. Responsable de la transmisión hereditaria.
Agudeza visual	Capacidad de percibir y diferenciar dos objetos separados por un ángulo.
Alelo	Cada una de las versiones que puede tener un mismo gen.
Aminoácido	Sillar estructural de las proteínas. Ácidos orgánicos formados por un grupo carboxilo (COOH) y un grupo amino (NH ₂). Se combinan entre sí mediante enlace peptídico. Hay 20 diferentes y algunos son esenciales.
Aparato de Golgi	Orgánulo celular formado por un sistema de cisternas aplanadas individuales y vesículas asociadas. Funciones: formar la membrana plasmática, fabricar los componentes de la pared celular, repartir los lípidos provenientes del retículo endoplasmático por la célula, entre otras.
ARN	Ácido ribonucleico. Tipo de ácido nucleico que participa en la síntesis de proteínas.
ARN mensajero	Tipo de ARN que transfiere la información genética del ADN al ribosoma que sintetice una proteína para determinar el orden en el que se unirán los aminoácidos para formar dicha proteína.
Cariotipo	Fotografía de los cromosomas de una célula.
Cirrosis	Etapas avanzadas de daño en el hígado, páncreas o riñón.
Citoesqueleto	Conjunto de filamentos proteicos que dan soporte interno a las células.
Coágulo	Masa de sangre formada por la unión de plaquetas, proteínas y células.
Cromatina	Sustancia dispersa por el núcleo de la célula que contiene el material cromosómico y que está compuesto de ADN+proteínas.
Cromosoma	Molécula de ADN de gran tamaño que contiene información genética de interés para la vida del organismo.
DA	Grupo de trastornos caracterizados por dificultades en la adquisición y uso de la capacidad para entender, leer, escribir y razonar algo o sobre algo.

Deleción	Tipo de mutación en la que se pierde material genético.
Enfermedad hereditaria	Enfermedad que se sucede de generación en generación.
Envoltura nuclear	Membrana doble con poros que comunica el interior del núcleo con el citoplasma.
Enzima	Moléculas orgánicas que aceleran la velocidad de las reacciones químicas (catalizadores).
Estereotipias	Repetición involuntaria de movimientos, palabras o sonidos.
Estrabismo	Desviación en la alineación de un ojo respecto al otro.
Exón	Parte del gen que se mantiene en el ARNm.
Fenotipo	Resultado visible de la expresión de los genes.
Fotofobia	Molestia extrema a la luz, causa dolor.
Gen	Región del cromosoma que tiene un código válido para generar un ARN funcional.
Genotipo	Conjunto de genes que una persona tiene.
Glándulas de secreción exocrina	Glándulas cuya función es mandar lo que fabrican fuera del organismo.
Hemorragia	Salida de la sangre por las cavidades por las que circula en grandes cantidades.
Herencia autosómica dominante	Patrón de comportamiento hereditario de una enfermedad o trastorno caracterizado por la dominancia genética de un gen cuyo locus se encuentra en algún cromosoma no determinante de sexo.
Herencia autosómica ligada al X	Patrón de comportamiento hereditario de una enfermedad o trastorno caracterizado por la dominancia genética de un gen cuyo locus se encuentra en el cromosoma X.
Herencia autosómica recesiva	Patrón de comportamiento hereditario de una enfermedad o trastorno caracterizado por la no dominancia genética de un gen cuyo locus se encuentra en algún autosoma o cromosoma no determinante de sexo.
Heterocigoto	Ser procedente de la unión de dos células sexuales con diferentes dotaciones genéticas.
Hipoplasia	Desarrollo incompleto o detenido de un órgano o tejido.
Hipotonía	Disminución del tono muscular o del grado de tensión de un órgano.

Homocigoto	Ser procedente de la unión de dos células sexuales con la misma dotación genética.
Locus	Lugar que ocupa un gen en el cromosoma.
Melanina	Pigmento que se encuentra en la piel, el pelo y los ojos causando su coloración.
Melanocitos	Célula que produce melanina.
Membrana celular	Bicapa lipídica que representa el límite entre el medio extracelular y el intracelular.
Mutación	Alteración en la secuencia original de un gen. Puede ocasionar que la proteína sintetizada tenga una función distinta, que no funcione, que no se exprese o que actúe como funcionaba antes.
Mutación de novo	Alteración en el gen que aparece por primera vez en un miembro de la familia.
NEAE	Alumnado que requiere una escolarización diferente a la ordinaria por presentar NEE, DA, TDAH, altas capacidades o incorporación tardía al sistema educativo.
NEE	Alumnado que requiere una escolarización diferente a la ordinaria por discapacidad o trastornos de conducta. Todas las NEE son NEAE, pero no todas las NEAE son NEE.
Nistagmo	Movimiento involuntario del ojo.
Núcleo celular	Orgánulo membranoso donde se encuentra el ADN.
Poros nuclear	Orificios en la envoltura nuclear, con el fin de transportar sustancias hacia dentro y fuera del núcleo.
Portador/a	Persona que lleva y transmite la mutación genética asociada a una enfermedad pero que no siempre la manifiesta.
Proteína	Biomolécula formada por C, H, O, N y S. Polímeros de aminoácidos unidos por enlaces peptídicos. Representan más del 50% de la masa seca de la mayoría de las células. Son muy versátiles, por lo que adoptan formas muy diferentes dependiendo de la función que ejecuten.
Proteína ribosomal	Proteína codificada en humanos por el gen RPL5.

Proteína transmembrana	Proteína que se encuentra atravesando la membrana celular.
Región codificante del gen	Conjunto de exones que codifican una porción específica de una proteína.
Replicación	Proceso por el que el ADN se duplica antes de la división celular para que después de esta cada célula tenga la misma información genética.
Ribosoma	Complejo supramolecular (unión de moléculas) que están presentes en células procariotas y eucariotas. Están formados por ARNr y proteínas. Se componen de dos subunidades (mayor y menor). Se pueden encontrar sueltos por el citosol o asociados a las membranas de otros orgánulos. Tienen como función la síntesis de proteínas siguiendo el código de un ARNm.
Ribosomopatía	Trastornos causados por alteraciones en la estructura o función de los ribosomas.
Tirosinasa	Enzima catalizadora de la melanina.
Transcripción	Proceso por el que se copia una secuencia de ADN de un gen para producir una molécula de ARN.
Traslocación	Modificación en la ubicación del gen en el cromosoma.

Resumen

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10000. Esto tiene numerosas consecuencias, como la dificultad que tienen algunas de obtener un diagnóstico claro (ya que existen casos que no tienen diagnóstico) o que, en el caso de que sí se tenga, no se conozca el tratamiento idóneo para él.

En las aulas de Primaria cada vez se encuentran más casos de enfermedades raras, por lo que se hace indispensable conocer cuáles son las enfermedades raras congénitas y de carácter genético que más se dan en este periodo, así como las NEAE que necesitan y todo lo que se conoce sobre ellas hasta el día de hoy.

Asimismo, se establece un pequeño taller de intervención, con el fin de que los alumnos tengan el primer contacto con esta situación, se informen y se sientan protagonistas en el papel de ayudar a los compañeros que lo necesiten.

Por último, se concluye con una aportación de la Federación Española de Enfermedades Raras, la cual juega un papel importante en la vida de los maestros de Educación Especial a la hora de enfrentarse a un caso de enfermedad rara en el aula.

Palabras clave: *enfermedad, mutación, necesidades específicas de apoyo educativo, investigación, visibilidad.*

1. Introducción y justificación.

Existen más de 7000 enfermedades raras, cada una de ellas con una sintomatología diferente, algunas incluso causadas por mutaciones espontáneas que ni se conocen. Por eso se hace casi imposible hablar de ellas desde una perspectiva general, ya que cada una tiene sus particularidades, aunque la gran mayoría sean hereditarias y congénitas.

La información de la que se dispone es escasa, lo que causa problemas como el diagnóstico equivocado (o incluso la falta de diagnóstico) y el establecimiento de tratamientos erróneos o poco adaptados para cada una de ellas. Esto hace que los afectados se enfrenten a consecuencias como tratar su enfermedad con medicamentos experimentales (sin saber con certeza que van a funcionar), discriminación educativa y/o laboral, atención médica deficiente o escasos tratamientos.

Todos los días nacen personas que desarrollarán alguna de estas patologías, por lo que los maestros y distintos especialistas en la educación tendrán que hacer frente a la escolarización de estos alumnos, para lograr que obtengan el mayor grado de desarrollo cognitivo, personal y social. Por eso, este Trabajo de Fin de Grado tiene un claro objetivo. Se pretende dar información sobre las enfermedades raras más comunes que se pueden encontrar en los centros educativos, ofreciendo a su vez un taller sobre cómo iniciar a todos los alumnos en el mundo de la salud, intentando que empaticen con los compañeros que necesiten algún tipo de ayuda y comiencen a construir una escuela con los mismos derechos para todos.

Según la Ley 17/2007, de 10 de diciembre, de Educación de Andalucía, todo el alumnado tiene los mismos derechos y deberes, lo que conlleva a que todos tienen derecho a una educación de calidad que contribuya al pleno desarrollo de su personalidad y capacidades. Esto nos hace reflexionar sobre los alumnos afectados de alguna enfermedad rara, los cuales tendrán que ser tratados en un centro escolar atendiendo a sus necesidades cognitivas, motoras y sociales, al igual que el resto de sus compañeros sanos.

Esto también viene reflejado en el Real Decreto 132/2010, de 12 de febrero, por el que se establecen los requisitos mínimos de los centros que impartan las enseñanzas del segundo ciclo de la educación infantil, la educación primaria y la educación secundaria, el cual señala que los centros educativos tendrán que contar como mínimo con un docente especializado en

Pedagogía Terapéutica para poder hacer frente a los alumnos con enfermedades raras, entre otros.

Por esta razón, el contenido de este Trabajo Fin de Grado se hace necesario para dar a conocer aquellas enfermedades menos conocidas pero que, a su vez, deberán tener un trato igualitario en los centros educativos. Por ello, las competencias requeridas para un Maestro de Educación Primaria según el Plan de Estudios del Grado, incluyendo al especialista en Pedagogía Terapéutica, son:

- Apreciar la diversidad social y cultural, en el marco del respeto de los Derechos Humanos y la cooperación internacional.
- Investigar y seguir aprendiendo con autonomía.
- Actualizar sus conocimientos y habilidades, integrando las innovaciones que se produzcan en su campo profesional, así como las nuevas propuestas curriculares.
- Afrontar los retos personales y laborales con responsabilidad, seguridad, voluntad de autosuperación y capacidad de autocrítica.
- 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.
- 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.
- Colaborar en la detección, diagnóstico y evaluación de las necesidades educativas del alumnado y asumir la programación y puesta en práctica de las medidas de atención a la diversidad que correspondan.
- Conocer las funciones, posibilidades y limitaciones de la educación para afrontar las responsabilidades sociales, promoviendo alternativas que den respuestas a dichas necesidades, en orden a la consecución de un futuro solidario y sostenible.
- Conocer las características de los estudiantes del periodo 6-12, así como las características de sus contextos motivacionales y sociales.
- Identificar dificultades de aprendizaje, informarlas y colaborar en su tratamiento.

- Mostrar habilidades sociales para entender a las familias y hacerse entender por ellas.

Por último, también tiene cabida la formación de los alumnos en las posibles complicaciones que pueda tener nuestro cuerpo, a fin de entender a los compañeros afectados de alguna enfermedad, ya sea considerada rara o no. Esto queda reflejado en el Real Decreto 126/2014, de 28 de febrero, por el que se establece el currículo básico de la Educación Primaria, donde en la asignatura de Ciencias de la Naturaleza (en el bloque de contenidos nº3) se hablará de la estructura de los seres vivos (células, tejidos, órganos, aparatos y sistemas), identificando las principales características y funciones. Por tanto, tendrá cabida el conocer qué sucede cuando las estructuras constituyentes de los seres vivos (en este caso, de los humanos) están defectuosas o no funcionan.

2. Marco teórico.

2.1. Conceptualización.

El término “enfermedad” proviene del latín *infirmitas*, significando *falto de firmeza*. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la enfermedad es “la alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos comprensible”. La enfermedad en general es algo que no se puede evitar a lo largo de la vida de los humanos, por lo que podemos considerarla como algo natural. Por eso, se puede entender de distintas maneras. La Real Academia de la Lengua (RAE) la define como “una alteración más o menos grave de la salud”. Por tanto, aunque sea una definición un poco más clara y concisa, se llega a la necesidad de saber qué se entiende por salud.

“Salud” también proviene del latín *salus*, que significa *salvación* o *saludo*. La salud es “un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades” (OMS, 1948). Como cuenta Briceño-León (2000) (citado en Alcántara, 2008), la salud es “la síntesis de una multiplicidad de procesos, de lo que acontece con la biología del cuerpo, con el ambiente que nos rodea, con las relaciones sociales, con la política y la economía internacional”. Por tanto, ni la salud ni la enfermedad se pueden definir por sí mismas, una depende de la otra.

Así, se puede entender la enfermedad como la ausencia de salud, ya que incluye cualquier desajuste del cuerpo o de la mente; provocado por desequilibrios físicos, mentales o sociales. A su vez, hay términos asociados al de enfermedad pero que no significan lo mismo, por lo que no podemos utilizarlos como tal. Hablamos de deficiencia, discapacidad y minusvalía. La enfermedad es la situación intrínseca, la deficiencia es la exteriorización directa de las consecuencias de la enfermedad, la discapacidad es la objetivación de la deficiencia en el sujeto y la minusvalía es la socialización de la problemática causada en un sujeto por las consecuencias de una enfermedad, manifestada a través de la deficiencia y/o la discapacidad (Egea y Sarabia, 2001).

Tanto la salud como la enfermedad se dividen en distintos tipos. En este caso, nos centraremos en la enfermedad. Es posible dividir los tipos de enfermedad atendiendo a distintas

clasificaciones: según al sistema o aparato del organismo al que afecte, según su causa, según su duración, según su distribución, según su incidencia... Indagando en estas últimas, se pueden encontrar unas patologías más comunes que otras según su grado de prevalencia en la población. Aquellas enfermedades menos comunes y con menos casos son conocidas como “enfermedades raras o poco frecuentes”. En ellas se centrará el estudio de este Trabajo de Fin de Grado.

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Atendiendo a esto, para ser considerada rara, ha de afectar a menos de 5 de cada 10.000 personas (FEDER).

La OMS asegura que existen unos 7.000 casos de enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial aproximadamente. Esto se traduce en 67 millones de casos de ER en el continente americano, 30 millones de casos en Europa y más de 3 millones de españoles afectados por alguna ER (FEDER).

Según la FEDER, estas enfermedades son en su mayor parte crónicas (de larga duración) y degenerativas (implican cambios en las células del cuerpo provocando que su estructura y/o su función empeoren). De hecho, el 65% de ellas son graves, invalidantes y ponen en peligro la vida, y se caracterizan por su comienzo precoz (el 50% de ellas comienzan en la niñez), sus dolores crónicos y su bajo pronóstico vital. A esto, se le suma la dificultad que tienen algunos pacientes de ser diagnosticados, ya que normalmente han de esperar unos 5 años para el diagnóstico, ascendiendo la espera a 10 años en el 20% de los casos. Esto sucede porque algunas de las patologías asociadas son prácticamente desconocidas, de las que no se tiene casi ninguna información y de las que no hay especialistas en ellas. Por tanto, al no disponer de un diagnóstico fiable, tampoco tienen el tratamiento adecuado para la enfermedad.

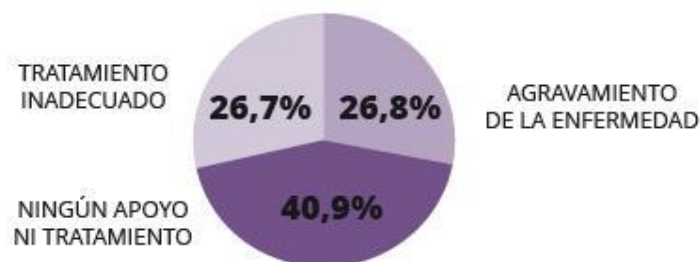


Figura 1. El diagnóstico de las ER. Fuente: FEDER.

Con respecto a la atención sanitaria que reciben, la mayoría de los pacientes piensan que no es adecuada a sus necesidades, inadecuada para su patología o directamente nula. Asimismo, la medicación necesaria para estas personas resulta algo dificultosa a la hora de acceder a ella, por lo que un mínimo número de casos utiliza la que realmente necesita.

Actualmente, el 75% de las personas con alguna ER, asegura haber sentido discriminación por ello en diferentes ámbitos, como en el ocio, la atención sanitaria, el ámbito educativo y en las actividades de la vida cotidiana.

Hablando de las ayudas o necesidades de apoyo que estos pacientes necesitan, la FEDER asegura que en más del 70% de los casos se les ha concedido el certificado de discapacidad, aunque un gran número de personas no estén satisfechos con el grado que se le ha adjudicado. También, la mayoría de los pacientes necesitan ayuda en las actividades cotidianas, siendo los familiares en mayor medida los que se las aportan.

Hoy en día, además de FEDER, existen varios organismos nacionales e internacionales que trabajan todo lo relacionado con las enfermedades raras. Los más relevantes son (FEDER): Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER), Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER), Registro Nacional de Enfermedades Raras, Orphanet y la Organización Nacional de Estados Unidos (NORD).

2.2. Historia de las enfermedades raras.

Actualmente, no se cuenta con todas y cada una de las enfermedades raras que existen, ya que continuamente se están dando casos de nuevos síntomas o nuevas alteraciones.

No se sabe cuándo se describió la primera enfermedad rara, pero sí existen alusiones a la rareza de ciertos fenómenos clínicos hace muchos siglos. Esto se manifiesta en los resultados de las investigaciones producidas en ámbito de la salud, donde se han encontrado restos de cuerpos con características propias de una enfermedad rara tal y como se conoce hoy en día (Posada, Alonso y Bermejo, 2016).

Sin embargo, los estudios sobre las ER datan de no hace más de 50 años (Posada et al., 2016):

- En los 80, comenzó a tratarse el término “medicamento huérfano” asociándose a este tipo de afectaciones.
- En el continente europeo, es en los 90 cuando se comienza a hablar de las enfermedades poco frecuentes.
- A partir de este momento, comienzan a realizarse estudios sobre las ER.
- El primer proyecto se realiza entre 1999 y 2003, con el objetivo de llevar el tema a la sanidad pública.
- El segundo se lleva a cabo entre 2004 y 2008, se le bautiza con el nombre de Task Force of Rare Diseases (TFRD) y cuyo objetivo es informar sobre los planes de acción.
- Posteriormente, entre los años 2009 y 2016, se crea el Comité de Expertos de Enfermedades Raras de la Unión Europea (EUCERD), actualmente conocido como Grupo de Expertos de Enfermedades Raras de la Comisión.
- A lo largo de 2009-2016, todos los países de la Unión Europea desarrollan planes de acción o estrategias tomando como referencia el proyecto EUROPLAN, emitiendo también un informe de la situación de las enfermedades raras anualmente.

Por otro lado, Pizarro (2016) comenta que la población ha ido entendiendo progresivamente qué sucedía con las enfermedades raras. Esto ha sido causado por la implantación de leyes para la integración de estos pacientes: la Ley 9/1999, de 18 de noviembre, de Solidaridad en la Educación alega la obligación de continuar en el proceso educativo a todos los escolares que por razones de enfermedad no pueden realizar un transcurso regulado en la escolarización; y la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación (LOE) y la Ley 17/2007, de 10 de diciembre, de Educación de Andalucía (LEA), dan respuesta a las versátiles necesidades y demanda de las personas. Así, quedan recogidas las enfermedades raras en las leyes del país, dando un paso así en el conocimiento de estas. No obstante, la realidad es que aún queda mucho trabajo por hacer, ya que hoy en día no se tiene la suficiente información como para enfrentarse a casos de este tipo.

2.3. Tipos de enfermedades raras.

Las ER son muy heterogéneas, por lo que establecer un único criterio de clasificación es imposible. Posada et al. (2016) exponen algunos:

- Según el momento de aparición:
 - Congénitas: se encuentran presentes ya en el nacimiento.
 - No congénitas: aparecen en etapas posteriores del desarrollo.
- Según su causa:
 - Genéticas: producidas por alteraciones en los genes.
 - Ambientales: producidas por la acción de factores externos al individuo.
 - Multifactoriales: producidas por la acción de agentes genéticos y ambientales a la misma vez.
 - Causa desconocida: en las que no se conoce su causa.
- Según el tipo de manifestación clínica:
 - Según el área o sistema anatómico al que afectan: neurológicas, musculares, sensoriales...
 - Según el tipo de manifestación: estructurales, metabólicas, infecciosas, funcionales...
 - Según la amplitud de sus manifestaciones: una única manifestación o síntoma o múltiples manifestaciones.
 - Según las consecuencias en cuanto a las capacidades de la persona: discapacitantes (a nivel sensorial, física, mental o combinaciones de alguna de ellas) o no discapacitantes (de las cuales se encuentran muy pocos casos).
 - Según las posibilidades de prevención: prevenibles o no prevenibles.
 - Según la posibilidad de ser tratadas: tratables (con cualquier tipo de tratamiento).
 - Según su letalidad: letales o no letales.

2.4. Papel de la escuela.

La función de la escuela ante un caso de enfermedades raras comienza en la escolarización del alumno. Es un momento clave para que no se acarrean problemas de sociabilización del niño, por lo que el servicio de atención temprana debe favorecer una actitud positiva ante la enfermedad en la familia, fomentando un clima de participación y colaboración entre ambos (familia-escuela), donde prime la comunicación y la honestidad.

Por eso, los centros educativos juegan el papel de conseguir que los alumnos con necesidades educativas especiales lleguen al máximo en sus capacidades (Castro y García-Ruiz, 2013). Por esto, se convierten en espacios capaces de fomentar el desarrollo integral de los alumnos, así como el desarrollo profesional y personal del profesorado (Murillo y Krichesky, 2012) (citado en Castro y García-Ruiz, 2013).

En 2010, Guillén (citado en Castro y García-Ruiz, 2013) señala la importancia de mantener una estrecha relación entre los centros educativos, los centros de Desarrollo Infantil y los servicios de Atención Temprana. Esta relación tiene los objetivos marcados: elaboración de programas de intervención, determinar las necesidades educativas de los niños hasta los seis años, coordinar y compartir la información sobre la situación del niño y orientar a las familias de las necesidades anteriormente determinadas.

Por otro lado, entra en juego la escasa formación de los docentes ante enfermedades de este tipo, provocando inseguridad a la hora de darle atención educativa a estos alumnos, causando conflictos y malentendidos con las familias. Es cierto que no existe información suficiente ni para las familias ni para los centros. Por eso, se hace necesario incrementar la formación del profesorado en el tema y la inversión en la investigación.

2.4.1. La importancia de la escuela inclusiva en las ER.

“La educación inclusiva se asocia frecuentemente con la participación de los niños con discapacidad en la escuela y de otros alumnos etiquetados como con necesidades educativas especiales” (UNICEF). Sin embargo, esta definición haría referencia a la integración educativa, no a la inclusión.

La integración pretende que todas las personas, todos los alumnos en este caso, participen de la misma forma en el sistema educativo. Esto supone que los alumnos con dificultades de aprendizaje participen en la vida del centro sin tener en cuenta sus necesidades. Por eso, Ainscow (2001), hace referencia a las limitaciones de este concepto, ya que intenta amoldar a los alumnos a las exigencias del sistema educativo, cuando lo preciso es desarrollar y transformar ese sistema para que se adapte a las necesidades del alumno. Con otras palabras, la integración intenta que todos los alumnos se adapten al sistema educativo, siendo el sistema educativo el que se tiene que adaptar a todas las dificultades que pueda presentar un alumno.

La inclusión, sin embargo, es lo contrario. Este modelo se basa en el principio de equidad, es decir, en darle a cada alumno lo que necesite, sin tratarlos a todos por igual. Así, se contempla la diversidad como un valor de enriquecimiento.

La UNESCO define la educación inclusiva como “el proceso de identificar y responder a la diversidad de las necesidades de todos los estudiantes a través de la mayor participación en el aprendizaje, las culturas y las comunidades, y reduciendo la exclusión en la educación. Involucra cambios y modificaciones en contenidos, aproximaciones, estructuras y estrategias, con una visión común que incluye a todos los niños y niñas del rango de edad apropiado y a la convicción de que es la responsabilidad del sistema regular, educar a todos los niños y niñas”. La inclusión se basa en la diversidad de los niños en cuanto a características, intereses, capacidades y necesidades de aprendizaje. Los centros educativos han de estar preparados para hacerle frente a esta diversidad.

Realmente, queda mucho camino por recorrer en el tema de la escuela inclusiva. Es cierto que se habla mucho de ello, de cómo llevarla a cabo y de sus ventajas. Sin embargo, a la hora de llevarla al aula no se trabaja. Actualmente, se está dando un redescubrimiento del concepto de diversidad en la escuela. Este paso lleva consigo el aceptar que cada vez hay necesidades sociales nuevas, pero no conlleva la idea de la respuesta inclusiva para ellas. Esto hace que cada vez haya más alumnos con una etiqueta, siendo un principio totalmente opuesto a la inclusión.

La propuesta para que se consiga una escuela inclusiva se puede resumir en dos ideas fundamentales (Monzón y Aróstegui, 2017):

- Parte de la premisa de responder a las necesidades del alumnado en un contexto común en el que se coloca en primer plano a la persona y no a los contenidos de aprendizaje. El grupo-clase se responsabiliza de cada miembro, por lo que aprenden y crecen conjuntamente.
- La escuela inclusiva como algo necesario para todas las personas, siendo más urgente para unas que para otras. Una escuela inclusiva es un bien común, un beneficio para toda la comunidad y se basa en el derecho básico que tienen todas las personas a una educación de calidad.

Pero, para que se consiga llegar a una escuela realmente inclusiva, hace falta formar y concienciar a todos los miembros que forman la comunidad educativa, cayendo la máxima responsabilidad en los profesores y en la administración educativa.

Por esto, desde 2014, hay instituciones y colectivos que se han preparado para ayudar a los alumnos con enfermedades poco frecuentes (así como a su familia) en que todo el contexto que rodee a estas personas tenga conciencia de sus dificultades. Trabajan para la igualdad de derechos y oportunidades y, sobre todo, para paliar los obstáculos que se encuentran en el proceso de escolarización.

2.5. Papel de la familia.

La familia es el principal soporte para los enfermos, siendo los afectados secundarios de la enfermedad. Cada día, los pacientes y sus familias se enfrentan a todo tipo de dificultades, barreras emocionales, problemas para acceder a los diagnósticos, desconocimiento y aislamiento (Fernández et al., 2018). La enfermedad influye en todos los miembros de la familia y en sus relaciones, pudiendo generar tensiones y conflictos, o agudizar los ya existentes, siendo necesario que la familia se adapte a nuevas exigencias, como la distribución de nuevos roles y funciones (Canga y Esandi, 2016).

No obstante, las familias cuentan con numerosos servicios y apoyos para afrontar la dificultad de la enfermedad, diferenciándose el ámbito educativo, el social y el médico (Castro y García-Ruiz, 2013):

- En el ámbito educativo se encuentran las distintas modalidades de escolarización (diferentes alternativas en las que se puede escolarizar a los alumnos según sus expectativas y capacidades para crear situaciones lo menos restrictivas posibles), la escuela inclusiva, las aulas hospitalarias (atención directa al alumnado que por enfermedad se encuentra ingresado en un hospital) y la atención temprana (conjunto de técnicas para el desarrollo de las capacidades y habilidades de los niños en la edad temprana. Está dirigida a niños hasta los seis años con trastornos en su desarrollo, así como a su familia y escuela, tratando los aspectos intra e interpersonales del paciente).
- En el ámbito social se encuentra el movimiento asociativo (unión de personas que realizan una actividad para llegar a un objetivo común) y la Ley de Dependencia (conjunto de apoyos y prestaciones para la mejora de la autonomía personal, protección y atención a aquellas personas que lo necesiten).
- En el ámbito médico se destaca el diagnóstico temprano (detección y tratamiento de una enfermedad que aún no ha presentado síntomas relevantes) y el consejo genético (información a aquellas personas con alguna enfermedad que puede ser heredada por sus hijos).

3. Enfermedades raras en el alumnado de Educación Primaria.

3.1. Fibrosis quística.

3.1.1. Qué es.

La fibrosis quística (FQ) o mucoviscidosis es una enfermedad hereditaria crónica y generalmente progresiva que afecta a niños (suele dar la cara en la infancia temprana) y adultos jóvenes. Su prevalencia en Europa se estima que se sitúa entre 1/8.000 y 1/10.000 individuos (Orphanet). Tiene una mortalidad elevada, siendo solo el 12% de los pacientes afectados el que supera los 30 años de vida.

Produce una disfunción de todas las glándulas de secreción exocrina con varias patologías asociadas: enfermedad pulmonar crónica (la mortalidad y morbilidad dependen del grado de afectación broncopulmonar); insuficiencia pancreática, diabetes del adolescente y pancreatitis; niveles anormalmente elevados de electrolitos en el sudor, cirrosis, disfunción intestinal, urogenital (en los aparatos reproductores) y gran probabilidad de esterilidad masculina.

3.1.2. Causas.

La FQ es producida por una mutación en el brazo largo del cromosoma 7, en el gen que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana (CFTR). Esta proteína interviene en el paso del ion cloro a través de las membranas celulares y su deficiencia altera la producción de sudor, jugos gástricos y moco. La enfermedad se desarrolla cuando ninguno de los dos alelos es funcional (Ruiz de Valbuena, 2016).

Asimismo, este gen defectuoso lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas, el órgano que ayuda a descomponer y absorber los alimentos. Esta acumulación de moco pegajoso ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos, pudiendo afectar también a las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino (Furnes y Láquis, 2015).

Blanco (2017) destaca varios datos respecto a su epidemiología:

- Es una de las enfermedades hereditarias más frecuentes.
- El 4% de la población de raza blanca porta el gen.
- Es la causa más frecuente de enfermedad broncopulmonar crónica en la infancia.
- La mutación más frecuente es la del brazo largo del cromosoma 7 ($\Delta F508$), aunque se producen hasta 800 más en este mismo.
- Herencia autosómica recesiva.

3.1.3. Síntomas.

Según la edad del paciente:

- En el recién nacido (Furnes y Láquis, 2015): retraso en el crecimiento, incapacidad para aumentar de peso, ausencia de deposiciones en las primeras semanas de vida (obstrucción intestinal) y piel con sabor salado.
- En el niño (Blanco, 2017): infecciones pulmonares de repetición, atelectasia (disminución del volumen pulmonar), bronquiectasias (dilataciones permanentes de los bronquios), afectaciones cardiovasculares (como el *cor pulmonale*, una dilatación en el ventrículo derecho), insuficiencia pancreática, diabetes, pubertad tardía.

Según la función que se encuentre afectada (Furnes y Láquis, 2015):

- Función intestinal:
 - Dolor intestinal a causa del estreñimiento.
 - Aumento de gases.
 - Náuseas y poco apetito (conllevando la pérdida de peso).
 - Heces pálidas o de color arcilla con un olor muy fuerte, que tienen moco.
- Función pulmonar:
 - Tos y aumento de moco.
 - Falta de energía o motivación (fatiga permanente).
 - Congestión nasal.
 - Numerosos cuadros de neumonía.

- Dolor y presión sinusal (causada por la acumulación de moco).

3.1.4. Diagnóstico.

Se encuentran varios criterios diagnósticos para la FQ (Blanco, 2017):

- El diagnóstico genético no es muy fiable debido a la gran cantidad de mutaciones descritas.
- El diagnóstico por despistaje neonatal (“prueba del talón”, que permite detectar enfermedades metabólicas genéticas y/o congénitas) se realiza mediante la determinación de tripsinógeno o tripsina inmunorreactivo séricos.
- El hallazgo más constante de la FQ es la concentración elevada de sodio y cloro en el sudor.
- Radiología de tórax.
- Pruebas de malabsorción intestinal y pruebas de tolerancia a la glucosa.
- Prueba cutánea para *Aspergillus* (hongo).

3.1.5. Tratamiento.

Se pueden diferenciar tres: respiratorio, digestivo y endocrino y específico.

- Respiratorio (Furnes y Láquis, 2015): antibióticos para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares, medicamentos inhalados para ayudar a abrir las vías respiratorias, terapias sustitutivas para la enzima DNAasa para diluir el moco y facilitar la expectoración, alta concentración de soluciones salinas, vacunas antigripales y antineumocócica polisacárida anualmente, oxigenoterapia si la enfermedad pulmonar empeora y, en algunos casos, trasplante de riñón.
- Digestivo y endocrino (Blanco, 2017): enzimas pancreáticas y suplementos vitamínicos (A, D, E y K), así como tratamiento para la diabetes.
- Específico (Blanco, 2017): fármacos específicos para los pacientes con fibrosis quística homocigóticos para la mutación $\Delta F508$:
 - Lumacaftor: potencia el desplazamiento de la proteína CFTR desde el aparato de Golgi hasta la membrana celular.

- Ivacaftor: potencia la apertura del canal para el transporte de iones Cloro.
- Terapia vía oral y de forma conjunta. Ambos fármacos por separado no tienen beneficio. Sin embargo, si se utilizan en conjunto se reduce casi un 40% las alteraciones pulmonares y mejora levemente la función pulmonar.

3.1.6. NEAE.

Dentro de los centros educativos y dentro de un aula, sería importante recordar algunas medidas para el manejo general de la enfermedad con el objetivo de ayudar al máximo a estos pacientes (Asociación Balear de Fibrosis Quística):

- Tratar al alumno con FQ como un alumno ordinario, sin mostrar pena, sin tratamientos de favor y normalizando el trato.
- Comprender la enfermedad, así como sus características y sus limitaciones, para poder estar atentos a todos los cambios que se produzcan en los alumnos y poder actuar con tiempo.
- Lo anterior conlleva a entender que a nivel físico, estos alumnos sufrirán cambios. Es decir, algunos días estarán mejor y otros días se encontrarán con menos energía, por lo que se tendrá que respetar su ritmo de trabajo en estos días.
- Escuchar a las familias de los afectados, ya que son los que viven la enfermedad en primera persona y pueden ayudar al centro y al trato con el alumno de la mejor manera posible.
- Colaborar con el seguimiento del tratamiento del alumno, así como controlarlo para que no se estropee o se hagan las tomas en el horario adecuado.
- Comprender su afección digestiva, por lo que podría haber la posibilidad de que tengan que frecuentar más el baño.
- En el caso de que haya ausencias prolongadas, proponer la asistencia del alumno a las aulas hospitalarias o la atención domiciliaria.
- Evitar que dos alumnos con FQ compartan espacios cerrados. En el caso de que tengan que compartirlo, deben estar separados entre sí y sin compartir material. Si son espacios pequeños, por ejemplo, un autobús, deberán hacer uso de mascarillas.

3.1.7. **Ámbito de investigación.**

Navarro (2015) hace una recopilación de todos los pasos que se han dado para saber lo que actualmente sabemos sobre la FQ:

AÑO	QUIÉN LO HIZO	QUÉ HIZO	QUÉ DESCUBRIÓ
HACE 53000	X. Estivill, genetista	Estimaciones sobre las mutaciones implicadas en la FQ	La mutación más común se dio hace 53000 años, aunque otras menos frecuentes hace 35000.
1595	P. Paaw, profesor de botánica y anatomía	Hizo la autopsia a una niña que se creía hechizada	Páncreas abultado, cirroso y blanco (causa de su muerte)
1673	G. Seger	Trató a una niña por fiebre, vómitos y desnutrición	Páncreas endurecido y cirrótico tras la autopsia
1677	G. L. Blasius, catedrático de medicina	Escribe un libro	Hallazgo de un páncreas cirrótico de un niño de 9 años con retraso del crecimiento tras la autopsia
1752	N. R. von Rosenstein, anatomista	Estudió 12 casos de muertes infantiles con los mismos síntomas: diarrea, retraso del crecimiento, desnutrición...	Páncreas endurecido en sus autopsias
1850	A. Bednar, pediatra	Expuso un caso de la muerte de una recién nacida por obstrucción en el intestino	Intestino lleno de meconio (primer excremento de los recién nacidos) en la autopsia
1878	C. von Rokitansky, patólogo	Autopsia a un feto de 7 meses de gestación	Perforación en el intestino delgado

1905	K. Landsteiner, premio nobel de Medicina y Fisiología	Investigó la existencia de obstrucción intestinal por meconio relacionado con una secreción anormal en el páncreas	
1936	G. F. von Grebel, pediatra	Utilizó por 1ª vez el término “fibrosis quística” para describir la asociación de insuficiencia pancreática exocrina y enfermedad pulmonar crónica en niños	
1938	D. Hansine, patóloga	Describe la enfermedad y los cambios en el páncreas. La llama “FQ del páncreas”	
1945	S. Farber, patólogo pediátrico	La llama “mucoviscidosis”	Además de la alteración del páncreas, el problema se agravaba por la producción excesiva de moco
1946	D. Hansine	Estudio genético a familiares de pacientes de FQ	Es una enfermedad genética hereditaria
1946		Empezar tratamientos con penicilina	Sin éxito
1948	P. di Sant’Agnese	Percibió la alteración en el sudor de los pacientes	Establecer la prueba del sudor como fundamental
1957	W. Wallace, catedrático en pediatría	Pone en marcha un programa preventivo para infecciones pulmonares para los pacientes de FQ	
1958	D. N. Crozyer	Administró a los pacientes una dieta alta en grasas saturadas junto a elevadas dosis de	Mejóro el estado nutricional de los pacientes

		suplementos de enzimas pancreáticas
1981	M. Knowles, neumólogo	Demostró la alteración de la función de los epitelios por el aumento de moco
1985		Aumentó el conocimiento en las mutaciones que causan la enfermedad
1900		Se demostró que la terapia con enzimas pancreáticas reducía el exceso de grasa y nitrógeno fecales.
1900- 2000		Se utilizaron tratamientos para expulsar la mucosidad y corregir las infecciones respiratorias
SIGLO XXI		Ensayos con animales para encontrar el mejor tratamiento para cada paciente

Tabla 1. Investigación de la FQ. Fuente: Navarro (2015).

3.2. Síndrome de Gilles de la Tourette.

3.2.1. Qué es.

Los trastornos por tics son trastornos del neurodesarrollo que se caracterizan por la presencia de tics motores y/o fónicos. El trastorno por tics más grave y mejor estudiado es el síndrome de Tourette (ST). Es considerado un síndrome poco frecuente, situando su prevalencia entre el 0,3 y el 1,5% de la población (Morer y García, 2014).

Los tics se definen como vocalizaciones o movimientos súbitos, rápidos, recurrentes y no rítmicos. Varían en tipo, frecuencia e intensidad a lo largo del tiempo, pueden ser suprimidos de forma temporal y están precedidos por un impulso premonitorio (sensación física o mental que alerta al paciente de que el tic está a punto de suceder) (American Psychiatric Association, 2013) (citado en Morer y García, 2014). Se pueden clasificar según su cualidad en motores (contracciones musculares, normalmente en la cara o la cabeza) y fónicos o vocales (sonidos producidos por el paso del aire por la nariz, la boca o la faringe). A su vez, ambos se dividen en simples o complejos:

	MOTORES	FÓNICOS/VOCALES
SIMPLES	Parpadeo continuo, sacudidas de la cabeza, encogimiento de los hombros, muecas, gestos faciales	Toser, carraspear, gruñir, ruidos similares a ladridos, inspirar muy fuerte por la nariz, soplar, olfatear, chasquear con la lengua
COMPLEJOS	Saltar, tocar a los demás, dar giros, ecopraxia (hacer movimientos que hace otra persona), copropaxia (movimientos obscenos), actos autolesivos	Expresión de vocabulario o frases fuera de contexto, coprolalia (palabras obscenas en público), palilalia (repetir la última palabra que yo digo) o ecolalia (repetir lo que dice otra persona)

Tabla 2. Tipos de tics. Fuente: Elaboración propia.

3.2.2. Causas.

Lo primero que se ve afectado en el ST es una disfunción en los circuitos corticotálamo-estriados (conexiones entre la corteza cerebral, el tálamo y el núcleo estriado del cerebro). Estos resultan esenciales para coordinar los procesos motores y cognitivos que participan en cualquier respuesta voluntaria, por eso, cuando estos circuitos fallan, aparecen los tics (Morer y García, 2014).

Sus causas se encuentran en el factor genético y por el factor ambiental:

- Genético: aún no se ha descubierto ningún gen susceptible de ser relacionado con esta enfermedad. Sin embargo, se han barajado varias localizaciones, como el brazo largo del cromosoma 11 (donde no se confirmó en estudios posteriores) o el cromosoma 13. Este último se debe a una *mutación de novo*, es decir, una alteración en el gen que aparece por primera vez en un miembro de la familia. Esta se dio en el gen SLITRK1, el cual codifica una proteína transmembrana que estimula el crecimiento de las dendritas (Tijero-Merino, Gómez-Esteban y Zarranz, 2009).
- Ambiental (Morer y García, 2014):
 - Factores prenatales y perinatales: aporte insuficiente de oxígeno y nutrientes en las primeras etapas de vida.
 - Infecciones: por numerosos microorganismos, aunque el más estudiado es el estreptococo *Pyogenes* del grupo A.
 - Estrés psicosocial: alteraciones en el eje hipotálamo-hipófiso-suprarrenal.

A su vez, la única manera de entender del todo este síndrome es conociendo su relación con los trastornos comórbidos (Miranda, 2000):

- Trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH): el 75% de los pacientes con ST presenta TDAH, siendo diagnosticados antes de TDAH que de ST, ya que los síntomas de desatención e hiperactividad aparecen antes que los tics.
- Trastorno obsesivo-compulsivo (TOC): el 80% de los pacientes con ST también presenta TOC. Esto suele basarse en los factores genéticos. En el caso del diagnóstico,

los tics son diagnosticados antes que el TOC, ya que este último aparece cuando los tics son más graves.

- Trastornos del espectro autista (TEA): ambos diagnósticos comparten síntomas, estimando que el diagnóstico de TEA aparece casi en el 5% de los pacientes con ST.
- Otras (Morer y García, 2014): explosiones de rabia (entre 3-40% de los pacientes), conductas autolesivas (14% de 3500 pacientes), alteraciones del sueño (50% de los pacientes), trastornos afectivos (13-76%), trastornos de ansiedad no TOC (por ejemplo, trastornos de ansiedad por separación), trastorno del aprendizaje.

3.2.3. Síntomas.

Dentro de los síntomas del ST, encontramos los tics simples y complejos, tanto vocales como motores (descritos en el apartado 4.2.1.)

También, cabe destacar que dependiendo de los trastornos asociados al síndrome (cormobilidad), los pacientes presentarán unos síntomas u otros, relacionados a su vez con estos segundos trastornos.

3.2.4. Diagnóstico.

Para confirmar un diagnóstico de ST, se necesitan varios requisitos (DSM-5):

- Los tics motores múltiples y uno o más tics vocales han estado presentes en algún momento durante la enfermedad, aunque no necesariamente de forma concurrente.
- Los tics pueden aparecer intermitentemente en frecuencia, pero persisten durante más de un año desde la aparición del primer tic.
- Comienza antes de los dieciocho años.
- El trastorno no se puede atribuir a los efectos fisiológicos de una sustancia (por ejemplo, cocaína) o a otra afección médica (por ejemplo, enfermedad de Huntington o encefalitis postvéricas).

3.2.5. Tratamiento.

El objetivo del tratamiento de los trastornos por tics no es curar los tics, sino disminuir su gravedad y frecuencia. Se recomienda aplicar las intervenciones que han demostrado su eficacia de forma gradual, en función de sus posibles efectos adversos y la gravedad de los síntomas (Plessen, 2013) (citado en Morer y García, 2014).

No obstante, existen tres niveles de tratamiento para este síndrome además de para los trastornos con tics (Morer y García, 2014). Se empezará siempre por el primer nivel, pasándose al segundo si este no funciona:

- Nivel 1: psicoeducación y monitorización de los síntomas.
- Nivel 2: tratamiento específico de los trastornos comórbidos y tratamientos psicológicos.
- Nivel 3: tratamiento farmacológico (antipsicóticos).
- Nivel 4: estimulación cerebral profunda (cirugía para implantar un estimulador en el cerebro que controla los tics mediante la emisión de impulsos eléctricos en zonas del cerebro relacionadas con la aparición de tics).

3.2.6. NEAE.

Aunque los niños con el ST suelen desempeñarse bien en una sala de clases normal, algunos problemas (TDAH, TOC o tics graves) pueden interferir gravemente en su rendimiento. Por ello, se aconseja que se coloquen en un entorno adaptado a sus necesidades (National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), 2012).

Por eso, para los alumnos que presenten algún trastorno de tic se ofrecen distintos apoyos educativos especiales. Entre ellos, encontramos:

- Permitirle realizar las tareas y/o exámenes sin límite de tiempo o ampliando el mismo.
- Educar sobre los tics y sus diferentes formas clínicas a los compañeros de clase.

- Ofrecer un ambiente seguro: para algunos estudiantes puede ser beneficioso el contar con un lugar específico (así como uno de reserva en caso de que este no se encuentre disponible), donde puedan “liberar” sus síntomas.
- Realizar descansos fuera del aula de clase, ya que es favorable el poder cambiar de ambiente (por ejemplo, ir al baño o a beber agua).
- Llevar a cabo una lluvia de ideas con el alumno sobre las formas alternativas para expresar sus tics, principalmente cuando son socialmente inapropiados (escupir, maldecir, tocar a las personas de manera inadecuada). Por ejemplo, como alternativa al tic de escupir, el alumno puede sugerir el intentar hacerlo en un pañuelo de papel.
- En determinados casos, los estudiantes pueden estar recibiendo terapias clínicas específicas fuera de la escuela (por ejemplo, la intervención conductual integral). Tales tratamientos pueden requerir enfoques muy diferentes en el aula; en estos casos, el niño, la familia o el profesional debería coordinarse con el profesor o el centro educativo.

3.2.7. Ámbito de investigación.

En 2012, Jurado nos clara los pasos que podemos encontrar en la investigación del síndrome, que remontan desde el siglo XIX hasta esa fecha:

- La primera descripción del ST fue en el siglo XIX, en el caso de la marquesa de Dampierre, que murió creyendo que sus síntomas eran lesiones cerebrales.
- En 1885, el neurólogo francés George Guilles de la Tourette, estudió el anterior caso y otros más de pacientes con tics y trastornos de conducta y ánimo y pensó que en el proceso participaba la herencia.
- En la década de los 60, los neurocientíficos habían perdido el interés por el tema, encasillando la psicopatología del síndrome en los trastornos mentales de la infancia.
- Fue en 1968 cuando el matrimonio formado por los Doctores Arthur y Elaine Shapiro resaltaron el origen orgánico de los síntomas, dejando claro así que las conductas eran involuntarias.
- En los años 70, la misma pareja descubrió la importancia del estrés y las relaciones interpersonales en el desarrollo de los síntomas y los trastornos comórbidos del síndrome.

- Fue a final del siglo XX cuando se descubrió y se pudo demostrar que estábamos ante un síndrome neurobiológico hereditario poco frecuente.

Dentro del gobierno, la institución que presta mayor apoyo a la investigación del ST es el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, siendo el responsable de apoyar y llevar a cabo investigaciones sobre el cerebro y el sistema nervioso central. Actualmente, se llevan a cabo varias líneas de investigación en esta enfermedad. Algunas de ellas son: estudios genéticos, estudios de neuroimágenes, neuropatología, pruebas clínicas, epidemiología y ciencias clínicas (NINDS, 2012):

- Estudios genéticos: los avances en la tecnología de identificación de los genes permitirán la utilización de enfoques amplios en la revisión del genoma. El descubrimiento de los genes implicados en el ST hará que sean más eficaces los diagnósticos, por lo que mejorará las terapias y las hará más efectivas.
- Estudios de neuroimágenes: gracias a la mejora en la tecnología de imágenes se ha llegado al uso de novedosas y poderosas técnicas para identificar las regiones del cerebro, sus circuitos y los factores neuroquímicos de importancia en el ST y en los trastornos asociados.
- Neuropatología: el aumento de casos de este síndrome ha hecho que se avance en las técnicas neuropatológicas, haciendo descubrimientos iniciales significativos para los futuros casos.
- Pruebas clínicas: las pruebas clínicas que se llevan a cabo en los pacientes con este síndrome concluyen con investigaciones sobre el tratamiento en los trastornos comórbidos.
- Epidemiología y ciencias clínicas: los estudios de epidemiología hacen pensar que los casos de ST van aumentando, cada vez con más variedad y severidad clínica.

3.3. Síndrome de Rett.

3.3.1. Qué es.

El síndrome de Rett (SR) es una enfermedad genética, en muy pocos casos hereditaria que causa un trastorno en el desarrollo neurológico infantil caracterizado por una detención del desarrollo y un retroceso o incluso pérdida de las capacidades adquiridas tras una fase inicial de desarrollo normal. Afecta casi exclusivamente a niñas y mujeres y su prevalencia es 1:10000-1:15000 (Arrebillaga, 2012).

Sus características básicas son (Arrebillaga, 2012):

- Disminución de la velocidad de desarrollo del cráneo con respecto al cuerpo entre los primeros 5 y 48 meses de vida.
- Desarrollo psicomotor normal dentro de los primeros 5 meses de vida, con la consiguiente pérdida de las capacidades manuales ya adquiridas y aparición de movimientos estereotipados en las manos (agitarlas, morderlas, retorcerlas).
- Pérdida progresiva del interés social.
- Apraxia (incapacidad de llevar a cabo una orden, aunque se entienda el pedido).
- Comportamientos autistas en las primeras etapas.
- Menos comunes: caminar con la punta de los pies, problemas del sueño, marcha con las piernas muy separadas, crujió los dientes, crecimiento retardado, convulsiones, incapacidades cognitivas.

3.3.2. Causas.

Aproximadamente la mayoría de los pacientes afectados por el SR tienen mutaciones *de novo* en la región codificante del gen MECP2, que se encuentra en la banda 8 de la región 2 del brazo largo del cromosoma X. En los pacientes que no hay esta mutación, se puede deber a que presentan mutaciones en regiones del gen no analizadas o que exista otro gen implicado también en la enfermedad. Este gen contiene instrucciones para la síntesis de la proteína metilo citosina de enlace 2 (MeCP2), cuya función es silenciar otros genes para que dejen de actuar de forma sincronizada para regular el desarrollo del cerebro. Cuando la actuación de ciertos

genes se produce en momentos no correspondidos, produce alteraciones en el desarrollo del cerebro (Mabel, Manresa, Mesch y Melgarejo, 2006).

Las mujeres poseen dos cromosomas X, aunque solo uno de ellos está activo en cualquier célula. Por eso, una niña con este síndrome utilizará aproximadamente la mitad de sus células en las que se encuentre el gen defectuoso. La vida no se interrumpe porque hay células con el gen sano que producen cantidades normales de la proteína en cuestión. En los varones esto no ocurre, ya que solo tienen un cromosoma X, por lo que todas sus células con ese cromosoma estarán afectadas, por lo que no llegan a nacer o mueren al poco tiempo de vida (Arrebillaga, 2012).

3.3.3. Síntomas.

Los síntomas del SR se organizan en dos bloques:

- El primero incluye los primeros meses de vida. En él, el desarrollo prenatal, perinatal y psicomotor es normal, al igual que la circunferencia del cráneo.
- El segundo se desarrolla desde que aparecen los primeros síntomas incapacitantes para el paciente. Empieza a disminuir la velocidad de crecimiento del cráneo, se pierde las capacidades manuales finas y el interés social, se deja de coordinar los movimientos al andar, y se deteriora el habla y el desarrollo psicomotor.

Según sus síntomas, se distinguen cuatro etapas:

	EDAD	SÍNTOMAS	DURACIÓN
ETAPA 1	6-18 meses	Muy sutiles. Pérdida de interés en el juego.	Meses-1 año
ETAPA 2	1-4 años	Pérdida de capacidades motoras de la mano y del habla, interés en la interacción social y la comunicación. Trastornos del sueño. Marcha descoordinada, crecimiento de la cabeza retardado	Semanas- meses

ETAPA 3	2-10 años	Apraxia, problemas motores y convulsiones. Mejora del comportamiento y los síntomas autistas.	Años
ETAPA 4	>11 años	Debilidad y rigidez muscular. Espasticidad, distonía y escoliosis. Pérdida en la capacidad de andar.	Años-décadas

Tabla 3. Etapas en los síntomas del SR. Fuente: Arrebillaga (2012)

3.3.4. Diagnóstico.

El diagnóstico del SR es descriptivo y basado en un conjunto de signos y síntomas, pero no es etiológico (Mabel et al., 2006).

Para que los médicos diagnostiquen un SR, han tenido que seguir los síntomas de la paciente durante todas las etapas posibles, realizando pruebas en periodos cortos de tiempo y valoraciones físicas y psicológicas.

Recientemente, los científicos desarrollaron una prueba genética para confirmar el diagnóstico clínico de este trastorno. La prueba involucra buscar la mutación de tipo MECP2 en el cromosoma X del niño o niña. Dado lo que ya se sabe sobre los genes involucrados en el SR, esta prueba puede llegar a identificar hasta el 80% de los casos. Hay que tener cuidado, dado que existen casos que presentan mutaciones genéticas en este gen, pero no se satisfacen los criterios diagnósticos del síndrome. En este caso el diagnóstico se describe como “síndrome de Rett atípico” (SRA) (Arrebillaga, 2012).

3.3.5. Tratamiento.

No existe cura para el SR. El tratamiento de este es sintomático y multidisciplinar. Por ello, se utilizan (Mabel et al., 2006):

- Medicamentos para las irregularidades respiratorias y las dificultades motoras.
- Antiepilépticos para las crisis de convulsiones.
- Melatonina para las anomalías del sueño.

- Supervisión, equipos de ayuda o cirugía para la escoliosis y las posibles anomalías cardíacas.
- Programas alimenticios para evitar problemas con la alimentación.
- Terapia ocupacional para desarrollar las capacidades necesarias para realizar actividades autónomas.
- Fisioterapia, musicoterapia e hidroterapia para mejorar la movilidad.
- Rehabilitación para mantener habilidades motoras el mayor tiempo posible.
- Tratamiento psicopedagógico para mejorar las capacidades cognitivas.
- Servicios especiales académicos, sociales, vocacionales y de ayuda.

3.3.6. NEAE.

De los tratamientos anteriores, dentro de un centro se pueden llevar a cabo (Discapnet):

- Terapias ocupacionales: para incrementar el estado de alerta y atención a través de los movimientos repetitivos de las manos, usando férulas o distintos útiles para conseguir un uso voluntario de la mano dominante.
- Tratamiento psicopedagógico: para mejorar las capacidades cognitivas mediante la exposición a los libros apropiados para la edad, juguetes y música; proveer ambientes y situaciones motivantes; proveer el programa más estimulante para la paciente en el ambiente menos restrictivo según las necesidades educativas que presente y usar mecanismos de comunicación lo más precisos posibles, como puede ser la mirada. Se trata de llevar la educación más allá de las puras “situaciones de enseñanza”.
- Musicoterapia: para aumentar la receptividad y mejorar el aislamiento.

3.3.7. Ámbito de investigación.

El National Institute of Child Health and Human Development (NICHD) lleva a cabo una ardua labor de investigación en este síndrome desde el siglo pasado. En su trayectoria se destacan tres momentos:

- En 1999, descubrieron que la mayoría de las niñas con SR tenía un cambio en el patrón de un solo gen en el cromosoma X. Las investigaciones muestran que más del 90% de las niñas afectadas por el síndrome tienen una mutación en este gen.
- En el año 2002, se desarrolló un nuevo modelo de ratones para estudiar este síndrome. Este modelo de ratones imitaba mejor que ningún otro los síntomas del SR en humanos. Así, se podía averiguar qué medicamentos o tratamientos iban a funcionar mejor.
- Hasta el año 2008, los investigadores no sabían en qué medida el MECP2 controlaba las funciones del cerebro. Ese año, se descubrieron los roles del gen, por lo que se pudo comprobar sus funciones inhibitoras y activadoras de miles de otros genes a la hora de mantener adecuadamente las funciones cerebrales.

A su vez, el NICHD, es ayudado por otras instituciones en su investigación. Entre ellas, se encuentran:

- El Consorcio sobre los Síndrome de Angelman, Rett y Prader-Willi, el cual trabaja para mejorar, a través de la investigación, la vida de las personas que viven afectadas por alguno de ellos, y el cual recibe apoyo económico del NICHD.
- La Fundación Internacional del Síndrome de Rett también es apoyada por el NICHD, la cual constituye un recurso único para ampliar nuestro conocimiento sobre el SR, realizar comparaciones con otras bases de datos nacionales, y realizar investigaciones futuras, incluida la organización de ensayos clínicos basados en nuevos tratamientos fundamentales que se espera surjan con el tiempo.
- Por último, el NICHD, el Instituto Nacional de Enfermedades Neurológicas y Accidentes Cardiovasculares y algunas organizaciones privadas en EEUU, apoyan las investigaciones del SR, organizan congresos y talleres con el fin de dar información y visibilidad del síndrome, con el objetivo de recaudar fondos destinados a la investigación del mismo.

Por otro lado, a menor escala, se llevan investigaciones a manos de pequeñas asociaciones como “mi princesa Rett”,

3.4. Albinismo oculocutáneo.

3.4.1. Qué es.

El albinismo oculocutáneo (OCA) hace referencia a un grupo de alteraciones de herencia recesiva producidos por la incapacidad de los melanocitos para sintetizar cantidades normales de melanina en la piel, el pelo y los ojos (Vidal-Ríos, Fernández-Seara, Cortés, Hurtado y Couce, 2013).

Se pueden encontrar hasta siete tipos de OCA, siendo los más comunes el OCA1 (dentro del que encontramos el OCA1A y el OCA1B), el OCA2, el OCA3 y el OCA4. También, existen el OCA5, OCA6 y OCA7, aunque son extremadamente raros.

3.4.2. Causas.

Las causas varían según el tipo de OCA que tratemos (Hayashi y Suzuki, 2013; Asociación de ayuda a personas con albinismo (ALBA), 2006; Kamaraj y Purohit, 2014):

	OCA1	OCA 1A	OCA 1B	OCA2
MUTACIÓN	Gen TYR, brazo largo del cromosoma 11q14.3, encargado de codificar la tirosinasa.	Gen TYR, brazo largo del cromosoma 11q14.2, encargado de codificar la tirosinasa.	Gen TYR, brazo largo del cromosoma 11q14.2, encargado de codificar la tirosinasa.	Gen OCA2, cuya función es desconocida.
HERENCIA	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.
CONSECUENCIAS	Falta congénita de la enzima tirosinasa.	Inactivación completa de la enzima tirosinasa (melanocitos sin melanina).	Producción de tirosinasa parcialmente activada	Melanocitos produciendo pequeñas cantidades de melanina.

	(melanocitos con poca melanina).				
	OCA3	OCA4	OCA5	OCA6	OCA7
MUTACIÓN	Gen de la proteína relacionada con la tirosinasa-1, cromosoma 9q23.	Gen de la proteína transportadora que participa en la síntesis de melanina (SLC45A2).	Gen sin descubrir, cromosoma 4q24.	Gen SLC24A5, cromosoma 15q21.1.	Gen C10orf11, cromosoma 10q22.3.
HERENCIA	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.	Autosómica recesiva.

Tabla 4. Causas del OCA.

3.4.3. Síntomas.

Tal y como sucede con la etiología, los síntomas también varían según el tipo de albinismo (Hayashi y Suzuki, 2013; ALBA, 2006; Kamaraj y Purohit, 2014):

	OCA1	OCA 1A	OCA 1B	OCA2
PIEL	Poca o ninguna pigmentación	Blanca	Blanca-rosada	Desde mínima a normal
PELO	Poca o ninguna pigmentación	Blanco	Blanco-amarillo, se oscurece con el tiempo	Desde amarillo claro hasta marrón claro
OJOS	Poca o ninguna pigmentación	Azul-rosado y translúcidos	Azul, pueden cambiar a verde o marrón con el tiempo	Desde azul a marrón
NISTAGMO	Sí	Sí, a los 3-4 meses de edad	Sí, a los 3-4 meses de edad	Sí, antes de los 3 meses de edad

	OCA3	OCA4	OCA5	OCA6	OCA7
AGUDEZA VISUAL		Entre 20/100 y 20/400	Entre 20/100 a 20/200	Entre 20/60 y 20/100	
FOTOFOBIA	Depende	Sí	No	No	
OTROS		- Estrabismo - Lunares y pecas rosas	Lunares y pecas pigmentados	Falta de atención visual	
PIEL	Bronce	Poca o ninguna pigmentación	Blanca	Blanca	Clara
PELO	Rojo o marrón	Desde plateado a amarillo claro	Dorado	Claro	Desde rubio claro a marrón oscuro
OJOS	Azul o marrón	De azul a marrón		Transparentes	Iris transluminados
NISTAGMO	No	Sí	Sí	Sí	Sí
AGUDEZA VISUAL	Normal	Reducida	Deteriorada	Reducida	Entre 6/9 y 3/60.
FOTOFOBIA	No	Sí	Sí	Sí	Sí
OTROS		- Estrabismo - Hipoplasia del nervio óptico	Hipoplasia del nervio óptico	Hipoplasia del nervio óptico	

Tabla 5. Síntomas del OCA.

3.4.4. Diagnóstico.

El diagnóstico será clínico debido al fenotipo tan característico. No obstante, se llevarán a cabo un conjunto de pruebas para confirmarlo. Serán las mismas para todos los tipos de OCA. Estas pruebas son (Jiménez, 2013; Talise, 2017; Mayo Clinic, 2018):

- Pruebas genéticas para detectar las mutaciones que causan el albinismo.
- Revisión de los antecedentes de la familia del niño.

- Exámenes físicos para confirmar la ausencia de melanina (incluyendo biopsias en la piel si fueran necesarias).
- Exámenes oculares minuciosos, buscando condiciones como el nistagmo, el estrabismo o la fotofobia.
- Electrorretinograma: prueba no invasiva en la que se colocan dos electrodos de registro (uno en el párpado y otro sobre la córnea) y se presentan estímulos visuales como destellos de flash. La respuesta que dé la retina se detecta como impulsos eléctricos, estando en los pacientes albinos por encima de lo normal.

3.4.5. Tratamiento.

El tratamiento irá orientado a tratar algunos síntomas, como las complicaciones visuales o cutáneas.

A nivel visual, se pueden realizar cirugías para corregir el estrabismo y ampliar el campo visual. Sin embargo, no es lo habitual. El tratamiento visual se suele llevar a cabo a través del uso de gafas graduadas a la agudeza visual del paciente o gafas de sol cuando haya fotofobia (Talise, 2017). También, se emplea el uso de herramientas para la baja visión como las lupas de mano o el uso de anteojos con pequeños telescopios montados sobre los lentes para ayudar con la visión de cerca y de lejos (Jiménez, 2013).

A nivel cutáneo, se aconseja prevenir al máximo las complicaciones cutáneas para evitar el desarrollo de enfermedades más graves como el cáncer de piel. Para ello, se emplean cremas con un filtro solar alto, ropas oscuras u opacas y evitar las exposiciones prolongadas al sol (Talise, 2017).

3.4.6. NEAE.

Los alumnos albinos han de tener un conjunto de adaptaciones en el centro según la agudeza visual de la que dispongan (Párraga, Puerto, Yturralde, Puig y Yuste, 2018), puesto que cognitivamente no se encuentran afectaciones. Las ayudas ópticas más usadas son:

- Distintos tamaños de letra para que no haya dificultad para la lectura, el uso de tarjetas o la sustitución de textos escritos por la audición de estos.
- Calculadoras con los números grandes, compases con el trazo grueso y metros o reglas con los números grandes.
- Uso de materiales tridimensionales.
- Uso de materiales sonoros.
- Uso de materiales coloridos y con contraste para distinguirlos.

3.4.7. Ámbito de investigación.

Los humanos tenemos un total de 23000 genes, de los que tenemos información del 60% de ellos. 400 de estos genes conocidos, juegan un papel importante en la pigmentación del pelo y la piel, estando 18 de ellos asociados al albinismo.

En un 20% de las personas con albinismo diagnosticadas genéticamente solamente se detecta una o ninguna mutación. Por eso, hay que hacer un análisis del genoma completo de la persona para analizar el porqué de la condición. Hay genes implicados en el albinismo que se desconocen, por lo que hay varias líneas de investigación abiertas para descubrirlos (Martínez-García, Mauri y Montoliu, 2013):

- En el cromosoma 10, encontramos el gen C10orf11. Se cree que causa el OCA7, aunque hoy en día sigue sin estar contrastado.
- En el cromosoma 4, encontramos la mutación que causa el OCA5, aunque se desconoce el gen mutado.
- Por último, se conoce otra mutación relacionada con el albinismo, pero no se conoce en qué cromosoma se encuentra y, por consiguiente, el gen mutado.

Las investigaciones se llevan a cabo con ratones. Los ratones tienen un genoma muy parecido al de los humanos (95% de similitud), por lo que son idóneos para investigar las mutaciones genéticas humanas. Gracias a ellos, se ha descubierto que (Martínez-García et al., 2013):

- La L-DOPA (precursor metabólico de la dopamina, un neurotransmisor) es necesaria para desarrollar correctamente la visión.
- La nitisinona (medicamento que inhibe una enzima impidiendo la acumulación de tóxicos en el metabolismo de la tirosina, la cual es un aminoácido que produce melanina) aumenta la pigmentación en ratones OCA1B, pero no en OCA1A. Aún no se sabe si sirve para otros tipos de albinismo. Ya es administrada para personas.

Por tanto, la investigación tanto en las mutaciones que causan la condición como en el tratamiento para mejorar los signos que produce está activa.

3.5. Síndrome de Moebius.

3.5.1. Qué es.

El síndrome de Moebius (SM) es una enfermedad caracterizada por la parálisis facial congénita no progresiva, simétrica o asimétrica, con ausencia de abducción en los ojos debida a lesiones en los nervios VI y VII craneales (son los que dan movimiento a los músculos faciales y oculares, y que al ser defectuosos paralizan los músculos implicados), además de alteraciones neurológicas, musculoesqueléticas, craneofaciales, respiratorias y ortopédicas. Se trata de un trastorno congénito raro, cuya prevalencia gira en torno a 1 caso por cada 500000 nacidos vivos (Arrieta-Joffe, Pérez-Dorsal, Ortiz de Zarate y Cárdenas-Mejía, 2017).

El nervio facial VII da movimiento a la musculatura que controla la mímica y la expresión. Al estar paralizado, produce una cara inexpresiva, sin sonrisa, rasgo característico de la enfermedad. A nivel de los párpados, se encuentra afectado el músculo orbicular, encargado de cerrar los ojos, causando sequedad y heridas oculares. El VI par craneal se encarga de la motilidad del músculo que nos gira el ojo hacia fuera o abducción, por lo que produce estrabismo. No obstante, los pacientes tienen una agudeza visual normal, ya que el nervio óptico no está afectado. En el caso de que estén afectados otros pares craneales se pueden observar dificultades en el habla, en la alimentación... (Martínez, 2018).

3.5.2. Causas.

Es una enfermedad esporádica, por lo que sus causas son casi desconocidas. Las teorías más constatadas son: (Pérez, 2010; Fundación Síndrome de Moebius (FSM), 1998):

- Fallo en el desarrollo de los nervios craneales VI y VII debido a:
 - Alteración del suministro de sangre al principio del desarrollo del feto.
 - Resultado de efectos secundarios a infecciones, medicamentos o drogas.
- Continuas hemorragias uterinas durante el embarazo.
- Madres con hipotensión durante la gestación.

3.5.3. Síntomas.

La FSM (1998) explica detalladamente qué síntomas y signos tiene un afectado por la enfermedad:

- Falta de movilidad de la musculatura facial: cara inexpresiva, ausencia de sonrisa y llanto. No tiene por qué ser completa, puede afectar a algunas zonas de la cara exclusivamente.
- Falta de movilidad en los párpados: mala humidificación del ojo por no poder parpadear, imposibilidad para mover el ojo lateralmente, estrabismo.
- Dificultades en la alimentación: dificultad para la succión, tos constante y atragantamientos. Mejora con el tiempo, llegando a una alimentación normal.
- Hipotonía causada por una afectación de unas vías nerviosas que también pasan por el tronco cerebral. Mejora a lo largo del tiempo.
- Disartria (problemas en la articulación del lenguaje), por la falta de movilidad en los labios.
- Maloclusión dental (dientes superiores e inferiores no alineados paralelamente).
- Pie zambo y trastornos en la marcha.
- Hipoplasia del pectoral.
- Capacidad intelectual normal, no se ve afectado el desarrollo intelectual.

3.5.4. Diagnóstico.

En el SM no se realizan pruebas para comprobar de qué se trata, basta con reconocer los signos o síntomas para confirmar el diagnóstico (diagnóstico clínico). No obstante, no es una enfermedad fácil de reconocer en los primeros meses de vida, por lo que el diagnóstico se suele retrasar, siendo los pacientes diagnosticados erróneamente como con retraso psicomotor, parálisis cerebral o síndrome polimalformativo (Pérez, 2010).

No obstante, para confirmar la hipótesis del diagnóstico, se llevan a cabo algunas pruebas (FSM, 1998):

- Electromiografía facial: se mostrará una ausencia o disminución en la conducción nerviosa del nervio facial.
- TAC cerebral: calcificaciones en la zona del tronco cerebral correspondiente al núcleo del nervio facial.
- Cariotipo: prestando especial atención a la zona 13q12-q13, donde se han descrito varias deleciones asociadas al SM.

3.5.5. Tratamiento.

Aunque no tiene cura, su cuidado lo llevan a cabo un equipo multidisciplinario especialistas en pediatría, genética, traumatología, logopedia, ortodoncia y oftalmología entre otros. Es muy importante la labor de los educadores y del psicólogo para la integración social y laboral. A su vez, actualmente se está trabajando en una posible intervención de cirugía plástica (animación facial de Zuker) que consistirá en conseguir movilizar un pequeño músculo facial para poder mejorar el cierre labial y las sonrisas (Pérez, 2010).

3.5.6. NEAE.

Los afectados por el SM necesitan de una intervención multidisciplinar que trabaje de forma coordinada. Desde el punto de vista educativo, estos alumnos necesitan atención especializada en el área del lenguaje, la comunicación y la psicomotricidad, por lo que los maestros trabajan mano a mano con logopedas y fisioterapeutas. Para llevar a cabo una buena intervención dentro de un centro educativo, es necesario ajustar el currículo al desarrollo evolutivo del niño, combinar técnicas de trabajo individual y grupal, adaptar los recursos (materiales, espaciales y personales) del centro, y sobre todo, contar con la participación de la familia (Reverón et al., 2017).

3.5.7. Ámbito de investigación.

Arrieta-Joffe et al. (2017) nos ordena cronológicamente qué se ha conseguido saber de la enfermedad desde el momento en que se descubrió:

- En 1882 se describieron las parálisis del nervio facial y la abducción del ojo. P. J. Moebius notó la relación que tenían estas parálisis con otras malformaciones, describiendo la enfermedad y dándole su nombre.
- En los años siguientes, se relacionó el síndrome con un gran número de malformaciones, resultando una gran variabilidad de causas y síntomas.
 - Legum propuso que la enfermedad se debía a un defecto genético en el desarrollo del romboencéfalo, donde se origina el nervio craneal VII.
 - Bavinck y Weaver descubrieron una interrupción del aporte de sangre entre la sexta y séptima semana de gestación.
 - Por último, puede que la exposición a teratógenos (agentes que se encuentran en el ambiente y que son capaces de causar defectos congénitos) durante el embarazo confirme las hipótesis anteriores.
- Es un síndrome poco estudiado, por lo que hay casos en los que no se conoce aún un tratamiento para los síntomas que presenta la enfermedad. En 2002, la Dra. Terzis hizo una clasificación para identificar la clínica del paciente y establecer un tratamiento:
 - A: SM Clásico, parálisis facial bilateral y parálisis en el nervio abducens.
 - B: SM Incompleto, parálisis facial congénita y movimiento unilateral.
 - C: SM Like, parálisis facial unilateral y afectación de otros nervios craneales.
- Por último, las últimas investigaciones han confirmado que se trata de una patología muy poco frecuente y esporádica, dándose casos de herencia autosómica dominante, recesiva o ligada al X. Además, estudios citogenéticos han sugerido 2 locus implicados 1p22 y 13q12.2-q13 (Botero, Camargo y Espinosa, 2017).

3.6. Síndrome de Prader-Willi.

3.6.1. Qué es.

El síndrome de Prader-Willi (PWS, por sus siglas en inglés) es una enfermedad genética rara, caracterizada por anomalías hipotálamo-hipofisarias, que cursa con hipotonía grave durante el periodo neonatal y los dos primeros años de vida, y con hiperfagia con alto riesgo de desarrollar obesidad mórbida en la infancia y la edad adulta, así como dificultades de aprendizaje y graves problemas de conducta y/o psiquiátricos (Orphanet).

3.6.2. Causas.

El PWS está causado por una mutación en la zona del cromosoma 15 que trabaja en la expresión génica. Por esta razón, estamos ante un síndrome genético pero no hereditario, ya que se hereda por cambios en dicho cromosoma. Estos pueden ser (National Institute of Health (NIH)):

- Deleciones: pérdida de función de varios genes en una región del cromosoma 15 del padre, los cuales tienen una función de regulación del apetito.
- Disomía uniparental materna: una célula normalmente tiene un grupo de cromosomas del padre y otro de la madre. Hay casos en el PWS que el niño tiene dos cromosomas 15 de la madre (inactivos) y ninguno del padre, causando la enfermedad.
- Defecto en el centro de la impronta: los genes de la madre en el cromosoma 15 suelen estar desactivados, debido a un proceso que afecta a la capacidad de la célula de leer o no el gen. En algunos casos del PWS, el cromosoma heredado del padre es igual que el de la madre debido a un proceso de deleción, causando dos cromosomas 15 inactivos.

3.6.3. Síntomas.

La aparición de los síntomas del PWS ocurre en dos etapas reconocibles (NIH; Eiholzer, 2006):

- Etapa 1 (de 0 a 2 años):

- Hipotonía muscular.
- Llanto débil y poco reflejo de succión.
- Incapacidad para amamantarse, lo que requiere apoyo para la alimentación.
- Retrasos en el desarrollo.
- Órganos genitales pequeños, causando esterilidad.
- Etapa 2 (de 2 a 8 años):
 - Incapacidad para saciarse con la comida, lo que conlleva la incapacidad de controlar la ingesta de comida.
 - Metabolismo lento y falta de actividad.
 - Aumento de peso y obesidad.
 - Somnolencia diurna y problemas para dormir.
 - Discapacidad intelectual.
 - Manos y pies pequeños.
 - Baja estatura.
 - Escoliosis.
 - Problemas conductuales.

3.6.4. Diagnóstico.

Ante la sospecha de PWS, se realizan dos pruebas (NIH; Caixàs et al., s.f.):

- Prueba de metilación del ADN: esta puede detectar la impronta anormal específica de los padres en la región del cromosoma 15 que es responsable para el PWS y determinar si esta región fue heredada sólo de la madre (es decir, la región que proviene del padre está ausente). La prueba detecta más de 99% de las personas afectadas. Esta prueba es muy importante para aquellos que no presentan características claras.
- Análisis de microsatélites: internos de la región 15q11-q13 y externos a ella para diferenciar si ambos cromosomas 15 provienen del mismo origen parental o si se debe a un defecto de impronta.

3.6.5. Tratamiento.

El tratamiento variará según los síntomas que presente en niño, pero la mayoría necesitan (Mayo Clinic, 2018):

- Apoyos en la alimentación: tienen problemas para alimentarse, por lo que tendrán que utilizar métodos de alimentación alternativos.
- Tratamiento con hormona del crecimiento humana: acelera el crecimiento, mejora el tono muscular y reduce la grasa corporal.
- Tratamiento con hormona sexual: testosterona en varones y estrógeno y progesterona en mujeres para aumentar el nivel de hormonas sexuales.
- Control de peso: dieta saludable baja en calorías para asegurar un normopeso y una buena nutrición.
- Terapias: fisioterapia para mejorar el movimiento y la fuerza; del habla para mejorar habilidades verbales; ocupacional para aprender habilidades cotidianas, y del desarrollo para aprender conductas o habilidades sociales.
- Control del comportamiento: establecimiento de normas, horarios y acceso a los alimentos.
- Salud mental: para evitar TOC y trastornos del estado de ánimo.
- Otros: para adelantarse a los síntomas y complicaciones derivadas.

3.6.6. NEAE.

Para la escolarización de los niños con PWS se recomienda:

- Atención temprana, para comenzar a desarrollar las capacidades cognitivas.
- En un centro ordinario, para evitar la exclusión social, aunque necesiten el apoyo del especialista en PT.
- Colaboración de la familia, ya que tienen un papel principal en la escolarización del alumno y pueden ayudar al equipo docente.
- Formación del profesorado: los docentes deben comprender la enfermedad y estar preparados para atender las DA, la falta de atención y los problemas de conducta, entre

otros. Por ello, deben contactar con la familia y amenizar la escolarización de los alumnos.

3.6.7. Ámbito de investigación.

Aunque es un síndrome poco estudiado, el NIH hace un repaso por las actividades de investigación que se llevan a cabo actualmente para el PWS:

- Creación de nuevos modelos de ratones al colocar la delección del centro de la impronta del cromosoma 15 en una cepa genética distinta (Chamberlain et al., 2014) (citado en NIH).
- Estudio de los trastornos del gen MECP2, ya citado en el Síndrome de Rett, el cual puede causar las mismas características que el PWS.
- Los investigadores desarrollaron un cuestionario que estudia la hiperfagia (Dyjens et al., 2007) (citado en NIH).
- Detección de las diferencias neurales en las respuestas visuales a los estímulos de alimentos en personas con diferentes tipos de PWS de acuerdo con la composición del alimento y la aptitud para el consumo.

Actualmente, hay instituciones como los Centros de Investigación de las Discapacidades Intelectuales y del Desarrollo que llevan a cabo labores de investigaciones sobre los síndromes menos estudiados, fomentando la participación de las personas y dándolos a conocer.

3.7. Hemofilia.

3.7.1. Qué es.

La hemofilia es un trastorno hemorrágico donde la coagulación de la sangre está alterada, haciendo que se sangre durante un periodo más largo de tiempo (Cuídate Plus, 2016).

Es una enfermedad de origen genético, recesiva y ligada al cromosoma X. Por esto, solo se manifiesta en varones, aunque las mujeres sean portadoras. En dicho cromosoma se encuentran los genes que codifican los factores hemostáticos VIII y IX (mecanismos que transforman la sangre líquida en sangre coagulada) (García-Chávez y Majluf-Cruz, 2013).

La hemofilia se clasifica según su nivel de severidad; siendo leve, moderada o severa; dependiendo de los factores de coagulación de la sangre. Por eso, hay tres formas principales de hemofilia (Standford Children's Health, s.f.; Imegen, 2009):

- Hemofilia A: ausencia del factor de coagulación de sangre VIII, causada por una mutación en el gen F8. Es la más común, teniendo una prevalencia de 9 de cada 10 casos.
- Hemofilia B: ausencia del factor de coagulación de sangre IX, causada por una mutación en el gen F9.
- Hemofilia C: ausencia del factor de coagulación de sangre XI.

3.7.2. Causas.

La hemofilia es una enfermedad hereditaria de carácter recesivo ligada al cromosoma X. Se hereda de la siguiente forma (Standford Children's Health, s.f.): las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres solo uno. Una portadora de hemofilia tiene el gen afectado en uno de sus cromosomas X. Por eso, si una portadora del gen está embarazada, su hijo tendrá un 50% de posibilidades de heredar el gen defectuoso. Si lo hereda, el hijo varón tendrá la enfermedad y, en el caso de que sea una hija, será portadora. Si el padre tiene hemofilia pero la madre no porta el gen de la hemofilia, ninguno de los hijos tendrá la enfermedad de hemofilia, pero todas las hijas serán portadoras.

El gen defectuoso tiene un papel importante en la síntesis de unas proteínas llamadas factores de coagulación. Estas son las proteínas de la sangre que participan y forman parte del coágulo sanguíneo (Cuídate Plus, 2016). Si estos factores fallan, la sangre nunca dejará de ser líquida y no podrá coagularse, o en el mejor de los casos, se coagulará más lentamente. Por tanto, a la hora de tener una hemorragia las heridas tardarán más en cerrarse, ya que el sistema de coagulación no funciona bien.

Un dato importante es destacar que, aunque la mayoría de los tipos de hemofilia son heredadas, alrededor del 30% de las personas afectadas no tienen antecedentes familiares enfermos. En estos casos, la mutación en el gen se da de manera espontánea (Mayo Clinic, 2018).

3.7.3. Síntomas.

Los signos y síntomas de la hemofilia varían según la gravedad de la enfermedad. Si la enfermedad es leve, el enfermo sangrará después de un golpe o una operación. Sin embargo, si la enfermedad es grave, los enfermos pueden sufrir sangrados espontáneos (Mayo Clinic, 2018).

Para saber si hay sangrados internos espontáneos, hay que atender a varios síntomas (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades CDC, 2017):

- Hemorragias en las articulaciones: hinchazón, dolor o rigidez en las rodillas, codos y tobillos.
- Hemorragias en la piel, en los músculos o en tejidos blandos: moretones o hematomas.
- Hemorragias en la boca y encías: caída de un diente, tras una intervención odontológica.
- Hemorragias tras inyecciones o vacunas.
- Hemorragia en la cabeza del recién nacido después de nacer.
- Sangre en la orina o en las heces.
- Hemorragias nasales frecuentes y difíciles de detener.

3.7.4. Diagnóstico.

Para confirmar un diagnóstico de hemofilia, pueden darse dos casuísticas diferentes (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades CDC, 2017):

- Paciente con antecedentes en la familia: si el nacido es varón y ha tenido familiares afectados, crece la posibilidad de que nazcan enfermos. En este caso, se sacan muestras de sangre del cordón umbilical nada más nacer para analizar el nivel de los factores de coagulación.
- Paciente sin antecedentes en la familia: existen casos en los que los bebés reciben un diagnóstico de hemofilia causada por una nueva mutación sin tener antecedentes familiares. En este caso, el diagnóstico se lleva a cabo si el recién nacido experimenta sangrados anormales (después de la circuncisión del pene, después de la prueba del talón, después de un parto difícil...)

Las pruebas que se llevan a cabo para dar un diagnóstico de hemofilia son (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades CDC, 2017; García-Chávez y Majluf-Cruz, 2013):

- Hemograma completo: mide la cantidad de hemoglobina, de glóbulos rojos y de los diferentes tipos de glóbulos blancos y plaquetas que se encuentran en la sangre. El hemograma en personas hemofílicas es normal, pero al sufrir hemorragias constantes, el número de glóbulos rojos es bajo.
- Prueba del tiempo de tromboplastina parcial activado: mide cuánto tarda la sangre en coagularse a través de calcular la capacidad de coagulación de los factores VIII, IX, XI y XII. Si los valores son bajos, nos quiere decir que la sangre tarda más en coagularse.
- Prueba del tiempo de protrombina: mide el tiempo que tarda la sangre en coagularse a través de calcular la capacidad de coagulación de los factores I, II, V, VII y X. Si los valores son bajos, nos quiere decir que la sangre tarda más en coagularse.
- Prueba de fibrinógeno: mide la capacidad del paciente para formar coágulos de sangre. Si se obtienen resultados anormales en todas las pruebas, el diagnóstico se confirmará.
- Pruebas de los factores de la coagulación: es un análisis de sangre que muestra el tipo de hemofilia y su nivel de gravedad, con el fin de encontrar el tratamiento idóneo.

3.7.5. Tratamiento.

El tratamiento para la hemofilia será determinado según (Standford Children's Health, s.f.):

- Edad, salud e historial médico del paciente.
- Gravedad de la enfermedad.
- Tolerancia a medicamentos, procedimientos o terapias.
- Expectativas ante la enfermedad.

El actual tratamiento para la hemofilia es muy efectivo y acoge varios campos (Federación Mundial de Hemofilia, 2016):

- Tratamiento precoz del sangrado para disminuir dolores y daños en las articulaciones, músculos y órganos.
- Inyección del factor de coagulación que falta en el torrente sanguíneo. Puede provocar un sangrado, pero al ya haber inyectado el factor de coagulación, se detendrá cuando llegue al sitio que está sangrando.
- Crioprecipitado: derivado de la sangre que contiene una moderada concentración de factor VIII. Se utiliza para hemorragias articulares y musculares, aunque su almacenamiento y administración son más difíciles.
- Plasma fresco congelado: plasma del que se han eliminado los glóbulos rojos y se han dejado las proteínas y los factores de coagulación. Para que funcione es necesario transfundir grandes volúmenes de plasma.
- Desmopresina: para personas con hemofilia A leve. Es una hormona sintética que estimula la liberación del factor VIII para tratar sangrados menores.

3.7.6. NEAE.

Los niños tienen más nivel de inquietud y actividad que los adultos, por lo que tienden a sufrir más caídas y, por tanto, a hacerse heridas sangrantes. Por ello, es importante reducir al máximo todas aquellas situaciones que puedan dar lugar a un sangrado, por lo que hay que seguir algunas recomendaciones (Sánchez, 2016; Roche Pacientes, s.f.):

- **Identificación:** es importante que un niño que padezca hemofilia lleve algo que lo identifique (una pulsera, un documento siempre con él...) para que, en el caso de que trate con personas nuevas, estas sepan cómo actuar.
- **Realización de actividades físicas como el resto de sus compañeros:** ayudará a que se fortalezcan sus huesos, músculos y articulaciones. Además, favorecerá la coordinación y el control del cuerpo. Se evitarán los deportes que tengan contactos físicos o que sean de una intensidad alta. Siempre estarán supervisados por un adulto. Se utilizarán cascos, coderas y otras protecciones para evitar al máximo las consecuencias de las caídas.
- **Dieta saludable:** se recomienda una dieta rica en hierro y vitamina K, ya que son alimentos que permiten disminuir los riesgos asociados a las pérdidas de sangre.
- **Conocimiento de la enfermedad,** tanto por parte del niño que la padezca, como por los maestros y el equipo que lo rodee. Así, en el momento que aparezca la hemorragia se podrá actuar lo más rápido posible y pararla cuanto antes (por lo que es necesario el manejo de las hemorragias).
- **Salud dental:** para prevenir hemorragias en las encías.
- **Medicamentos y botiquín:** en el colegio debe haber un botiquín con vendas para detener una hemorragia y sistemas de aplicación de frío local. También, se puede hacer uso de pomadas anti-trombóticas y medicamentos antifibrinolíticos que harán que el sangrado sea menor. Se deben evitar medicamentos como la aspirina o el ibuprofeno, ya que afectan a la función plaquetaria y pueden hacer que se pierda más sangre en el caso de que se produzca una hemorragia.
- **Apoyo psicológico:** en el caso de que el alumno se sienta desplazado por las limitaciones de la enfermedad.

3.7.7. Ámbito de investigación.

La investigación en la hemofilia ha avanzado mucho. Para adentrarnos en lo que se ha descubierto hasta la fecha, hace falta hacer un recorrido por la historia de la enfermedad (Hemophilia of Georgia, s.f.):

- Desde que la Reina Victoria de Inglaterra en el siglo XVII estuvo afectada por la enfermedad esporádicamente (causando que sus hijos varones fueran enfermos y sus hijas hembras fueran portadoras) se consideraba la enfermedad de la realeza. Una de

sus hijas, se casó con un miembro de la familia real española y le pasó el gen al varón heredero del trono de España. La otra de sus hijas, tuvo una hija también portadora, la cual también tuvo un hijo varón en 1904 y hemofílico.

- En 1900, los científicos encontraron que la sangre humana puede ser dividida en grupos o tipos y aprendieron a separarla en plasma y glóbulos rojos en 1930.
- Hasta poco antes de la Segunda Guerra Mundial, la hemofilia se había considerado una maldición. En este momento, los doctores descubrieron que la hemofilia A era causada por un trastorno en la sangre y la llamaron Factor VIII.
- En 1950, se reconocieron otros factores sanguíneos, los cuales fueron nombrados en números romanos en 1961.
- En 1960, la Dra. Judith Graham Pool descubrió el crioprecipitado anteriormente descrito. En ese momento, comenzó a tratarse la enfermedad con él. Posteriormente, se desarrollaron los concentrados de factor, siendo los primeros hechos de sangre humana.

Actualmente, la investigación de la hemofilia se basa en el estudio genético de las anomalías que provocan la enfermedad y por la terapia génica (introducir información genética en las células con el fin de conseguir los factores deficitarios) (Infosalus, 2012).

La Federación Española de Hemofilia asegura que la investigación se centra dos objetivos: conseguir que los factores incorporados en la sangre (cuya duración en ella es de unas 12 horas aproximadamente) duren más, aunque se considere un peligro cardíaco y que la hemofilia B sea estudiada más a fondo, ya que aun siendo menos común, se siguen dando numerosos casos esporádicos (no hereditarios).

3.8. Síndrome de Aase.

3.8.1. Qué es.

El síndrome de Aase, más comúnmente conocido como anemia de Blackfan Diamond (ABD), es un síndrome hereditario que causa un fallo en el funcionamiento de la médula ósea, afectando a la producción de células sanguíneas (Vlachos, Ball, Dahl, Alter, Sheth, Ramenghi, 2008).

Se caracteriza por una aplasia pura (falta de desarrollo) de glóbulos rojos, números de leucocitos y plaquetas normales, malformaciones físicas en el 50% de los casos y retraso en el crecimiento en el 30% de los casos (Bloodgenetics S.L., 2019).

Los primeros casos fueron descritos en 1936, pero es una enfermedad tan infrecuente que hasta 2002 solo se habían registrado 24 casos (Kahn, s.f.). Actualmente, su prevalencia se sitúa en 1 caso cada 1 millón de nacimientos.

3.8.2. Causas.

Es una enfermedad clínica y genéticamente muy heterogénea (Vlachos et al., 2008).

Puede ser causada por mutaciones en el gen RPS19 (25% de los casos) o en los genes RPL5, RPL11, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS17, RPS24, o RPS26 (25%-35% de los casos). En casos muy raros, la enfermedad es causada por una mutación en el gen GATA1. En los casos restantes, la causa es desconocida, ya que no se encuentra ninguna mutación (NIH, 2017).

Estos genes proporcionan instrucciones para hacer varias proteínas en los ribosomas. Estos están divididos en una subunidad grande y una pequeña. Los genes RPL5, RPL11 y RPL35A proporcionan instrucciones para hacer proteínas ribosomales, que se encuentran en la subunidad grande. Las proteínas producidas a partir de los genes RPS7, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, y RPS26 están en la subunidad pequeña. La falta de funcionamiento de las proteínas ribosomales aumenta el riesgo de autodestrucción en las células que forman la sangre en la médula ósea, causando anemia (NIH, 2017). Por esto, la enfermedad se considera una ribosomopatía (Bloodgenetics S.L., 2019).

3.8.3. Síntomas.

Los niños con ABD presentan (Kahn, s.f.; Edens, 2007):

- Párpados caídos.
- Orejas deformes.
- Labio leporino o paladar hendido.
- Hombros estrechos.
- Antebrazos subdesarrollados.
- Incapacidad para extender completamente las articulaciones desde el nacimiento.
- Disminución de los pliegues cutáneos en las articulaciones de los dedos de la mano.
- Nudillos pequeños o ausentes.
- Pulgar trifalángico.
- Anomalías cardíacas. La más común es un defecto de comunicación interventricular.
- Cierre tardío de las mulleras (puntos blandos del cráneo).
- Piel pálida.

A nivel genético, cabe destacar cuatro puntos importantes (NIH, 2017):

- Las personas con una mutación en el gen RPL5 tienen problemas más graves que las personas con mutaciones en los genes RPL11 y RPS19.
- Las personas con una mutación en el gen RPL5 tienden a tener labio leporino y son más pequeños que lo normal.
- Las personas con una mutación en el gen RPL11 tienen más anomalías en el pulgar.
- Las personas con una mutación en el gen GATA1 suelen tener anemias más graves.

3.8.4. Diagnóstico.

En el diagnóstico se llevan a cabo varias pruebas. Primero, una exploración física en busca de los síntomas. Segundo, radiografías para analizar los huesos en detalle. Tercero, análisis de sangre para ver el hemograma completo y ver qué cantidad de glóbulos rojos hay. Cuarto y último, una biopsia de médula ósea, para observar su funcionamiento (Kahn, s.f.).

3.8.5. Tratamiento.

No todos los pacientes con ABD necesitan tratamiento, ya que es una enfermedad leve. En el caso de que sí lo necesiten, serán (NIH, 2017):

- Corticoides: aumenta el número de glóbulos rojos en más del 80% de los casos, por lo que mejora la anemia. Se recomienda en niños mayores de 1 año.
- Transfusiones de sangre: junto a los corticoides, se usan para mejorar la anemia y mantener una cantidad de glóbulos rojos adecuada para el crecimiento y el desarrollo.
- Trasplante de médula ósea con células madre de la sangre: es el tratamiento que cura la enfermedad. Los pacientes trasplantados han de seguir siendo estudiados porque tienen un gran riesgo de padecer leucemia y otros tipos de cáncer. Se aconseja hacerlo antes de los 10 años para optimizar los resultados.

3.8.6. NEAE.

La escolarización debe ser en un aula ordinaria, ya que a nivel cognitivo no se encuentran afectaciones graves. No obstante, como cualquier persona con anemia, debe tenerse en cuenta algunos factores:

- Baja energía. Los alumnos con ABD se sentirán cansados y fatigados, por lo que se recomienda ampliarle el tiempo para realizar las actividades, pero sin dejar que se distraigan y se "despeguen" del grupo.
- Mayor riesgo a enfermedades infecciosas. Aunque en menor medida, las defensas se verán afectadas, por lo que hay que evitar riesgos.
- El desarrollo cerebral se ve afectado. Los niños con anemia tienen menos capacidades de sociabilización, menos desarrollo psicomotor y deficiencias atencionales y de concentración.
- Bajo rendimiento escolar. Debido a lo anterior, el rendimiento en la escuela baja, por lo que hay que poner tratamientos en el menor tiempo posible.

3.8.7. **Ámbito de investigación.**

Es una enfermedad muy estudiada, pero de la que no se saben grandes datos. Hay muchas líneas de investigación abiertas, pero ninguna es capaz de dar sus frutos.

Sáenz, Ortega y Casas (1979) hicieron un estudio de lo descubierto hasta la fecha de la enfermedad. Se destacan varios momentos:

- 1936: Josephs define por primera vez la enfermedad.
- 1938: Blackfan y Diamon relatan cuatro casos más y establecen el diagnóstico.
- 1956: hipótesis hacia una posible alteración en el mecanismo metabólico del triptófano. Posteriormente, se descartó.
- 1975: se habla de la inhibición que produce el suero del enfermo en cultivos de médula ósea y en pacientes con ABD.
- 1976: primer trasplante exitoso de médula ósea a un niño de 13 años, descartando la hipótesis de la existencia de un inhibidor sérico.
- 1978: estudios sobre los precursores eritroides (células de donde salen los glóbulos rojos) en la anemia hipoplástica congénita mediante cultivos de dichos precursores a partir de médula ósea y sangre periférica.
- Hasta el año 1976 solo se habían registrado 200 casos.

3.9. Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford.

3.9.1. Qué es.

El síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford (HGPS, por sus siglas en inglés) es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante (aunque los casos son esporádicos y provocan mutaciones *de novo*), con una prevalencia de 1/4000000 (Zambrano, Vaquero y Martínez, 2009).

Está caracterizada por un envejecimiento brusco y prematuro que provoca niños con apariencia de ancianos. Los niños con HGPS tienen un desarrollo fetal normal y nacen con un aspecto saludable. Pero aproximadamente al año de vida, comienzan a manifestar muchos rasgos característicos de la vejez (desarrollados en el apartado 4.9.3. *Síntomas*). (González, 2014).

Un aspecto importante es que los niños con progeria no presentan alteraciones neurológicas; son inteligentes, valientes y están llenos de vida y por esta razón su desarrollo cognitivo y emocional no se correlaciona con el envejecimiento fenotípico (Pollex y Hegele, 2004) (citado en González, 2014).

3.9.2. Causas.

En 2014, González hace un estudio exhaustivo de las causas del HGPS:

- Mutaciones puntuales en el gen autosómico LMNA que produce una lámina A incorrecta llamada progerina. Esto hace que se altere la envoltura nuclear, causando que las células se dividan mal o no se dividan. Por consecuencia, la restauración de los tejidos no se hace, produciéndose un envejecimiento muy rápido.
- Las alteraciones en la lámina nuclear producen el fenotipo característico de la enfermedad. Las funciones de la lámina son: mantener la estructura de la envoltura nuclear y la posición de los poros nucleares, servir de anclaje para la cromatina, conformar una plataforma estructural que conecta el núcleo al citoesqueleto de la célula e influye en la actividad de proteínas que regulan la replicación del ADN.

- Los núcleos de las células de los niños con progeria están deformados. Molecularmente presentan alteraciones en la organización de la cromatina, que hace que se produzcan rupturas en la doble cadena del ADN, que a su vez causa una muerte celular (Liu et al., 2006, Baek et al., 2013) (citado en González, 2014).
- Las láminas A y C son codificadas por el gen LMNA, localizado en el cromosoma 1, mientras que la B es codificada por el LMNB del cromosoma 5. El ARN mensajero (ARNm) que contiene la información para sintetizar la lámina C se forma por transcripción de LMNA hasta el exón 10, mientras que para la lámina A continúa la transcripción hasta el exón 12. Esto hace que la lámina A sea igual que la C pero con un segmento más de aminoácidos. La mutación más frecuente en el HGPS es una mutación puntual en el exón 11 del gen de la lámina A, que causa una proteína más corta. Esta proteína se acumula en el núcleo y presenta alteraciones estructurales, así como defectos en la organización de la cromatina que desarrollan los síntomas del envejecimiento prematuro (De Sandre-Giovannoli, et al., 2003; Eriksson, et al., 2003) (citado en González, 2014).

3.9.3. Síntomas.

Las manifestaciones clínicas son evidentes después del primer año, dándose los diagnósticos aproximadamente a los tres años. La apariencia al nacer es normal, la disminución importante del crecimiento ocurre durante el primer año. Presentan dismorfismo craneofacial (anomalía en el cráneo y en la cara) con ojos prominentes, nariz ganchuda, labios delgados, dentición (salida de los dientes) anormal, micrognatia (mandíbula pequeña), orejas prominentes con ausencia de lóbulos auriculares, alopecia, venas del cráneo prominentes, pérdida de grasa subcutánea, rigidez articular, cambios óseos y cambios cutáneos, que son aparentes durante el segundo al tercer año de vida. La muerte suele ocurrir en alrededor de los 13 años, con un rango que se extiende de los 8 a los 21 años, causada por complicaciones cardiovasculares y derrames cerebrales (Zambrano, Vaquero y Martínez, 2009).

3.9.4. Diagnóstico.

La progeria tiene un fenotipo muy característico, por lo que el diagnóstico no será complicado. Se hará a partir de los signos de la enfermedad. Al ser un síndrome genético, un

análisis genético para detectar mutaciones del gen implicado puede confirmar un diagnóstico dudoso. No obstante, una buena exploración en busca del diagnóstico óptimo comprende la medición de la estatura y el peso en un gráfico de la curva de crecimiento normal, análisis de la audición y visión (típicas pérdidas en adultos con síntomas de envejecimiento) y pruebas cardíacas (Mayo Clinic, 2018).

3.9.5. Tratamiento.

El verdadero riesgo del HGPS son las enfermedades cardiovasculares que conlleva. Para ello, es necesario el estricto control del sistema cardiovascular para tener controlada la enfermedad. A su vez, se tendrán en cuenta el peso y la estatura, se harán exámenes dentales, visuales y auditivos para detectar si hay cambios. Aunque no exista cura, existen terapias para aliviar los síntomas (Mayo Clinic, 2018):

- Aspirina: previniendo ataques cardíacos y accidentes cerebrovasculares.
- Otros fármacos: para reducir el colesterol, para disminuir la presión arterial o anticoagulantes para reducir los coágulos sanguíneos.
- Fisioterapia: para evitar la rigidez en las articulaciones.
- Nutrición: utilizando dietas altas en calorías para evitar el infrapeso.
- Atención dental.

3.9.6. NEAE.

El estudio y la investigación de la progeria en los centros educativos es escaso. No obstante, Mayo Clinic (2018), nos da algunas pautas que los docentes deben tener en cuenta y llevar a cabo para ayudar a los alumnos con progeria:

- Buena hidratación: tienen a deshidratarse con más facilidad.
- Comidas pequeñas pero frecuentes: dado que un signo característico de la enfermedad es el infrapeso, hay que insistir en una buena nutrición para los niños.
- Actividad física regular: habrá actividades más adecuadas que otras, pero no por ello un niño con progeria debe estar quieto.

- Protección solar: la piel de los niños con progeria es más fina, por lo que necesitan más protección.
- Oportunidades sociales: aun teniendo aspecto de persona mayor, los alumnos con progeria siguen siendo niños, siguen pensando como niños y cognitivamente tienen un nivel adecuado a su edad.
- Grupos de apoyo: hacerle ver a los alumnos que se comprende su enfermedad y sus limitaciones.

3.9.7. **Ámbito de investigación.**

González, en 2014, hace una recopilación de los puntos más importantes que se han dado en la investigación del HGPS. Entre ellos se destacan tres:

- El primero se dio en 1998, cuando los doctores Leslie Gordon y Scott Berns crearon la fundación para la investigación de la progeria (Progeria Research Foundation), después de que su hijo de dos años fuera diagnosticado. Es una organización única en el mundo, que realiza labores de investigación, conocimiento y recaudación de fondos. En ella, se descubrió el gen causante del HGPS. A partir de aquí, se empezó a investigar con animales.
- El segundo paso más importante, siguiendo con el punto anterior, es la investigación con animales. Dentro del mismo, se pueden encontrar dos grandes hallazgos.
 - En un grupo de ratones, se consiguió modificar genéticamente la secuencia del gen LMNA normal por una idéntica a la que portan los enfermos con HGPS. Los ratones así modificados nacían sanos, pero iban manifestando los síntomas de envejecimiento prematuro.
 - En otro grupo de ratones, se analizó qué pasaba si había ausencia de la proteasa Zmpste24. Esto causaba en los ratones lo mismo que en los niños con HGPS, apariencia normal al principio de la vida, pero envejecimiento prematuro acompañado de sus síntomas: alopecia, deficiencias dentales, cifosis (curvatura anormal de la espalda) ...
- El tercer y último paso son las pruebas clínicas en humanos. Una vez obtenidos los resultados en los ratones, de 2007 a 2009 se produjo una investigación con una muestra de 26 niños con HGPS, los cuales tenían que tomar un fármaco llamado *lonafarnib*

durante dos años y medio. Cuando se terminó el tratamiento, se demostró una notable mejoría en el fenotipo de los pacientes, como el aumento de peso, la disminución de la rigidez esquelética y la mejora del sistema cardiovascular.

Otra línea de investigación se abre en torno a los fármacos que se pueden utilizar para alargar la supervivencia de estos niños. Entre ellos, se encuentran (González, 2014):

- **Terapia antisentido:** consiste en la utilización de un oligonucleótido diseñado para ser la parte complementaria de un ARNm, evitando la expresión de la proteína y la del gen involucrado. En el caso del HGPS, se utiliza un oligonucleótido sinsentido que contiene la secuencia complementaria del exón 11, para evitar la producción de la progerina e impedir la mutación de la proteína. Usando esta terapia en ratones, se comprobó la disminución en la acumulación de progerina, la mejora del fenotipo de la progeria y el aumento de los años de vida.
- **Rapamicina:** es un inmunosupresor utilizado para evitar el rechazo de órganos en pacientes con trasplantes. Investigaciones demostraron que este fármaco puede alargar la vida, reducir lesiones en las arterias y retrasar el envejecimiento celular.

4. Taller de intervención.

4.1. Análisis del contexto.

El plan de intervención que se desarrolla a continuación está diseñado para ser realizado en los colegios de San José de la Rinconada, municipio de Sevilla.

El nivel socioeconómico del pueblo destaca por que la mayoría de la población se dedica al sector servicios y a la agricultura. Esto provoca un gran número de trabajos eventuales, aunque el sector industrial siga creciendo cada año. Por tanto, el nivel socioeconómico es medio, habiendo un número elevado de familias que consideran el estudio y la formación de sus hijos como elementos de primer orden en su desarrollo.

En San José, la nueva construcción de viviendas permite el acceso de nuevos vecinos, la mayoría jóvenes con niños en edad escolar. Esto hace que la ratio de alumnos se sitúe en los 25 alumnos por aula, superando las dos líneas por curso en cada uno de los 5 colegios del municipio. Constan de alumnos de Educación Infantil y Primaria, rondando así los 400 alumnos por colegio.

Dentro de los aproximadamente 400 alumnos por centro, no hay casos de enfermedades raras. Es cierto que se encuentran escolarizados alumnos con necesidades educativas especiales (NEE) (que incluyen alumnos con trastornos del desarrollo, de la comunicación, con discapacidad intelectual...) y alumnos con dificultades de aprendizaje (DA) (que incluyen retraso en el lenguaje, dislexias...), pero no con ER. También, nos encontramos en un municipio donde la participación de las familias y el profesorado en los centros es óptima, por lo que todos los alumnos y su entorno se implican activamente en la vida diaria del centro. Esto hace que todos los alumnos, con alguna NEAE o sin ella, se sientan integrados en el centro y en la vida de este.

4.2. Análisis de las necesidades.

Para el análisis de las necesidades se ha llevado a cabo una entrevista con Manuel Tacón, maestro especialista en Pedagogía Terapéutica (PT) del CEIP Blanca de los Ríos, en San José. De ella, se ha podido sacar en claro que el gran problema que se destaca es la poca

formación del profesorado con respecto a estas enfermedades, siendo esta la base para enfrentarse a ellas en el día a día de un colegio.

Cada vez son más los alumnos que presentan algún tipo de enfermedad, requiriendo así una atención específica dentro de las aulas. Aquí, entra en juego la formación del profesorado, ya que han de estar preparados para atender a los alumnos según las necesidades que tengan. Según la Ley 17/2007, de 10 de diciembre, de Educación de Andalucía, serán los centros educativos los responsables en darle esa formación a los profesores atendiendo a los tipos de alumnos a los que se enfrenten, aunque en la realidad quede demostrado que no es así.

En esta formación, quedan incluidos (casi con máxima prioridad) los maestros de Educación Especial, ya que serán los que trabajarán con estos alumnos la mayor parte del tiempo para lograr el mayor grado de formación e inclusión con los demás en su etapa académica. Como señalaba Manuel, maestro con 20 años de experiencia en Educación Especial, la formación en ER es algo extraordinario, es decir, hay pocas instituciones que te formen en ello, por lo que los interesados han de formarse por su cuenta. También, recalca la consecuencia del escaso conocimiento de los maestros (incluyendo al PT) en este tema, afectando en primer plano a los alumnos, ya que recibirán una formación no del todo adaptada a sus necesidades.

4.3. Diseño de materiales.

4.3.1. Objetivos.

El objetivo general que se pretende alcanzar con esta intervención es que los alumnos de Educación Primaria del municipio de San José tengan el primer contacto con las ER y así empiecen a ser conscientes de la existencia de las enfermedades en general y las enfermedades raras en particular entre sus compañeros. Para ello, se partirá de conocer el concepto de ER; identificando por qué se conocen como *raras*; las necesidades físicas, psicológicas y motoras que pueden acarrear, y cómo se pueden ayudar entre ellos dentro y fuera de un aula. Cada actividad tendrá sus objetivos específicos.

4.3.2. Metodología.

Basándonos en el artículo 4 de la Orden de 17 de marzo de 2015 por la que se desarrolla el currículo correspondiente a la Educación Primaria en Andalucía, el cual hace referencia a la metodología:

- La metodología estará centrada en la actividad y participación del alumnado, para favorecer el pensamiento racional y crítico, el trabajo individual y cooperativo, así como el fomento de la investigación y la expresión.
- El aprendizaje debe desarrollar los procesos cognitivos. El alumnado debe ser capaz de poner en práctica un amplio repertorio de procesos: identificar, analizar, reconocer, asociar...
- Las TICs formarán parte del uso habitual para desarrollar el currículo.

La metodología llevada a cabo en esta intervención será diversa, ya que cada actividad tendrá su forma de llevarse a cabo. Predominará una metodología innovadora, motivadora, realista, que fomente la relación entre los alumnos, adaptada a su contexto y, sobre todo, activa, donde los alumnos se sientan partícipes y protagonistas en el trabajo.

Los destinatarios de la intervención serán los alumnos de Educación Primaria de los colegios de San José, concretamente los alumnos de 5º y 6º (al ser más mayores se encuentran más preparados para entender algunos términos relacionados con este tema), los cuales realizarán las actividades en 1ª persona. La intervención se llevará a cabo cada curso escolar, asistiendo a ella los alumnos más mayores.

4.3.3. Recursos.

Los recursos utilizados se dividen en:

- Recursos humanos. Las actividades se impartirán por los trabajadores de Área de Juventud del Ayuntamiento de la localidad. Se trata de un conjunto de educadores sociales, animadores socioculturales y otros que se encargan de llevar a cabo actividades para los niños en el pueblo. Además, se contará con la presencia del tutor de cada grupo asistente como una figura de apoyo.

- Recursos materiales. En cada actividad se contará con distintos materiales para realizarlas. No obstante, estos serán cotidianos: papel, lápiz, cartulinas, pelotas...

4.3.4. Actividades.

La intervención se va a realizar en un parque de la localidad, a modo de excursión. Allí se llevarán a cabo las actividades, planteadas según un circuito. En estas, el orden sí importa, tienen un orden cronológico para realizarse. Por eso, todos los alumnos, aun estando divididos en grupo (para facilitar la labor de los trabajadores), realizarán la misma actividad al mismo tiempo. Se saldrá del colegio a partir de las 9 y cuando lleguen al parque, se empleará un tiempo en organizar a los alumnos y en explicarles la dinámica. En medio de las actividades habrá un tiempo de descanso y desayuno. Por último, al finalizarlas, se organizarán de nuevo los alumnos para la vuelta al colegio.

TÍTULO DEL TALLER: “SAN JOSÉ CON LAS ER”

ACTIVIDAD 1. SALUD VS ENFERMEDAD (10-10:30H)

<p>Objetivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Distinguir los términos de salud y enfermedad. - Trabajar los hábitos saludables (salud) y los malos hábitos (enfermedad). - Conocer los tipos de enfermedad. 	<p>Recursos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personales: trabajadores del Ayto. - Materiales: materiales para la ruleta y para el mural.
<p>Descripción: La actividad se desarrollará en dos partes. En la primera se hablará con los alumnos sobre qué saben de los buenos y los malos hábitos y las consecuencias que tienen. A partir de ahí, se explicará la diferencia entre salud y enfermedad, ambas pudiendo ser causadas por los conceptos anteriores. Por ejemplo: <i>si hacemos deporte habitualmente, tendremos mejor salud; si comemos mucha comida basura, podremos desarrollar una enfermedad cardiovascular.</i> En la segunda parte, se jugará a la “ruleta de los hábitos”. Se trata de una ruleta donde se encuentran pegatinas de buenos y malos hábitos. Los alumnos, en dos grupos, girarán la ruleta, verán dónde señala y clasificarán la pegatina en un mural dividido en salud y enfermedad. Por ejemplo: <i>si la ruleta cae en un cepillo de dientes, la pegatina irá en el lado de salud (salud dental).</i></p>	

Tabla 6. Actividad 1 del taller.

ACTIVIDAD 2. CONOCIENDO LAS ER (10:30-11H)

<p>Objetivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Familiarizar a los alumnos con los conceptos más básicos relacionados con las ER. 	<p>Recursos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personales: trabajadores del Ayto. - Materiales: hoja de preguntas, lápiz.
--	---

Descripción: La actividad se desarrollará en dos partes. En la primera se repartirá una hoja de preguntas a responder sin ninguna explicación: *¿sabéis qué es una enfermedad rara? ¿por qué se llaman raras? ¿qué características tienen? ¿conocéis algunas?* Las respuestas que los alumnos anoten serán incambiables. La segunda parte será a modo de explicación, para saber qué conocimientos previos poseen los alumnos sobre el tema (y ver qué han puesto en la ficha) y construir el conocimiento a través de ellos. Se explicará la definición de ER, ER más comunes en niños, consecuencias que estas conllevan... Después completarán las mismas preguntas del principio ya con la información recibida.

Tabla 7. Actividad 2 del taller.

ACTIVIDAD 3. ¿Y SI ME PASARA A MÍ? (11-11:30H)

<p>Objetivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Potenciar los sentidos. - Conseguir ponerse en el lugar el otro. - Mejorar la atención y la concentración. - Trabajar las habilidades sociales. 	<p>Recursos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personales: trabajadores del Ayto. - Materiales: conos, cuerdas, bancos, pañuelo blanco, balón.
---	--

Descripción: Una vez hablado de algunas ER, los alumnos tendrán que simular que son afectados por alguna de ellas. Para ello, se llevará a cabo un circuito de actividades deportivas en las que en cada actividad habrá un alumno con alguna limitación. Los demás tendrán que ayudarle a que pueda realizarla sin apenas dificultad. Estas serán:

- 1 → Los alumnos tendrán que pasar por una serie de obstáculos. Uno de ellos tendrá los ojos tapados con un trapo claro, para que no se convierta en ciego del todo. Simulará la discapacidad visual que tienen los alumnos con OCA.

- 2 → El balonmano, entre otros, es un deporte en el que se reciben muchas entradas y es probable que se produzcan caídas y heridas. Los alumnos con hemofilia y ABD no deben realizar deportes de contacto para evitar heridas que provoquen pérdidas de sangre. Por eso, se jugará al balonmano sin apenas mover los pies. Los alumnos se dividirán en dos equipos y se distribuirán por el campo de juego. No podrán correr ni tocar a los demás. Podrán

moverse sobre su propio eje y podrán desplazarse 1-2 pasos en cada dirección. Una vez hecho, han de pasar el balón.

- 3 → El reloj es un juego para trabajar la atención, factor afectado en los alumnos con ST, PWS y ABD. Se realizará un círculo de doce alumnos, cada uno representando una hora del reloj. El responsable del grupo indicará una determinada hora, debiendo intercambiar los puestos los jugadores implicados. Cuando marque una hora donde coincidan las manecillas del reloj, todos cambiarán de posición. Ejemplo: *“las nueve y cuarto”*, los alumnos que se encuentren en el 9 y en el 3 cambiarán de posición.

- 4 → Para entrenar las habilidades sociales, una parte del grupo harán estatuas simulando algún deporte o juego para que el resto adivinen de qué actividad se trata. Han de implicar gestos con la cara y el esfuerzo con el cuerpo. Se pretende que los alumnos aprendan la importancia de la comunicación no verbal, aspecto a trabajar los alumnos con SM y SR.

Tabla 8. Actividad 3 del taller.

ACTIVIDAD 4. PANTALLA DE PROTECCIÓN (12-12:30H)

<p>Objetivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Trabajar la empatía. - Saber expresar opiniones. - Desarrollar el pensamiento crítico. 	<p>Recursos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personales: trabajadores del Ayto. - Materiales: fotos, textos...
---	--

Descripción: Los alumnos recibirán fotos, descripciones o situaciones de niños con alguna ER de las que ya se haya hablado. Tendrán que imaginarse que es uno de sus compañeros de clase. Por turnos, hablarán de cómo se sentirían, cómo le ayudarían, cómo le tratarían... Todas las opiniones serán válidas y respetadas.

Tabla 9. Actividad 4 del taller.

ACTIVIDAD 5. PASAPALABRA (12:30-13H)

<p>Objetivos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Repasar y fijar los contenidos aprendidos durante el taller. 	<p>Recursos:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personales: trabajadores del Ayto. - Materiales: materiales para el rosco.
---	---

Descripción: El grupo será dividido en dos. Se jugará al famoso juego de “pasapalabra” (con ligeras variaciones) a modo de evaluación. El responsable del grupo leerá distintas definiciones, habrá un portador del grupo que levantará la mano cuando se sepa la respuesta. El que antes la levante tendrá el turno para contestar. Por ejemplo: *con la E: ausencia de salud.*

Tabla 10. Actividad 5 del taller.

4.3.5. Temporalización.

Las actividades se llevarán a cabo en dos semanas:

- En la primera semana se realizará la visita al parque para llevar a cabo las actividades. Como el municipio cuenta con 5 colegios, cada día de la semana irá un colegio. Las actividades estarán ordenadas de la misma forma todos los días
- La segunda semana, se realizarán debates y distintas actividades en clase a modo de evaluación.

4.3.6. Evaluación.

Como se ha recalado en el apartado anterior, la evaluación será cualitativa, en la que se llevarán a cabo debates para, por un lado, conocer si los alumnos han adquirido nuevos conocimientos y, por otro, ofrecer propuestas de mejora para el taller.

5. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

La Federación Española de Enfermedades Raras es una asociación que trabaja para darle la visibilidad necesaria a las personas con ER y para proporcionarle todo tipo de ayudas a los pacientes y a los familiares de estos, trabajando de muchas maneras para favorecer la calidad de vida de estas personas.

Lo anterior se lleva a cabo mediante trabajos de investigación para encontrar la manera correcta. Todos los años desde 2015, desde FEDER se realizan Convocatorias de Ayudas a la Investigación. En ellas, FEDER dona una cantidad de dinero entre algunas líneas de investigación de ER en el momento. Llevan cuatro convocatorias, cada una para ayudar a dos instituciones distintas.

También, para los niños, se realizan distintos talleres en los centros educativos desde 2014. El primero es llamado “Las Enfermedades Raras van al cole”. En él, se intenta fomentar el respeto a las diferencias y normalizar la imagen de las ER entre la población infantil. Se realiza solo en centros donde haya alumnado con ER para hacer partícipes al resto. Las funciones de los alumnos en este proyecto serán distintas en función del ciclo en el que se encuentren:

- Los alumnos del primer ciclo (1º y 2º curso) de Educación Primaria realizan una actividad de educación en valores, siendo los del tercer ciclo los que la ayuden a realizarla.
- Los alumnos del segundo ciclo (3º y 4º curso) de Educación Primaria recibirán un módulo de hábitos saludables y ejercicio físico, para que puedan ponerlo en práctica cuando suban de ciclo.
- Por último, los alumnos del tercer ciclo (5º y 6º curso), además de ayudar a los alumnos más pequeños en sus actividades, también realizarán actividades de educación y valores, aunque de mayor dificultad.

El segundo se titula “asume un reto poco frecuente”, siendo los alumnos del tercer ciclo de primaria, ESO y Bachillerato los destinatarios de este. Consta de charlas de sensibilización referentes al colectivo de personas con ER, videoforum y carreras solidarias. El proyecto se lleva a cabo con la colaboración de voluntarios.

Al hilo de estos proyectos y volviendo al tema de la investigación, realizan una relacionada con uno de ellos, donde se analiza, por medio de un pre-test y un post-test, el impacto y el alcance de la sensibilización en los centros que han participado.

Fuera del ámbito escolar, se encuentran servicios como el Servicio de Información y Orientación de las ER, donde se trabajan otros proyectos que se salen del ámbito escolar.

Por último, hay que destacar que todo lo anterior, entre otras ayudas, es financiado por los ingresos que obtiene la FEDER. Estos rondan los 3 millones de euros anuales. FEDER consigue financiación pública (las cuotas que abonan los socios, las actividades que realizan para captar fondos, las colaboraciones que reciben y otros donativos) y financiación privada (como convenios).

ORIGEN/CUENTA	CANTIDAD
Cuota de los socios	25.950
Patrocinadores y colaboraciones	51.350
Actividades para captar recursos	151.800
Subvenciones privadas y convenios	1.284.390
Donativos particulares y empresas	721.929
Otros	156.034
Total	2.627.796

Tabla 11. Ingresos 2019 FEDER. Fuente: FEDER.

6. Conclusiones, implicaciones y limitaciones.

Este Trabajo de Fin de Grado iba dirigido a conseguir un objetivo general, el cual era informar sobre las enfermedades raras que se pueden dar en los colegios con mayor frecuencia y, a su vez, ofrecer un taller donde trabajar la convivencia con ellas con los que las van a vivir en segunda persona, los alumnos, para que tengan un primer contacto y aprendan a empatizar con todos sus compañeros.

Una vez terminado el trabajo, creo que el objetivo se ha cumplido. La información aportada se hace necesaria para un maestro, sobre todo de Educación Especial, ya que estos alumnos podrán formar parte de su día a día. Es un tema del que todos los profesionales de la educación debemos informarnos y concienciarnos antes de enfrentarnos a un aula. No obstante, la parte más importante de todo esto son ellos, nuestros alumnos. Ellos viven el día a día con sus compañeros y también tendrán que estar preparados para ayudar y tratarlos de la mejor manera posible. Por eso, el taller de intervención hace alusión a esta parte, a los alumnos. Es un taller donde se trabajan los términos salud, enfermedad y enfermedad rara, así como las enfermedades nombradas durante todo el trabajo. También, se llevan a cabo actividades tan importantes como aquellas que trabajan la empatía, las habilidades sociales, la atención o el lenguaje corporal, conceptos afectados en muchas de las enfermedades tratadas.

Una de las ventajas del taller es que es motivador para los niños. El simple hecho de salir del centro ya los motiva, y si es para hacer actividades dinámicas mejor, ya que acabará con la monotonía del colegio. Otro aspecto importante realista y viable, es decir, no es difícil llevarlo a cabo. Cualquier colegio está dispuesto a enriquecer la formación de los alumnos, y más en un tema de actualidad como es este.

No obstante, también existen desventajas o limitaciones. En el taller, si el número de alumno es elevado, puede parecer complicado desplazarlos hasta un parque o algún lugar cercano. Por ello, se pueden hacer variaciones, como llevarlo a cabo en el centro (por ejemplo, en el gimnasio). En el caso de la información expuesta de las enfermedades, también se encuentran algunos problemas. Se puede destacar la falta de información global sobre el tema. Hay muchas líneas de investigación abiertas, pero acaban descartándose o no se llegan a confirmar. Por eso, nos encontramos ante muchas suposiciones, sin disponer de información contrastada.

7. Referencias bibliográficas.

- Ainscow, M. (2001). *Desarrollo de las escuelas inclusivas*. Madrid: Narcea.
- ALBA (2006). *ALBA: Asociación de ayuda a personas con albinismo*. Recuperado de www.albinismo.es
- Alcántara, G. (2008). La definición de salud de la Organización Mundial de la Salud y la interdisciplinariedad. *Revista Universitaria de Investigación*, 9(1), 93–107.
- Arrebillaga, M. E. (2012). TGD, autismo, Asperger, síndrome de Rett: Síndrome de Rett. En M. E. Arrebillaga (autora). *Neuropsicología clínica infantil: intervenciones terapéuticas en TGD, autismo, Asperger, síndrome de Rett* (pp. 77-84). Córdoba: Brujas.
- Arrieta-Joffe, P., Pérez-Dorsal, M., Ortiz de Zarate, G., y Cárdenas-Mejía, A. (2017). Estudio clínico, citogenético, molecular y de imagen de los pacientes con síndrome de Moebius del Hospital General "Dr. Manuel Gea González", ciudad de México. *Cirugía plástica ibero-latinoamericana*, 43(4), 395–400. Recuperado de <http://scielo.isciii.es/pdf/cpil/v43n4/0376-7892-cpil-43-4-395.pdf>
- Asociación Balear de Fibrosis Quística (2018). *Integración del alumnado con Fibrosis Quística en los centros educativos*. Recuperado de <http://www.caib.es/sites/diversitat/f/249673>
- Blanco, C. (2017). *Manual: curso intensivo MIR Asturias. Pediatría*. Oviedo, España: MIR Asturias.
- Bloodgenetics S.L. (2019). *Panel de anemia Blackfan-Diamond (Código 10100)*. Recuperado 14 mayo, 2019, de <http://bloodgenetics.com/panel-anemia-blackfan-diamond-codigo-10100/>
- Botero, J. A., Camargo, A. P., y Espinosa, E. T. (2017). Síndrome de Moebius: manifestaciones neurológicas, musculoesqueléticas y del lenguaje. *Repertorio de Medicina y Cirugía*, 26(2), 109–112.
- Caixàs, A., Corripio, R., Couto, Y., Gabau, E., García, M., Giménez, O. ... Brun-Gasca, C. (s.f.). *Síndrome de Prader Willi (SPW)*. Recuperado de <http://www.aespw.org/export/sites/aespw/.content/Documentos/25-PREGUNTAS-SPW.pdf>
- Canga, A. y Esandi, N. (2016). La familia como objeto de cuidado: hacia un enfoque integrador en la atención de enfermería. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 39(2), 1137-6627.

- Castro, A., y García-Ruiz, R. (2013). La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. *Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*, 12(1), 119–135.
- Centro de Investigación Biomédica en Red de Salud Mental (CIBER-SAM) (2014). *Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-5)*. España: Editorial Médica Panamericana.
- Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades CDC (2017). *Diagnóstico de la Hemofilia*. Recuperado de <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/hemophilia/diagnosis.html>
- Cuídate Plus (2016). *Hemofilia*. Recuperado de <https://cuidateplus.marca.com/enfermedades/medicina-interna/hemofilia.html>
- Discapnet (s.f.). *Síndrome de Rett*. Recuperado de <https://www.discapnet.es/areas-tematicas/salud/discapacidades/desarrollo-cognitivo/sindrome-de-rett>
- Edens, A. (2017). *Síndrome de Aase*. Recuperado 14 mayo, 2019, de <https://ssl.adam.com/content.aspx?productId=102&pid=5&gid=001662&site=adeslas.adam.com&login=ADES1378>
- Egea, C. y Sarabia, A. (2001). *Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad*. Recuperado el 20 de mayo de 2019, de <https://www.um.es/discatif/METODOLOGIA/Egea-Sarabia/clasificaciones.pdf>
- Eiholzer, U. (2006). *El síndrome de Prader-Willi*. Basel, Switzerland: Karger.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
- Federación Mundial de Hemofilia (2016). *Trastornos de la coagulación*. Recuperado de <https://www.wfh.org/es/page.aspx?pid=781>
- Fernández, E., Garrido, F. J., Lorente, A. M., Nieto, N., Núñez, C., Valdivia, C. y Vázquez, M. E. (2018). *Familia y salud con las enfermedades raras*. Recuperado el 25 de junio de 2019, de <http://www.familiaysalud.es/familia-y-salud-con-las-enfermedades-raras>
- Fundación Síndrome de Moebius (1998). *Síndrome de Moebius*. Recuperado el 11 de mayo de 2019, de <http://www.moebius.org/>
- Furnes, R., y Láquis, M. (2015). Fibrosis quística del páncreas. En R. Furnes y M. Láquis (autoras). *Nutrición infantil en situación de enfermedad* (pp. 129-138). Córdoba: Brujas.
- García del Egado, A. (2017). *Manual: curso intensivo MIR Asturias. Neumología y Cirugía Torácica*. Oviedo, España: MIR Asturias.

- García-Chávez, J., y Majluf-Cruz, A. (2013). Hemofilia. *Gaceta Médica de México*, 149(1), 308–321. Recuperado de https://www.anmm.org.mx/GMM/2013/n3/GMM_149_2013_3_308-321.pdf
- González, M. G. (2014). Síndrome de Progeria de Hutchinson-Gilford. Causas, investigación y tratamientos farmacológicos. *Educación Química*, 25(4), 432–439. Recuperado de <https://www.elsevier.es/es-revista-educacion-quimica-78-articulo-sindrome-progeria-hutchinson-gilford-causas-investigacion-S0187893X14700631>
- Hayashi, M., & Suzuki, T. (2013). *Albinismo oculocutáneo*. Recuperado de [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=311&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=albinismo&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Albinismo-oculo-cut-neo&title=Albinismo%20oculo-cutáneo&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=311&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=albinismo&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Albinismo-oculo-cut-neo&title=Albinismo%20oculo-cutáneo&search=Disease_Search_Simple)
- Hemophilia of Georgia (s.f.). *La historia de la hemofilia*. Recuperado de <https://www.hog.org/handbook/esp/article/1/3/the-history-of-hemophilia>
- Imegen: Instituto de Medicina Genómica (2009). *Hemofilia*. Recuperado de <https://www.imegen.es/informacion-al-paciente/informacion-genetica-enfermedades-hereditarias/enfermedades-geneticas-hereditarias/hemofilia/>
- Infosalus (2012). *La investigación de la hemofilia pasa por el estudio genético para detectar anomalías que provocan la enfermedad*. Recuperado de <https://www.infosalus.com/salud-investigacion/noticia-investigacion-hemofilia-pasa-estudio-genetico-detectar-anomalias-provocan-enfermedad-20120417131441.html>
- Jiménez, E. M. (2013). *Albinismo*. Recuperado de <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/albinismo-diagnostico>
- Jurado, S. (2012). *Avances en investigación y estudio farmacológico en el síndrome de Tourette*. Recuperado 5 mayo, 2019, de https://www.tourette.es/wp-content/uploads/2018/04/Avances_en_investigación_y_tratamiento_farmacológico_en_el_ST.pdf
- Kahn, A. (s.f.). *Síndrome de Aase*. Recuperado 14 mayo, 2019, de <https://healthtools.aarp.org/es/health/sindrome-de-aase>
- Kamaraj, B., & Purohit, R. (2014). *Mutational Analysis of Oculocutaneous Albinism: A Compact Review*. Recuperado de <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4100393/>

- Ley 17/2007, de 10 de diciembre, de Educación de Andalucía. Boletín Oficial de la Junta de Andalucía, núm. 252 de 26 de diciembre de 2007, pp. 8-118. Recuperada de <http://www.juntadeandalucia.es/boja/2007/252/boletin.252.pdf>
- Ley 9/1999, de 18 de noviembre, de Solidaridad en la Educación. Boletín Oficial de la Junta de Andalucía, núm. 140, de 02 de diciembre de 1999, pp. 15429-15434. Recuperada de <http://www.juntadeandalucia.es/boja/1999/140/boletin.140.pdf>
- Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. Boletín Oficial del Estado, núm. 106, de 04 de mayo de 2006, pp. 17158- 17207. Recuperada de <https://www.boe.es/boe/dias/2006/05/04/pdfs/A17158-17207.pdf>
- Mabel, N., Manresa, V. S., Mesch, G. J., y Melgarejo, M. J. (2006). Síndrome de Rett: Criterios Diagnósticos. *Revista de Posgrado de la Vía Cátedra de Medicina*, 153, 22-28.
- Martínez, A. (2018). *Síndrome de Moebius*. Recuperado 10 mayo, 2019, de <https://www.barraquer.com/noticias/sindrome-de-moebius/>
- Martínez-García, M., Mauri, L., y Montoliu, L. (2013). *Avances en las investigaciones internacionales sobre el albinismo*. Recuperado de http://www.user.cnb.csic.es/~albino/7jornada/Avances_albinismo_LuisMontoliu_Hue_lva2013.pdf
- Mayo Clinic (2018). *Progeria*. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/progeria/diagnosis-treatment/drc-20356043>
- Mayo Clinic (2018b). *Albinismo*. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/albinism/diagnosis-treatment/drc-20369189>
- Mayo Clinic (2018c). *Hemofilia*. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/hemophilia/symptoms-causes/syc-20373327>
- Mayo Clinic (2018d). *Síndrome de Prader-Willi*. Recuperado de <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/diagnosis-treatment/drc-20356002>
- Miranda, M. (2000). Tics, Obsesiones y Síndrome de Gilles de la Tourette: Actualización Clínica. *Revista chilena de neuro-psiquiatría*, 38(2), 112–121. Recuperado de https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0717-92272000000200006&script=sci_arttext
- Monzón, J. y Aróstegui, I. (2017). La escolarización de alumnos con enfermedades poco frecuentes en el marco de una escuela inclusiva. En J. Monzón, I. Aróstegui y N. Ozerinjauregui (autores). *Alumnado con enfermedades poco frecuentes y escuela inclusiva* (pp. 9-17). Barcelona: Octaedro.

- Moreno, I., Antequera, R., Aires, M., Colado, S., & Díaz, S. (2008). Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia. *Apuntes de Psicología*, 26(2), 349–360.
- Morer, A. y Garcia, B. (2014). Tics y síndrome de Tourette. En J. M. Toro y L. Ezpeleta (autores). *Psicopatología del desarrollo* (pp. 211- 225). Madrid: Pirámide.
- National Institute of Health. (2017). *Anemia de Diamond-Blackfan*. Recuperado 14 mayo, 2019, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12933/anemia-de-diamond-blackfan>
- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (2012). *Síndrome de Tourette*. Recuperado 5 mayo, 2019, de https://espanol.ninds.nih.gov/trastornos/sindrome_de_tourette.htm
- Navarro, S. (2015). Recopilación histórica de la fibrosis quística. *Gastroenterología y hepatología*, 39(1), 36–42. Recuperado de <https://www.elsevier.es/es-revista-gastroenterologia-hepatologia-14-articulo-recopilacion-historica-fibrosis-quistica-S0210570515001156>
- Orden del 17 de marzo de 2015, por el que se establece el currículo correspondiente a la Educación Primaria en Andalucía. *Boletín Oficial del Estado*, 60, de 25 de marzo de 2015. Recuperada de <https://www.adideandalucia.es/normas/ordenes/Orden17marzo2015CurriculoPrimaria.pdf>
- Orphanet (2007). *El portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos*. Recuperado 5 mayo, 2019, de <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- Orphanet (2009). *Enfermedad de Diamond-Blackfan*. Recuperado 14 mayo, 2019, de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=124
- Párraga, P., Puerto, M., Yturralde, A., Puig, E., y Yuste, J. C. (2018). *Guía para la formación del entorno educativo para la educación de estudiantes con la condición genética de albinismo y/o deficiencias visuales en el plan de atención a la diversidad*. Recuperado de <http://www.albinismo.es/educacion/GuiaEntorno.pdf>
- Pérez, A. (2010). *Síndrome de Moebius*. Recuperado de https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_moebius.pdf
- Pizarro, E. (2016). *Enfermedades raras en el ámbito escolar (Trabajo de Fin de Grado. Universidad de Sevilla)*.
- Posada, M., Alonso, V., y Bermejo, E. (2016). Historia y desarrollo de las enfermedades raras desde el punto de vista médico y social. En M. Posada, V. Alonso y E. Bermejo (autores). *Enfermedades raras* (pp. 28-43). Madrid, España: Catarata.

- Real Decreto 126/2014, de 28 de febrero, por el que se establece el currículo básico de la Educación Primaria. *Boletín Oficial del Estado*, 52, de 1 de marzo de 2014.
- Real Decreto 132/2010, de 12 de febrero, por el que se establecen los requisitos mínimos de los centros que impartan las enseñanzas del segundo ciclo de la educación infantil, la educación primaria y la educación secundaria. *Boletín Oficial del Estado*, 6, de 12 de marzo de 2010.
- Reverón, I., Mosquera, M. D., Marí, S., Santana, Y., Pérez, L., García, M., Cruz, P. y Bello, J. (2017). Diversidad funcional motora e inclusión educativa (Trabajo de investigación). Recuperado de <https://diversidadfuncionalmotorauil.wordpress.com/>
- Roche Pacientes (s.f.). *La hemofilia durante la infancia*. Recuperado de <https://rochepacientes.es/hemofilia-durante-infancia/>
- Ruiz de Valbuena, M (2016). *Pediatría integral: fibrosis quísticas y sus manifestaciones respiratorias*. Recuperado de <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2016-03/fibrosis-quistica-manifestaciones-respiratorias/>
- Sáenz, A., Ortega, J. J., y Casado, M. (1979). Anemia Eritroblastopénica Congénita (Blackfan-Diamond). *Sociedad Catalana de Pediatría*, 39(255), 255–261. Recuperado de http://webs.academia.cat/revistes_elect/view_document.php?tpd=2&i=2900
- Sánchez, R. (2016). *Cuidados para niños con hemofilia en la familia y el colegio*. Recuperado de <http://www.familiaysalud.es/sintomas-y-enfermedades/corazon-y-sangre/la-sangre/cuidados-para-ninos-con-hemofilia-en-la-familia-y>
- Stanford Children's Health. (s.f.) *Hemofilia*. Recuperado de <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=hemofilia-90-P05422>
- Talise, M. (2017). *Albinismo*. Recuperado de <https://www.webconsultas.com/salud-al-dia/albinismo/>
- Tijero-Merino, B., Gómez-Esteban, J. C., y Zarranz, J. J. (2009). *Tics y síndrome de Gilles de la Tourette*. Recuperado de http://pediabrasandalucia.org/Docs/TDAH/1_11_TDAH.pdf
- Universidad de Sevilla. *Plan de Estudios, Grado en Educación Primaria*. Recuperado de http://www.us.es/estudios/grados/plan_195?p=4
- Vidal-Ríos, P., Fernández-Seara, M. J., Hurtado, L., y Couce, M. L. (2013). Albinismo oculocutáneo 1B asociado a una nueva mutación en el gen TYR. *Anales de Pediatría*, 78(5), 283–350. Recuperado de <https://analesdepediatria.org/es-albinismo-oculocutaneo-1b-asociado-una-articulo-S1695403312003852>

- Vlachos, A., Ball, S., Dahl, N., Alter, B.P., Sheth, S., Ramenghi, U., et al., 2008. Diagnosing and treating Diamond Blackfan anaemia: results of an international clinical consensus conference. *Br. J. Haematol.* 142(6), 859-876.
- Zambrano, R. M., Baquero, R., y Martínez, L. (2009). Síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford como causa de talla baja. *Anales de pediatría*, 71(3), 185–280. Recuperado de <https://www.analesdepediatria.org/es-sndrome-progeria-hutchinson-gilford-como-causa-articulo-S1695403309003506>