



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

"ENFERMEDADES RARAS DENTRO DEL ÁMBITO ESCOLAR"

Autor/es

Aida Denisa Burciu

Director/es

Eva María Fajarnés

Facultad de Ciencias Humanas y de la Educación. Campus de Huesca.

2024

RESUMEN

Atender al alumnado con enfermedades raras dentro del ámbito educativo es todo un reto para la mayoría de los profesionales que lo componen. Este Trabajo Final de Grado ofrece un análisis de los aspectos más relevantes de las enfermedades raras; se examinan los principales desafíos que enfrentan los alumnos con enfermedades raras, incluyendo los problemas académicos y psicosociales que requieren de apoyo profesional. El estudio identifica las barreras en la escuela para una educación inclusiva como la falta de recursos adecuados y la insuficiente formación del personal docente.

Por ellos, la investigación se basa principalmente en la recopilación de datos a través de un marco teórico importante para responder a todas las preguntas sin respuestas sobre la mayoría de los casos de ER dentro del ámbito educativo de la Educación Infantil.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades Raras (ER), educación inclusiva, profesionales, desafíos.

ABSTRACT

Caring for students with rare diseases within the educational field is a challenge for the majority of the professionals who comprise it. This Final Degree Project offers an analysis of the most relevant aspects of rare diseases; The main challenges faced by students with rare diseases are examined, including academic and psychosocial problems that require professional support. The study identifies barriers in school to inclusive education such as the lack of adequate resources and insufficient training of teaching staff.

For them, the research is mainly based on the collection of data through an important theoretical framework to answer all the unanswered questions about the majority of cases of RD within the educational field of Early Childhood Education.

ÍNDICE

1.	INTRODUCCIÓN	4
1.1	Objetivos	4
1.2	Estructura del trabajo	5
2.	JUSTIFICACIÓN	6
3.	FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA	7
3.1	Enfermedades raras	7
3.2	Características	9
3.3	Tipos de enfermedades raras	12
3.4	Epidemiología	13
3.5	Diagnóstico	15
4.	LA ESCUELA	16
4.1	Importancia de la inclusión y la diversidad en el contexto educativo...	17
4.2	Características de la escuela inclusiva	22
5.	CONTEXTUALIZACIÓN EN EL ÁMBITO EDUCATIVO.....	23
5.1	Escolarización del alumnado con Enfermedades Raras	23
5.2	Colaboración entre profesionales	24
5.2.1	Rol de la familia	26
5.2.2	Modelo interdisciplinar en el apoyo a niños con ER	27
5.3	Descripción del papel del docente	28
6.	ASPECTOS PSICOLÓGICOS	29
7.	NORMATIVA SOBRE LAS ENFERMEDADES RARAS	30
8.	EXPERIENCIAS Y BUENAS PRÁCTICAS	33
9.	CONCLUSIONES	36
10.	BIBLIOGRAFÍA	38

1. INTRODUCCIÓN

La educación cambia constantemente tal y como lo hace el mundo en el que vivimos y por tanto necesitamos de gente que esté lista y preparada para avanzar en la lucha que durante tantos años ha costado conseguir sobre la igualdad de oportunidades y la diversidad. Hoy día seguimos mejorando en todos los ámbitos para tener una vida mejor para todos.

En consecuencia la educación debe de formar a profesionales que no se conformen con la desigualdad, los prejuicios, las injusticias o la indiferencia que existe no dejando que estos inconvenientes nos detengan sino que nos sirvan de impulso para enfrentarlos, vencerlos y aprender de ellos.

Por ello, también debemos de ser autocríticos y estar preparados para aprender de los errores que puedan surgir día a día tanto en nuestra vida diaria como nuestros éxitos y fracasos.

Por otro lado, cada persona es especial y única a su forma de ser aunque en ocasiones nos olvidemos de ello y por tanto, necesitamos de una educación que no encasille a todos por igual sino que abra un abanico de posibilidades inclusivas.

Inclusión no es solamente adaptarse a los demás, es más bien de una búsqueda incesante de mejores formas de responder a la diversidad. Se trata de aprender a vivir con la diferencia y de aprender a capitalizar las experiencias derivadas de las diferencias. De tal forma que estas últimas lleguen a considerarse más positivamente como incentivo para fomentar el aprendizaje, tanto de niños como de adultos (Muñoz. V. 2006)

1.1 Objetivos

Así pues, el objetivo principal que persigue conseguir este Trabajo de Fin de Grado es el siguiente:

- Poder entender a qué duelo se enfrentan las personas que padecen de alguna enfermedad rara tanto en la escuela como en la sociedad.

Y algunos más específicos como:

- Evaluar el impacto psicosocial de las enfermedades raras en los niños y sus familias, considerando aspectos como la calidad de vida, el estrés emocional y las necesidades de apoyo.
- Evaluar las políticas y prácticas actuales de inclusión escolar para estudiantes con enfermedades raras.
- Identificar las necesidades educativas especiales de los estudiantes con enfermedades raras y proponer estrategias para satisfacerlas.

En respuesta a esto, pretendemos ponernos en su lugar para encontrar soluciones, para ayudarles en ese proceso largo y tedioso, por mínimas que sean ya que seguro tendrán algún impacto en la sociedad.

1.2 Estructura del trabajo

Este Trabajo de Fin de Grado está enfocado hacia el tipo de revisión teórica, es decir, se elige un tema de relevancia o de importancia para el creador, realizando una búsqueda exhaustiva en bases de datos académicas u otros recursos para recopilar información como estudios, libros, artículos, documentos etc.

A partir de esta búsqueda se relacionan los estudios más pertinentes y de buena calidad respecto a temas relevantes. Se resumen y se examinan los hallazgos encontrados de cada estudio, por ejemplo: patrones, tendencias, controversias o lagunas existentes.

A posterior se realiza un marco teórico sólido que integre y organice los conceptos, teorías y hallazgos encontrados en la revisión teórica sirviendo de base para la comprensión del tema .

Y por último, se realiza un análisis crítico de la información revisada destacando las fortalezas y limitaciones de los estudios incluidos. Se presentan además las conclusiones y discusiones implicadas en la teoría.

2. JUSTIFICACIÓN

El interés por investigar sobre Enfermedades Raras (ER) se ha fortalecido a raíz de mi experiencia durante las prácticas del Grado en Educación Infantil con mención en Atención a la Diversidad.

La decisión de enfocar mi Trabajo de Final de Grado en las enfermedades surge del descubrimiento reciente de una enfermedad llamada Síndrome de Ondine, una patología rara que afecta a 1 de cada 200.000 mil niños, una proporción mínima de la población infantil. Este hallazgo se produjo gracias a una amiga, la cual estaba realizando las prácticas de E.I y me compartió la historia de un niño de tres años que enfrenta esta enfermedad.

La escasez de información y atención en el ámbito educativo hacia las enfermedades raras, así como la situación particular de este niño, me llevó a reflexionar sobre la necesidad de comprender cómo se abordan estas condiciones en el contexto escolar y qué respuestas educativas se pueden ofrecer para garantizar la inclusión y el bienestar de estos estudiantes.

El descubrimiento de las llamadas “enfermedades raras” de las cuales nunca había oído hablar, junto con la falta total de conocimiento sobre cómo brindar atención a los estudiantes con estas características, despertó mi interés.

Una rápida búsqueda en internet reveló la escasez de información sobre estas enfermedades, y la ausencia completa de recursos didácticos relacionados.

Por ejemplo, existen entre 7.000 y 8.000 enfermedades raras y que afectan al 6-8% de la población. De las cuales generalmente son enfermedades crónicas, invalidantes o más de un 80% de origen genético. Dada la baja prevalencia específica de cada afección, hay muy poco conocimiento de parte de la comunidad médica en relación a su diagnóstico y manejo. (Fanny Cortés M. 2015)

Al discutirlo con mi tutora, ella destacó la necesidad de contar con planes o al menos pautas que permitieran a los educadores comprender las necesidades de estos niños y niñas, así como las estrategias adecuadas para abordarlas.

Gracias a este proyecto, se van a abordar en detalle un tema único que tiene como objetivo mejorar la calidad de la educación. Durante este proceso de aprendizaje, se hará referencia a:

- ¿Qué son las enfermedades raras y que tipos existen?
- ¿Qué impacto tienen en los niños que lo padecen?
- ¿Qué papel desempeñan las escuelas y las familias?
- ¿Cómo se aborda desde el sistema educativo?

3. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA

Por consiguiente, en el siguiente apartado se van a dar respuesta, argumentos y explicaciones a algunas de las preguntas planteadas en el apartado anterior que van a ayudar a comprender mejor lo que se pretende perseguir.

3.1 Enfermedades raras

Según la Organización Mundial de la Salud, (OMS) (2014), se entiende por enfermedad 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, cuya evolución es más o menos previsible” (párr.3)

Al contrario, en el ámbito de las enfermedades raras (ER), hay desafíos con la definición, clasificación y características clínicas. Es difícil recopilar datos epidemiológicos sobre las enfermedades raras debido a la dificultad para reclutar pacientes, lo que puede llevar a estudios poco fiables. Es crucial realizar estudios clínicos rigurosos y controlados para apoyar científicamente el tratamiento de estas enfermedades, y los criterios de clasificación estándar pueden no ser suficientemente específicos para algunas ER, lo que resulta en una categorización genérica como "otras enfermedades". (Puente, A. Barahona, M.J. Fernández, M.P 2011)

Esto supone que no existe en sí una definición exacta de Enfermedades raras sino que esta definición se basa sobre todo en la frecuencia en la que se presentan, el grado de gravedad en la que se manifiestan o el tipo de tratamientos que están disponibles. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

La Federación Española De Enfermedades Raras (FEDER) la define de la siguiente manera: "Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de 5 por cada 10.000 habitantes"

Aunque este umbral de prevalencia se ve distorsionado dependiendo del lugar en el que se esté, por ejemplo en EE.UU. se considera como enfermedad rara aquella que afecta a menos de 200.000 habitantes, lo que en este caso corresponde a un 8,4% de la población y varía con respecto a lo que se denomina en Europa. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

Esto se debe a que en Estados Unidos una enfermedad rara se considera a raíz de la prevalencia de la enfermedad en cuestión. En cambio, en Japón, para calificar una enfermedad como rara debe afectar a menos de 50.000 pacientes.

Al contrario de estos países, la Unión Europea define la enfermedad rara como aquella que es de origen genético o adquirido, que supone un riesgo de muerte o invalidez crónica y que implica a menos de 1 de cada 2.000 pacientes. Se suprimen las enfermedades raras que no ponen en peligro la vida ni son crónicas.

Según Orphanet (2020) "existen alrededor de 6.172 enfermedades raras únicas; el 71% de origen genético y el 69,9% se inician en la infancia".

El concepto de Enfermedades Raras fue utilizado por primera vez en EEUU a mediados de los años 80 estando vinculado este concepto a los medicamentos huérfanos. Estos medicamentos son por tanto aquellos que están diseñados para el tratamiento de enfermedades de baja prevalencia. Dicho de otro modo, son medicamentos que pueden no estar disponibles porque ninguna empresa los comercializa o porque no han sido aprobados en la práctica clínica, aunque sean necesarios.

Los comúnmente llamados medicamentos huérfanos (MH) son el objetivo de los tratamientos para las ER. A pesar de ellos, la realidad muestra que no son tantos los medicamentos que curan estas enfermedades ni los avances científicos nos permiten confirmar que la inversión tenga directamente una relación con los resultados en términos de coste-efectividad o coste-utilidad. No obstante, los esfuerzos han ido estrechamente dirigidos a favorecer a la industria farmacéutica para obtener beneficios apropiados a las inversiones necesarias para la búsqueda de nuevos tratamientos.

Según Posada, et al., (2008) desde la entrada en vigor del reglamento de medicamentos huérfanos en Europa hasta la actualidad, se han presentado 700 propuestas, entre las cuales, cerca de 500 han alcanzado la designación de MH pero sólo 44 han alcanzado la fase de autorización para la comercialización.

3.2 Características

Se estima que entre un 80% de las ER tienen un origen genético, mientras que el resto se dan a partir de enfermedades inmunológicas, degenerativas, infecciosas o proliferativas. Así mismo, solo un número mínimo de estas enfermedades tienen un tratamiento por lo que el resto se deduce que son enfermedades crónicas y además incurables. Realmente se cree que las ER son culpables de un 25% de las enfermedades crónicas.

Según Puente-Ferreras et al. (2011) “la primera causa subyacente es una mutación genética. Un hecho propio de estas enfermedades es, pues, que las personas enfermas muestran la expresión clínica de mutaciones deletéreas que son compartidas por el conjunto de la población”

Generalmente estas enfermedades se caracterizan por el gran número y diversidad de afecciones y síntomas, que no solamente varían de afección en afección sino también dentro de la misma. Estas afecciones además pueden variar de un paciente a otro existiendo una gran variedad de subtipos dentro de una misma enfermedad. Las enfermedades raras no solo se centran en un componente sino que presentan deficiencias tanto en la capacidad física como en la capacidad de conducta, la capacidad sensorial y las habilidades mentales, pudiendo además coexistir diferentes discapacidades en un mismo individuo.

Esto provoca que haya una complejidad clínica muy desbordante en cuanto a su diagnóstico y reconocimiento. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

Según la Asociación de Personas y Enfermedades Raras de Aragón (2015) aunque cada patología tiene sus rasgos específicos todas las enfermedades raras tienen características en común como pueden ser:

- Son enfermedades graves, crónicas, degenerativas y discapacitantes
- Falta de acceso a la información sobre la enfermedad
- Descoordinación entre profesionales sanitarios
- Impacto social y psicológico
- Falta de ayudas sociales y sanitarias: alto coste para las familias
- Falta de reconocimiento político y social
- Falta de centros de atención especializados
- Investigación fragmentada e insuficiente
- Dificultad de acceso a los tratamientos sanitarios y diagnóstico
- Discriminación en el ámbito educativo y laboral

El concepto de ER está estrechamente relacionado con las enfermedades metabólicas hereditarias. Una de las características que comparten casi todas las ER es que en general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica. (Puente-Ferreras et al., 2011)

Sin embargo, la prevalencia de estas enfermedades es mayor en los adultos que en los niños. Se debe principalmente a la elevada mortalidad infantil que está asociada a algunas de estas enfermedades graves; de entre un 30% de los niños afectados mueren, el 10% de los pacientes no sobrepasa los 5 años de edad y un 12% fallece antes de los 15 años.

La escasez de casos de enfermedades raras conlleva a un limitado conocimiento por parte del personal médico, resultando en diagnósticos tardíos y poco específicos. Esto provoca un aumento en los costos y afecta la calidad de vida de los pacientes y sus familias, quienes a menudo deben consultar a varios especialistas antes de obtener un diagnóstico preciso. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

El proceso de diagnóstico puede llevar años y múltiples consultas médicas. Un diagnóstico temprano y preciso es crucial para un manejo adecuado, la prevención de complicaciones y la orientación de las familias en riesgo. Las personas afectadas por enfermedades raras enfrentan diversos desafíos adicionales, como el desconocimiento sobre la enfermedad, el estigma social, la falta de información sobre tratamientos y apoyos, el aislamiento, la falta de acceso a especialistas y centros médicos, la escasez de medicamentos específicos, y la falta de apoyo legal para la investigación y nuevos tratamientos.

Según la Dra. Fanny Cortés M. (2015) “El tener una enfermedad rara, además de las circunstancias específicas de cada una, conlleva un sin fin de otros problemas”

Las Enfermedades Raras afectan a múltiples sistemas y su tratamiento requiere de la colaboración de diversos especialistas, no obstante, son escasos los centros capaces de brindar una atención integral y multidisciplinaria. Mientras se está buscando un diagnóstico los pacientes realizan numerosos exámenes médicos y consultas frecuentes, lo que supone un alto coste la suma de tratamientos específicos, cuidados especiales y la rehabilitación que requieren los pacientes a lo largo de su vida. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

Las opciones terapéuticas son escasas y poco eficaces. El desarrollo de medicamentos huérfanos presenta aspectos y complicaciones propios que conviene destacar, siendo el mayor desafío la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de estos fármacos o terapias en quienes padecen una ER. En los ensayos clínicos podemos detectar varios problemas, siendo uno de los más significativos, el reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado. En general, no existen remedios para curar ER. Actualmente sólo existen tratamientos disponibles para manejar los síntomas y los pocos que existen se orientan a modificar la evolución de la enfermedad. Del total de ER, sólo 50 dispone de un tratamiento apropiado a su patología. (Puente-Ferreras et al., 2011)

A pesar del gran número de pacientes diagnosticados anualmente con estas enfermedades, la escasez de personas con enfermedades específicas ha

dificultado la obtención de beneficios o compensaciones gubernamentales, tanto en nuestro país como en el resto del mundo. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

Los propios criterios del manual de Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10) utilizados para la clasificación de enfermedades pueden no ser adecuados para las ER concretas por falta de especificidad, obligando a clasificarlas en la categoría de “otras”.

Según la base de datos The Orphanet (2020), de las 6172 ER que es posible identificar clínicamente, solo 250 tienen un código en CIE-10.

Además, muchas de estas enfermedades pueden no presentarse en el momento del nacimiento sino durante el primer o segundo año de vida, por lo que sería necesario hacer estudios de seguimiento desde el momento de nacimiento para conocer la auténtica prevalencia.

3.3 Tipos de enfermedades raras.

La Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS) estima que hay entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras, afectando aproximadamente al 6-8% de la población en la Comunidad Europea. Además, la prevalencia de estas enfermedades puede variar según las poblaciones, siendo raras en algunas y más comunes en otras. Este fenómeno se observa especialmente en enfermedades raras de origen genético, donde puede haber un efecto de un gen fundador en una población específica.

Estas enfermedades raras son muy heterogéneas aunque mantengan ciertas características comunes lo que dificulta en gran medida que puedan estar recogidas en manuales de enfermedades o en manuales de clasificaciones de enfermedades como podría ser el DSM-V o el CIE-10.

Aquí se proporciona un listado no oficial de enfermedades raras, clasificado según el código CIE-9. Aunque esta clasificación no esté oficialmente certificada, resulta útil para comprender mejor cada enfermedad. Este listado se encuentra mencionado en el Manual de Atención al Alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo por padecer Enfermedades Raras y Crónicas, (Conserjería de la Junta de Andalucía, 2008)

1. Anomalías congénitas
2. Enfermedades de la piel y tejidos subcutáneos
3. Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos
4. Enfermedades del aparato circulatorio
5. Enfermedades del aparato digestivo
6. Enfermedades del aparato genitourinario
7. Enfermedades del aparato muscular y esquelético y de los tejidos conectivos
8. Enfermedades del aparato respiratorio
9. Enfermedades del sistema nervioso y órganos sensoriales
10. Enfermedades endocrinas de la nutrición, metabólicas y trastornos de la inmunidad
11. Neoplasias
12. Trastornos mentales
13. Otras enfermedades raras

3.4 Epidemiología

Según M. Posada, et al., (2008) La mayoría de los casos de enfermedades raras se presentan en la infancia, debido principalmente a la alta frecuencia de enfermedades genéticas y anomalías congénitas. Sin embargo, la prevalencia de estas enfermedades es mayor en los adultos que en los niños. Esto se debe a la elevada mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves, así como a la aparición más tardía de ciertas patologías como algunas enfermedades autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica y enfermedades genéticas como la de Huntington, entre otras.

En 2003 se creó la Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REPIER) bajo el programa Redes Temáticas de Investigación Cooperativa (RETICS) del Instituto de Salud Carlos III. Esta red desarrolló el primer atlas de distribución geográfica de las enfermedades raras en España, evaluó la existencia de registros de enfermedades raras, facilitó el desarrollo de planes autonómicos y acciones sociosanitarias, y estableció un marco de necesidades que más tarde fueron reconocidas en el Comunicado de la Comisión Europea sobre Enfermedades Raras y en la Ponencia del Senado encargada de

evaluar los problemas de estas familias y proponer soluciones.(M. Posada, et al., 2008)

Uno de los aspectos más delicados para el desarrollo de la epidemiología de las enfermedades raras es que son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es casi sinónimo de no existencia. No existe una única lista de enfermedades raras, en otras palabras, no existe un único inventario consensuado que permita conocer el universo de estas enfermedades. Precisamente, este punto es uno de los considerados como básicos desde las acciones de la Unión Europea y por ello recomienda el desarrollo de este inventario en el marco de la próxima edición de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE) de la OMS. (M. Posada, et al., 2008)

El problema principal para cuantificar los casos de Enfermedades Raras se encuentra en la misma definición. Mientras que en los Estados Unidos solo tienen en cuenta la prevalencia de la enfermedad para clasificarla como rara, en Europa consideramos también factores como la gravedad y la calidad de vida. Además, los umbrales de prevalencia marcados difieren entre territorios. (Vicente et al., 2020)

Según La Organización Europea para la Enfermedades Raras (EURODIS) “ Se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras y que entre el 6 y el 8% de la población de la Comunidad Europea sufre de alguna de estas afecciones”

Como se ha comentado anteriormente, esta prevalencia de las enfermedades raras puede variar en diferentes partes del mundo, considerando en algunos países rara lo que en otros países pueden ser más frecuentes sobre todo en las enfermedades raras de origen genético en las que puede haber un gen fundador en una población específica. (Dra. Fanny Cortés M. 2015)

3.5 Diagnóstico

En el terreno de las enfermedades raras (ER), nos encontramos con algunos problemas relacionados con la definición, la metodología de clasificación y las características clínicas. En primer lugar, la definición se basa en el análisis de las distintas evoluciones clínicas, es decir, variantes fenotípicas con pronósticos diferenciados. El segundo aspecto problemático es la metodología para recoger información epidemiológica sobre las ER. Aunque es difícil reclutar pacientes, esto no implica que los afectados deban ser sometidos a ensayos precarios, con bajo poder predictivo o pobremente controlados (Puente-Ferreras et al., 2011).

A estos problemas de definición y metodología se añade un tercero, el carácter clínico. El retraso en el diagnóstico, el desconocimiento médico de la evolución y el pronóstico, y la dificultad para probar hipótesis son las claves que dieron lugar al término "Enfermedades huérfanas" (Puente-Ferreras et al., 2011).

El diagnóstico de las enfermedades raras puede llevar años, con múltiples consultas médicas. La espera media de diagnóstico para un paciente con ER es de hasta 4 años, y en el 20% de los casos, puede tardar 10 años o más en obtener un diagnóstico adecuado. Esta demora implica que el 29,37% de los casos no recibe apoyo ni tratamiento, el 17,9% recibe un tratamiento inadecuado, y el 31,26% observa cómo su enfermedad empeora. (FEDER, 2010).

La falta de información sobre enfermedades raras conduce a un doloroso peregrinaje para las familias, que a menudo tardan años en obtener un diagnóstico correcto. Esta situación se ve agravada por retrasos inaceptables y de alto riesgo en el tratamiento debido a la ausencia de centros de referencia, especialistas, medicamentos y protocolos, lo cual aumenta el aislamiento y la incertidumbre tras el diagnóstico. (Leguina, D. G. L. 2014)

Además, las familias se empobrecen debido a los desmesurados gastos no cubiertos por el Sistema Nacional de Salud, sumados a la descoordinación entre profesionales de la salud y la falta de experiencia en enfermedades raras, tanto de los médicos de Atención Primaria como de los especializados, lo que dificulta la estrategia terapéutica. También enfrentan dificultades en el acceso a medicamentos huérfanos y tratamientos adecuados. Todo esto tiene un impacto social y psicológico significativo en las familias, además de un escaso apoyo

escolar y laboral para su integración. Los pacientes con enfermedades raras reclaman una aproximación empática a sus preocupaciones, destacando la necesidad de una comunicación efectiva entre enfermos y profesionales, no solo en términos de hablar con ellos, sino también de aprender a escucharlos. (Leguina, D. G. L. 2014)

Estos datos son alarmantes y ayudan a entender la alta tasa de mortalidad asociada a las ER. Un diagnóstico tardío implica factores adicionales que dificultan aún más la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras.

4. LA ESCUELA

La escuela representa un pilar fundamental en la sociedad al desempeñar un rol crucial en la formación y desarrollo completo de los individuos desde una edad temprana. Es en este entorno educativo donde no solo se adquieren conocimientos académicos, sino también se cultivan habilidades sociales, emocionales y cognitivas esenciales para el crecimiento personal y la integración exitosa en la comunidad.

En España, la educación infantil constituye el primer nivel del sistema educativo y se configura como una etapa educativa con identidad propia que atiende a niños desde su nacimiento hasta los 6 años de edad. A pesar de ser una etapa no obligatoria, posee carácter educativo con un desarrollo estructural y curricular propio. (Llorent, V. 2013)

La escolarización desde la educación infantil es importante por diversas razones fundamentales. En primer lugar, la educación desde la primera infancia proporciona al niño/a un entorno estructurado y enriquecedor que promueve su desarrollo cognitivo, emocional y social durante las etapas más tempranas de su vida. Permite a los niños interactuar con sus iguales y con los adultos lo que favorece el desarrollo habilidades sociales como la empatía, la colaboración y la resolución de conflictos.

Según Llorent, V. (2013) esta etapa educativa tiene un carácter no obligatorio. Su oferta se diversifica entre centros públicos y/o privados y escolares o no escolares, dependiendo de cada país en cuestión. Pero es tanta la diversidad de

alumnado existente que la oferta educativa no se debe limitar a una oferta de plazas escolares si lo que se desea es ofrecer una verdadera igualdad de oportunidades para todos los niños

En la educación infantil se asientan las bases para que el aprendizaje sea continuo y efectivo en etapas posteriores de la educación. Durante estos tres años de Educación Infantil, aunque en España no es obligatoria, los niños desarrollan habilidades básicas como pueden ser la lectura, la escritura o el cálculo simple, además del desarrollo del pensamiento crítico y la resolución de problemas.

Asimismo, la educación infantil es esencial para el desarrollo emocional y afectivo de los niños. En la escuela, los pequeños aprenden a manejar sus emociones, a fortalecer su autoestima y confianza en sí mismos, y a establecer relaciones positivas con sus compañeros y adultos.

4.1 Importancia de la inclusión educativa y la diversidad en el contexto educativo.

El «Informe de Educación en Enfermedades Raras», elaborado por FEDER en marzo de 2014, define la problemática asociada a tener una ER en el contexto escolar como aquella que se produce a diferentes niveles, provocando un efecto dominó.

Comienza desde el desconocimiento e incompreensión social, que a su vez implica una indiferencia desde las administraciones y se manifiesta en una ausencia de recursos apropiados a disposición del alumnado. La evaluación psicopedagógica realizada a los alumnos con EPF no refleja sus necesidades específicas. Con ello, se están generando situaciones de discriminación que traen consigo una desventaja en el proceso de enseñanza-aprendizaje. (FEDER, 2018)

Como bien afirman Stainback y Stainback (1992) la escuela inclusiva como aquélla que educa a todos los estudiantes dentro de un único sistema educativo, proporcionándoles programas educativos apropiados, que sean estimulantes y adecuados a sus capacidades y necesidades, y cualquier apoyo o ayuda que tanto ellos como los profesores puedan necesitar para tener éxito.

Frecuentemente se emplean los términos “inclusión” e “integración” como si fueran sinónimos y compartieran el mismo significado sobre todo el ámbito educativo. Pero es importante destacar que no son sinónimos.

La inclusión se encuentran en el movimiento de integración escolar y en el REI (Regular Education Initiative) gestados en Estados Unidos en donde se criticaba la ineficiencia de la Educación Especial y se pugnaba porque todos los alumnos sin excepción estuvieran escolarizados en las mismas escuelas y recibieran en ellas una educación eficaz surgiendo así la integración educativa. (Plancarte Cansino 2017)

El proceso que conlleva pasar de la exclusión a la inclusión implica un largo camino de cambio y desarrollo donde la integración puede considerarse como un punto intermedio. Pero es crucial el avance hacia el más allá manteniendo siempre el objetivo de la inclusión.

Muchas veces se asocia inclusión educativa con educación especial o discapacidad que ha perdurado en el tiempo hasta día de hoy. Según Plancarte Cansino (2017) al considerarlo así, se partía del modelo médico con una visión patológica de la diferencia, principalmente de los aspectos cognitivos, y por lo tanto las personas con necesidades educativas especiales eran vistas como deficientes cuya dificultad era intrínseca.

La lucha por cambiar este panorama se remonta a los años setentas, en donde padres de familia de hijos con necesidades educativas especiales y algunas organizaciones pugnaron por el derecho a una educación de calidad, por la no segregación y por la escolarización en los centros educativos regulares. A partir de entonces y hasta hoy los principios de normalización, integración e inclusión han sido claves importantes para debatir, defender, proponer y delinear acciones a seguir (Plancarte Cansino, 2017)

La integración ha estado ligada irremediabilmente a los alumnos con discapacidad o con necesidades educativas especiales, lo que ha llevado a muchos autores a criticar el uso de los términos ya que en particular el “especial” tiene una carga ideológica que delimita de entrada una diferencia e inferioridad propiciando la exclusión. (Plancarte Cansino, 2017)

FEDER afirma que un 30% de las personas con ER admite haber sufrido discriminación en el ámbito de la educación debido a su enfermedad, así como haber tenido la sensación de que la institución educativa no se adaptaba a sus necesidades específicas.

Debido a esto es importante que el niño tenga una escolarización cuanto más temprana ya que, la escolarización de los niños/as que padecen enfermedades raras, favorece su inclusión tanto en el ámbito educativo como en el ámbito social. (Feder, 2014)

El «Informe de Educación en Enfermedades Raras», elaborado por FEDER en marzo de 2014, define la problemática asociada a tener una ER en el contexto escolar como aquella que se produce a diferentes niveles, provocando un efecto dominó.

Dentro de las aulas existe falta de sensibilización hacia los niños con ER. Una manifestación del impacto del desconocimiento en la relación entre los niños que padecen enfermedades raras (ER) y aquellos que no, se evidencia en los encuentros entre ambos grupos. (Feder 2014)

Así en el artículo de Grau (1998) se considera importante que las aulas inclusivas tengan las características siguientes:

- Filosofía del aula. Todos los niños aprenden en el aula ordinaria. La diversidad fortalece la clase y ofrece a todos sus miembros oportunidades de aprendizaje y de mejora.
- Reglas del aula. La escuela debe ofrecer un trato igualitario y un respeto mutuo entre los alumnos, los otros miembros de la escuela y la comunidad. Se resume en los siguientes principios: “tengo derecho aprender de acuerdo con mi propia capacidad ; esto significa que nadie me insultará por mi forma de aprender” ; “tengo derecho a ser yo mismo en esta clase; esto significa que nadie me tratará injustamente por mi color, por ser gordo o delgado, alto o bajo, chico o chica, o por mi apariencia”.

- Apoyo educativo dentro del aula ordinaria. La atención educativa tiene como objetivo buscar el modo cómo los estudiantes pueden favorecer sus necesidades educativas en el aula ordinaria. Para ello se debe conseguir :

- Una red de apoyo natural: Esta red debe tener como objetivo la cooperación y colaboración, dando importancia no sólo a la tutoría entre compañeros, círculos de amigos y aprendizaje cooperativo, sino también a la colaboración profesional, a la enseñanza en equipo y a los equipos de ayuda a profesores y estudiantes.
- Acomodación al aula: Cuando se necesita la ayuda de expertos, el apoyo del aula y del currículo se modifican para ayudar no sólo a los estudiantes deficientes sino también a otros estudiantes del aula que puedan beneficiarse de un apoyo parecido.
- Autorización: El profesor es considerado como un facilitador del aprendizaje y oportunidades de apoyo; así mismo, delega la responsabilidad del aprendizaje en otros miembros del grupo, es decir, puede autorizar a los estudiantes a proporcionar apoyo y ayuda a sus compañeros y a que tomen decisiones acerca de su propio aprendizaje.
- Promover la comprensión de las diferencias individuales mediante proyectos y actividades, considerando los aspectos positivos y cómo pueden aprovecharse en beneficio de todo el grupo.
- Flexibilidad, que permita adaptarse a nuevas situaciones

La incertidumbre presente en los niños sin enfermedad conlleva a una reducción significativa de su expresión gestual, una disminución notable en la diversidad de sus comportamientos, una expresión de opiniones menos congruentes con sus creencias reales, y una finalización prematura de la interacción.

La interacción con los pares constituye un espacio fundamental para que un niño desarrolle y ponga en práctica sus habilidades sociales, tales como la escucha, la cooperación y el respeto, fundamentales para su desarrollo en la vida adulta. Por ende, el niño afectado se ve privado de estas oportunidades sociales debido a la falta de abordaje adecuado de su enfermedad desde los primeros contextos de socialización. Esto se traduce en manifestaciones como la

inhibición, la timidez y la carencia de habilidades sociales durante sus interacciones con los compañeros.

Feder (2014) afirma que con frecuencia, tanto el profesorado como los alumnos y las familias que conforman la comunidad educativa carecen de conocimiento sobre las enfermedades raras (ER) y sus implicaciones. Esto conlleva a reacciones como:

- Algunas madres evitan que sus hijos se acerquen al niño con ER por temor a un contagio o a una posible reacción agresiva.
- Los profesores interpretan ciertas conductas como falta de disciplina, desconociendo que pueden estar asociadas a trastornos de conducta derivados de la enfermedad.
- El profesorado duda de su propia competencia profesional por temor a no saber cómo responder adecuadamente.
- Los compañeros pueden experimentar sentimientos de rechazo y celos hacia el niño con ER debido a la atención adicional que recibe por su condición, así como a sus ausencias frecuentes debido a tratamientos médicos y cirugías.

En conclusión, el desconocimiento acerca de estas enfermedades conduce a la incompreensión, el rechazo y el aislamiento de los alumnos afectados, teniendo como consecuencia importantes repercusiones en su desarrollo socioafectivo y su rendimiento escolar.

4.2 Características de la escuela inclusiva.

La respuesta educativa inclusiva es toda la actuación que personaliza la atención al alumnado, fomentando su participación en el aprendizaje y reduciendo su exclusión dentro y fuera del sistema educativo.

Algo que se debe de tener en cuenta es que, la mayoría de los alumnos que sufren de ER son considerados Alumnos Con Necesidades Educativas Especiales (ACNEE) o Alumnos Con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (ACNEAE). Esto da a entender que las personas con ER tienen unas

características comunes que hacen que deban estar catalogadas dentro de las dos opciones mencionadas. (Virtual, 2017)

El cambio conceptual que significó en su día el término de necesidades educativas especiales, desplazando el centro de atención desde el déficit/deficiencia del alumno a los recursos necesarios para favorecer el desarrollo de todos los alumnos, determina que la Organización de la Educación Especial se relacione con los distintos tipos y grados de ayuda que necesita cada alumno para progresar en su aprendizaje. (Virtual, 2017)

De acuerdo con el artículo 71.2 de la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, modificada por la Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad educativa, se entiende por alumnado con necesidad específica de apoyo educativo aquel que requiera una atención educativa diferente a la ordinaria, por presentar necesidades educativas especiales puedan alcanzar el máximo desarrollo posible de sus capacidades personales y, en todo caso, los objetivos establecidos con carácter general para todo el alumnado.

Estas consideraciones implican que todos los Centros, (Ordinarios o de Educación Especial), forman parte de un único Sistema Educativo y la diferencia entre uno y otro es de provisión de recursos, formando un continuo de menor a mayor cantidad de recursos o más específicos con el fin de dar respuesta a las diversas necesidades de los alumnos. Los Centros de Educación Especial son una opción para atender satisfactoriamente al alumnado con discapacidades graves y permanentes que, en su defecto, no encontraría, las condiciones del alumnado adecuadas para potenciar su desarrollo. (Virtual, 2017)

Todo el alumnado estará escolarizado en centros ordinarios, de atención educativa preferente y de educación especial (Decreto 188/2017, de 28 de noviembre sobre Educación Inclusiva) Estos centros de educación especial pueden atender a alumnos que presentan necesidades educativas

En los Centros de Educación Especial se escolarizan los alumnos que han sido evaluados por los Equipos de Orientación educativa y cuentan con la Resolución de Escolarización en modalidad de educación especial. (Virtual, 2017)

Cuando las necesidades de los alumnos lo aconsejan también pueden establecerse fórmulas de escolarización combinada entre centros ordinarios y centros de educación especial, Esta medida es de aplicación en las etapas educativas de E. Infantil y Primaria. (Virtual, 2017)

La escolarización de los ACNEE en un centro de educación especial sólo debería llevarse a cabo cuando los centros ordinarios no posean las medidas y recursos de atención a la diversidad suficientes para suplir sus necesidades (Del Barrio y Castro, 2008).

5. CONTEXTUALIZACIÓN EN EL ÁMBITO EDUCATIVO

5.1 Escolarización del alumnado con Enfermedades Raras

La escolarización es un momento muy importante para las familias y el niño/a afectado por una ER debido a que la escuela se transforma en un lugar donde se fomenta el desarrollo integral de los alumnos, así como el desarrollo profesional y personal del profesorado (Murillo y Krichesky 2012)

Algo que se debe de tener en cuenta es que, la mayoría de los alumnos que sufren de ER son considerados Alumnos Con Necesidades Educativas Especiales (ACNEE) o Alumnos Con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (ACNEAE). Esto da a entender que las personas con ER tienen unas características comunes que hacen que deban estar catalogadas dentro de las dos opciones mencionadas.

Aquí radica un problema importante a la hora de la escolarización, debido a la demora del diagnóstico es complicado catalogar si un alumno necesita estar escolarizado en un centro ordinario o un centro de educación especial.

En numerosas ocasiones las familias de los pacientes con ER han expresado que después de una evaluación psicopedagógica por parte del Equipo de Orientación, recomiendan matricular a sus hijos en los Centros de Educación Especial debido a que estos centros cuentan con profesionales cualificados que garantizan su máximo desarrollo. Sin embargo, en numerosos casos, los alumnos tienen las capacidades cognitivas intactas o apenas afectadas pero aún

así se ven obligados a asistir a Centros de Educación Especial pudiendo adaptarse fácilmente al currículo estándar de su edad.

En resumen, los centros ordinarios e incluso los de integración preferente, carecen de los recursos necesarios para atender a estos alumnos. Como resultado, se ven discriminados y forzados a asistir a Centros de Educación Especial, sin la posibilidad de obtener un título, y enfrentando el estigma asociado a dicha escolarización

5.2 Colaboración entre profesionales

Los niños con ER necesitan de atención médica, alimentación específica y terapia física adaptada a sus necesidades, lamentablemente no encontramos ni personal cualificado ni profesionales capacitados en muchos puntos del país siendo dificultoso el acceso a la formación necesaria en estas áreas. En consecuencia, el cuidado recae a menudo sobre el maestro quien asume esta responsabilidad con buena voluntad.

Es importante en estos casos que las familias cuenten con apoyos y provisión de servicios, es decir, debe de haber una interrelación entre tres grandes ámbitos que son el social, el educativo y el médico. (Castro, A. García, R. 2014)

Un centro de apoyo integral que reúne los servicios provenientes de estas tres áreas son los servicios de Atención Temprana (AT). Este servicio se basa en el trabajo en equipo multidisciplinario y está orientado hacia las familias. (Castro, A. García, R. 2014)

La intervención de la Atención Temprana se dirige tanto a los niños de 0 a 6 años que presentan trastornos en su desarrollo como a las familias y su entorno. Esto significa que se adopta un modelo de atención que engloba tanto a los aspectos intrapersonales, que serían los biológicos, psicosociales y educativos, como a los aspectos interpersonales relacionados con el entorno. (Castro, A. García, R. 2014)

Es fundamental que este trabajo tenga unas bases consolidadas en cooperación de recursos y profesionales con el objetivo de mejorar la calidad sobre la atención brindada a los niños. (Castro, A. García, R. 2014)

Además de trabajar con los servicios externos al centro, la relación y participación de las familias en el seguimiento de sus hijos en los centros educativos a los que acuden son determinantes debido a que crean un clima de positivismo en el crecimiento integral del niño.

En cambio según Virtual (2017), los Centros de Educación Especial cuentan con más recursos que se adaptan a las características de los alumnos que escolarizan. Estos recursos abarcan los siguientes aspectos:

- Grupos reducidos de alumnos para poder responder a las necesidades que presentan los alumnos.
- Los tutores de los alumnos son preferentemente maestros especialistas en: Pedagogía Terapéutica, Audición y Lenguaje, Música y Educación Física
- Dotación de especialistas que complementan la labor educativa del tutor:
 - Profesores de Audición y Lenguaje
 - Fisioterapeutas
 - Auxiliares de Educación Especial
 - Diplomado Universitario en Enfermería
 - Psicopedagogo
 - Trabajador Social
- Dotación de especialistas de Música y Educación Física
- Supresión de las barreras arquitectónicas del edificio
- Mobiliario y dotación de material didáctico adaptado a las dificultades de movilidad o necesidades de estimulación de los alumnos que escolarizan

5.2.1 Rol de la familia

Cuando se trata de cualquier niño, tenga o no Necesidades Educativas de Apoyo Educativo, es crucial mantener una comunicación constante y fluida con sus familias. Se creará un vínculo afectivo, que en el caso de los niños con ER es aún más vital facilitando el desarrollo óptimo de sus capacidades.

Tal como señalan Zubizarreta y García-Ruiz (2015) la llegada de un hijo/hija que presenta una Enfermedad Rara altera el proyecto inicial ideal concebido por la pareja y genera un impacto emocional en la familia, el cual se manifiesta a través de una serie de reacciones ampliamente investigadas.

Se resalta un patrón común que impulsa tres fases de adaptación: una fase inicial de crisis emocional, seguida de un período de desorientación emocional, y finalmente, una etapa en la que se acepta la realidad y se buscan soluciones para mejorar la situación. (Zubizarreta y García-Ruiz 2015)

Pero a pesar de que el nacimiento con estas condiciones sea un impacto negativo para la familia, hay que destacar que hoy día, gracias a toda la nueva psicología positiva que ha ido surgiendo, las nuevas escuelas inclusivas, la aceptación cada vez mayor en todos los ámbitos de la discapacidad, se puede contemplar una reacción más positiva ante el nacimiento de hijos/as con ER. (Zubizarreta y García-Ruiz 2015)

Como bien se menciona en este artículo las familias con escasos recursos enfrentan dificultades para obtener diagnósticos y tratamientos adecuados, lo que aumenta los costos. Se requiere una mayor coordinación entre servicios sociales, educativos y médicos para optimizar la atención. Las asociaciones ofrecen apoyo crucial al compartir experiencias y ayudar a encontrar aspectos positivos en la situación. (Zubizarreta y García-Ruiz 2015)

Por eso la relación que debe haber entre la familia y los profesores de todo el alumnado debe ser crucial y más en el caso de los alumnos con ER debido a que se deben comentar el desarrollo o retroceso que existe tanto dentro como fuera del colegio.

Se coincide en que tanto las familias como los niños con ER necesitan una respuesta que sea integral, es decir, considerando cada caso en particular y el entorno debido a que la realidad de estas familias es muy amplia y compleja. (Zubizarreta, A. García-Ruiz, R. 2015)

Las familias representan el primer recurso que proporciona una parte significativa de los cuidados necesarios, los cuales no suelen estar cubiertos por el sistema sanitario, lo que repercute en la integración social tanto de la familia como de las personas afectadas por enfermedades raras (ER). Este desequilibrio en la atención genera cambios en la dinámica familiar, afectando la calidad de vida y las capacidades de sus miembros. Por ejemplo, puede resultar en la pérdida de oportunidades laborales o educativas, así como en un aumento de los gastos familiares (Seco Saucedo & Ruiz Callado, 2016)

5.2.2 Modelo interdisciplinar en el apoyo a niños con ER.

Para lograr una respuesta educativa óptima, es esencial contar con la cooperación de toda la comunidad educativa, lo cual cobra especial relevancia en el caso de los estudiantes con enfermedades raras (ER). Esto se debe a diversas razones.

En primer lugar, los niños con ER pueden enfrentar desafíos tanto físicos como cognitivos, como la falta de concentración o comprensión, lo que puede dificultar su proceso de aprendizaje. Por lo tanto, es fundamental que los profesionales educativos estén informados sobre las necesidades específicas de estos alumnos y puedan adaptar las estrategias de enseñanza para satisfacerlas adecuadamente.

En segundo lugar, las familias de los niños con ER poseen un conocimiento invaluable sobre la enfermedad de su hijo y las manifestaciones que esta tiene en su caso particular. Sin embargo, algunas familias pueden optar por no compartir esta información por temor al estigma y los prejuicios asociados. Es crucial fomentar un ambiente de confianza y apoyo donde las familias se sientan cómodas compartiendo información relevante que pueda ayudar a mejorar la experiencia educativa de su hijo.

Un estudio realizado por Castro Zubizarreta y García-Ruiz (2013) destacó la importancia de la coordinación entre la comunidad educativa, los equipos médicos y las familias para atender adecuadamente a los estudiantes con ER. Esta coordinación no solo beneficia el entorno educativo, sino que también contribuye al desarrollo integral del niño en todos los ámbitos de su vida.

Como expresa Grande (2011) “los niños con ER y sus familias necesitan una respuesta integral, que considere su singularidad y su entorno. La realidad es muy amplia y compleja y requiere intervenciones complementarias.”

En resumen, para garantizar una respuesta educativa óptima para los estudiantes con ER, es esencial promover la colaboración y la coordinación entre todos los actores involucrados, incluyendo a los profesionales educativos, los equipos médicos y las familias. Esta colaboración no solo facilita la adaptación del entorno educativo a las necesidades específicas de estos estudiantes, sino que también promueve su desarrollo integral en diferentes contextos.

5.3 Descripción del papel del docente

La actitud de los profesionales ante estas situaciones es de suma importancia, ya que su compromiso y comprensión de la enfermedad resultan esenciales. Un profesional activo y empático con la situación no solo brindará apoyo a las familias, sino que también contribuirá a lograr avances en el desarrollo del alumno que, de lo contrario, podrían ser difíciles de alcanzar.

El papel del profesor es fundamental en el bienestar, la integración social y la educación equitativa de todos los alumnos en el centro educativo, centrándose en sus habilidades en lugar de sus limitaciones. Por ende, el docente debe adaptar su enfoque pedagógico según las necesidades individuales del alumno, permitiéndole acceder al currículum al mismo nivel que sus compañeros y progresar educativamente según sus capacidades.

Además, es esencial fomentar la participación activa de las familias en actividades que promuevan la socialización y la inclusión de los alumnos con enfermedades raras en la sociedad en su conjunto. La inclusión no solo debe

limitarse al ámbito educativo, sino que debe extenderse a todos los aspectos de la vida, aumentando la conciencia sobre las enfermedades raras a todos los niveles de la sociedad.

Dada la importancia del papel desempeñado por las familias en la búsqueda de una calidad de vida digna para sus hijos con enfermedades raras, es crucial comprender su perspectiva sobre el tema. Por lo tanto, la investigación propuesta, cuyo objetivo principal es "explorar la realidad educativa de los niños con enfermedades raras", se basa en las experiencias de estos familiares, lo que proporciona a la investigación una validez significativa sobre la situación que enfrentan estos niños.

6. ASPECTOS PSICOSOCIALES

Convivir con una enfermedad rara (ER) conlleva alteraciones psicoemocionales, dado el ambiente de incertidumbre sobre el futuro y las consecuencias asociadas a la enfermedad, lo cual genera un sentimiento de impotencia al no poder controlar la situación. Estas dificultades deben abordarse para adaptarse a la nueva realidad.

Los niños y niñas afectados por enfermedades raras requieren condiciones educativas especiales y apoyos adaptados a su nivel de desarrollo para obtener una educación de calidad óptima. (Seco Sauces & Ruiz Callado, 2016).

Según la Dra. Fanny Cortés M. (2015) "Tanto los pacientes con enfermedades raras como las familias de éstos se enfrentan a muchas dificultades a lo largo de la vida"

Estas dificultades derivan de:

- Falta de acceso a un diagnóstico correcto: el periodo entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico certero involucra un retraso inaceptable y de alto riesgo; así como un diagnóstico equivocado puede determinar tratamientos inadecuados

- Falta de información: tanto en relación a la enfermedad en sí, como en relación a lugares donde obtener apoyo, incluyendo el no ser referidos a profesionales calificados.
- Falta de conocimiento científico: esto se traduce en dificultades para el desarrollo de herramientas terapéuticas, falta de definición de estrategias terapéuticas y en déficit de productos terapéuticos ya sea medicamentos o accesorios médicos

7. NORMATIVA SOBRE LAS ER.

Para desarrollar a fondo este trabajo sobre las enfermedades raras es fundamental analizar profundamente la normativa y las estructuras de apoyo existentes.

No es hasta los años noventa, cuando entra en vigor la Ley Orgánica de Ordenación General del Sistema Educativo (LOGSE, 1990) y se supera al fin el modelo de escolarización segregador y excluyente. Es finalmente en este momento, bajo un modelo comprensivo e integrador que la LOGSE regula la atención a la diversidad en el contexto de escuela ordinaria incluyendo a aquel alumno bajo el concepto de necesidades educativas especiales (NEE).

A posteriori se aprobó la Ley Orgánica de la Educación (LOE, 2006), que da un giro a la planificación que había hasta ese momento sobre la atención a la diversidad y plantea la respuesta educativa inclusiva para todo el alumnado y especialmente para aquellos en situación de vulnerabilidad o riesgo de exclusión para garantizar el buen desarrollo de todos los niños/as.

A partir de este momento la educación inclusiva se convierte en una especie de lucha contra el fracaso escolar y la exclusión del alumnado más vulnerable. Es por tanto, que con la LOE (2006) se introduce el concepto de NEE bajo un concepto más integrador, alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo (NEAE). Este nuevo concepto se refiere tanto al alumnado que presenta NEE derivadas de alguna discapacidad o trastornos graves.

En la Orden ECD/1004/2018, de 7 de junio, por la que se regula la Red Integrada de Orientación Educativa (R.I.O.E) en los centros docentes no

universitarios de Aragón sostenidos con fondos públicos de la Comunidad Autónoma de Aragón, el objetivo es establecer una red de apoyo y orientación educativa en los centros docentes no universitarios de Aragón.

En este documento lo que se pretende alcanzar es una coordinación y colaboración entre centros educativos, familias y otras instituciones implementando programas de intervención educativa inclusiva y fomentando una educación inclusiva que atienda a la diversidad del alumnado.

En el artículo 2, de la Orden ECD/1004/2018, de 7 de junio, se establece la composición de la red integrada de orientación educativa.

1. Equipos de Orientación Educativa de Atención Temprana.
2. Equipos de Orientación Educativa de Infantil y Primaria.
3. Equipo de Orientación Educativa en Convivencia Escolar.
4. Equipos Especializados de Orientación Educativa.
5. Departamentos de Orientación en Institutos de Educación Secundaria.
6. Orientación Educativa en Centros de Educación Especial.
7. Departamentos de Orientación en Centros de Educación de Personas Adultas.
8. Orientación Educativa en los centros privados concertados.
9. Cualesquiera otras estructuras de Orientación, cuya creación se considere necesaria
10. por parte del Departamento competente en materia de educación no universitaria.

Las funciones específicas de los Equipos Especializados de Orientación Educativa que se encuentran dentro del artículo 25 son:

- Con la R.I.O.E.: Colaborar para asegurar una atención integral y especializada.
- Con los centros educativos: Asesorar y apoyar en la atención a la diversidad y en la implementación de medidas inclusivas.
- Con las familias: Ofrecer orientación y apoyo a las familias de alumnos con necesidades educativas especiales.

- Con otras asociaciones o instituciones: Trabajar conjuntamente con otras entidades para proporcionar recursos y apoyo necesarios.

La normativa establece la estructura y funciones de los equipos de orientación educativa, garantizando la coordinación y el apoyo necesario para atender las necesidades educativas especiales, incluyendo las derivadas de enfermedades raras (Orden ECD/1004/2018, 2018).

Intentando mejorar la inclusión y atención personalizada de los alumnos con necesidades educativas especiales además de la promoción de una educación equitativa y de calidad para todos los estudiantes.

Con el objetivo principal de asegurar que los alumnos con enfermedades raras reciban la atención y el apoyo necesarios, facilitando sobre todo la integración de estos alumnos en el entorno educativo regular

En cuanto a la Orden ECD/913/2023, de 11 de julio por la que se modifica la Orden ECD/1004/2018, de 7 de junio, por la que se regula la Red Integrada de Orientación Educativa en los centros docentes no universitarios sostenidos con fondos públicos de la Comunidad Autónoma de Aragón, y la Orden ECD/1005/2018, de 7 de junio, por la que se regulan las actuaciones de intervención educativa inclusiva, el objetivo es actualizar y mejorar la normativa vigente en función de las necesidades detectadas.

Esta orden intenta mejorar los procedimientos para mejorar la atención que se le da a la diversidad e inclusión educativa, perfeccionando las medidas de apoyo y orientación educativa y adaptando la normativa a las nuevas necesidades y realidades de los centros educativos y del alumnado.

En la R.I.O.E existen diferentes equipos autonómicos centrados en algunas de las enfermedades más frecuentes que suelen existir dentro de los centros escolares como son:

- El Equipo Especializado en Discapacidad Física: Motora y Orgánica. Con el objetivo de proveer de apoyo y orientación específica para alumnos con discapacidades físicas y orgánicas evaluando las necesidades del alumnado,

asesorando a los docentes y coordinando los servicios médicos y sociales con los del centro.

- El Equipo Especializado de Orientación Educativa en Trastornos del Espectro Autista (TEA). Cuyo objetivo es facilitar la inclusión y atención de alumnos con TEA en los centros educativos, proporcionando estrategias educativas, formación a docentes y apoyo a las familias.
- El Equipo de Orientación Educativa en Convivencia Escolar. Con el objetivo de fomentar un ambiente escolar inclusivo y prevenir conflictos, implementando programas de convivencia, mediación y resolución de conflictos.

8. PROGRAMAS

El Centro Aragonés de Referencia para la Equidad y la Innovación (CAREI) es un organismo de referencia en la Comunidad Autónoma de Aragón y a nivel nacional en aspectos relacionados con la interculturalidad, la equidad y la inclusión educativa. Este centro, que ha evolucionado para dar respuesta a las necesidades emergentes en innovación y participación educativas, desempeña un papel crucial en la mejora de la calidad educativa y la atención a la diversidad en los centros docentes.

Por ello, mediante Orden ECD/43/2020, de 28 de enero, del Departamento de Educación, Cultura y Deporte (BOA 07/02/2020), al que corresponde su titularidad como centro de profesorado específico, cambia la denominación, que pasa a ser la de Centro Aragonés de Referencia para la Equidad y la Innovación.

Adscrito orgánicamente al Servicio Provincial de Zaragoza, el CAREI depende funcionalmente de la Dirección General de Innovación y Formación Profesional con un ámbito de actuación que se extiende a todos los centros docentes sostenidos con fondos públicos de la Comunidad Autónoma de Aragón estructurado en cuatro áreas: Área de Innovación e Investigación educativa, Área de Interculturalidad y Equidad educativa, Área de Educación Inclusiva y Área de Participación educativa.

El CAREI tiene como finalidades prestar apoyo a los centros educativos en diversos aspectos relacionados con la innovación y la investigación pedagógica,

la adquisición de las competencias clave, la inclusión educativa y la atención a la interculturalidad, así como convocar, difundir y gestionar actividades y programas educativos a propuesta del Departamento, sean estos autonómicos, europeos o internacionales

La Asociación de Personas y Enfermedades Raras en Aragón (PERA) tiene como principal objetivo mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por enfermedades raras, así como de aquellas que, careciendo de un diagnóstico específico, sean susceptibles de padecer una enfermedad rara o poco frecuente. Para lograr esto, PERA lleva a cabo una serie de actividades que son fundamentales para la sensibilización, el apoyo y la integración de los afectados en la sociedad.

La misión de PERA es ser la voz de las más de 90,000 personas en Aragón que sufren una enfermedad rara, poco frecuente o de baja prevalencia, y de sus familias. La asociación está compuesta por personas, familiares y amigos de los afectados, quienes trabajan altruistamente para defender, proteger y promover sus derechos. Buscan soluciones que mejoren la calidad de vida de los afectados y faciliten su integración en la sociedad. La defensa de estos derechos y la búsqueda de soluciones efectivas son fundamentales para garantizar que estas personas puedan vivir de manera plena y digna.

En primer lugar, PERA organiza campañas de información que buscan educar tanto a los afectados como al público en general sobre las enfermedades raras. Estas campañas son esenciales para aumentar el conocimiento y la comprensión de estas enfermedades, lo cual es crucial para la identificación temprana y el manejo adecuado de las mismas. Además, PERA realiza campañas de sensibilización dirigidas a colectivos y otras asociaciones. Estas campañas son vitales para generar empatía y apoyo entre la comunidad, promoviendo un entorno más inclusivo y comprensivo para las personas que padecen estas enfermedades.

PERA también promueve una variedad de servicios y actividades que incluyen investigación y publicaciones sobre enfermedades raras. La investigación es un pilar fundamental, ya que contribuye a descubrir nuevas formas de diagnóstico

y tratamiento, mejorando así las perspectivas de los afectados. Asimismo, PERA gestiona ayudas, donaciones, subvenciones, legados y herencias. Estos recursos financieros son cruciales para financiar las actividades de la asociación y proporcionar apoyo directo a las personas afectadas y sus familias.

Además, la asociación fomenta la colaboración con otras asociaciones de afectados. Esta colaboración es esencial para compartir recursos, conocimientos y apoyo mutuo, fortaleciendo así la red de apoyo para las personas con enfermedades raras. PERA se compromete a realizar cualquier otra actividad que sea beneficiosa para la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras o poco frecuentes y de sus padres o familiares cuidadores.

La visión de PERA es luchar por una sociedad más justa que proporcione a los afectados una pronta y adecuada información sobre las enfermedades raras, poco frecuentes o de baja prevalencia, así como sobre sus diagnósticos y tratamientos. PERA aboga por que esta información y atención se brinden en condiciones de equidad, sin discriminación alguna. La asociación busca que todas las personas, independientemente de cualquier otro factor, tengan acceso igualitario a los recursos necesarios para enfrentar sus condiciones de salud.

El objetivo final de PERA es lograr una plena integración social, laboral, sanitaria y educativa para las personas con enfermedades raras. Esto implica no solo el acceso a tratamientos y diagnósticos adecuados, sino también la creación de un entorno inclusivo donde los afectados puedan participar plenamente en todas las áreas de la vida. La labor de PERA es, por tanto, integral y multifacética, abarcando desde la sensibilización y educación hasta el apoyo directo y la defensa de los derechos de las personas con enfermedades raras y sus familias.

En última instancia se encuentra Orphanet que es una organización europea dedicada a proporcionar información de alta calidad sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Fundada en 1997 en Francia, Orphanet se ha convertido en una referencia global en el campo de las enfermedades raras, ofreciendo una amplia base de datos accesible a investigadores, profesionales de la salud, pacientes y sus familias.

Orphanet tiene varios objetivos principales:

- Proporciona información detallada sobre más de 6,000 enfermedades raras y alrededor de 5,000 medicamentos huérfanos. Esta información incluye descripciones clínicas, diagnósticos, tratamientos, y recursos disponibles.
- Mantiene una base de datos accesible en línea que es gratuita para todos los usuarios.
- Ofrece recursos educativos y herramientas para la comunidad de enfermedades raras, incluidas guías para pacientes y profesionales de la salud, y apoya la investigación y la colaboración internacional en este campo.
- Trabaja para aumentar la concienciación sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, y apoya la formulación de políticas que mejoren la atención y el tratamiento de las personas afectadas por estas condiciones.

9. Conclusiones

La investigación sobre enfermedades raras en el ámbito educativo ofrece una perspectiva crucial para comprender los desafíos que enfrentan tanto los estudiantes afectados como sus familias y educadores. A través de este trabajo, se ha destacado la necesidad de una mayor conciencia, apoyo y adaptaciones en las instituciones educativas para garantizar la inclusión y el éxito académico de estos estudiantes. Las enfermedades raras no solo presentan desafíos médicos únicos, sino también implicaciones significativas en el desarrollo cognitivo, social y emocional de los estudiantes. Por lo tanto, es fundamental que las políticas educativas y los programas de apoyo se adapten para abordar las necesidades específicas de estos individuos. Al hacerlo, no solo se promueve la equidad educativa, sino que también se fomenta un entorno inclusivo que celebra la diversidad y el potencial de todos los estudiantes, independientemente de sus condiciones de salud.

La justificación de este estudio se fundamenta en la necesidad de proporcionar un marco teórico sólido que respalde la implementación de políticas y prácticas inclusivas en las instituciones educativas. La comprensión de las características específicas de las enfermedades raras, su epidemiología y diagnóstico, es crucial

para diseñar intervenciones educativas efectivas que atiendan las necesidades individuales de cada alumno.

El análisis de la escuela como un entorno clave para la inclusión y la diversidad resalta la importancia de crear un ambiente acogedor y accesible para todos los estudiantes, independientemente de sus condiciones de salud. La colaboración interdisciplinaria entre profesionales de la salud y la educación emerge como una estrategia fundamental para proporcionar un apoyo integral y personalizado a los niños con enfermedades raras.

En el ámbito educativo, el papel del docente adquiere un protagonismo especial, siendo responsable de adaptar las prácticas pedagógicas y ofrecer un acompañamiento emocional y académico adecuado a cada estudiante. La normativa existente sobre las enfermedades raras proporciona un marco legal que respalda la implementación de adaptaciones curriculares y la promoción de la inclusión en las aulas.

Finalmente, el análisis de experiencias y buenas prácticas en la atención educativa a niños con enfermedades raras ofrece ejemplos concretos de cómo se puede promover la inclusión y el éxito académico de estos estudiantes. Estas experiencias exitosas sirven como inspiración y guía para el desarrollo de estrategias efectivas que fomenten una educación inclusiva y de calidad para todos. En resumen, este trabajo ofrece una visión integral y fundamentada sobre la importancia de abordar las enfermedades raras en el contexto educativo, destacando la necesidad de promover la inclusión y el apoyo adecuado a todos los estudiantes, independientemente de sus condiciones de salud.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Carei. (2023, 27 septiembre). *EQUIPOS DE LA RED INTEGRADA DE ORIENTACIÓN EDUCATIVA*. CAREI
- Castro, A., & Del Barrio, J. A. (2008). La escolarización de niños con enfermedades raras. REICE, 119-135.
- Castro, A., & 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.
- Organización Mundial de la Salud. (1992). Clasificación Estadística Internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud (CIE-10)
- Decreto 188/2017, de 28 de noviembre sobre Educación Inclusiva
- Doble Equipo. (2013). Inclusión e integración: 10 diferencias. Recuperado de
- Dra, F. C. M. (2015). LAS ENFERMEDADES RARAS. Revista Médica Clínica las Condes, 26(4), 425-431.
- Enfermedades raras en cifras | FEDER. (s. f.).
- FEDER. (2018). Inclusión educativa en el ámbito de las Enfermedades Raras.
- González, J. M. (2017). Alumnado con enfermedades poco frecuentes y escuela inclusiva. Barcelona: Octaedro.
- Grau, R. C. (1998). Educación especial. De la integración escolar a la escuela inclusiva. Valencia: Promolibro.
- Listado de enfermedades raras - Junta de Andalucía. (s. f.).
- Llorent, V. (2013). La educación infantil en Alemania, España, Francia e Inglaterra: estudio comparado. Revista española de educación comparada, (21), 29-58.

- Murillo, F. J., & Krichesky, G. J. (2012). El proceso del cambio escolar. Una guía para impulsar y sostener la mejora de las escuelas. REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación, 27(4).
- Orden ECD/1004/2018, de 7 de junio, por la que se regula la Red Integrada de Orientación Educativa
- Orden ECD/913/2023, de 11 de julio por la que se modifica la Orden ECD/1004/2018, de 7 de junio
- Organización de las Naciones Unidas (ONU), Muñoz V. (2006). Aplicación de la resolución 60/251 de la Asamblea General, de 15 de marzo de 2006, titulada Consejo de Derechos Humanos, el derecho a la educación de las personas con discapacidades. Informe del relator especial sobre el derecho a la educación. Consejo de Derechos Humanos, cuarto período de sesiones, tema 2. New York: ONU.
- Organización Mundial de la Salud. (2013). Salud mental: un estado de bienestar.
- Plancarte Cansino, P. A. (2017). Inclusión educativa y cultura inclusiva. Revista de educación inclusiva, 10(2), 213-226.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (s. f.). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España.
- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., & Fernández-Lozano, M. P. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. Universidad de Huelva, 11(1), 11-23.
- Seco Sauces, M. O., & Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España: Un enfoque social. Prisma Social, 2016(1), 309-348.
- Somos Pera. (s.f.) (2015). Somos PERA. <https://www.somospera.org/>

- Vicente, E., Pruneda, L., & Ardanaz, E. (2020). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 34(6), 536-538
- Virtual, S. E. (s. f.). (2017) Tema 33 alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo.
- Leguina, D. G. L. (2014). Una visión general sobre las enfermedades raras. *PediatríaIntegral*, 550.
- Ley Orgánica 1/1990, de 3 de octubre, de Ordenación General del Sistema Educativo
- Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación.