

Enfermedad de Dravet Síndrome de Noonan

Neurofibromatosis Síndrome de Prader-Willi

Síndrome de Sotos Enfermedad de Wilson Síndrome

Phelan-McDermid Paraparesia Espástica Familiar

Enfermedad de Gilenau Esclerosis Tuberosa

Síndrome de West Síndrome de Angelman Síndrome

de Lenox-Gasteau Hipotiroidismo Congénito Déficit

Congénito de Glicosilación Galactosemia

Fenilcetonuria Enfermedad de Huntington Fiebre

Mediterránea Familiar Síndrome de Joubert

Síndrome de Poland Síndrome de Moebius Displasia

Ectodérmica Epidermólisis Bullosa Enfermedad de

Gaucher Fibrosis Quística Síndrome de Lesch-Nyhan

Leucodistrofia Enfermedad de Pompe Albinismo

ENFERMEDADES RARAS EN LA ESCUELA

guía de apoyo



Conocer
Aprender
Entender

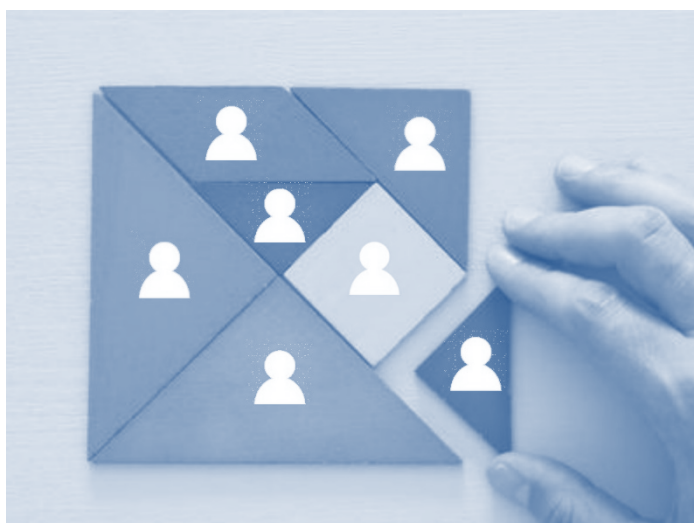


GOBIERNO
DE ESPAÑA

VICEPRESIDENCIA
SEGUNDA DEL GOBIERNO
MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030



ENFERMEDADES RARAS EN LA ESCUELA



GUÍA DE APOYO

PROMOTOR:

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) de Burgos (Imserso)

EDITA:

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) de Burgos (Imserso)

AUTORAS:

Yolanda Ahedo Infante
Montserrat Cabrejas del Campo
Ana Santamaría Herrera

Nipo papel: 131200225

Nipo pdf: 131200230

Nº edición: 1ª

© Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso)

Dedicatoria

Esta Guía está especialmente dedicada a todas las niñas, los niños y a las familias que viven y conviven con una enfermedad rara.

Agradecimientos

Queremos agradecer a las familias con enfermedades raras la confianza que han depositado en nosotras desde la creación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias. Por todo lo que nos han enseñado y por la oportunidad que nos han dado de conocer sus realidades, sus vivencias, compartir sus sueños, sus necesidades y celebrar sus logros.

Sin ellos no hubiésemos podido elaborar esta guía.

Agradecer también a los centros educativos que nos acogen fielmente y nos apoyan en la tarea de visibilizar y acercar la realidad de las ER a la escuela.

Yolanda Ahedo Infante
Montserrat Cabrejas del Campo
Ana Santamaría Herrera

Departamento de Educación del Creer

El **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, (Creer)**, es un recurso Público de ámbito Estatal, creado y regulado por la Orden SAS 2007/2009 del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad con el objetivo estratégico de promover la innovación y mejora de la calidad de los recursos dirigidos a las personas con enfermedades raras y mejorar su calidad de vida.

Se inaugura en 2009 y se orienta a la **promoción de recursos, servicios, equipamientos, métodos y técnicas de intervención en todo el territorio del Estado**. Se encuentra encuadrado en el Imserso, Entidad Gestora de la Seguridad Social, actualmente enmarcado en el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030.

El Centro **cuenta con un equipo multidisciplinar** de los ámbitos social, sanitario y educativo.

DEPARTAMENTO DE EDUCACIÓN DEL CREER

Objetivo:

Mejorar la calidad de vida del alumnado con Enfermedades Raras y sus familias apoyando y favoreciendo su inclusión educativa.

Áreas de Intervención:

Atención individual y/o grupal dirigida a menores y a sus familias

Información, asesoramiento y coordinación con orientadores, tutores,...de los centros escolares.

Programa de Sensibilización y Difusión en centros educativos.

Formación especializada de profesionales, en activo y en formación, del campo de la Educación.

Participación en proyectos de colaboración con otros centros o entidades.

ÍNDICE

1. Presentación de la guía	7
2. Introducción	9
3. Conceptualización	10
3.1 ¿Por qué se llaman Enfermedades Raras?	10
3.2 ¿Cuántas Enfermedades Raras existen?	11
3.3 ¿Cuál es su causa?	11
3.4 ¿A quién puede afectar?	12
4. Características de las Enfermedades Raras	13
5. Consecuencias de tener una Enfermedad Rara	14
6. ¿Qué podemos hacer desde la escuela para favorecer la inclusión del alumnado con Enfermedades Raras? ...	18
7. Iniciativas inspiradoras	26
7.1 Protocolos	26
7.2 Sensibilización	27
7.3 Guías específicas	29
7.4 Conducta y Enfermedades Raras	37
7.5 Otras guías de actuación	38
8. Primeros auxilios en alumnos con Enfermedades Raras	39
9. ¿Dónde acudir si tengo un alumno con...?	41
10. Testimonios	44
Referencias bibliográficas	55

1. PRESENTACIÓN DE LA GUÍA

Las **Enfermedades Raras (ER)** o poco frecuentes, son las grandes desconocidas a nivel sanitario, social y educativo. Diferentes estudios recogen la falta de información que existe por parte de la comunidad educativa, profesores, cuidadores, compañeros,...

Esta guía sobre ER está escrita para la comunidad educativa, con el objetivo de proporcionar información sobre las ER en general y ofrecer estrategias de apoyo, recursos, materiales,... con la intención de mejorar la calidad de vida del alumnado con una enfermedad poco frecuente.

No hay recetas mágicas para nada y menos en el ámbito educativo, donde cada alumno es diferente y tiene sus propias necesidades. Pero sí creemos que el conocimiento y la información nos abren puertas y nos ayuda a **Conocer, Aprender y Entender**.

Eso es lo que pretendemos con esta guía, conseguir abrir espacios a la reflexión, a la imaginación, a la flexibilidad, en definitiva, tener otra mirada para ser capaces de crear escuelas más **inclusivas**.

No pretendemos que seáis expertos en ER, pero sí que tengáis una visión general de las mismas, que permita avanzar en estas tres líneas:

- Comprender mejor las necesidades que estos alumnos presentan
- Promover en el aula el desarrollo de tolerancia, respeto y aceptación hacia la diversidad
- Sensibilizar sobre las ER para mejorar la convivencia entre los alumnos

Si cae en tus manos dedícale unos minutos



2. INTRODUCCIÓN

El alumnado con una enfermedad rara se caracteriza por su diversidad, cuando hablamos de enfermedades raras nos encontramos ante un variado grupo de desórdenes y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también dentro de la misma enfermedad.

«Condiciones de salud que, siendo variadas y diversas, determinan en un mismo grado y modo la vida de las personas y sus familias, tanto con relación a las necesidades que presentan como a las respuestas que requieren desde ámbitos tan distintos como la salud, la educación, los servicios sociales, etc., para garantizar una vida de calidad.» (Javier Monzón, 2014).

La realidad y las necesidades del alumnado con enfermedades poco frecuentes son complejas y tienen consecuencias sobre múltiples aspectos del proceso de enseñanza aprendizaje.

La Educación Inclusiva supone un proceso dialéctico entre la presencia, el aprendizaje y la participación. **Presencia**, para encontrarnos en espacios comunes. **Participación**, que nos permite ser reconocido en lo que uno es, ser aceptado, valorado y RESPETADO. Y **Aprendizaje**, entendido como el logro del máximo desarrollo de sus capacidades ... DE TODOS Y CADA UNO DE LOS ALUMNOS, incluidos los niños y niñas con Enfermedades Raras.

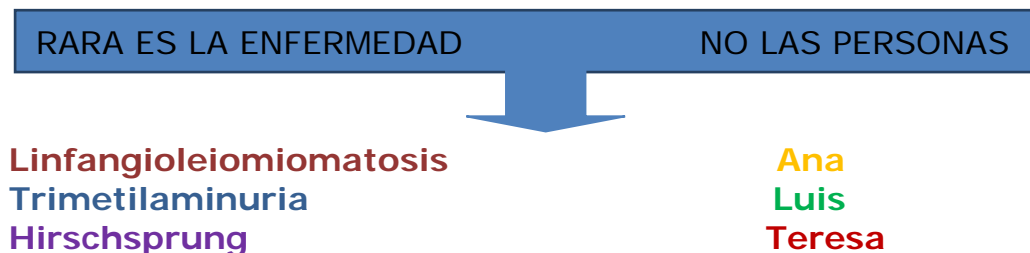
- ✓ **Esperamos que esta guía se convierta en un facilitador para afianzar la educación inclusiva.**

3. CONCEPTUALIZACIÓN

3.1 ¿Por qué se llaman Enfermedades Raras?

Una Enfermedad se considera rara o poco frecuente cuando su prevalencia* es inferior a 1 de cada 2000 personas.

Esta cifra es el acuerdo al que se ha llegado en la Comunidad Europea.



La denominación «enfermedades raras» procede de la traducción literal del término *rare diseases*, que hace referencia a escaso, poco,... Debido al carácter peyorativo que esta denominación tiene en España, algunas asociaciones de pacientes abogan por el uso de otro tipo de terminología.

SINÓNIMOS: enfermedades poco frecuentes, enfermedades minoritarias, enfermedades poco comunes, enfermedades huérfanas

**Prevalencia: En epidemiología, proporción de personas que sufren una enfermedad con respecto al total de la población en estudio.*

3.2 ¿Cuántas Enfermedades raras existen?

Actualmente hay identificadas más de 7000 enfermedades minoritarias diferentes.

En España, podemos estimar en **tres millones** las personas que **conviven con alguna ER**.

Tres millones = afectado, familia, profesionales, cuidadores,... sociedad en general.



Imagen de puzle realizado con fotografías grupales de diferentes asociaciones de enfermedades raras.

3.3 ¿Cuál es su causa?

80% de las enfermedades poco frecuentes tienen un origen **genético** identificado.

20% se deben a **otras causas** (infecciosas, alergias, teratógenas, proliferativas, causa desconocida).

3.4 ¿A quién puede afectar?

Debido a la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas, la mayoría de las enfermedades minoritarias aparecen en la edad pediátrica, pero pueden manifestarse en cualquier momento de la vida.

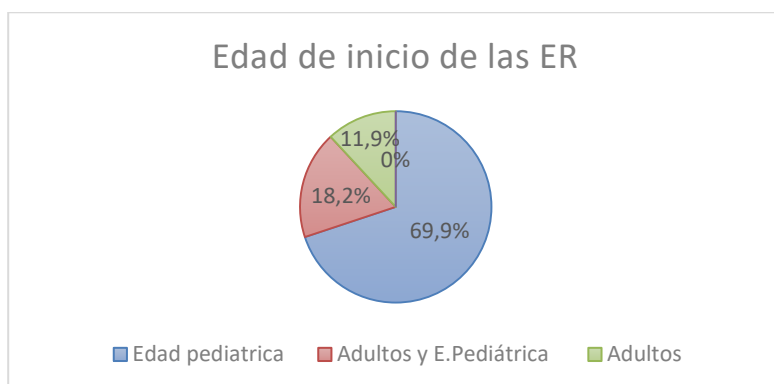


Gráfico: Elaboración propia con los datos del artículo «Estimación de la prevalencia puntual acumulada de ER: análisis de la base de datos de Orphanet» (2020).

69,9% son de aparición exclusivamente pediátrica
18,2% inicio tanto grupos pediátricos como adultos
11,9% son exclusivamente adultos

- ✓ **Esta aparición de casos en la edad pediátrica hace que los síntomas y características estén presentes y acompañen al menor durante toda su etapa escolar y académica.**

4. CARACTERÍSTICAS DE LAS ER

Las más de 7000 enfermedades poco frecuentes descritas comparten

- **Dificultad diagnóstica:** el tiempo medio de demora diagnóstica es de 5 años
- **Escasez de tratamientos curativos:** muchos sólo dirigidos a tratar la sintomatología asociada
- **Carácter crónico:** acompañan a la persona durante toda su vida
- **Evolución progresiva y degenerativa:** paulatina pérdida de habilidades y autonomía
- **Afectación Multisistémica:** pueden generar discapacidad física, sensorial, mental, intelectual y orgánica
- **Afectación no visible:** dolor, cansancio, fatigabilidad, ansiedad, baja autoestima, miedo,...
- **Falta de información:** fruto de su baja prevalencia
- **Necesidad de atención integral:** precisan atención coordinada de diferentes profesionales
- **Escasa investigación:** por su alto coste económico, escasa rentabilidad, limitación número de casos de estudio,...

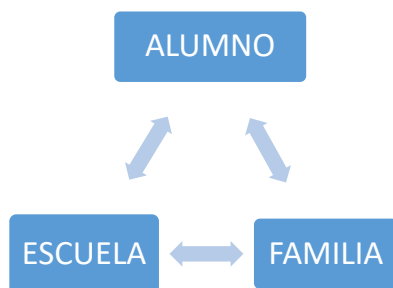
5. CONSECUENCIAS DE TENER UNA ENFERMEDAD RARA

Las Enfermedades Raras, independientemente de su clínica asociada y en muchas ocasiones agravado por ella, tienen consecuencias sobre todos los ámbitos de la vida, tanto a nivel personal, como familiar, educativo, social, laboral... y en todos los planos, físico, emocional, psicológico, cognitivo,...

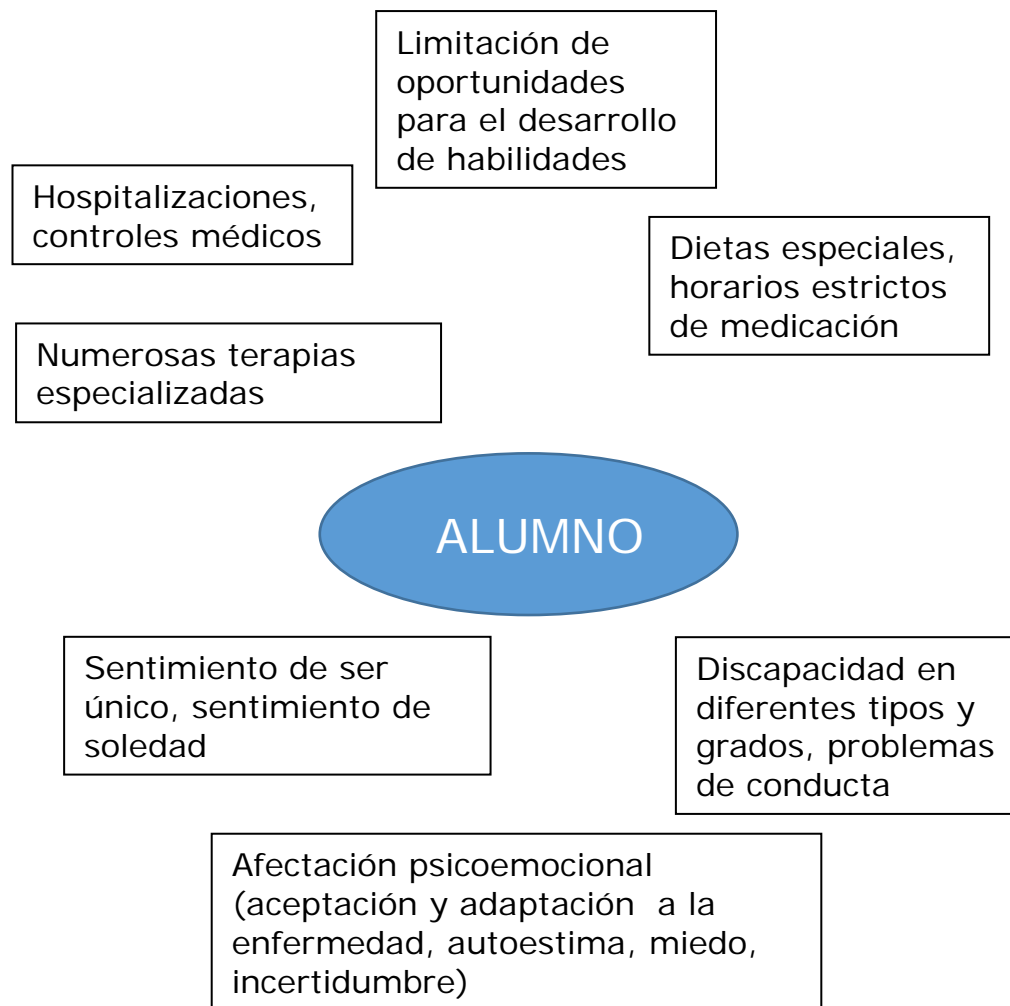
Estas consecuencias de las ER repercuten, no solo en la persona afectada sino a todo su entorno familiar, escolar y social.

Las ER comprometen la calidad de vida, tanto de la persona como de su familia y entorno, por lo que conocerlas nos va a permitir adoptar ajustes que contribuyan a una mejora en su calidad de vida.

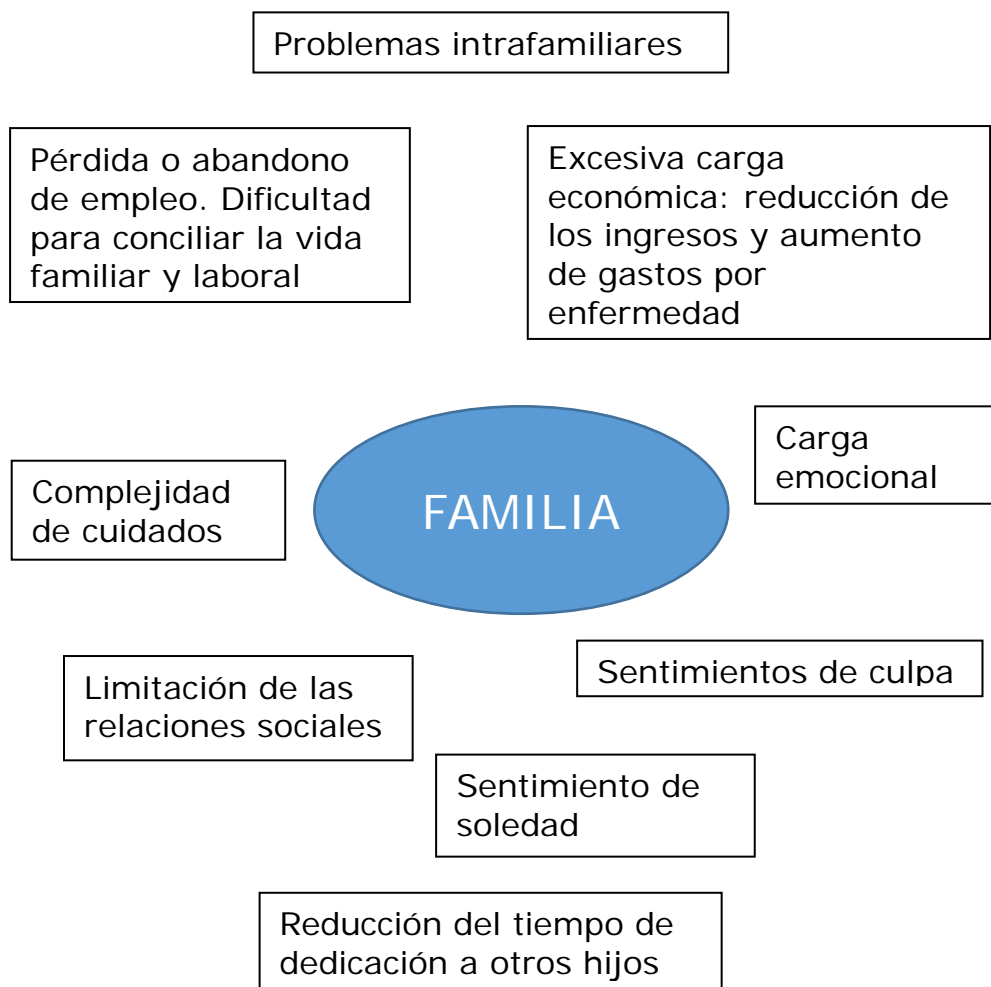
La escolarización en los alumnos con enfermedades raras tiene un papel imprescindible en la normalización de su día a día convirtiéndose en un factor de salud.



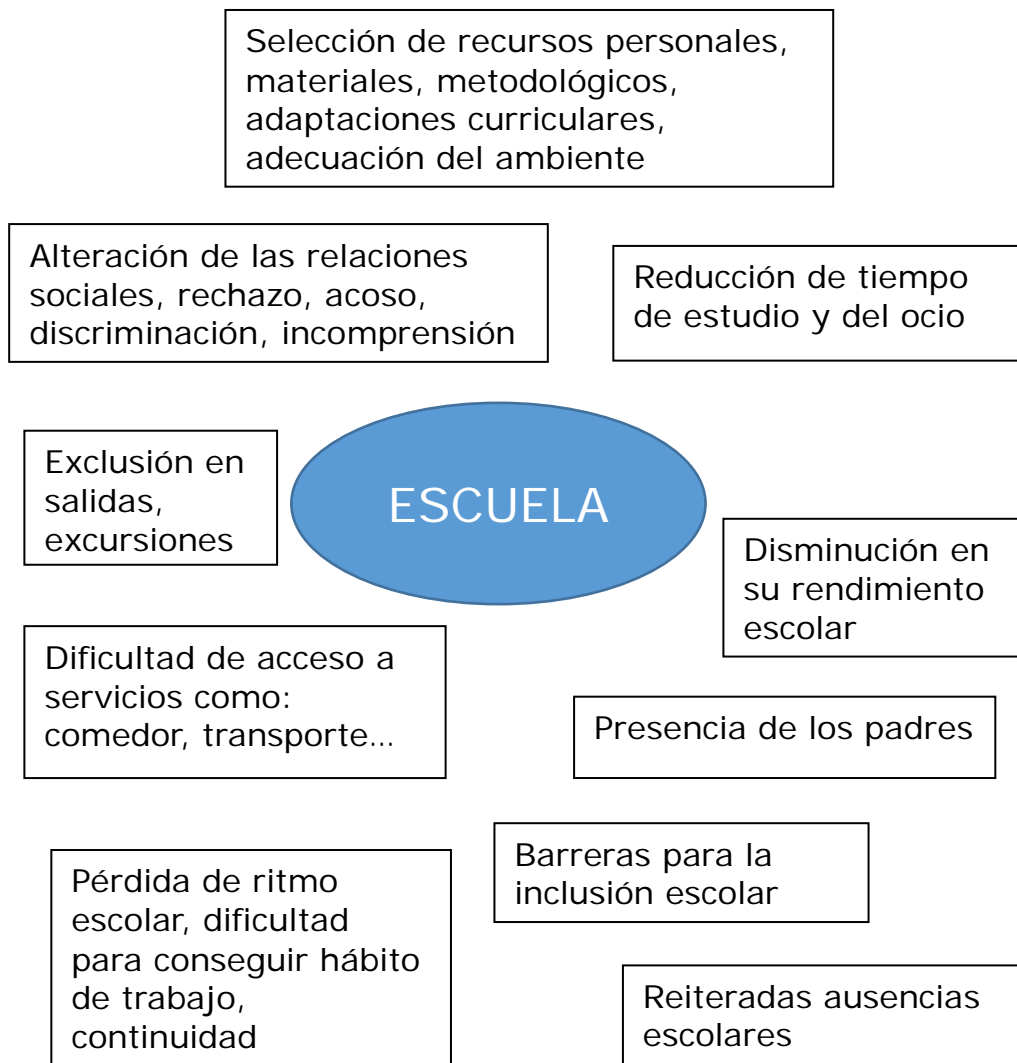
- ✓ **Las consecuencias de las ER repercuten, no solo en la persona afectada sino en todo su entorno familiar, escolar y social.**



- ✓ Estas consecuencias varían en función de la clínica y de la edad del paciente.
- ✓ Todo ello, hace que el alumnado con una ER sea más vulnerable y tenga mayor riesgo de fracaso escolar.



✓ **Estas consecuencias pueden hacer que las familias tiendan a aislarse y hace más difícil la comunicación familia-escuela.**



✓ **Un adecuado ajuste a estas consecuencias va a favorecer la inclusión educativa y es garantía de calidad de vida.**

6 ¿QUÉ PODEMOS HACER DESDE LA ESCUELA PARA FAVORECER LA INCLUSIÓN DEL ALUMNADO CON UNA ER?

El alumnado con ER, al igual que el resto de los alumnos, presentan una gran diversidad de necesidades, lo singular en el caso del alumnado con una enfermedad minoritaria es que **son menos conocidas** en el ámbito escolar o pueden **pasar desapercibidas**.

Antes de decidir qué medidas adoptar es necesario **conocer, aprender y entender** la realidad y características de las enfermedades raras.

Es imprescindible una adecuada **identificación de las necesidades** educativas, menos visibles, que presentan los alumnos con enfermedades raras.

✓ **Las necesidades del alumnado con ER pueden pasar desapercibidas en el medio escolar.**

La inclusión educativa en el alumnado con enfermedades minoritarias se ha de asentar en tres pilares básicos

- A. ACOGIDA
- B. IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES
- C. RESPUESTA AJUSTADA

A. ACOGIDA

En el primer contacto con la familia es importante crear un especial clima de confianza, ya que muchas por la trayectoria vital que han tenido, búsqueda de diagnóstico, falta de información, carga emocional,... van a necesitar y agradecer una acogida desde la empatía, la aceptación y el apoyo.

No todas las condiciones raras de salud van asociadas a una necesidad educativa especial pero sí que pueden condicionar, bien por su clínica, tratamientos, progresión o falta de diagnóstico, la adaptación personal, social y académica del alumno.

Teniendo en cuenta todo esto y las consecuencias a las que hemos hecho referencia anteriormente, en la **Acogida** recomendamos:

- **Recopilar** información de toda su realidad: salud, competencias, habilidades, expectativas y sus consecuencias en el proceso de enseñanza-aprendizaje.
- **Coordinarse** con otros profesionales de los diferentes sistemas que atienden al menor: personal sanitario, social y educativo.
- **Buscar documentación** fiable sobre la enfermedad y su evolución.
- **Conocer y respetar** la opinión tanto del alumno como de la familia aceptando su derecho a no informar. El diagnóstico de una enfermedad rara se acompaña, en ocasiones, con miedo a la etiqueta, prejuicios, rechazo,...

¿Cómo obtenemos esta información de acogida?

Esta búsqueda debe hacerse de manera fiable a través de la familia, en coordinación con profesionales de etapas anteriores, a través de los recursos públicos o privados especializados en la atención a personas con enfermedades raras.

✓ Una buena **Acogida** nos permite **Conocer**

B. IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES

Hay que tener en cuenta que las ER pueden aparecer en cualquier momento de la vida escolar y no siempre están presentes al inicio del curso. Es necesario una especial sensibilidad para identificarlas.

Por otra parte su carácter progresivo va a generar unas necesidades cambiantes y de carácter acumulativo, incluso dentro de un mismo curso escolar.

✓ **Identificar las necesidades del alumnado con una enfermedad minoritaria precisa de una observación continua.**

¿Cuáles son las necesidades del alumno con ER?

- Las recogidas en el Informe Psicopedagógico del alumno, si existe.
- Las identificadas a través de la comunicación fluida y regular con la familia.
- Las especificadas en los informes médicos del alumno.
- Otras que se manifiestan en la vida escolar que son más difíciles de identificar al no ser tan visibles pero que tienen gran efecto en el rendimiento escolar como: **el cansancio** (muchas ER cursan con un ritmo de vigilia-sueño alterado), **dolor físico y emocional** (de forma crónica y permanente o de forma puntual como las enfermedades que cursan con brotes...), **incertidumbre, miedos, nerviosismo, estrés.**

La clave para estos alumnos es encontrar el equilibrio entre los objetivos académicos, los emocionales y de salud.

- ✓ Una buena **Identificación de las necesidades** educativas y de salud nos permite **AprendER**

C. RESPUESTA AJUSTADA

Para dar respuesta a las necesidades identificadas los centros educativos disponen de las medidas de atención a la diversidad.

Medidas de atención a la diversidad*

Medidas ordinarias generales, dirigidas a todo el alumnado que no modifican los elementos esenciales del currículum y van dirigidas a estrategias metodológicas y organizativas (plan de actuación tutorial, plan de acogida, desdoblamientos, refuerzo ordinario, planificación de tiempos, espacios,...).

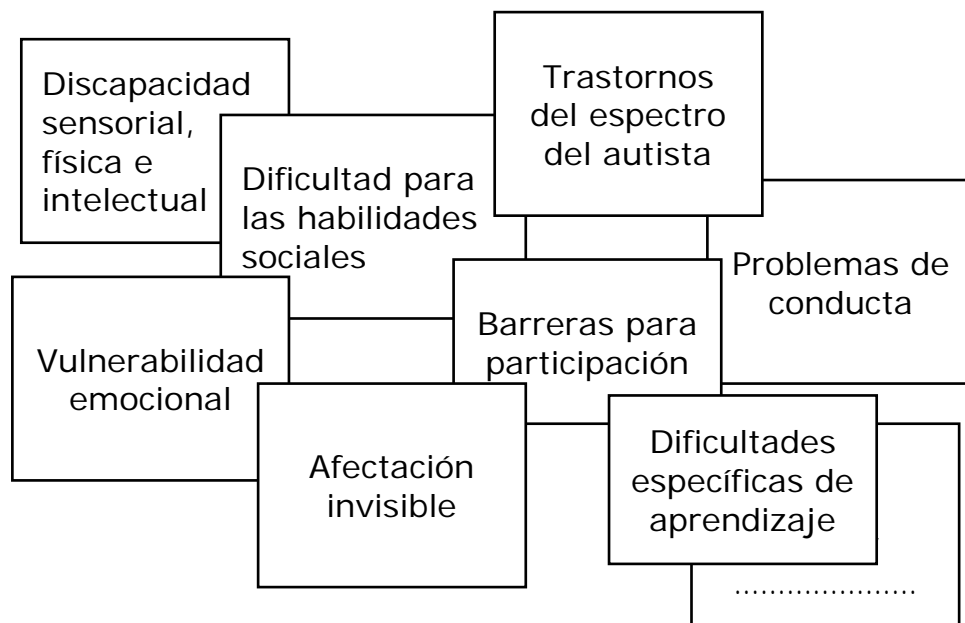
Medidas extraordinarias específicas, dirigidas a un perfil concreto de alumnado que pueden modificar los elementos esenciales del currículum como objetivos, contenidos, criterios de evaluación, (escolarización combinada, especial, atención a domicilio, aulas hospitalarias, recursos personales y materiales especializados...).

Medidas excepcionales, no modifican los elementos esenciales del currículum, su objetivo es facilitar el éxito escolar (prolongación de un año más por etapa, flexibilización del periodo de permanencia en etapa, aceleración).

** Esta denominación que hemos adoptado en la guía trata de unificar las diferentes terminologías con las que aparecen citadas, en las diferentes comunidades autónomas.*

- ✓ El alumnado con una enfermedad poco frecuente se caracteriza por su diversidad presentando necesidades educativas de distinta naturaleza grado y nivel.

Dentro de esta diversidad podemos encontrar



Medidas de atención a la diversidad ajustadas al alumnado con ER



Imagen de cinta métrica de sastre

- Favorecer la continuidad académica en caso de reiteradas faltas de asistencia por razones de salud. Facilitando herramientas online, digitales,... que permita al alumno el seguimiento académico y mantener la vinculación con la vida escolar.

- Normalizar el estigma de la «rareza», siempre con el permiso de la familia y del propio alumno, organizando actividades de información y sensibilización dirigidas a toda la comunidad educativa.
- Incentivar a los compañeros a que contacten con el alumno en sus ausencias a través de cartas, mensajes, video llamadas...
- Compartir la información relevante del alumno, porque determina su aprendizaje o su integridad física, con todos los profesionales que intervienen (personal docente y no docente).
- Establecer la figura de un profesional de referencia, no tiene que ser necesariamente el tutor, para canalizar la información de todo lo que tenga que ver con el alumno (personalidad, momento evolutivo de la enfermedad, estilo de aprendizaje, situación familiar, relaciones sociales...).
- Planificar actividades, salidas,... teniendo en cuenta a todo el alumnado del centro, con la previsión de los recursos y apoyos que faciliten la participación del alumno con enfermedad poco frecuente en ellas.
- Contemplar la colaboración con familias, asociaciones, entidades de enfermedades raras, como fuente de información fiable que va a repercutir en una escolarización satisfactoria.

- Organizar sesiones de trabajo con profesionales del ámbito sanitario para conocer actuaciones, cuidados especiales, como afrontar urgencias,...
- Organizar y planificar la actividad de aula, tareas escolares, evaluaciones,... de manera flexible en base a efectos de la medicación, carga de terapias externas, clínica y cuidados asociados a la enfermedad.

✓ Las medidas que faciliten la presencia, participación y éxito del alumnado hacen referencia a todos los espacios, servicios y actividades de la vida escolar, por lo que debemos tener en cuenta las necesidades especiales que puede tener un alumno para hacer uso del transporte, comedor, programa madrugadores, extraescolares...

✓ Solo podemos **Responder** adecuadamente cuando somos capaces de **Entender**

7. INICIATIVAS INSPIRADORAS

Aunque lentamente, se está avanzando en el conocimiento de los alumnos con ER y cada vez son más las iniciativas y estudios que nos acercan a este colectivo minoritario y nos ofrecen modelos de acción que puedan guiar nuestras decisiones relacionadas con su escolarización.

✓ 7.1 Protocolos

Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura.

La Consejería de Educación y Empleo y la Consejería de Sanidad y Políticas Sociales de la Junta de Extremadura han elaborado este protocolo con la participación de la Delegación en Extremadura de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder).

Este protocolo tiene el objetivo de facilitar la incorporación al centro educativo de los alumnos con enfermedades raras, así como llevar a cabo las actuaciones necesarias para dar una respuesta educativa y sanitaria adecuada y ajustada a las necesidades que presenten estos alumnos en el entorno escolar.

https://www.educarex.es/pub/cont/com/0004/documentos/PROTOCOLO_ENFERMEDADES.pdf

Plan Provincial de Atención al alumnado con enfermedades crónicas

Protocolo de actuación coordinada para mejorar la atención del alumnado desde las vertientes sanitaria, organizativa y educativa.

<https://equipotecnicorientaciongranada.files.wordpress.com/2014/09/plan-de-atencic3b3n-a-alumnado-con-enfermedades-crc3b3nicas-granada-1.pdf>

✓ 7.2 Sensibilización

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer), desarrolla desde su creación en el año 2009 actividades de sensibilización y difusión en ER en centros educativos.

A través de estas actividades el Centro trata de llegar al mayor número de menores y de concienciar a toda la comunidad educativa sobre lo que supone vivir con una ER, así como desarrollar en los más pequeños valores como el respeto a la diversidad, la empatía, solidaridad, ayuda mutua, entre otros valores, para contribuir a normalizar la presencia de estos alumnos en el aula y lograr el cambio de actitudes y la máxima inclusión de este alumnado.

«Programa de Sensibilización y Difusión en Centros Escolares en Enfermedades Raras».

<https://creenfermedadesraras.imserso.es/InterPresent2/groups/imserso/documents/binario/tripticosensibilizacioncreer.pdf>

Otras entidades del ámbito de las enfermedades raras llevan a cabo, igualmente, campañas de sensibilización y difusión en Enfermedades Raras en los Centros Educativos.

Federación Española de Enfermedades Raras (Feder)

<https://enfermedades-raras.org/index.php/inclusion>

Asociación Española de Mastocitosis y enfermedades relacionadas

<http://www.mastocitosis.com/proyectos-aedm/super-crom>

Y otras muchas asociaciones...

- ✓ **Es importante insistir en la necesidad de ofrecer información y pautas de actuación a todos los miembros de la Comunidad Educativa, incidiendo especialmente en el grupo de iguales.**



Imagen de un grupo de alumnos sentados en el suelo realizando una dinámica dentro del programa de sensibilización del Creer

✓ 7.3 Guías específicas

Así mismo el compromiso y colaboración entre la Administración Educativa, las entidades especializadas en atención a niños con enfermedades raras y Asociaciones de afectados, se materializa en **Guías específicas para este alumnado**.

La misión de estas guías es facilitar información a la comunidad educativa sobre las características y efectos que la enfermedad tiene en el proceso enseñanza/aprendizaje, y en su funcionamiento global, eliminar la incertidumbre, el miedo y el rechazo inicial a la escolarización de menores con ER y corregir las «etiquetas» e interpretaciones erróneas de conductas y funcionamiento escolar. Además ayudan a elaborar un plan de atención a las necesidades educativas ajustado a la realidad del alumnado con una enfermedad poco frecuente.

➤ **Distrofia muscular de Duchenne**

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por atrofia y debilidad muscular rápidamente progresivas como consecuencia de la degeneración de los músculos lisos, esqueléticos y cardíacos.

La enfermedad debuta en la temprana infancia y los niños afectados pueden mostrar retraso en los hitos del desarrollo motor o retraso del desarrollo global. En general, los niños afectados de DMD no son capaces de correr o saltar. La enfermedad progresa rápidamente y el niño desarrolla marcha atípica con hipertrofia de las pantorrillas. Los niños empiezan a tener dificultades para subir escaleras y comienzan a caerse

con frecuencia. La capacidad de deambular se pierde entre los 6 y 13 años de edad. Una vez que la marcha resulta imposible, las contracturas articulares y la escoliosis se desarrollan rápidamente. Algunos casos pueden tener afectación a nivel cognitivo. La cardiomiopatía y la insuficiencia respiratoria restrictiva pueden ser causa de muerte durante la adolescencia.

<https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2019/05/WEB-Duchenne-Spain-GuiaEscolar.pdf>

➤ **Aniridia**

La Aniridia es una patología ocular y hereditaria cuyo síntoma evidente es la ausencia de iris que cursa con baja visión (no más del 20 %) provocado por una falta de desarrollo del globo ocular durante la gestación. Presentando además, alteraciones asociadas, como glaucoma, degeneración corneal, nistagmus, catarata congénita así como otras más graves e incapacitantes como el Síndrome Wagr o el Tumor de Wilms que suponen un mayor deterioro de la calidad de vida de los afectados y su entorno familiar.

<http://aniridia.aniridia.es/wp-content/uploads/2016/03/el-Libro-blanco-de-la-Baja-Visi%C3%B3n-en-la-Educaci%C3%B3n-.pdf>

➤ **Epidermólisis Bullosa**

Epidermólisis bullosa es una enfermedad genética, cuya característica más visible es la extrema fragilidad de aquellas personas que la padecen. La piel es tan frágil como las alas de una mariposa, de ahí que popularmente se le conoce como «Piel de Mariposa».

Acciones del día a día como andar o comer pueden ser extremadamente dolorosas. Necesita curas de entre 1 y 4 horas diariamente o en días alternos, con materiales y vendas especiales que pueden llegar a recubrir la totalidad del cuerpo. Además, la enfermedad también afecta a otras partes cuerpo menos visible, pero no por ello menos importantes: las mucosas, tejidos que existen en los ojos, la boca, el tubo digestivo, etc. Otras manifestaciones de la enfermedad incluyen: anemia, sindáctila (fusión de los dedos de manos y pies), disfagia (dificultad para tragar), desnutrición, estreñimiento, osteoporosis, distrofia muscular, cardiomiopatía, insuficiencia renal y cáncer entre otras.

<https://d3afc8hatrp5rg.cloudfront.net/wp-content/uploads/2019/03/Escolarizacin-del-nio-con-Piel-de-Mariposa.pdf>

➤ Hemofilia

La hemofilia es una enfermedad genética caracterizada por hemorragias espontáneas o prolongadas debidas a deficiencias en los factores de coagulación. Afecta fundamentalmente a los varones, las mujeres portadoras de la mutación también pueden presentar una forma minoritaria de la enfermedad. La gravedad de las manifestaciones clínicas depende de la magnitud de la deficiencia de los factores de coagulación. Las hematurias espontáneas, bastante frecuentes, son un signo característico de la enfermedad.

<http://fedhemo.com/wp-content/uploads/2015/05/Cuadernillo-Hemofilia-para-profesores.pdf?platform=hootsuite>

➤ Albinismo

El albinismo es una condición genética que determina un fenotipo (apariencia física) muy característico, debido a la ausencia o reducción de pigmentación en la piel, ojos y pelo. Se trata de una condición metabólica poco habitual, debida a un defecto en el gen que se encarga de la síntesis y distribución de la melanina. Afecta del mismo modo a todas las razas. Las personas albinas se caracterizan por tener el pelo blanco o ligeramente dorado, la piel muy pálida o con un tono rosado, y los ojos azul violeta o rojizos, aunque la coloración rojiza la podemos observar al incidir la luz sobre los ojos, ya que al no existir pigmentación se ven reflejados los vasos sanguíneos. Sus síntomas son, una disminución de la visión, mayor sensibilidad a las luces brillantes (fotofobia), movimiento involuntario de los ojos (nistagmus) y estrabismo.

<http://www.albinismo.es/educacion/GuiaEntorno.pdf>

➤ La enfermedad de Legg-Calvè-Perthes

Es un trastorno poco frecuente caracterizado por necrosis avascular uni- o bilateral de la cabeza femoral en los niños. Los síntomas iniciales son cojera, dolor en la cadera, muslo o rodilla y movilidad de cadera reducida. Más tarde, puede observarse una discrepancia de la longitud de la pierna, así como una atrofia muscular alrededor de la cadera. La fase activa de la enfermedad puede durar varios años y se caracteriza por la necrotización parcial o total de la cabeza femoral y su progresiva deformación. La deformación final puede variar de una configuración casi normal de la articulación, a una deformación extensa.

<https://asfape.org/publicaciones/manual-colegios/>

➤ Síndrome* de Noonan y otras Rasopatías

El síndrome de Noonan es una condición de causa genética. Su expresividad es variable. Todas las rasopatías tienen en común la alteración en la regulación de una vía de señalización intracelular llamada «vía de las RAS-MAPKinasas», que parece explicar manifestaciones tan dispares de los mismos como el deterioro del crecimiento, los problemas de corazón, o la predisposición a desarrollar tumores entre otras. Otras entidades que se engloban en el grupo de Rasopatías son la Neurofibromatosis Tipo 1, S. de Leopard, S. de Costelo, S. Faciocutáneo

<http://www.noonanasturias.com/educacion/>

La neurofibromatosis «Visión psicopedagógica»

<http://www.acnefi.org/revista/n00760.htm>

** Síndrome=conjunción de síntomas (molestias referidas por el paciente) y signos (datos clínicos observados por un médico) que caracterizan una condición de salud.*

➤ Xeroderma pigmentoso

El xeroderma pigmentoso (XP) es una rara genodermatosis (dermatosis de causa genética) caracterizada por una sensibilidad extrema a cambios inducidos por los rayos ultravioleta (UV) en la piel y los ojos. Los menores afectados pueden presentar desde los primeros meses de vida una acusada sensibilidad al sol que se traduce en quemaduras graves y alto riesgo de desarrollar melanomas.

<https://xerodermapigmentosum.es/padres-y-cuidadores-2/protocolo-de-actuacion-en-el-centro-educativo/>

➤ Síndrome de deleción 22q11.2

El síndrome de deleción 22q11.2 (síndrome de DiGeorge), se debe a una anomalía cromosómica. Por lo general, los afectados presentan malformaciones cardíacas, dimorfismo facial, retraso del desarrollo con o sin discapacidad intelectual, trastornos conductuales, dificultades de locución debidas a mal funcionamiento del velo palatino, problemas de hipocalcemia y en ocasiones inmunodeficiencia.

Numerosos niños presentan un dimorfismo facial moderado (fisuras palpebrales estrechas, punta nasal bulbosa, boca y orejas pequeñas, hipoplasia malar) y anomalías ortopédicas (cifosis, escoliosis, vértebra en mariposa, hemivértebra, pie zambo, polidactilia).

https://www.22q.es/docs/files/7_gua-de-intervencion-educativa-22q11-aswillen.pdf

➤ Síndrome de Prader-Willi (SPW)

El Síndrome de Prader-Willi es una enfermedad genética con una expresión clínica compleja que afecta a múltiples sistemas del organismo. Se considera la causa más común de obesidad de origen genético. Se manifiesta al nacer por una debilidad muscular dando lugar a dificultades de alimentación en los recién nacidos. Posteriormente desarrollan una hiperfagia con falta de sensación de saciedad. Es por ello que necesitan ingerir menos calorías de lo normal y tienen que seguir siempre una dieta estricta y actividad física regular. Lleva asociado retraso en el desarrollo, dificultad de aprendizaje que hace que necesiten apoyo en la escuela, también problemas de conducta, un alto umbral de resistencia al dolor, trastorno del sueño y talla baja.

Los alumnos con síndrome de Prader-Willi son hipersensibles y tienen problemas para controlar sus emociones. Las frustraciones relacionadas con su enfermedad son en parte responsables del trastorno conductual.

<https://www.praderwillicat.org/wp-content/uploads/2019/11/GUIA-ESCOLAR-SPW-2019.pdf>

<https://www.praderwillicat.org/wp-content/uploads/2017/11/buenaspracticasaulas.pdf>

➤ **Acondroplasia**

La acondroplasia es una alteración en la formación de los huesos que afecta a la placa de crecimiento de los huesos largos. Su causa es genética. Cursa con baja estatura, macrocefalia y otras alteraciones óseas. Desarrollan inteligencia normal y puede asociarse a otros problemas de salud como intolerancia a la glucosa, hidrocefalia secundaria o complicaciones medulares.

<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/library/Carpeta-accesible-para-nios-con-acondroplasia.pdf>

<https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/library/Orientaciones-escuela.-Primaria.pdf>

➤ **Mastocitosis**

Enfermedad provocada por un aumento anormal del número de mastocitos, (células que participan en procesos alérgicos, de inflamación y también influyen en las defensas del organismo), en diversas zonas del cuerpo.

La piel es el órgano que con mayor frecuencia está afectado por la enfermedad, presentándose con lesiones cutáneas de color rojo-violáceo. Otros órganos que también pueden estar implicados son la médula ósea, los huesos, el hígado, el bazo y el tracto gastrointestinal

Entre manifestaciones clínicas podemos encontrar prurito, enrojecimiento facial, malestar general, ampollas, dolor abdominal, diarrea, dificultad de concentración, malabsorción, osteoporosis, anafilaxias, entre otros problemas. La activación de los mastocitos puede desencadenarse por los contrastes fuertes de temperatura (el calor o el frío intensos) y la presión o roce intenso en la piel o por factores emocionales: estrés, ansiedad.

<http://www.elfarodetiza.com/articulos/patologia-mastocitaria-y-educacion-n251>

➤ **Síndrome de Williams**

Es un trastorno multisistémico, genético del neurodesarrollo caracterizado por una apariencia facial característica, anomalías cardíacas (siendo la estenosis aórtica supravalvular la más común), anomalías cognitivas, del desarrollo y del tejido conectivo (como laxitud articular).

<http://www.sindromewilliams.org/wp-content/uploads/2017/09/Intervencio%CC%81n-educativa-SW.pdf>

<http://www.sindromewilliams.org/wp-content/uploads/2017/09/La-ansiedad-en-los-nin%CC%83os-con-SW.-Guia-educadores-primaria.pdf>

NOTA: no podemos recoger la totalidad de las asociaciones que disponen de materiales de apoyo a los centros educativos. Recomendamos contactar con las organizaciones correspondientes.

MAPA de asociaciones de ER en España:
https://creenfermedadesraras.imserso.es/creer_01/recuasoc/mapaso/index.htm

✓ 7.4 Conducta y Enfermedades Raras

Algunas de las patologías minoritarias van asociadas a problemas de conducta: síndromes genéticos como S. Prader Willi, S. Smith Magenis, algunas mucopolisacaridosis como S. de San Filippo, S. de Lesch-Nyhan, Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Niemann-Pick... por ello, deben ser tratados como complicaciones de la condición médica del menor, no como una forma de mala conducta.

Hiperactividad, ansiedad, temor, irritabilidad,... son respuestas no voluntarias que interfieren en el aprendizaje, en la adaptación y en el clima del aula, para las que es preciso establecer relaciones causa-efecto a fin de anticiparse y controlar su aparición con modificaciones en el ambiente de aprendizaje, en los métodos, mediante la utilización de refuerzos positivos,... etc.

II Jornadas de Inclusión Educativa. ER y conducta (Creer)

https://www.youtube.com/results?search_query=II+jornadas++de+inclusi%C3%B3n+educativa+Conducta+y+enfermedades+raras

✓ 7.5 Otras guías de actuación

En el aula podemos encontrar otras condiciones complejas de salud como puede ser cáncer, cardiopatías congénitas que con frecuencia corresponden o van asociadas a una enfermedad minoritaria.

Estas son algunas guías que abordan aspectos y orientan sobre la atención a alumnos con estas patologías, así como a la familia y al resto de compañeros del aula.

Cáncer en el aula

<https://www.afanion.org/bddocumentos/Gu%C3%ADa-de-Educaci%C3%B3n.pdf>

Cardiopatía en el aula

<https://www.menudoscrazones.org/wp-content/uploads/2019/09/Tengo-un-ni%C3%B1o-o-una-ni%C3%B1a-con-cardiopat%C3%ADa-en-el-aula.pdf>

8. PRIMEROS AUXILIOS EN ALUMNOS CON ER

Los **Protocolos de actuación en primeros auxilios y emergencias sanitarias** elaborados por la Administración Educativa para diferentes condiciones de salud y enfermedades crónicas, ofrecen respuestas válidas y extensibles al alumnado con enfermedades minoritarias.

CANARIAS

https://www.gobiernodecanarias.org/educacion/web/centros/protocolos/asistencia_sanitaria_alumnado/

CASTILLA Y LEÓN

[Portal de Educación de la Junta de Castilla y León - Protocolos de actuación ante urgencias sanitarias en los centros educativos de Castilla y León. \(jcyl.es\)](https://www.jcyl.es/portal-educacion/protocolos-actuacion-urgencias-sanitarias)

ANDALUCIA

<https://www.juntadeandalucia.es/educacion/portals/web/escolarizacion-segura/presentacion>

https://blogsaverroes.juntadeandalucia.es/orientajaen/files/2017/08/Enfermedades_cr%C3%B3nicas.pdf

También disponemos de **guías de primeros auxilios en enfermedades raras** elaboradas por asociaciones de pacientes, centros sanitarios especializados, como por ejemplo:

➤ **Síndrome de West y otras encefalopatías epilépticas**

El Síndrome de West se denomina también de los espasmos Infantiles y pertenece al grupo de lo que se llaman «Encefalopatías epilépticas catastróficas». Los espasmos infantiles son un tipo especial de ataque epiléptico que afectan fundamentalmente a niños menores de un año de edad.

Es un síndrome catastrófico debido a que presenta una tasa de mortalidad en torno al 5%. Con frecuencia padecen secuelas como retraso psicomotor, autismo, hiperactividad y epilepsia refractaria (las crisis no se controlan y esto no les permite realizar una vida normal)

<http://www.sindromedewest.org/PDF/LIBROS/Gu%C3%ADa.pdf>

➤ **Errores Congénitos del Metabolismo**

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) son un grupo muy numeroso de enfermedades de baja frecuencia. Están causados por alteraciones hereditarias del DNA, llamadas mutaciones, que generan proteínas anómalas, en las que la estructura y, por lo tanto la función, están alteradas. Esto provoca el funcionamiento incorrecto de células y órganos.

<https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/consejo/nino-aciduria-metilmalonica-escuela-profesores-cuidadores>

9. ¿DÓNDE ACUDIR SI TENGO UN ALUMNO CON...?

✓ Recursos Especializados

SERVICIOS DE ASESORAMIENTO ESCOLAR OFRECIDO POR LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES

Numerosas asociaciones, en colaboración con profesionales expertos en la atención a las diferentes patologías poco frecuentes, desarrollan programas de asesoramiento a centros escolares y se desplazan a los centros a demanda.

- Asociación Nacional de Huesos de Cristal (Ahuce) Osteogénesis Imperfecta
http://www.ahuce.org/Servicios_que_presta_AHUCE/Servicio_de_Asesoramiento_Escolar_de_AHUCE.aspx
- Asociación Española de Fiebre Mediterránea Familiar y síndromes autoinflamatorios
<https://fmf.org.es/servicios/servicio-de-asesoramiento-en-el-entorno-educativo/>
- Asociación Española Fibrosis Quística
<https://fqvalenciana.com/manuales/>

<https://www.youtube.com/watch?v=BBUCLVdl-AA>

SERVICIOS DEL CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS (Creer)

El **Departamento de Educación del Creer** está formado por Yolanda Ahedo Infante, pedagoga, Montserrat Cabrejas del Campo y Ana Santamaría Herrera, maestras.

Los centros escolares o cualquiera de sus **profesionales** pueden recibir **asesoramiento y orientación** relativa a la atención educativa de las alumnas y alumnos con enfermedades raras, así como **solicitar participar** en el «Programa de Sensibilización y Difusión en Centros Escolares» a través de estas vías:



escuela@creenfermedadesraras.es



947 253 950

C / Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos

Servicio de Información y Asesoramiento del Creer

Servicio dirigido a:

- ✓ Personas afectadas por una Enfermedad Rara
- ✓ Familiares de personas afectadas por una Enfermedad Rara
- ✓ **Profesionales que soliciten información y/o orientación.**
- ✓ Población en general.



info@creenfermedadesraras.es

FUENTES DE INFORMACIÓN CLÍNICA

El **Portal Europeo Orphanet**, ofrece descripción clínica de numerosas condiciones poco frecuentes siendo la primera fuente recomendada para recabar información. Así mismo recoge datos de las organizaciones de pacientes de apoyo, centros expertos, ensayos y proyectos de investigación, entre otras informaciones de interés.

<https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>

Portal Metabólicos del Hospital San Joan de Deu, ofrece información completa y accesible sobre diversos errores congénitos del metabolismo y recursos para ayudar a los menores a conocer y manejar la enfermedad, que pueden resultar valiosos para trabajar en el aula.

<https://metabolicas.sjdhospitalbarcelona.org/enfermedades-metabolicas>

¿Qué hago si tengo un alumno o alumna con Enfermedad Rara en mi aula?

- 1º Asumirlo como un reto
- 2º Afrontarlo como beneficio para todos
- 3º Informarme para conocER, aprendER y entendER

La infografía muestra un flujo de información. A la izquierda, un círculo con la palabra 'Familia' y una ilustración de una familia. A la derecha, un círculo con la palabra 'Asociaciones' y una ilustración de personas de colores. En el centro, una flecha azul apunta hacia abajo a un círculo con la palabra 'Creer' y su logo. Debajo de 'Creer' se encuentran logos institucionales: el Ministerio de Sanidad y Consumo, el Ministerio de Educación, y el logo de Creer.

Imagen que resume las ideas principales de los apartados 7, 8 y 9.

10. TESTIMONIOS

➤ **LO MÁS BELLO DEL MUNDO**

Ayer mi hija llegó totalmente rota de clase. El dolor de espalda le había entristecido el rostro una vez más. Sin apenas decir hola corrió a su habitación a cambiarse de ropa, como hace siempre que tiene un mal día. Cuando por fin entró en la sala le pregunté cómo estaba, casi rompe a llorar. «Mal» dijo en un susurro. Su padre y yo nos miramos con impotencia. La medicación no le hace el efecto deseado, y ya hemos probado tantas...

Mi hija de por sí es positiva y alegre. De pequeña siempre se estaba riendo, a pesar de su realidad. Nació con una grave malformación, muy rara, que marcó para siempre nuestras vidas.

Nació con **Extrofia Cloacal**. Su vejiga apenas se había formado en dos pequeños trocitos que desembocaban en una salida en el vientre, a la que asomaba también el intestino delgado, más corto de lo normal. El colon estaba «desaparecido», no tenía ano, ni salida de la uretra...ni ninguna salida al exterior como si fuera una muñeca de plástico. Sus caderas estaban tan abiertas que cada pierna estaba orientada hacia un lado opuesto (pensaron que nunca iba a andar) En la columna tenía espina bífida oculta con lipoma sacro y médula anclada, sus riñones estaban unidos y situados fuera de sitio, uno casi en la pelvis. (20 años después aún no me he recuperado del shock).

Como tantos padres de niños con enfermedades raras nunca había oído hablar de esto. No sabía que en el hospital donde mi hija había nacido no sabían tratarla, y nadie me lo dijo. Después de las primeras operaciones fallidas buscamos otro hospital cercano, donde tampoco reconocieron que no sabían, y en donde la sometieron en varios años a más operaciones fallidas.

Por fin llegamos al hospital La Paz de Madrid. Allí son especialistas en este tipo de malformaciones, y hoy en día tienen un CSUR para Extrofia. Pensamos que por fin habíamos encontrado la ayuda necesaria...pero estaba **tan operada que no fue tan fácil**. Tardó varios años en conseguir la continencia artificial, y hasta los 12 años llevó pañales. El intestino, no pudieron arreglarlo ni llevarlo al ano.

En todos esos años **pasó por complicaciones terribles**: peritonitis muy graves, obstrucciones intestinales, íleos paralíticos, infecciones renales...y un largo etc. que deterioraron mucho su calidad de vida y **le hizo pasarse mucho tiempo entrando y saliendo del hospital**.

Aun así, ella siempre estaba feliz. **Nunca le preocuparon los pañales, ni la bolsa de ileostomía, ni la cojera** (que con la ayuda de fisioterapia fue lo único que quedó del miedo a no poder andar). En el hospital hacía amigos con los de las camas de al lado; **en el colegio se puso frente a sus compañeros de primaria y con una carta y una muestra de sus sondas y sus bolsas les explicó con sus palabras lo qué le pasaba**. Así evitó las preguntas curiosas (¡era tan pequeña!).

Siempre fue bien en los estudios a pesar de las muchas faltas (a veces meses). Es súper inteligente y espabilada, y se enorgullece de serlo. Al final de la ESO la *Xunta de Galicia* le entregó un premio al «ESFUERZO Y SUPERACIÓN PERSONAL» (muy merecido).

Después de esos años disminuyeron las hospitalizaciones y las consultas a Madrid, pero empeoró su calidad de vida: comenzaron los dolores de espalda. Siempre tuvo problemas de dolor en la cadera por su disposición no anatómica, pero solo era si andaba mucho rato o si permanecía de pie.

Este dolor era nuevo. Y cada vez más incapacitante.

Buscamos todas las causas posibles, y había varias: la médula anclada, la posición de la cadera... la osteoporosis. ¡Sí, ahora además tenía OSTEOPOROSIS!!!, provocada por su intestino corto que no le permite digestiones completas, sus huesos no reciben calcio suficiente. Y eso, que en prevención de ese problema lleva tomando calcio y vitamina D desde niña, pero no fue suficiente.

Por el riesgo de parálisis del íleo no puede tomar algunos medicamentos para el dolor, y los que puede, no son suficientes. Probamos en la unidad de dolor en el hospital varios tratamientos, incluso inyecciones profundas de Botox, pero nada dio resultado.

Entre tanto entró en la adolescencia. Siempre fue muy madura para su edad, y aunque apenas tuvo vida social aparte de la familia nunca sintió la necesidad. Con su hermano mayor tiene una relación fantástica y con él jugaba a videojuegos o iba al cine, no pedía nada más. Pero la adolescencia nos hace sentirnos más solos, más distintos, más raros...a menudo más tristes. Y ella no es una excepción.

En las redes sociales muestra su dolor y su frustración, y también encuentra consuelo y en cierto modo, vida social. Y unas pocas veces al año se reúne con sus amigas de Asafex, la asociación de extrofia a la que pertenecemos, en donde puede ser ella misma y en donde la entienden mejor.

¿Por qué no la entienden? Porque el aspecto de mi hija es fantástico. Es muy guapa, no es pasión de madre. **Si te la cruzas por la calle, o si es tu compañera en la facultad, no te darás cuenta de nada. Tiene una discapacidad reconocida del 76%, pero eso es invisible para los demás.** Y tiene que soportar comentarios cuando sale del baño de minusválidos que necesita para sondarse, o escuchar cuchicheos si se sienta en el autobús porque no aguanta el dolor cuando yo sigo de pie, o aguantar que los conocidos que

saben de su enfermedad le pregunten: «qué bien estás, ya estás curada, ¿No?»»

No, no está curada. Solo es valiente, y dura, y fuerte...porque no le ha quedado otra; ha tenido que aprender a vivir con el dolor, con las bolsas para la ileostomía, con las sondas para orinar que no entran bien, con las continuas infecciones de orina, con la frecuente deshidratación, con la extraña alimentación por sus muchas intolerancias, con las plantillas ortopédicas que no le permiten llevar tacones ni zapatos bonitos, pero sin las cuales no pude andar más de diez pasos, con las pastillas, parches, lavados vesicales, controles médicos...

Está en segundo de carrera y asistir a clase es un dolor continuo. Pero se esfuerza por no faltar y sacar buenas notas (¡estoy TAN orgullosa de ella!!!)

Por eso, cuando sonrío (y es a menudo), cuando se ríe de sí misma, cuando bromea con su realidad, sin amargura... la sonrisa de mi hija es, literalmente, **LO MÁS BELLO DEL MUNDO.**

➤ **CARTA PARA JULIA**

Querida Julia: Tal vez, de la docena y media de cartas que tengo escritas para ti, sea esta la que más me cueste escribirte. Quedan escasos días, para que tanto en tu vida como en la nuestras, se inicie una nueva etapa..., etapa que como en muchas otras, esperamos poder acompañarte. Tras de ti, hemos dejado este verano, días de camping, de piscina, días llenos de risas y buen rollo, días de hospital, de hacer amigos, de disfrutar... y en nada....

¡¡¡¡¡EMPIEZAS EL COLE!!!!!! Jo, no puedo decirlo más alto, pero lo voy a volver a decir: ¡¡¡¡¡EMPIEZAS EL COLE!!!!!!
ufffff.

Queremos que sepas, que estamos un poquito nerviosos, que nos sentimos un tanto raros y algo desconcertados, pero quiero que también sepas, que estamos muy contentos y muy emocionados por ver como creces y ver cómo vamos encontrando cierta normalidad y tranquilidad para tan corta vida.

Tenemos que contarte aunque varias cosas ya sabes, que **llegar hasta aquí, no ha sido fácil**, que hemos pasado momentos mejores y peores. Naciste un 26 de junio, a las 9:40 de mañana, pesaste escasamente 2 kilos y mediste 43 cm. Viniste pisando fuerte, aunque a penas sabíamos cómo sostenerte. Eras tan diminuta... Nos fuimos del hospital contigo, un 2 de julio, con todo un revoltijo de emociones, nadie sabía en ese momento todo lo que tendríamos que luchar por ti y la fuerza que nos has transmitido siempre es algo que admiraremos de ti toda la vida. Jamás perdiste la sonrisa.

Durante los primeros meses comenzamos a sospechar que algo pasaba y un 8 de octubre (recuerdo que salíamos de un ingreso), recibimos una llamada donde ponían nombre y apellido a tu enfermedad: **síndrome Silver Russell**. Para aquel entonces, ya habíamos iniciado todo tipo de terapias que potenciasen tu desarrollo lo máximo posible, para aquel entonces, **en menos de un año y medio ya habíamos tenido alrededor de 5 ingresos** y tu madre había petardeado con todos los profesionales de la salud. Tu padre, calmaba mis enfados, acompañaba mis miedos y me transmitía una templanza digna también de admirar.

Han pasado 3 años, 3 años agotadores, más que agotadores, sin embargo los 3 años de nuestras vidas en los que siempre ha habido algo maravilloso, sin miedos extraordinarios y esa eres tú. Eres una alegría constante por cada pequeño paso y logro que das. Contarte que hemos llegado hasta aquí, siempre juntos y que el miedo, la sensación de inseguridad o tristeza, son algunas de las emociones que

solemos sentir ante cualquier cambio. Pero bueno, a estas alturas el miedo entre comillas, se ha ido pasando y la esperanza ha ido ocupando su lugar. **Con ese nuevo pensamiento llegamos a finales del 2015, que es cuando decidimos que tienes que ir al cole. Aun viéndote tan pequeña y vulnerable,** aunque por otro lado tan grande y luchadora. Mama, no tanto papá que lo veía más claro en ti, vivió sus primeras dudas o incertidumbres: **pensé si escolarizarte o no.** No has estado escolarizada en ninguna escuela infantil porque **tu vida ha venido acompañada de infecciones y periodos de enfermedad** que dificultaron ese acceso a tu escolaridad previa al cole. A penas pesas 9 kilos y cualquier infección hoy por hoy nos supone un nuevo ingreso, pero pensé en ti, y vi tu mirada y vi que más allá de todo eso había llegado ese momento. Me he dado cuenta, que necesitas crear otros vínculos que estén fuera del adulto. Estas dudas las hemos ido resolviendo con ayuda de ciertas personas que conoces muy bien: Berta (Trabajadora Social de GERNA), por tu pediatra (pieza vital a nivel sanitario), Elena Ganuza (Elena la de jugar como bien dices) y el equipo de Atención Primaria. Sin olvidarnos de nuestros amigos y familia que ahí también han ido dándonos ánimo y tranquilidad. Todos estamos de acuerdo en que tienes que ir al cole (es curioso ahora que te estoy escribiendo quiero pensar que tú también lo estés), pero que tenemos que valorar, ver **y plantearnos cómo hacerlo para que sea un cambio lo menos intrusivo para ti.**

Eres una niña que emana algo especial pero no podemos olvidarnos que eres una niña de 3 años en un cuerpo de 2, que tienes ciertas dificultades motóricas y cierto retraso en el lenguaje. Que eres una niña que te falta el estímulo del hambre y como **tal comes a través de una gastrostomía o botón gástrico y que hay que controlar tus niveles de azúcar.**

Como podrás ver cuando leas estas letras, era una decisión importante la que teníamos que tomar. Hija mía, hemos elegido para ti, el colegio «El lago de Mendillorri» y pensamos en ese cole porque tus primos han estudiado allí y siempre han estado muy contentos, porque esta cerquita de casa, **porque está cerca del centro de salud. Jolines, que razón más significativa...** Al margen de recursos y necesidades que luego te contare, dado el perfil médico que tienes y como no podemos disponer de una enfermera en el cole, tener el centro de salud, con tu pediatra Mari José, tu enfermera Iris, y las chicas de administración que te quieren un montón, pues para nosotros es importante, porque nos da tranquilidad y sosiego. No siempre nosotros podemos llegar a tiempo para socorrerte y no siempre sabemos hacerlo. Hasta aquí todo bien... La segunda parte ha sido pedir o establecer qué tipo de recursos necesitas para optimizar tu etapa escolar. Pensamos que **tan importante es dar los apoyos que realmente necesitas, como no dar más de los que necesites.**

En este inicio, **educación ha estimado que te acompañe un cuidador, una logopeda y todas las adaptaciones mobiliarias necesarias que te permitan desenvolverte en un entorno seguro.** Así que con todo el puzle hecho, que sepas que ya estas matriculada y que durante este verano en el que nos lo hemos pasado pipa contigo, hemos ido contándote y anticipando un poco lo que va a pasar, y te hemos hablado del cole, de que vas a jugar con otros niños y de momento parece que la idea te gusta, sonríes cuando hablamos de ello. Papa y mama, también andan organizándose, también es bueno que nosotros nos vayamos preparando y es imprescindible resolver nuestras cosillas y nuestras preguntas.

Cuando un niño con enfermedad poco frecuente llega al cole, como es tu caso hija, **llega con un informe** que describe con mayor o menor exactitud el nivel de desarrollo en el que se encuentra. **En él hay poco sobre en qué consiste su enfermedad o síndrome.** De ahí que **nosotros como tus papas** que somos, **tengamos la necesidad de transmitir de**

forma efectiva las particularidades sobre tu enfermedad aunque también nos preocupamos de: ¿Cómo hacer que siendo diferente, no lo seas...? ¿Cómo explicar a tus compañeros que tienes las mismas ganas que ellos y que muchas veces no haces no porque no quieres, sino porque no puedes? Como explicar a todo el entorno educativo, que sois niños que muchas veces carecéis de formas de comunicación, que sois u os sentís inseguros, y que mostráis mucha frustración porque no sois capaces de tener una buena resolución de conflictos. Es tan importante ser personas observadoras y tan importantes en ti una mirada...

Tengo preparada tu mochila, me cuesta tanto dar este paso... Pero sé que serás feliz. Esperamos no tener que luchar mucho contra el sistema. Temo el desgaste que pueda suponer ésta nueva situación. Pero tenemos el apoyo que necesitamos y esperamos saber hacerlo bien. Así que ya no nos queda más que esperar, a que llegue el gran día.

Recuerda hija... algo en ti: **RARA ES LA ENFERMEDAD Y NO TÚ**. Te queremos mucho. Tus papas.

➤ **NEVUS CONGÉNITO**

Hola, soy Inma, madre de una niña de 6 años con un Nevus gigante congénito.

¿Qué es? Es un lunar o placa de color marrón oscuro, una malformación de la piel, que la recubre parte del cuerpo, necesita un seguimiento de dermatología, cirugía y fisioterapia.

Nosotros nos encontramos con el problema cuando nació de un parto natural, ese momento que tengo grabado en mi mente, impotencia de no poder estar con ella ya que me la retiraron para observarla.

En ese momento **los médicos no nos daban explicaciones** ni a mí ni a mi marido, al día siguiente, el pediatra nos comentó que les parecía un nevus y que hacía como 25 años que no se encontraba con esta circunstancia y con esas características. Cada vez que cambiaba a la niña el pañal **me sentía culpable** de ¿qué es lo que he hecho mal? Poco a poco lo asumía y sacaba fuerzas para sacar adelante a la niña, luché y sigo luchando para saber más de esta enfermedad, ya que los médicos no tenían respuestas con exactitud de lo que les preguntaba, algunos eran sinceros diciendo que tenían que estudiar el caso, otros nos dijeron alguna barbaridad, que en esos momentos la moral se te viene abajo. Y creo que algunos necesitan estudiar la asignatura de humanidad.

El tener una enfermedad rara te implica ir de especialista en especialista y no tener respuestas y **te encuentras con una frustración**. Gracias al pediatra y dermatóloga que esa noche estaban de guardia me han sido de mucho apoyo moral y emocional ya que se han involucrado con la enfermedad, mis preguntas iban teniendo respuestas.

Poco después encontré la asociación Asonevus quienes me informaron de la mayor parte de la enfermedad y también encontré unas amistades que te comprenden el dolor y angustia que tienes y te dan más fuerza para seguir con esta guerra.

Según te cuentan, todos los riesgos que trae esta enfermedad tu cabeza piensa que no es posible y te vas cayendo en un agujero. Pero en ese momento miro a la niña y la veo tan bonita y con algo especial y sales con fuerza para disfrutarla como es, ella es así como mi otra hija. Cada uno es diferente, unos altos, otros bajos, etc.

Lo más duro es cuando la niña me pregunta o me dice comentarios que la han sucedido: «¿por qué tengo esto y mi hermana no?», y «los niños me dicen que estoy sucia»... En esos momentos el estómago se te hace un nudo e intentas hacerla comprender que lo que tiene es especial pero no diferente a otro niño.

Es una niña muy risueña y siempre está con una sonrisa, ¡está llena de alegría!

- Estos testimonios han sido publicados en la Revista Digital que periódicamente publica el Creer.



Imagen de un collage con manos, corazones y otras formas de colores sobre fondo negro con el texto, «En mi cole caben todos. Juntos crecemos mejor». Elaborado por los alumnos de primaria del CEIP Fuentecillas de Burgos, con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras (29 de febrero).

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Portal Europeo de Enfermedades Raras. Orphanet

<https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias. Creer

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

Federación Española de Enfermedades Raras. Feder

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

Ahedo, Y. y Cabrejas, M. "Evaluación de necesidades educativas e intervención en el ámbito educativo". Escuela de verano. Universidad de Burgos (2014). Disponible en:

<https://creenfermedadesraras.imserso.es/InterPresent1/groups/imserso/documents/binario/evaluacionnecesidadeseducativa.pdf>

Monzón, J. *Revista nacional e internacional de educación inclusiva*. ISSN (impreso): 1889-4208. Volumen 7, Número 3, Noviembre 2014

Nguengang Wakap, S., Lambert, DM, Olry, A. et al. Estimación de la prevalencia puntual acumulada de enfermedades raras: análisis de la base de datos de Orphanet. *Eur J Hum Genet* 28, 165-173 (2020).

<https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

Zubizarreta, A. C. y García- Ruiz, R. (2014). "La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado", REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación, 12(1), 119-135.

Jiménez, A., Huete, A., Arias, M. Observatorio Estatal de la Discapacidad. "Alumnado con discapacidad y educación inclusiva en España".

<https://www.observatoriodeladiscapacidad.info/wp-content/uploads/2020/06/OED-ALUMNADO-CON-DISCAPACIDAD-DEF.pdf>



VICEPRESIDENCIA
SEGUNDA DEL GOBIERNO
MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030

