



Universidad
Zaragoza

Trabajo Fin de Grado

Magisterio en Educación Primaria

Lucía, un síndrome oculto hasta la adolescencia

Lucía, a hidden syndrome until adolescence

Autor/es

Patricia Álvarez Sienes

Director/es

Santos Orejudo Hernández

FACULTAD DE EDUCACIÓN

2019

AGRADECIMIENTOS

Dedicado a todas esas mujeres diagnosticadas con Síndrome de Turner que siguen luchando, y a sus familias por acompañarlas en el día a día.

A mi tutor, Santos, por guiarme en el proceso y aportarme las herramientas necesarias para completar este trabajo.

A mi familia y amigos, por animarme desde el principio.

A mi madre, por apoyarme cada día y especialmente en los momentos más difíciles.

Y a mi hermana, por ser la protagonista y fuente de inspiración de esta historia de vida.

“El objetivo de la educación debería ser
hacerles emocionalmente inteligentes”
(López & SEEP, 2012).

“Todos somos igual de diferentes”

ÍNDICE

RESUMEN.....	5
1. INTRODUCCIÓN	7
1.1 PRESENTACIÓN	7
1.2 FINALIDAD Y JUSTIFICACIÓN	7
1.3 OBJETIVOS	9
1.4 METODOLOGÍA	9
2. MARCO TEÓRICO	12
2.1 ENFERMEDADES RARAS.....	12
2.2 SÍNDROME DE TURNER	14
2.3 PERSPECTIVA Y RESPUESTA EDUCATIVA.....	28
3. PARTE PRÁCTICA.....	31
3.1 MÉTODO	31
3.2 ESTUDIO DE CASO	32
3.3 ENTREVISTA.....	33
4. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN	37
4.1 INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN	37
4.2 OBJETIVOS	40
4.3 CONTENIDOS	41
4.4 METODOLOGÍA	41
4.5 TEMPORALIZACIÓN Y RECURSOS.....	42
4.6 DESARROLLO DE LAS ACTIVIDADES.....	43
4.7 EVALUACIÓN	44
5. CONCLUSIONES	46
6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	52
7. ANEXOS.....	57

RESUMEN

En este trabajo de fin de grado, se expone un estudio de caso de una niña con Síndrome de Turner (ST) y problemas asociados. Tiene por objeto conocer las características y peculiaridades del síndrome, con especial hincapié en la función pedagógica. A través del caso, conoceremos la historia de vida de la alumna, realizando un recorrido en su desarrollo, desde el periodo prenatal hasta la adolescencia. Asimismo, se analiza el impacto que tuvo el descubrimiento del diagnóstico a nivel familiar y, consecuentemente, una mayor comprensión de las dificultades académicas anteriores. A partir de ahí, se manifiesta la importancia de los agentes cercanos en la calidad de vida de las niñas con ST, desde el ámbito escolar, familiar, social, sanitario, y por lo tanto, la comunicación y coordinación entre ellos. Además, profundizaremos en las necesidades y respuestas ofrecidas a la estudiante durante su etapa educativa, desde un punto de vista evaluativo y reflexivo. Por último, dicho trabajo se complementa con una propuesta de intervención pedagógica personalizada a las dificultades y fortalezas educativas de la estudiante, contextualizada en el Programa de Mejora del Aprendizaje y Rendimiento (PMAR) en la educación secundaria.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades Raras, Síndrome de Turner, estudio de caso, necesidades educativas especiales, intervención pedagógica, recomendaciones familiares.

ABSTRACT

This final project examines a case study of a girl with Turner syndrome (ST) and associated, from a very close vision problems. It aims to understand the characteristics and peculiarities of the syndrome, with special emphasis on the pedagogical function. Through the case, we will know the history of the student life, making a journey through the stages in its development from before birth through adolescence. Also, it discusses the impact that had the discovery of the diagnosis at the family level and consequently a greater understanding of earlier academic difficulties. From there, it manifests the importance of nearby agents in the quality of life of girls with ST, from the field school, family, social, sanitary, and therefore the communication and coordination between them. In addition, we discuss our needs and responses offered to the student during his educational period, from an evaluative and reflective point of view. Finally, this work is complemented by a proposal for a pedagogical intervention to the difficulties and educational strengths of the student, contextualized in the program of improvement of learning and performance (PMAR) in secondary education.

KEY WORDS: Rare Diseases, Turner's syndrome, case study, special educational needs, pedagogical intervention, family recommendations.

1. INTRODUCCIÓN

1.1 PRESENTACIÓN

En muchas ocasiones se conocen historias de personas que han superado dificultades surgidas por una enfermedad no muy conocida, intentando adaptarse a una sociedad que, a día de hoy, está escasamente preparada para su progreso. La situación podría complicarse más si le añadiésemos que esa persona desconoce que aquellos problemas tienen una causa justificada. A lo largo del trabajo, se explica detalladamente el Síndrome de Turner (ST), establecida como una Enfermedad Rara (ER). Este es el motivo por el cual, no existe mucha información, especialmente del área educativa. Además, se reúnen las características conocidas hasta el momento y las respuestas que pueden surgir sobre el ST.

Entre sus páginas, descubriremos lo que supone vivir con un síndrome oculto hasta la adolescencia, a través del análisis de un caso. A su vez, se irán revelando otros aspectos que afectaron a la niña a nivel educativo, familiar, sanitario... Por consiguiente, se analiza la gran repercusión en el propio autoconcepto académico, condicionado por el sistema educativo, que crea la situación de invisibilidad del síndrome. Ante este caso de necesidad educativa, se presenta una propuesta de intervención, que analiza las dificultades del caso dando respuesta a los problemas cognitivos y socioemocionales asociados.

1.2 FINALIDAD Y JUSTIFICACIÓN

El síndrome de Turner se diagnostica únicamente en niñas que tienen alguna alteración genética de la cual se desconoce su causa. Es muy importante que su diagnóstico se haga cuanto antes para comprobar la afectación en otros órganos. Las niñas Turner suelen presentar una inteligencia normal, aunque muestran un retraso en el aprendizaje de algunas áreas y en su madurez socioemocional. De hecho, son los aspectos físicos comunes los que suelen delatar dicho síndrome (López & SEEP, 2012). A pesar de ser una ER, ver cómo ha evolucionado el concepto resuelve muchas cuestiones médicas y en definitiva, mejora el impulso de la atención educativa.

Muchas adultas afectadas cuentan su experiencia y lucha constante. A pesar de vivir con muchos inconvenientes, todas ellas reflexionan sobre cómo los aspectos negativos les han enseñado a ser luchadoras. Luciana Martins Alves cuenta:

Vivir con él es estar en una constante lucha contra la ignorancia, los prejuicios y los obstáculos. La gente nos ve, a nosotras afectadas, pequeñas en estatura y luego sacan la conclusión de que somos frágiles. Y es todo lo contrario... He luchado para ser el espermatozoide que fecunda el óvulo y después la célula, el mismo que con una mala división, se desarrolló y formó un feto... Me siento orgullosa de mi síndrome y de en quién me he convertido, por su causa. Mi síndrome es mi razón de vivir. (López & SEEP, 2012)

Este síndrome puede parecer menos perjudicial visualmente, ya que es posible que las niñas muestren una apariencia normal. Quizás por esta invisibilidad, no se origina tanta sensibilización en cuanto a investigación y cantidad de información. Esta falta de información no solo se observa sobre el ámbito familiar sino también a nivel de respuestas educativas. La presencia de alumnos con ER en las escuelas es una realidad actual y por ello se justifica la relevancia del tema.

La explicación detallada del caso ha sido posible por la facilidad de acceso a la información, puesto que se trata de una persona muy cercana con la que he compartido esta experiencia desde el principio y con la que mantengo un vínculo especial. Y además, con la que he vivido y superado todas las dificultades comentadas. Gracias a esta proximidad, se transmite una experiencia cercana fusionando una triple visión del caso, desde el punto de vista familiar, educativo y psicológico, para que cualquier lector pueda aproximarse y enriquecerse a través de la perspectiva con la que quiera asumir la lectura.

La escuela es un elemento clave a la hora de atender la particularidad de los casos, es por esto, que debe estar preparada. Esta visualización y normalización en la escuela es un primer paso para crear un entorno acogedor que se adapte a ellos. Por otro lado, como futura docente, es trascendental acceder al sistema de educación actual e integrar la importancia de las medidas de atención a la diversidad. Como futura maestra especializada en Pedagogía Terapéutica (PT), me enfrento a este TFG teniendo en cuenta las competencias esenciales del maestro PT. Entre ellas, se acuerda que el PT actúa como una persona de apoyo para todo el alumnado, no solo para los Alumnos Con

Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (ACNEAE), de forma que dé respuesta a la diversidad, de forma coordinada con el resto de profesionales y familias.

En definitiva, presentar un caso real tan cercano, puede ser útil para reflexionar sobre aspectos a mejorar en cuanto a los ámbitos cruciales en el desarrollo infantil. Tal vez, este trabajo sea valioso para tener en cuenta futuras intervenciones sobre cómo abordar situaciones similares. También, va dirigido a todo profesional con el fin de animarle en las tareas preventivas de cualquier situación, especialmente en aquellas en las que las ayudas hacia el menor parezcan más innecesarias, de lo que realmente son. Comentado todo lo anterior, se lanza este trabajo con las puertas abiertas a futuras mejoras.

1.3 OBJETIVOS

Para completar este trabajo, se han tenido presentes tres grandes objetivos, los cuales se relacionan y justifican a lo largo de este producto final:

- Adquirir conocimientos acerca de las ER, y las necesidades educativas de alumnos con ER.
- Realizar un estudio de caso sobre una estudiante con ST, recogiendo datos tanto familiares como de su evolución educativa.
- Realizar una propuesta de intervención educativa sobre el estudio de caso anterior.

Para el desarrollo de estos objetivos la metodología seguida se completa en el siguiente apartado.

1.4 METODOLOGÍA

Haciendo referencia al tipo de trabajo que se expone, se ha seguido un estudio o análisis de caso, también conocido como historia de vida. Esta metodología tiene un carácter documental con raíces en el campo de las ciencias sociales (Yacuzzi, 2005). Actualmente, es muy útil para desarrollar conocimiento científico, así como su uso en el ámbito de investigación educativa y comunicación. En concreto, se trata de una

estrategia de investigación con motivo de una indagación o exposición sobre un inter/sujeto/objeto específico o sistema integrado (Díaz, Mendoza & Porras, 2011).

Sus antecedentes históricos se encuentran en el siglo XIX, donde surge la necesidad de gestionar el conocimiento del área cultural. Marx y Weber fueron algunos de los pioneros en cuanto a sus estudios e investigaciones.

Desde el ámbito de las ciencias sociales, esta técnica suele considerarse para describir cualquier fase o el proceso de vida de una entidad en sus interrelaciones dentro de su escenario cultural. Dando importancia al significado o efecto de los sujetos dependiendo de sus relaciones con los otros factores en su unidad total.

Dentro del ámbito de la educación y pedagogía, es un instrumento útil para el aprendizaje en la toma de decisiones y de investigación. Hoy por hoy, parece dar significado y diagnóstico a las dificultades de aprendizaje, orientación escolar, “training-gruops” e investigación experimental (Díaz *et al.*, 2011). Además, es un modelo muy eficaz para recabar información en contextos de vida real. De hecho, se considera un buen medio de enseñanza, sirviendo de base para la formación de sociólogos, psicólogos y pedagogos, lo que produjo un gran avance que marcó la práctica docente.

La finalidad que persigue es proyectar el planteamiento de una situación, es decir, un tipo de sistema de comunicación de resultados o un posible sistema de evaluación para recapacitar sobre el desarrollo de una situación. Resulta válido utilizar el método de estudio de caso cuando se presentan preguntas del tipo ¿Qué?, ¿Por qué? o ¿Cómo? Para ello, las condiciones a considerar son el tipo de pregunta de investigación que se pretende responder, el control que tiene el investigador sobre los acontecimientos estudiados y el momento en el que ocurrió el problema, es decir, si es un asunto actual o histórico. También, se tiene que reflexionar sobre las razones que el autor quiera darle y los destinatarios (Yacuzzi, 2005).

Clasificándolos según la tipología, se diferencian los casos de enseñanza y de investigación. Los casos de enseñanza, sostienen una discusión organizada sobre una situación real, donde se describe una situación o se explica un resultado a partir de una teoría. En cambio, los de investigación, la información sigue un método cualitativo e integrador (Yacuzzi, 2005). Aunque, existen otros tipos de estudio de caso en función

del propósito del mismo o según la modalidad en la que se apoye, ya bien sea, histórico-organizativo, observacional, biográfico, comunitario, situacional, múltiple... (Díaz *et al.*, 2011).

Concluyendo, el principal objetivo va a ser conocer una realidad más concreta y los factores que han confluído en un momento determinado. Para ello, la observación del sujeto de investigación, en algunas ocasiones, es clave para dar respuesta a las cuestiones planteadas en las investigaciones. Ante este contexto, se permitirá formular hipótesis que aportarán un acercamiento a la realidad del análisis.

PROCEDIMIENTO

Para el proceso de adquisición de la información y marco teórico se han consultado algunas bases de datos como Alcorze, Dialnet, PSICODOC, ProQuest, ERIC, CSIC y Science direct. Algunas de las palabras clave utilizadas fueron “síndrome de Turner”, “enfermedades raras”, “estudio de caso”, “necesidades educativas”, “habilidades sociales”, “dificultades en el aprendizaje de las Matemáticas”... A su vez, la revisión de informes como el de “Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner” (López & SEEP, 2012) de la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) ha sido esencial, además de que uno de sus escritores es el médico principal de la niña del caso. Asimismo, yo formo parte como una fuente primaria de adquisición de la información, por ser una vía activa de investigación personal.

2. MARCO TEÓRICO

2.1 ENFERMEDADES RARAS

La palabra “síndrome” siempre suele dar mucho respeto, de hecho, puede llegar a asustar a ciertas personas pero esto ocurre porque, desde siempre, se ha asociado con algo malo o algo que “no funciona bien”. O incluso, por el simple desconocimiento y la falta de información en el acto que hacen surgir una preocupación, causada por la necesidad de estabilidad general en las personas cercanas o seres queridos. Un síndrome se define como:

Un conjunto de signos que afectan a varios órganos, con más o menos relación entre ellos, que permiten una agrupación entre ellos, para darnos un diagnóstico. Este diagnóstico es muy útil porque permite buscar anomalías ocultas, predecir problemas futuros y si es posible, iniciar medidas terapéuticas. (López & SEEP, 2012)

Las ER se caracterizan por ser heterogéneas y variables en cada persona. Según el artículo de Cruz y Requena (2013), las ER se caracterizan por su cronicidad, su gravedad y su carácter degenerativo. Su aparición es precoz, comenzando en el 65% de los casos antes del segundo año de vida. Los afectados y su entorno sufren un gran deterioro en la calidad de vida, debido a la invisibilidad e impotencia que pueden generar las enfermedades (Alcedo, Gómez & González, 2016).

Actualmente, según la Organización Mundial de la Salud (OMS) se estima que un 7% de la población mundial tiene una enfermedad rara, siendo el 85% de ellas de tipo genético (Cruz & Requena, 2013). En cuanto a datos numéricos, más de 3 millones de personas en España sufren sus efectos. En la revista *El Universo* encontramos títulos como “El reto de diagnosticar las enfermedades raras”. En este artículo, se comentan aspectos como “Las enfermedades raras afectan a una de cada dos mil personas, abarcan 7.000 tipos de los que apenas 500 tienen tratamiento” o “Los exámenes para medir la predisposición genética a ciertas enfermedades no costosos, no están disponibles en todos los países” (El Universo, 2019). A simple vista puede parecer aterrador, pero es una realidad.

Muchas de estas enfermedades pueden tener un ítem visual fácilmente identificable, pero muchas otras, resultan costosas el momento de su detección. Es por

esto que, algunas enfermedades o síndromes pasan desapercibidos. En algunos casos, surgen problemas presentes pero no se asocian en conjunto a un síndrome, y este hecho aleja a la persona de su diagnóstico. Estas dificultades de identificación se dan en muchas ocasiones, especialmente cuando los profesionales del entorno del niño, no atienden a los síntomas frecuentes. Por ejemplo, el síndrome de Noonan y síndrome X-Frágil, al igual que el ST, muestran una complicada detección según el grado de gravedad (SEEP, 2003). Esta falta de información, también puede deberse a la escasa coordinación entre las distintas instituciones y profesionales. Estas instituciones deberían estar en contacto continuamente, para proveer el bienestar, la mejora de la calidad de vida y la inclusión de las personas con ER.

El primer problema que emite la no detección de una ER y que ya no podrá subsanarse al cien por cien será la prevención, ya que el tiempo es un elemento que juega en contra de las ER. No solo a nivel sanitario, sino en cuanto a evolución social, educativa, psicológica... Una vez que se obtiene ese diagnóstico tardío, se evalúan todas aquellas posibles áreas afectadas y se valora cómo mejorar esa situación en el tiempo presente y futuro, de forma que se minimice el impacto de no actuación anterior (Alija, 2018).

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER, 2018) afirma que más del 30% de personas con ER tienen la sensación de que la escuela no se adapta a sus necesidades específicas. Ya que, desde siempre se han analizado las ER desde un punto de vista médico, restando importancia al ámbito educativo y pedagógico, debido al poco interés didáctico, que se tenía antiguamente. Una búsqueda en internet nos hace comprobar que la información de alguna de estas enfermedades es muy escasa. Es por esto que, la atención a las necesidades académicas de los alumnos con ER puede resultar un reto para algunas personas (Alija, 2018).

En relación con lo anterior, los niños con ER, se caracterizan por mostrar deficiencias cognitivas o físicas que pueden conllevar a ciertas dificultades de aprendizaje. El papel de la Atención Temprana que se ofrece de los cero a los seis años, va a ser primordial para prevenir desde los tres niveles existentes de intervención y atender aquellas necesidades ocultas que irán surgiendo en los primeros años de vida (Castro & García, 2014). Los niveles de detección y diagnóstico serán un paso imprescindible para prevenir patologías asociadas y adaptar el entorno al niño.

Según el Ministerio de Educación y Formación Profesional del Gobierno de España, durante el curso 2017-2018 se matricularon 8.158.605 alumnos, y consultando los datos y estadísticas en el curso anterior, 567.339 de ellos eran alumnos con necesidades de apoyo educativo (Ministerio de Educación y Formación Profesional, 2019). El sistema educativo de nuestro país y la ley educativa vigente “garantizan la calidad de la educación para todo el alumnado, independientemente de sus condiciones y circunstancias, así como la equidad y la igualdad de oportunidades” (LOE, 2013, art.1).

Por otro lado, los docentes puede que cuentan con pocos conocimientos y recursos adecuados para este tipo de alumnado, de este modo se justifica la importancia de coordinación entre ámbitos. En ocasiones, estos alumnos se asocian en un “colectivo social” por sus dificultades en el desarrollo de la vida cotidiana. Esta discriminación es causada por la falta de adaptación y normalización de sus necesidades en el entorno, en cuanto a barreras arquitectónicas y falta de sensibilización. Aquí se refleja la importancia de tener presente y cumplir los principios de inclusión y normalización. Desde el ámbito educativo, los profesionales del centro son los encargados de identificar cualquier necesidad o conducta que se salga del rango común o que presente una atención diferente. Para ello, va a ser esencial que todos los agentes conozcan la situación de cada niño, así como las necesidades y apoyos que reciben dentro y fuera del centro, y consecuentemente, el ajuste de la respuesta que garantice su participación en la educación (Castro & García, 2014).

2.2 SÍNDROME DE TURNER

Este síndrome no se trata de una enfermedad, sino de una alteración clínica debido a una pérdida parcial o completa de material genético de uno de los cromosomas X. Evidentemente no es una enfermedad, puesto que las niñas con Síndrome de Turner muestran una apariencia normal con ausencia de dolor, pero si es cierto que viene acompañado de algunos problemas en varios órganos, los cuales veremos más adelante. Otros nombres utilizados para denominar esta condición son 45,X, monosomy X, ST, Turner’s syndrome o Ullrich-Turner syndrome (National Library of Medicine, 2019).

El ST conocido como el síndrome Bonnevie-Ullrich-Turner, se trata de una cromosomopatía, por la presencia de un único cromosoma X en la mujer. Es

heterogéneo, es decir, no afecta a todas por igual ni de la misma manera (SEEP, 2003). Cada niña con ST es única con características diferentes, en función del porcentaje de ausencia del cromosoma. En sí, es una de las anomalías cromosómicas más frecuentes, que afecta al 3% de los fetos femeninos, pero solamente el 1% de los fetos con 45X sobrevive, ya que, la mayoría terminan en aborto espontáneo. Aproximadamente, 1 de cada 2.500 mujeres nacidas tiene ST. En España nacen alrededor de unas 50-60 niñas Turner cada año. Otro dato numérico, es que en Estados Unidos, en torno a 70.000 mujeres tienen ST (López & SEEP, 2012).

La primera descripción clínica fue realizada en 1930 por Otto Ullrich, en una niña de 8 años con talla baja y cuello alado. Ocho años más tarde, fue Henry Turner quién publicó los 7 casos de mujeres con características comunes de talla baja, cuello alado, cúbito valgo e infantilismo sexual, y el cual da nombre al síndrome, estableciendo las características clínicas del mismo. Pero no fue hasta el año 1959, cuando Ford con ayuda de los avances científicos y de laboratorio, aclaró este cuadro demostrando la ausencia de un cromosoma X en sus cariotipos, y consecuentemente afirmó que este síndrome solo afectaba a las mujeres (Ranke & Saenger, 2001).

Comentando el tema genético, los cromosomas son hebras de ácido desoxirribonucleico (ADN) que existen en todas las células del cuerpo humano. Se trata de un material hereditario que contienen casi todos los organismos. El ADN se localiza en el núcleo de las células. Los genes son las unidades funcionales básicas y están hechos de ADN. Cada ser humano tiene dos copias de cada gen, una heredada de cada progenitor. En el núcleo de cada célula, la molécula de ADN se envasa en estructuras de espiral, las cuales se llaman cromosomas. Cada cromosoma tiene un punto de unión llamado centrómero, que divide el cromosoma en dos secciones o brazos. El brazo corto se conoce como el brazo “p”, y el brazo largo es el brazo “q”. Los cromosomas contienen instrucciones que definen el comportamiento y las características físicas de un humano (National Library of Medicine, 2019).

Esto se explica de manera muy sencilla, dado que todos los seres humanos están formados por 46 cromosomas en casi todas las células. Esto son unos bastoncillos pequeños donde se encuentra almacenada la información genética de cada persona. Genéticamente, el sexo femenino, contiene dos cromosomas X, uno proveniente del

padre y otro de la madre, al contrario que el sexo masculino que contiene un cromosoma X y otro Y. Tal como se conoce, este síndrome solo afecta al cromosoma X, el cual es doble en las mujeres. Entonces, dado que las mujeres tienen dos X, es por esto que uno de ellos se encuentra afectado. Esto no podría darse en los hombres, ya que, al tener un único cromosoma X, si éste estuviera afectado, no podría darse la vida (López & SEEP, 2012).

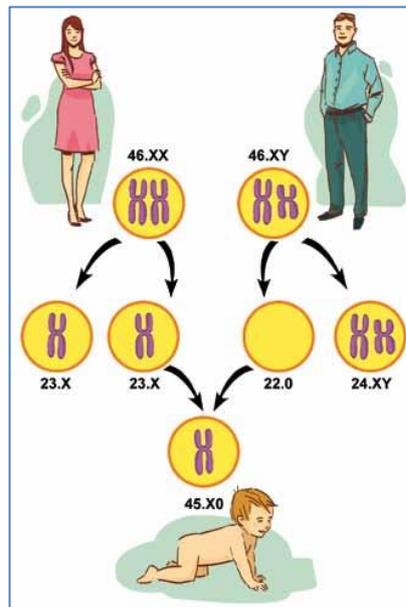


Figura 1. Visualización de la explicación genética
Fuente: (López & SEEP, 2012)

Lo ocurrido se denomina monosomía o pérdida de genes y es causado por la no disyunción cromosómica, durante la formación del óvulo o espermatozoide. En lo que respecta al tema de la herencia, los errores meióticos son un evento esporádico, y para los padres de una persona con ST, el riesgo de recurrencia no aumenta en los embarazos posteriores (SEEP, 2003). El genetista es el encargado de comunicar dicha problemática postnatal a la pareja, en el caso de que ya sea detectable el síndrome. A día de hoy, no se conocen exactamente las condiciones de dicha división anormal, pero se verifica que no se trata de una alteración hereditaria. Es decir, no es transmisible genéticamente, sino que es un error que se produce al formarse el genotipo durante el embarazo. A pesar de su actual desconocimiento, esta expresión fenotípica se suele atribuir a 3 teorías causales. La primera corresponde al estado de haploinsuficiencia de genes, que se debe a un fallo en el fenómeno de activación. La segunda al fenómeno Imprinting, donde se modifica la expresión del gen en función de su procedencia, paterna o materna. Y por

último, debido a los efectos inespecíficos secundarios del desbalance cromosómico por aneuploidia cromosómica (Pombo, 2010).

En función del tipo de alteraciones producidas se diferencian los tipos de ST (SEEP, 2003):

- El 50-60% de los casos tienen ausencia completa del cromosoma X. Este es el ST “clásico”, sin mosaico puro y con un genotipo de (45,X). El 99% de los casos se convierte en aborto espontáneo (Barreda, González & Gracia, 2011).
- El 20% son alteraciones estructurales en un cromosoma, conocido como monosomía parcial. Si únicamente falta alguna de las células presentará síntomas leves. Se diferencian cuatro tipos de eliminaciones: las deleciones mayores por la falta del brazo largo o corto del cromosoma X. Las microdeleciones por la eliminación del brazo corto p de un cromosoma X. Los isocromosomas con dos brazos q o del brazo largo, por ser un error durante la formación del gameto o después de la formación del cigoto y en la primera división celular después de la fertilización. Y por último los cromosomas en anillo, donde ambos extremos se han fusionado ocasionando pérdida de algún material genético.
- Y un 20% tienen dos o más líneas celulares derivadas del mismo cigoto (mosaicismo) y en al menos una de ellas existen alteraciones numéricas.

TIPOS DE SÍNDROME DE TURNER		
50-60 % de los casos	Ausencia total de un cromosoma X por la no disyunción meiótica durante la gametogénesis	45X (Forma clásica)
20%	Delección y microdelección de un fragmento del brazo corto o del brazo largo	46XXp- 46XXq-
	Cromosoma en anillo producido al perderse ambos extremos distales del cromosoma y la parte restante se agrupa en torno al centrómero	46Xr(X)
	Isocromosoma resultante de la división transversal del cromosoma y la duplicación del brazo corto o del brazo largo con pérdidas de las restantes partes	46XiXp 46XiXq
20%	Mosaicismo. Dos o más líneas celulares (45/46/47) originadas por mismo cigoto por la no disyunción mitótica. Y una de ellas tiene al menos una alteración de un cromosoma X.	45X 46XX

*Tabla 1. Tipos de Síndrome de Turner
Fuente: elaboración propia*

Retomando el tema del diagnóstico, se considera que en ocasiones, una revisión física es significativa para obtener un diagnóstico claro, pero otras veces, puede pasar completamente desapercibido tal como ocurre en este caso, a excepción de la baja talla

que siempre está presente. Para la afirmación total del diagnóstico se lleva a cabo un análisis de sangre llevado a laboratorio para examinar el cariotipo convencional que demuestra el defecto cromosómico. Respondiendo a la pregunta cuándo es posible realizar dicho diagnóstico, entran en juego muchas variables.

Un primer momento para la detección sería en la etapa prenatal. Existen marcadores ecográficos evidentes, como el higroma quístico nuchal (pliegue nuchal aumentado) por una alteración en el desarrollo linfático, las vellosidades coriales, malformaciones renales y anomalías cardíacas izquierdas. Las ecografías ginecológicas pueden valorar el grado de digénesis ovárica, analizando la ausencia de estructuras ováricas o su desarrollo parcial (SEEP, 2003). Los métodos comunes son el examen del líquido amniótico y la hibridación *in situ* fluorescente en interfase (FISH).

En la etapa perinatal (recién nacida), las evidencias físicas son el bajo peso y altura menor a la estimada, los edemas en el dorso de manos o pies son sospechosos, así como el exceso de piel en el cuello (cuello alado) que permanecerán en la edad adulta (Barreda *et al.*, 2011).

En la etapa infantil, es visible la baja talla, el cariotipo (análisis cromosómico) y los órganos afectados, sumándose todo lo anterior... Según la Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) es importante realizar un diagnóstico antes de los 7 años, o por lo menos, anterior a la pubertad (López & SEEP, 2012). La infancia es una etapa clave del desarrollo y determinante para etapas posteriores. El infante inicia el periodo más flexible lleno de cambios y es el momento ideal donde entra en juego la prevención e intervención desde la Atención Temprana, facilitada por la gran plasticidad cerebral. En este periodo existe la capacidad de moldear y adaptar funciones vitales obteniendo una compensación funcional, gracias a las posibilidades terapéuticas. La estimulación y las primeras interacciones con la familia y entorno se vuelven un elemento clave. Es por esto que, el Libro Blanco de la Atención Temprana (2005) reconoce la importancia de garantizar condiciones y dar respuesta asistencial a los niños que se encuentran en situaciones de riesgo o que presentan una discapacidad (Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana, 2005). Con respecto a estrategias indicativas, el Marco de Acción Agenda 2030 de la Unesco determina que:

Desde el nacimiento, la atención y educación de la primera infancia sienta las bases del desarrollo, el bienestar y la salud a largo plazo de los niños. También permite detectar de forma temprana discapacidades y el riesgo de que algún niño las sufra, lo que permite a los padres, los proveedores de servicios de salud y los educadores planificar, poner a punto y llevar a la práctica de forma más eficaz intervenciones oportunas para responder a las necesidades de los niños con discapacidad, reducir al mínimo los retrasos en el desarrollo, reforzar los resultados del aprendizaje y la inclusión, y prevenir la marginación. (UNESCO, 2016)

Y por último, en la pubertad, donde son claros la falta de rasgos característicos, como la ausencia de menstruación por la disgenesia gonadal, la falta de secreción de estrógenos ováricos y la ausencia de glándulas mamarias.

La siguiente tabla resume los hallazgos anteriormente comentados en cada etapa.

EDAD	HALLAZGOS CLÍNICOS
Recién nacida	Edemas en dorso de pies y manos
	Exceso de piel en la nuca (pliegues) y cuello alado
	Defectos cardíacos
	Nacimiento de pelo en la zona inferior del cuello
Infante	Baja talla
	Rasgos dismórficos con anomalías esqueléticas
	Rasgos faciales (Orejas bajas, ojos almendrados, labio superior fino...)
	Aspecto atlético (forma de cuerpo ancho y fuerte)
	Problemas renales
	Hipotiroidismo
Adolescente	Aparición de pecas y lunares
	Pubertad retrasada o detenida
Adulta	Amenorrea primaria
	Infertilidad

*Tabla 2. Hallazgos típicos en ST
Fuente: elaboración propia (SEEP, 2003)*

Referido a los sistemas corporales y orgánicos, se afirma que son muchos los sistemas que con mayor o menor connotación resultan afectados.

Principalmente, se comenta el sistema cardiovascular. Una de las anomalías más importantes es la cardiopatía congénita, que afecta entre el 25 y 45% de casos ST. La más frecuente es la coartación de la aorta y la válvula aortica bicúspide. Otra complicación importante es la hipertensión arterial esencial que supone un factor de

riesgo de disección aortica (López y SEEP, 2012). En algunos casos son necesarias algunas cirugías para corregir anomalías cardíacas específicas.

El sistema genitourinario tiende a formarse con alteraciones nefreourológicas (40%). Esto son malformaciones en los riñones estructurales (riñones en herradura), provocando normalmente infecciones urinarias repetitivas (López y SEEP, 2012).

En el sistema gastrointestinal, aparecen problemas de alimentación y reflujo en los primeros meses de vida. Así como, hernias inguinales-abdominales y malformaciones vasculares, especialmente enfermedades intestinales inflamatorias (enfermedad de Crohn), celiaquía y afectaciones del hígado.

En el sistema musculoesquelético surge lo denominado como displasia esquelética, es decir la alteración en el desarrollo del tejido óseo. La talla se encuentra 20 centímetros por debajo de la media femenina, alcanzando una talla final de 143-144 centímetros en ausencia de tratamiento. A consecuencia, se producen algunas anomalías como el acortamiento de los cuartos metacarpianos, metatarsianos y cúbito valgo, que pueden limitar la movilidad de los codos. También aparecerá osteoporosis, cada vez más aparente con la edad (López & SEEP, 2012). Para solucionar los problemas de estatura se ofrece el tratamiento con hormona de crecimiento.

Respecto a los órganos sexuales, se le da nombre a la disgenesia gonadal o síndrome de Swyer. Se trata de un trastorno del desarrollo sexual, con una incidencia del 90% de niñas, las cuales necesitarán una terapia estrogénica para iniciar la pubertad y la cual se recomienda iniciar entre los 12 y 15 años. Estudios demuestran que cuanto más se retrase el tratamiento hormonal más perjudica en trastornos psicológicos (Sartori, Urquijo, López, Said & Alchieri, 2015). Además, esta terapia es muy importante de cara a la vida adulta, ya que, prevé complicaciones cardiovasculares, estimula el desarrollo neurológico y permite la prevención de osteoporosis (López & SEEP, 2012). Aunque en el futuro haya posibilidad de embarazo, será más difícil, ya que el aborto espontáneo será más probable que en el resto de mujeres. Además, habrá una mayor incidencia de anomalías cromosómicas del par sexual (20%) y síndrome de Down (3%). Actualmente, la tecnología reproductiva para quedar embarazadas amplía las posibilidades (Barreda *et al.*, 2011).

En el área craneofacial, se detecta una forma triangular, mentón afilado, ptosis palpebral, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, epicanto, implantación baja del cabello, pabellones auriculares prominentes y de implantación baja, paladar ojival y micrognatía (mandíbula pequeña). A decisión personal, se incluyen las correcciones plásticas que buscan mejorar su aspecto físico o problemas estéticos (Barreda *et al.*, 2011).

En el sistema visual algunos de los problemas más habituales son el estrabismo, ptosis palpebral (parpado caído), miopía, bizquera, cataratas e hipermetromía.

Sobre el sistema auditivo se reconoce una mayor incidencia de problemas. Las infecciones de oído son muy comunes debido a la baja implantación de los pabellones auriculares y unos conductos auditivos externos cortos que proporcionan una ventilación no adecuada. Las repetitivas otitis agudas pueden afectar en la audición y crear algunos problemas como la prebiacusia, hipoacusia neurosensorial (10%) y el envejecimiento precoz y acelerado.

En el sistema tegumentario (piel) pueden surgir alteraciones dermatológicas por la presencia de manchas melanocíticas (nevi), en la cara y tronco, áreas de hipopigmentación o hiperpigmentación cutánea. También puede aparecer vitíligo, queloides y alopecia.

Por último, respecto a las áreas metabólicas, entre el 25-30% tienen hipertiroidismo, diabetes mellitus tipo II, intolerancia a la glucosa, obesidad...

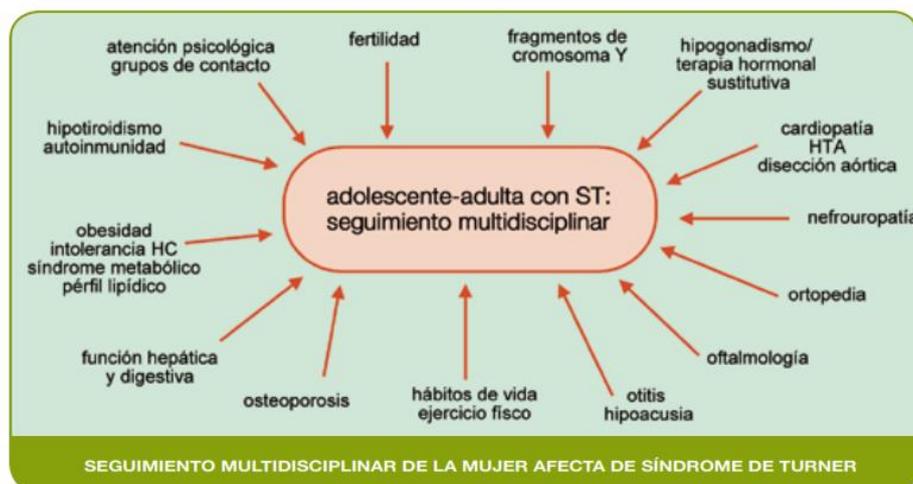


Figura 2. Seguimiento multidisciplinar en la mujer ST.
Fuente: (López & SEEP, 2012)

Por otra parte, analizamos las áreas generales afectadas y su relevancia en el desarrollo.

En cuanto al área cognitiva, la mayoría de niñas tienen una inteligencia normal y suelen progresar bien en el ámbito educativo, aunque el 10% presentan cierto grado de retraso intelectual, trastornos del lenguaje o asistencia en la vida cotidiana. El retraso es de mayor riesgo cuando el marcador cromosómico es de un 60-70% o un cromosoma X en anillo 30%. Esto implica dificultades en procesos de aprendizaje y funciones básicas de trabajo (López & Aguilar, 2009). Algunas de las principales dificultades tendrán que ver con el procesamiento ejecutivo (razonamiento), habilidades visuomotoras, orientación espacial, memoria de trabajo y atención. Esto incluye problemas en el procesamiento de ideas, percepción, tareas complejas de planificación, discriminación izquierda-derecha y atención activa que causará lentitud en acabar las tareas. En la infancia, estas capacidades van a estar presentes al inicio de la escolaridad durante la adquisición de aprendizajes básicos como lectoescritura y cálculo. Más adelante, será más evidente en materias como Matemáticas, Física, Química, Dibujo Técnico... En pruebas de inteligencia suelen tener un peor rendimiento en el área manipulativa (tareas no verbales, rompecabezas, dibujo...) que en la verbal. Además, la existencia de algún problema de comportamiento (conductuales) contribuirá a peores rendimientos escolares, como es el caso del Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), creando complicaciones en el funcionamiento ejecutivo, memoria de trabajo y tareas que requieren un control de la impulsividad.

En el área aritmética, las dificultades van a estar más presentes, especialmente en la percepción espacial, memoria visual, y en general en las matemáticas y geometría. Otros autores prefieren atribuir dichas dificultades de base neurológica al término de discalculia. En 1948, Goldstein explicó la relación entre el lugar afectado y la naturaleza del problema (Miranda, 1988). Por ello, si el daño es causado en la zona occipital, se sufrirán cambios en los aspectos visuales, causando problemas de organización espacial y discriminación visual. De estas tareas se encarga el hemisferio derecho, el cual se especializa en la realización aritmética (Miranda, 1988). Teóricamente, esto se debe a que el cariotipo del cromosoma es el representante del fenotipo cognitivo en ST. Estos hallazgos se presentan en la organización cortical apareciendo una morfología cerebral atípica. La anatomía del cerebro la vemos cambiada en cuanto al volumen de la amígdala y el hipocampo. También reporta otros cambios en otras zonas cerebrales que podrían ser las causantes del déficit neurocognitivo.

Respecto al área de comunicación y lenguaje, puede surgir un retraso en su aprendizaje relacionado con la pérdida auditiva y la estructura cráneo-facial (orofacial), lo cual repercute en el habla, como la dislexia. El deterioro tendrá mayor repercusión cuanto antes se den dichos problemas auditivos. Normalmente, en edades tempranas se puede dar un retraso simple del lenguaje, pero una vez que éste se ha iniciado son frecuentes las confusiones de fonemas similares, tanto a la hora de la comprensión como expresión.

Sobre la escritura, el grafismo es de peor calidad en los primeros años, pero se puede mejorar con la práctica y la reducción de la impulsividad (Casas, 1988). Además, la anchura de los dedos repercutirá en la disposición del trazado. En cuanto a la comprensión lectora, se consigue un desarrollo normal en la conciencia fonológica, a pesar de que a veces aparezcan dificultades ligadas a la percepción visual al adquirir el lenguaje, causada por la interpretación literal de lo leído, con ausencia de inferencias y relación de conceptos (López & SEEP, 2012).

Sobre el área sensorio-motriz, existe una mala motricidad fina y especialmente gruesa. El fallo en la coordinación y las alteraciones físicas, alteran el movimiento y la sincronización motriz. En la escuela, esto repercutirá en el área deportiva y psicomotricidad.

Acerca del área socioemocional, pueden surgir problemas de relación con los iguales por el retraso de maduración social, una menor estatura y ligado a las dificultades intelectuales. Se ha demostrado que entre el 24 y 52% de los niños con dificultades de aprendizaje tienen problemas socioemocionales (Miranda, Vidal-Abarca, & Soriano, 2011). Incluso, algunos investigadores han detectado estas dificultades de interacción social en alumnos con discapacidad auditiva y déficits en la capacidad para orientar y mantener la atención (Trianes, De La Morena & Muñoz, 1999). El 10% de ellas puede que presenten trastornos psiquiátricos como anorexia nerviosa, bulimia o enfermedad bipolar.

El desarrollo neuropsicológico de los niños surge de una interacción entre los factores genéticos y ambientales. Es por esto que se presenta el sistema de estudio síndrome-gen-conducta. Esto viene a decir, que los genes de una persona pueden expresarse de una manera u otra en función de las características del ambiente (López &

Aguilar, 2009). Las niñas ST suelen manifestar vulnerabilidad emocional, debido a los cambios conductuales mediante el retraimiento, silencio, conductas agresivas... (López & SEEP, 2012) Por ello, la presencia de tantos signos puede tener consecuencias en el funcionamiento de aspectos psicológicos y sociales. Generalmente, se opina que la baja estatura suele ser la responsable de estos problemas, debido a la autopercepción que les genera (Diogo, 2015).

El posible rechazo en la adaptación social o escolar puede tener malas consecuencias, ya que priva al alumno de experiencias necesarias para su desarrollo. Esto surge a causa del aislamiento y la falta de oportunidades para establecer relaciones de amistad (Díaz, 1994a). Son bastantes las posibles dificultades que repercuten en este ámbito. Entre ellas, la expresión del lenguaje puede dificultarse, ya que falla el reconocimiento del sentido no literal. Además, existen otros problemas para integrar la información contextual y acceder al sentido que subyace la situación, limitándose a una interpretación descriptiva (Aguilar, Zabala, López Morales, Urquijo & López, 2016). Asimismo, presentan inmadurez emocional debido a la sobreprotección familiar y dificultades en el procesamiento afectivo y atribución facial. La teoría de la mente se define por la capacidad de atribuir mente a otros para comprender y prever sus conductas. El ST está asociado con el desarrollo atípico de algunas zonas cerebrales donde están involucrados algunos procesos cognitivos sociales (Aguilar *et al.*, 2016), y este déficit en los comportamientos sociales e interacción produce rechazo social (López & Aguilar, 2009) (Sartori, Zabaletta, Aguilar & López, 2013). Además, existe más probabilidad de que surjan trastornos de personalidad en la adolescencia, ocasionados por la baja autoestima por su imagen corporal, la baja talla y el retraso en la inducción puberal. Esta etapa es la más vulnerable en el desarrollo de la identidad.

En consecuencia aparecen problemas de comportamiento como ansiedad, infantilismo, inmadurez, falta de atención, nerviosismo, agresividad... (Sartori & López, 2016). Esta vulnerabilidad es más evidente en cuanto a riesgo de estrés, especialmente superar eventos estresantes relacionados con el contexto escolar (López, Aguilar y Zabaletta, 2014). El apoyo social va a amortiguar el estrés, forjando una protección por parte de los adultos, creando consecuencias positivas en la salud, así como estrategias de afrontamiento (Zabaletta, Gorostegui, Gasparri, Aguilar & López, 2011). Dirigido al centro, será conveniente poner en conocimiento del profesorado

dicha situación para facilitar su integración, creando oportunidades como encuentros sociales.

Otra gran área en el desarrollo es el grupo familiar. La familia es un conjunto muy importante, y sobre ellos hay que potenciar los procesos de escucha y participación, con el objetivo de darles voz, para resolver y reflexionar acerca de sus preocupaciones, dudas, problemas... Además de ofertar servicios a los que tienen acceso y que mejoran la calidad de toda la familia (Aguilar, López & Urquijo, 2011). Respondiendo por qué es importante el papel de la familia, la socialización está relacionada con el estilo parental o modelo de crianza. Entre estos estilos, el conocido como democrático promueve el afrontamiento de las adaptaciones y además defiende a los niños de la depresión y soledad. Al tener un modelo genético sensible la interacción del ambiente tiene una gran repercusión, por lo que, la adaptación de los agentes va a basar la calidad de las relaciones familiares y búsquedas de apoyos para la acción del problema. Esto va a repercutir en su autoestima y confianza mejorando su autoimagen corporal. El hecho de que sea un contexto estimulante va a potenciar al máximo sus capacidades (Aguilar, López & Urquijo, 2011).

Para finalizar, se trata el tema del comunicado a los padres, el cual debe ser lo más temprano posible, siguiendo unas pautas y dando información completa. Como recordamos, el ST es una alteración genética no hereditaria, este dato es importante que se comunique a los progenitores para rebajar el posible sentimiento de culpa de los mismos. Para las familias, este momento puede resultar una experiencia dura por la gran incertidumbre y falta de información instantánea. La primera información a los padres es fundamental, ya que puede tener una gran trascendencia en el desarrollo psicológico de la niña, en cuanto a la aceptación y comprensión o no de la enfermedad. En general, las niñas ST muestran mayor riesgo de muerte, en concreto el triple que la población general. El riesgo puede aumentar al quíntuple si se tienen en cuenta los casos de coartación de aorta u cardiopatía. Incluso, se aumenta el riesgo de tumores en la edad adulta. Aunque, para los futuros padres puede ser una noticia terrible, también se informa de que las actuaciones posnatales pueden mejorar gratamente la expectativa y calidad de vida de la niña. Aquí comienza una labor preventiva y terapéutica muy importante, que deberá llevar un correcto seguimiento. Recupero este fragmento que

transmite la sensación de una madre al saber que su hijo tendría parálisis cerebral y que expresa muy bien esta situación explicada.

Cuando proyectas un viaje, un viaje a Italia, te preparas, lees unas guías, te informas... Cuando llega el momento en el que te subes al avión y te vas de viaje, una azafata habla y dice: “Bienvenidos a Holanda”, y tú te quedas diciendo “¿Cómo que bienvenidos a Holanda? Pero si yo iba a Italia ¿Qué hago ahora en Holanda?”. Claro, planeas un viaje a un sitio y te llevan a otro. Y tú piensas, ¡Ostras, Italia era maravilloso!, yo de Holanda desconozco lo que hay. Compras nuevas guías de viaje, que te enseñan que puedes ver en Holanda, tienes que aprender otro idioma, un idioma diferente al que tú habías aprendido. Durante ese tiempo te das cuenta de que Holanda tiene cosas buenísimas. Como tienes que permanecer allí tienes que adaptarte y seguir adelante en Holanda. (Fundación Prevent, 2015, 0:05)

El comunicado a la familia suele ser un momento inesperado lleno de contradicciones, puesto que se rompe el proyecto inicial familiar provocando un impacto emocional. Por ello, es importante crear un clima cercano con los padres, dando expectativas realistas para que acepten el ritmo de maduración de su hija, evitando el rechazo negativo y la sobreprotección. Ante esta situación, los padres suelen pasar por 3 etapas de adaptación. Tras el comunicado, surge un primero un periodo de crisis emocional y negación. En segundo lugar, aparece una etapa de desorganización emocional y contradictoria. Y por último, la etapa de aceptación de la realidad, y a continuación, la búsqueda de alternativas para mejorar al máximo la situación (Castro & García, 2014). Entre estas etapas, puede que los adultos quieran conocer cuanto antes todo acerca del problema de sus hijos, así que, será frecuente que busquen especialistas, investiguen en páginas web y foros de internet. Aunque esto puede generar un peor choque emocional, ya que los familiares prestarán atención a los aspectos negativos, los problemas y la información no del todo fiable. Es por esto, que los médicos no recomiendan hacer búsquedas generales. Y que en el caso de que quieran responder sus preguntas acudan al profesional indicado. Aunque todo lo anterior puedan parecer aspectos negativos, también se despiertan unos valores de enriquecimiento y de fortalecimiento de los lazos familiares (López & SEEP, 2012).

En cuanto al comunicado de las niñas con ST, los padres son los encargados de dar esta noticia a sus hijas. No debe transmitirse directamente, sino ir dando las informaciones según vayan siendo necesarias y adecuadas a su edad, manteniendo una

comunicación progresiva. Tampoco debe ocultarse, sino podrían crearse situaciones de desconfianza.

CONCLUSIONES

Actualmente, gracias al conocimiento del ST sobre el desarrollo, alteraciones neuropsicológicas y perfil cognitivo, se puede mejorar la calidad de vida actuando precozmente, para minimizar el impacto de esos problemas en el propio bienestar. Las niñas ST llevan un ritmo de maduración distinto al resto de iguales, por ello, pueden sentirse rechazadas o diferentes al grupo, generando inseguridad, depresión, inferioridad. Es importante reforzar su autoestima y promover buenos contactos sociales. En esta etapa para ellas será importante su aspecto físico y el objetivo será minimizar esas diferencias. Desde la escuela se impulsa que todos los niños tengan el derecho a recibir una respuesta integral que tenga en cuenta su entorno y singularidad propia, y para ello, es importante adecuar las intervenciones complementarias que surgen de la coordinación de los diferentes ámbitos.

Respecto a servicios y apoyos a las familias a nivel de necesidades sanitarias serán primordiales el diagnóstico temprano y el consejo genético (Tejada, Flores, Moreno, Muñoz, Pérez & Gil, 2018). Y a nivel socioeducativo serán significativas la atención temprana, las modalidades de escolarización y la educación inclusiva (Castro & García, 2014). En conclusión, las dificultades que surjan van a estar relacionadas, con la interacción genes-ambiente (López & Aguilar, 2009). Por ello, tomará un papel importante la capacidad de adaptación y percepción sobre el entorno, repercutiendo en la calidad de vida (Sartori, *et al.*, 2015).

“Ayudar a otras mujeres y a la vez ser ayudadas” (López & SEEP, 2012) es una frase que define lo que sienten los grupos de mujeres ST que se reúnen para contar sus experiencias y casos especiales, estos son los denominados como grupos de apoyo mutuo. Esto contribuye psicológicamente en las afectadas, a modo de terapia emocional, ya que evita que generen sentimientos de aislamiento o soledad. Todas ellas, puede que estén o hayan pasado por situaciones parecidas, por lo que compartirlo y ser escuchadas se convierte en un tratamiento muy bueno. Entre ellos se encuentran los siguientes grupos en los que participar o asistir: grupos de apoyo para padres, desarrollo de jornadas socio-sanitarias, asesoramientos escolares, apoyo psicológico individual y centros de interés de la mujer Turner. Estos grupos también son portavoces de la sociedad, que persiguen dar voz y propiciar su utilidad social en la comunidad.

2.3 PERSPECTIVA Y RESPUESTA EDUCATIVA

Hasta los años sesenta, los sistemas educativos de varios países clasificaban a los alumnos en dos modalidades de enseñanza. Un grupo se caracterizaba por la ausencia de discapacidades, en cambio en el otro grupo se incluían a todos ellos que contaban con alguna deficiencia. Este último grupo adoptaba una enseñanza separada con programas curriculares especiales, los cuales no tenían en cuenta a los alumnos con dificultades de aprendizaje pero sin discapacidad (Bruno & Noda, 2010).

Allá por el año 1978 se publicó un documento conocido como el informe Warnock (Montero, 1991), el cual revolucionó el concepto y esquemas de la educación especial. También denominado como *Special Educational Needs* (Necesidades Educativas Especiales) por el Comité de Investigación sobre la Educación de los Niños y Jóvenes Deficientes (Bruno & Noda, 2010). Gracias a este documento se fue constituyendo un modelo de atención centrada en las dificultades del estudiante con nuevos enfoques personalizados a nivel curricular. Fue en el 1981 en Inglaterra cuando surgió el concepto de Necesidades Educativas Especiales (NEE) impulsado por la ley educativa que apoya que “Un niño tiene necesidades educativas especiales si tiene dificultades de aprendizaje que requiera una intervención educativa especial, diseñada especialmente para él” (Diogo, 2015). Por primera vez, las dificultades de los niños no se analizaban con criterios médicos, sino pedagógicos. El hecho, de que hoy en día podamos disfrutar e impartir de forma tan flexible los aprendizajes, quiere decir que la educación ha evolucionado.

El surgimiento de la psicología positiva destaca que la educación girara hacia una perspectiva integradora de cada alumno donde se incluyen sus fortalezas y debilidades. En definitiva trata de interaccionar factores biológicos, psicológicos y sociales en el desarrollo. Esta contemplación resulta esencial para trabajar con personas con vulnerabilidad física, psicológica o social. Trata de contribuir a la compensación científica equilibrada en la persona y de esta forma, mejorar la calidad de vida (Sartori & López, 2016).

Tal como se define en la Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, “Se entiende por alumnado que presenta necesidades educativas especiales, aquel que requiera, por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos

graves de conducta” (LOE, N° 106, 2006). Actualmente se recuerda el *principio de inclusión* que exige que todo niño sea visto como un todo, y no solo por su desempeño escolar. Por ello, la inclusión debe tener en cuenta el desarrollo tanto académico como personal y socioemocional.

El Decreto 188/2017, de 28 de noviembre, del Gobierno de Aragón, regula la respuesta educativa inclusiva y la convivencia en las comunidades educativas de la Comunidad Autónoma de Aragón. A lo largo del artículo 19, titulado *Detección e identificación de la necesidad específica de apoyo educativo*, se exponen los procesos y agentes que intervienen en dicha detección temprana (BOA, N° 240, 2017). Este artículo justifica la importancia de uno de los mayores problemas expresados en el caso.

También, recordamos la ORDEN ECD/1005/2018, por reunir las actuaciones posibles para dar una respuesta educativa inclusiva personalizando la atención al alumnado (BOA, 7 de junio, 2018).

Teniendo en cuenta el marco legislativo, cabe nombrar la Orden ECD/489/2016, de 26 de mayo, por la que se aprueba el currículo de la Educación Secundaria Obligatoria y se autoriza su aplicación en los centros docentes de la Comunidad Autónoma de Aragón (BOA, de 26 mayo, 2016). Actualmente, L está cursando el primer nivel del Programa de Mejora del Aprendizaje y Rendimiento (PMAR), el cual da comienzo en el segundo curso de secundaria. Se ofrece para ser cursado en 2º y 3º de la Educación Secundaria Obligatoria (ESO) con la finalidad de que el cuarto curso de secundaria se curse por la vía ordinaria para obtener el titulado (Boletín Oficial de Aragón, 2016). Este programa sustituye a los antiguos Programas de Diversificación Curricular y es una alternativa para que los alumnos promocionen en secundaria a través de la organización de los contenidos y adaptación en la metodología en aulas más especializadas. Dicho programa tiene un currículo propio que divide sus materias en el ámbito de carácter científico y matemático, el ámbito lingüístico y social y el ámbito de lenguas extranjeras. El programa adquiere una distribución de las siguientes horas semanales.

DISTRIBUCIÓN HORARIA DEL PMAR (con ámbito práctico)		
MATERIAS/ÁMBITOS	1º PMAR/2º ESO	2º PMAR/3º ESO
Ámbito de carácter lingüístico y social	8	7
Ámbito de carácter científico y matemático	8	7
Ámbito de lengua extranjera	4	3
Ámbito Práctico	6	3
Educación Física	2	2
Religión/Valores Éticos	1	1
Música	-	3
Iniciación a la Actividad Emprendedora y Empresarial	-	2
Educación para la Ciudadanía y los Derechos Humanos	-	1
Tutoría	1	1

*Tabla 3. Distribución horaria semanal del PMAR.
Fuente: elaboración propia.*

Al igual que el resto de alumnos del PMAR del centro, imparten alguna asignatura con el aula ordinaria vinculada, pero las asignaturas específicas se realizan en el aula de PMAR, donde la ratio de alumnos disminuye considerablemente (10-15 alumnos). Además, el programa incluye el ámbito práctico que consta de seis horas semanales, donde se trabajan contenidos de Tecnología y Educación plástica, visual y audiovisual, mediante actividades manipulativas y proyectos tecnológicos. Esto se explica en la resolución de 27 de junio de 2016, de la Dirección General de Planificación y Formación Profesional por la que se dispone la organización de los programas de Mejora del Aprendizaje y del Rendimiento para su aplicación en los centros de Educación Secundaria de la Comunidad Autónoma Aragón (BOA, 27 junio, 2016). Publicándose el 16 de junio de 2017, por el Director General de Planificación y Formación Profesional, la resolución de la organización de 4º curso de Educación Secundaria Obligatoria en los centros docentes públicos de Educación Secundaria de la Comunidad Autónoma de Aragón, con la opción de enseñanzas aplicadas que garantizan el tránsito del alumnado que finalice el PMAR (BOA, 27 junio, 2016).

3. PARTE PRÁCTICA

Recordando los objetivos concretos que se resumen en, adquirir conocimiento acerca de las ER y las NEE de alumnos con ER. Así como, realizar un estudio de caso sobre una estudiante con ST, recogiendo datos tanto familiares como de su evolución educativa. Y realizar una propuesta de intervención educativa sobre el estudio de caso anterior. En el siguiente apartado se justifica el método para la construcción del trabajo.

3.1 MÉTODO

Son varias las herramientas utilizadas para la composición del caso. Entre ellas, se encuentran los informes médicos como revisiones, la detección de problemas, análisis y resultados de pruebas sanitarias. Respecto a los informes escolares se cuenta con evaluaciones de los cursos de Educación Primaria (EP) y Educación Secundaria Obligatoria (ESO), informes psicopedagógicos, resultados de pruebas psicométricas de inteligencia y cuestionarios a profesores de la alumna que evalúan cualitativamente su actitud e integración en el aula. Se ha accedido a los informes a través del conocimiento directo de la familia y como conocedora de la persona puedo aportar mi posición al respecto.

Por otra parte, la entrevista, se ha convertido en un elemento de acercamiento desde la visión de otra persona conocedora del caso. Este instrumento es muy útil para la investigación cualitativa. Se define como una conversación que suele seguir un hilo temático a partir de varias preguntas, con el fin de recopilar información acerca de las repuestas. Posteriormente se graban y transcriben dichas respuestas para iniciar la fase de interpretación. Este tipo de diálogo coloquial asegura ser un método para los estudios descriptivos (Díaz, Torruco, Martínez & Valera, 2013).

La entrevista se plantea desde un clima tranquilo y de confianza, por lo que las respuestas obtenidas se expresan con sinceridad. Dicho esto, no fue necesario realizar un plan de acción o seguir unas estrategias para dirigirse hacia una persona desconocida. De este modo se facilita la interrelación y comunicación. Así pues, las preguntas se diseñan con un lenguaje sencillo y directo. Algunas de ellas, son más cortas y fáciles de responder, en cambio otras, abren un diálogo de reflexión. Todas ellas, se proponen desde diferentes momentos en el tiempo, resolviendo temas del pasado, presente y suponiendo otros futuros. Algunas de los tópicos comentados son la inclusión,

reflexiones personales, coordinación entre agentes, respuestas educativas, mayores dificultades, expectativas de futuro...

La decisión de añadir una entrevista a la madre de la niña con ST agrega información desde otro referente que aporta validez y visibilidad, que muchas veces se pierde analizando desde el exterior los casos que hacen demasiado hincapié en la teoría y datos clínicos. El objetivo es obtener respuestas personales que se alejan de búsquedas teóricas. Además, va a ser el punto de partida para planificar la intervención educativa y va a formar parte del proceso de aproximación y análisis del caso.

La finalidad de la entrevista semiestructurada es aportar un medio de comunicación dinámico y flexible para comprender un poco mejor lo que resultó el diagnóstico del síndrome a su hija y las dificultades surgidas. Finalmente se crea un elemento único y muy valioso que aporta una visión familiar muy realista (Díaz *et al.*, 2013). Se planificaron quince preguntas estructuradas en cuatro bloques temáticos. Toda la entrevista quedó grabada, pero posteriormente se seleccionaron y sintetizaron los aspectos más relevantes y curiosos.

En conclusión, el punto de vista obtenido se consigue al fusionar la triple visión del problema, desde un ámbito familiar, como futura maestra y desde la investigación clínica del problema. Esta puesta en acción se ve condicionada, por ser como autora, un elemento más de adquisición de la información. Y en conclusión, con todo lo anterior se justifica el tipo de documento presentado.

3.2 ESTUDIO DE CASO

A continuación se expone un resumen del análisis del caso. En anexos se puede consultar la historia completa del caso (Ver Anexo 1).

Lucía es una niña diagnosticada con ST. Este síndrome fue detectado en la adolescencia y el cual da sentido a todas las dificultades y problemas del pasado. Entre ellos, algunos de los hechos más relevantes han sido la baja estatura desde la infancia, las pérdidas auditivas causadas por las repetitivas otitis, las bajas calificaciones acrecentadas por los síntomas del TDAH y el trastorno de DAM, y consecuentemente un fracaso académico. A su vez, el cambio de escuela en la ESO y su escasa madurez en las habilidades sociales le ocasionaron conflictos en el aula como la no integración y

acoso escolar. La frágil etapa de la adolescencia ha acentuado los síntomas generando un autoconcepto académico y social pobre. La falta de un diagnóstico inicial creó una situación donde las intervenciones educativas no llegaban a adaptarse a las características de L, por dicha falta de información. En definitiva, se justifica la importancia de un diagnóstico precoz para prevenir todos aquellos problemas asociados.

Actualmente, L tiene 14 años y medio, y aunque ella aún no tiene conocimiento del síndrome como tal, admite que es diferente a las demás. Incluso, reconoce que algunas partes de su cuerpo son distintas a las del resto de niñas. Además, no se considera tan lista y en ocasiones su negación en la superación de objetivos académicos le reprime, aunque estos actos comparativos son normales en la adolescencia. A día de hoy, L está cursando la ESO a través del PMAR, programa que atiende sus dificultades educativas al igual que al resto de alumnos. Tal como nos cuenta L, en este aula se siente cómoda e identificada al trabajar en un entorno tranquilo donde cada uno es diferente. Poco a poco, sus habilidades sociales van mejorando debido al ambiente positivo. A su vez, va forjando relaciones con los compañeros de clase y superando sus metas.

Echando una mirada a su futuro, será importante continuar con las revisiones médicas y control de las terapias y tratamientos. Así como, desarrollar habilidades para la vida diaria y afrontar situaciones nuevas y desafiantes. Además, puede que necesite la ayuda de especialistas en algunas ramas de la medicina, al igual que asistencia psicológica y orientativa hacia sus decisiones educativas (López & SEEP, 2012). También será adecuado tener en cuenta su autoconcepto, los apoyos de la familia y posibles adaptaciones de mobiliario del hogar por su altura. Poco a poco se irá dando prioridad a la necesidad progresiva de independencia (Sartori *et al.*, 2013).

3.3 ENTREVISTA

La entrevista tuvo lugar el día 27 de mayo de 2019, donde yo tomé el papel de entrevistadora y la madre de L como entrevistada. Este apartado se completa con un comentario estructurado de las áreas más relevantes de la entrevista, aunque la entrevista completa se puede consultar en anexos (Ver Anexo 2). Las preguntas se estructuran en cuatro bloques que se diferencian en los problemas ocurridos antes del

diagnóstico, en el momento de la detección, el tema educativo y otros aspectos como los apoyos a familias y perspectivas de futuro.

Respecto a los problemas del pasado (antes del diagnóstico) en la entrevista, se realizaron las siguientes preguntas ¿Cuándo te diste cuenta de que tu hija podía tener más dificultades que otros niños?, ¿Qué sensación tuviste cuando surgió el primer problema antes del nacimiento? y ¿Cómo recuerdas a tu hija y que dificultades tenía antes del diagnóstico?

En respuesta se comenta que la primera noticia que se obtuvo antes del nacimiento fue recibida con muchos nervios e inseguridades, a pesar de que los médicos aseguraban que las pruebas tenían buenos resultados. Tras el nacimiento, todo fue evolucionando correctamente lo que supuso un alivio. Aunque, en el curso de segundo de primaria se hicieron notables las dificultades acrecentadas por sus problemas de hiperactividad. Por lo tanto, las ayudas familiares en el tema educativo eran continuas.

Por otra parte, las preguntas relacionadas con el diagnóstico son ¿Cuándo y cómo te comunicaron que tu hija tenía un síndrome?, ¿Cómo te sentiste cuando le dieron nombre a todos los problemas que tenía tu hija?, ¿Qué pasos has seguido para comunicar esta situación al resto de la familia?, ¿Qué profesionales han trabajado con tu hija y cuáles han sido más relevantes? y ¿te has sentido apoyada e informada por los profesionales que han trabajado con tu hija?

En respuesta, el momento del diagnóstico tuvo lugar a los 12 años de edad cuando el endocrino unió todos los problemas anteriores y se procedió al examen genético. En dicho momento la madre de L ya tenía claro que iba a ser positivo. Fueron muchos miedos los que envolvieron a la familia pero también una sensación de alivio al darle sentido a sus problemas. La comunicación del síndrome es un proceso complicado, ya que hay que evitar nombrarlo como tal, pero sí ir dando informaciones adecuadas. Al resto de la familia también se le comunicó en cuanto se tuvo conocimiento. Han sido muchos los profesionales que han trabajado con L, pero sin duda, el endocrino está realizando un trabajo excelente al ser la unión con el resto de médicos.

Respecto al bloque educativo, se plantean preguntas como ¿Consideras que el ámbito educativo ofrece una respuesta adaptada a nivel de centro y aula?, ¿Crees que

está preparado para un caso como este?, ¿Qué tipo de apoyos educativos crees que debería recibir tu hija? y ¿Cuáles crees que han sido los desafíos más importantes que ha tenido su hija en la escuela?

Se comenta que han transcurrido épocas difíciles, especialmente en la adolescencia, donde el profesorado de la ESO del primer instituto mostró muy pocas ayudas, las cuales no iban en concordancia con la estudiante, como por ejemplo asignar su sitio en la última fila del aula conociendo sus problemas auditivos. Pero gracias al último cambio de centro, los problemas de adaptación social y apoyos educativos mejoraron gratamente. Además, ahora que cursa el PMAR tiene una educación más personalizada. Como madre, es importante explicar y justificar al tutor de su hija, las posibles faltas de asistencia, los problemas sociales anteriores, por si ven a L triste o sola y las limitaciones que el síndrome puede crearle.

Por último, se exponen algunas preguntas relacionadas con ayudas a otras familias y perspectivas de futuro, y estas son ¿Cómo madre, qué recomendaciones le darías o cómo le hablarías al futuro tutor escolar de tu hija?, ¿Qué les dirías a otros padres que acaban de saber que su hija tiene ST?, ¿Cómo prevés el futuro de tu hija? A nivel de educativo, laboral, personal... y ¿Cuál es la mayor preocupación que mantienes ahora que ya tienes conocimiento del síndrome?

Ante estas cuestiones, la madre nos recuerda que la familia te va a hacer sentir que no estás sola. Aunque al principio resulte complicado asimilar la situación, es muy importante mantener la calma y dejarte aconsejar por el entorno especializado para seguir adelante. A día de hoy la madre de L ve su futuro un poco complicado en cuanto al tema laboral, aunque está segura que hará estudios de los que ella se enriquezca y le llenen de alegría. Dando una visión al futuro, uno de los problemas de mayor preocupación es su pérdida total de audición y los problemas de infertilidad. A pesar de ello, considera que se buscarán alternativas ya existentes y llegará a ser feliz.

Retomando las ideas de la introducción, se reafirma que el ámbito sanitario tiene los recursos para avanzar y solucionar un problema de tal tipo, debido a que son profesionales especializados. Pero, a veces, una madre tiene sus propias herramientas para ver más allá de lo que parecían simples dificultades.

CONCLUSIONES

En conclusión, la compleja situación se resume en los aspectos evolutivos encontrados, la complejidad del caso, la trayectoria educativa, las respuestas que no llegaban a adaptarse a sus NEE, las repercusiones de la ER por el retraso del diagnóstico y en definitiva, la familia y niña como receptores de esta creciente realidad.

Específicamente, las dificultades que se han encontrado durante la escolaridad han sido varias, entre ellas, la escasa coordinación entre los equipos y agentes, la falta de personal con conocimientos e información educativa adecuada, así como, la cercanía de recursos útiles en el aula. Asimismo, los problemas en la memoria de trabajo al continuar utilizando estrategias y metodologías no adecuadas ni personalizadas. Con el paso del tiempo, otra dificultad clara fue el acrecentamiento de las dificultades en el manejo del factor numérico y habilidades viso-espaciales, al ir aumentando los conocimientos cada vez más específicos en los niveles educativos. Y por último, la ausencia de protocolos específicos de actuación que repercutió negativamente en el acercamiento y conocimiento de sus dificultades de forma temprana. Bien es cierto que dos alumnas con un mismo síndrome pueden llegar a necesitar respuestas muy diferentes, por lo que primero será significativo analizar y evaluar qué procedimientos llevar a cabo en el centro. Para ello, existen una multitud de manuales o artículos de consulta impulsados por asociaciones específicas que conocen más de cerca cada problema gracias al acercamiento de las familias, como por ejemplo, el “Manual de atención al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo por padecer enfermedades raras y crónicas” de la Consejería de Educación de la Junta de Andalucía (2008). Finalmente, todos estos problemas se están corrigiendo gracias a la atención y apoyos prestados en el centro actual, en colaboración con los equipos de apoyo educativo.

4. PROPUESTA DE INTERVENCIÓN

4.1 INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN

Reflexionando sobre cómo es el cerebro y el tipo de sistema educativo que se ofrece, vemos que durante todo este tiempo se han estado trabajando aspectos que no son útiles para el alumnado. Se refiere al trabajo especializado, repetitivo, de manejo de datos memorísticos y cumpliendo órdenes. De hecho, esta idealización se aleja mucho de las capacidades de muchos niños y por mucho que se intente, no se consiguen grandes avances en esos aspectos tan teóricos. Para aprender esos datos de memoria, se va a requerir una gran cantidad de estímulos, entre ellos las emociones, como la sorpresa o felicidad. Es por esto, que la educación necesita un giro radical que se centre en comprender primero cómo son las personas.

Partiendo de esta base, recorro a una conocida aportación del teórico David Kolb. Se trata de la famosa teoría de los estilos de aprendizaje (Romero, Urbina & Gutiérrez, 2010). El estadounidense dice que somos muy diferentes para ponernos a competir en clase. Es por esto que apoya que algunos alumnos son buenos con los libros y en definitiva con lo teórico (convergente). Pero otros aprenderían mejor observando lo que ocurre a su alrededor, este es el estilo reflexivo (asimilador). Otros necesitarían más emociones y creatividad para aprender, desde el estilo activo (divergente). Y por último, otros alumnos aprenderán mejor haciendo cosas en el mundo real, definiendo el estilo adaptador (pragmático) (Romero, Urbina & Gutiérrez, 2010).

Kolb observó los distintos tipos de aprendizaje y descubrió algo sorprendente. Y es que las personas nos complementamos, es por esto que deja de tener sentido continuar estableciendo metas y reforzando las habilidades competitivas entre alumnos. Esto quiere decir, que no todos somos buenos en todo, sino que, cada uno aprende mejor de una manera especializada. No se trata de intentar mejorar aquellas habilidades que peor se les dan a los alumnos, sino hacerles más fuertes en las que sobresalen (Peiteado, 2013).

Antes de plantear una intervención se debe conocer exactamente al alumnado para adaptar la propuesta a sus características. Para ello, se recoge información sobre su historia escolar y medidas educativas previas, las características personales de la

alumna, el nivel de competencia curricular y las características del contexto familiar y social. En ese momento se plantea una hipótesis formada por datos del diagnóstico, la entrevista, el nivel actual de la alumna, el tipo de errores, la discrepancia entre lo esperado y lo obtenido, y las habilidades evolutivas (Miranda, 1988).

A la hora de contextualizar la intervención, la vamos a ubicar en la edad actual y para ello, prestaremos atención a las necesidades educativas más relevantes en este momento. Se han analizado el listado de competencias que fracasa en los cursos anteriores de secundaria y hemos realizado un análisis de necesidades. Recordando las dificultades de L en el área Lógico-Matemática sobresalen los problemas en el cálculo, resolución de problemas, la orientación espacial, en la memoria de trabajo que a largo plazo dificulta el proceso de recuperación y uso de estrategias y conocimientos numéricos ya aprendidos (Bruno & Noda, 2010). Estas dificultades se presentan afiliadas al trastorno de aprendizaje de las Matemáticas y a los problemas neurológicos asociados al ST. Revisando el currículo del PMAR, recordamos que se divide en ámbitos de aprendizaje, por lo que nosotros nos centraremos en el ámbito de carácter científico matemático (BOA, 26 mayo, 2016). Además, se afirma que estas dificultades mejoran con intervenciones prácticas.

Dado que actualmente, L está cursando el segundo curso de la ESO en el primer nivel del PMAR se han revisado las referencias legislativas que establece el Gobierno de Aragón sobre dicho programa. El hecho de que no se proponga para la etapa de EP, es porque no se conoce qué habría supuesto un diagnóstico temprano ni qué medidas se habrían planteado de forma eficaz.

Nuestra propuesta tendrá como principales elementos el aprendizaje cooperativo entre compañeros para favorecer las respuestas en contextos de integración aumentando la importancia del trabajo en grupo. A su vez, se tendrá presente la respuesta individualizada con el fin de cubrir las NEE. Tal como se afirma “Conocer a un compañero con necesidades educativas especiales ayuda a percibir de forma más adecuada y positiva la discapacidad, superando los estereotipos” (Díaz, 1994a). Es por esto que construir un significado positivo de la discapacidad normaliza la adaptación al entorno. Desde el enfoque cognitivo-evolutivo se considera que conocemos a los demás al ponernos en su lugar, es decir, cuando descubrimos sus semejanzas y diferencias con nosotros mismos. Es por esto que se propone una intervención a nivel de aula que juega

un doble papel en cuanto a integración (Díaz, 1994a). Esto es una ventaja que va a enriquecer la actividad al proporcionar oportunidades únicas de aprendizaje, y en cuanto a L, le va a crear una seguridad y ocasiones de interacción para desarrollar su competencia social (Díaz, 1994b). Se posibilita el trabajo en pequeños grupos interactivos para disminuir la presión social al hacer las tareas. Durante toda la intervención se presenta la información con mensajes visuales y auditivos creando periodos de atención más largos (Bruno & Noda, 2010).

Retomando algunas ideas de la perspectiva educativa, cabe recalcar el Decreto 188/2017, como justificante para la implantación de una respuesta educativa inclusiva, especialmente para el alumno con NEE. A su vez, organiza y coordina la red integrada de orientación educativa como un elemento primordial de la enseñanza (BOA, N° 240, 2017). Por otra parte, la Resolución de la organización e integración del PMAR en los centros de secundaria (BOA, 27 junio, 2016). En dicho documento, se comunican los agentes de coordinación, proponiendo un trabajo conjunto de los servicios de orientación en colaboración con los departamentos didácticos y los equipos directivos. El PMAR pasa a formar parte del Programa Curricular de Etapa como medida específica de atención a la diversidad. En definitiva, esta intervención es coherente, debido a la presencia de maestros PT en esos equipos de orientación del programa y en el centro en general. Por consiguiente, se lanza esta intervención a modo de apoyo educativo o recurso para el profesorado del PMAR.

La intervención propuesta aspira a promover el éxito en contenidos y aspectos matemáticos y geométricos del currículo del PMAR. Este currículo se propone para todos los alumnos del programa, por lo que la intervención se plantea para todo el grupo, además, se centra en mejorar las dificultades de L. Excepcionalmente, es posible adoptar medidas individuales dentro de los ámbitos en el caso de que el programa sea insuficiente (BOA, 27 junio, 2016). No se realizan adaptaciones significativas, ya que el alumnado que se incorpora al programa se prevé que supere los cursos con el fin de cursar el cuarto curso de secundaria por vía ordinaria. A pesar de ello, el programa incluye principios pedagógicos, metodológicos y de organización que facilitan el aprendizaje. Además, en algunos casos, los alumnos con mayores dificultades se acepta

que reciban apoyos fuera del aula de PMAR algunas horas a la semana con el fin de completar su educación.

4.2 OBJETIVOS

El currículo del PMAR aconseja que los objetivos sean claros, útiles y alcanzables, priorizando el refuerzo individualizado. A través de estos objetivos, también se contribuye a la adquisición de las competencias clave, en nuestro caso, cobra sentido la “Competencia matemática y competencias básicas en ciencia y tecnología” (BOA, 26 mayo, 2016).

- Desarrollar la visión espacial y el razonamiento lógico-matemático.
- Resolver problemas geométricos que conlleven el cálculo de longitudes, superficies y volúmenes del mundo físico, utilizando propiedades, regularidades y relaciones de las figuras.
- Experimentar y crear hipótesis a través del juego creativo con materiales manipulativos con forma de poliedros.
- Promover el uso de estrategias visuales.
- Incentivar el gusto por las matemáticas.
- Desarrollar hábitos de trabajo en equipo, adquiriendo responsabilidades en el grupo.
- Fomentar actitudes de confianza en sí mismos, iniciativa personal, curiosidad, creatividad e interés.
- Comunicar lenguaje matemático adecuado a su nivel.

La codificación espacial se basa en información disponible en el espacio. Estos van a cambiar cuando alteremos su eje posicional, para encontrar su nueva posición. Esta tarea mental de reorganización espacial, nos aporta información de cómo el alumno representa e infiere mentalmente la información espacial. Aquí se ponen en juego las estrategias visuales en situaciones experimentales, la imaginación, la memoria a corto plazo y la atención (Millar, 1997).

4.3 CONTENIDOS

El currículo del ámbito científico y matemático del PMAR, secuenciará gradualmente los contenidos y además recomienda que se trabajen los bloques de forma conjunta. En el currículo del PMAR de Aragón se sitúan estos contenidos en el “Bloque 1: Metodología científica y matemática. Procesos, métodos y actitudes” y en el “Bloque 6: Geometría”. Entre ellos se destacan:

- Elementos y propiedades características de las figuras planas.
- Área y perímetro de figuras planas.
- Los cuerpos geométricos (cubos, ortoedros, prismas, pirámides, cilindros) y sus elementos característicos (vértices, aristas, caras)
- Cálculo de longitudes y superficies del mundo físico.
- Geometría del espacio y entorno (escala, razón de semejanza, razón de longitudes, áreas y volúmenes).
- Uso de herramientas de medida para estudiar formas, configuraciones y relaciones geométricas.
- La comunicación no verbal a través de representación y movimiento con información visual en dibujos, imágenes, mapas... (Millar, 1997)

4.4 METODOLOGÍA

Se plantea una propuesta participativa, motivadora y práctica. El hecho de que sean actividades cooperativas va a impulsar el proceso de adaptación escolar de aquellos alumnos que se encuentren en desventaja. Es por esto, que el respeto y la empatía son muy importantes, donde el alumnado debe escuchar y ser paciente con el ritmo de sus compañeros. La imaginación y creatividad son otros factores esenciales que van a favorecer el pensamiento lógico y creativo. Como el aula del PMAR cuenta con alumnado que presenta diferentes NEE individuales, tanto cognitivas como de estilos de aprendizaje, se sugiere que el alumno sea protagonista del proceso de enseñanza-aprendizaje (E-A), potenciando su autonomía y responsabilidad (BOA, 26 mayo, 2016). Las orientaciones metodológicas del currículo del PMAR proponen potenciar el desarrollo cognitivo a la vez que “motivar y reforzar las habilidades sociales (intuición, capacidad de aprender de los errores, pensamiento crítico y creativo), que les permitan resolver situaciones de la vida cotidiana” (BOA, 26 mayo, 2016). Al ser una alumna que

lleva acumulando varias experiencias de fracaso con las matemáticas, es imprescindible hacer hincapié en la motivación. Esto va a aumentar su confianza, especialmente a la hora de buscar soluciones por sí misma. En definitiva, conocer y operar con la realidad es una técnica muy válida para conocerla.

El modelo de intervención se convierte en un programa para favorecer la integración escolar a través de aprendizaje cooperativo, de forma que se creen oportunidades de interacción con los compañeros e integren experiencias de éxito en grupo (Díaz, 1994b). También, favorece la eliminación del miedo y la timidez, lo cual se afirma que aumenta el rendimiento de alumnos con discalculia (Bruno & Noda, 2010). El significado social que se le dé a la discapacidad va a depender de la forma en la que el profesor percibe a cada alumno y el tratamiento educativo que le ofrezca. Y consecuentemente la percepción que unos alumnos adquieren de los otros (Díaz, 1994b).

Comentando algunos procesos metodológicos recomendados para L, se recomienda una enseñanza de base auditiva, ya que, L recuerda mejor los conocimientos escuchados que visualizados. En Matemáticas, aprende a través de la memoria mecánica y fonológica, sin relacionarlos con la magnitud numérica que representan los contenidos. Además, presenta una gran disonancia entre el cálculo mental y escrito, debido a la memorización. La personalización y orientación encaminan las tareas, ya que serán importantes las experiencias de éxito y fracaso recibidas. Durante la intervención, se pide a la alumna que realice las tareas comenzando por aquellas que complete más satisfactoriamente, y gradualmente ir introduciendo tareas más difíciles en la jerarquía (Miranda, 1988). También, será conveniente reforzar con mensajes orales positivos que promuevan el éxito y confianza en sí mismos.

4.5 TEMPORALIZACIÓN Y RECURSOS

Debido a la descontextualización, estas actividades no tienen una fecha exacta, sino que se proponen para ser realizadas al finalizar las sesiones ámbito matemático, con el fin de que el tutor las ubique en el tiempo según sea conveniente. La intervención se propone como un recurso específico para el aula del PMAR, dirigido a poder efectuarse por el tutor del PMAR o una persona de apoyo en el aula.

Respecto a los recursos, serán necesarios elementos de medida (metro, regla, escuadra y cartabón), varias sierras (segueta), cubos de porexpan (u otras formas), fichas complementarias sobre las secciones de corte de ayuda para el tutor (Anexo 3), planos de la habitación y las medidas de los muebles a escala.

4.6 DESARROLLO DE LAS ACTIVIDADES

Se han pensado tres actividades que giran en torno a los objetivos planteados. Todas ellas, cuentan con la posibilidad de adaptarse a las características del aula nivelando su dificultad y posibilidades de acceso.

CUBOS DE POREXPAN

Para esta actividad, se van a observar los distintos cortes planos posibles sobre un poliedro regular (Cubo u otras formas). Al cortar el cubo aparece dividido en dos trozos, el polígono que aparece en la zona del corte se llama sección del corte. Se trata de que descubran el polígono creado tras ese corte, es decir, la sección cortada si la impregnáramos en tinta y después la calcáramos sobre un papel qué forma quedaría. Para ello, dividiremos a los alumnos en pequeños grupos de 3, y posteriormente, repartiremos a cada grupo una ficha con las instrucciones, varios cubos de porexpan y una pequeña sierra de mano (segueta).

Algunas opciones de corte propuestas se explican a través de los puntos de corte en las aristas del cubo, es decir, un primer corte sencillo podría plantearse por la mitad de las aristas del cubo, obteniendo una sección de corte de un cuadrado. Aumentando la dificultad se exponen otros cortes como cortar siguiendo la diagonal de una cara de forma perpendicular al suelo. De esta forma se obtendría una sección de corte de un rectángulo. Otro ejemplo, sería cortar una esquina del cubo, donde el corte este a la mitad de las aristas que confluyen en un mismo vértice. Así pues, se conseguiría la sección de corte de un triángulo, ya que al cortar 3 aristas se convierten en los 3 vértices de la figura geométrica plana obtenida (Anexo 3).

Para los alumnos se aconseja seguir el siguiente procedimiento. Primero, imaginaremos el corte para formular una hipótesis y se debate en grupo. Después, se reformula la hipótesis si es necesario y por último, se validará la hipótesis haciendo el

corte sobre el cubo. Se insiste en que utilicen su imaginación y todas las herramientas previas, como dibujos o pintar líneas sobre el cubo, antes de realizar el corte. Proponemos que se dibuje en las hojas de trabajo cómo va a ser la sección y que, posteriormente, se ejecute el corte sobre el cubo de corcho. En cada caso, se aportan los puntos situados sobre algunas aristas por donde se propone el corte, con el fin de que los alumnos hallen la forma de la sección del corte.

MEDIMOS EL COLEGIO

Para esta actividad se vuelven a hacer equipos de 3 alumnos. A cada uno de ellos, se les reparte una ficha a completar y una cinta métrica. Para su consecución, se les pide que paseen por el colegio incluido el recreo, y seleccionen 3 objetos geométricos (ventana, baldosa, papelera, columna...). Con ayuda del metro, deberán medirlos y hallar sus áreas, perímetros y volúmenes (si es tridimensional). A su vez, en la ficha realizarán un dibujo de la figura incluyendo sus medidas y datos significativos.

ARQUITECTOS

De forma complementaria para próximas sesiones se pueden proponer actividades donde el espacio y la escala toman un papel más primario. Para ello, sería pertinente sugerir actividades para amueblar una habitación o aula, mediante un plano cuadrulado. Conociendo las medidas del cuarto y de los muebles, se impulsa que utilicen instrumentos de medida como la regla para calcular las escalas en el plano.

4.7 EVALUACIÓN

La evaluación toma un carácter contextual, continuo y formativo. Esta se concibe como una herramienta de control de logro de los objetivos educativos y aprendizajes efectivos, para comprobar la adecuación de las actividades y el progreso de los alumnos. Además, se considera una evaluación continua que requiere de la constancia regular del alumnado, convirtiéndolo en un proceso integrador que garantiza la adquisición de las competencias clave. También, se centra en la observación de la exploración creativa y espíritu crítico. Este medio de recogida de información no tiene una fecha fija sino que es revisable progresivamente en el tiempo para mejorar y adaptar las actuaciones educativas.

Los instrumentos de evaluación propuestos son la observación sistemática, donde se mide la colaboración en equipo, la realización del trabajo y su implicación. Y por otro lado, el seguimiento y análisis de las producciones de los alumnos, mediante una lista de cotejo de la adquisición de los objetivos propuestos o un diario donde se proyecten los progresos.

5. CONCLUSIONES

¿Alguna vez te has preguntado por qué algunas personas son bastante comunes y otras son únicas? Es como si la naturaleza los marcara con un signo especial, dándoles un destino único y presentándoles muchos desafíos. Cada una de ellas lucha por el derecho a existir en este mundo, llenas de vida y alegremente, a pesar de las actitudes asombrosas y a veces ridículas de los demás. Pero hay algo sobre lo que no pueden combatir y es que estas personas son fuertes de espíritu desde nacimiento. (BrainTime, 2019, 0:02)

A lo largo de este trabajo, se han expuesto todos los efectos negativos que un síndrome llega a ocasionar en un caso real. A pesar de que pueda parecer un impedimento o barrera de por vida, no hay motivo para no superar los problemas con mayor impulso. Es por esto que una palabra como la de síndrome no tiene por qué poner límites a nadie. Actualmente, vemos casos de otras personas reconocidas que esta condición no ha impedido que su futuro se vea afectado. Son varias las celebridades que a pesar de vivir con ST han destacado como cantantes, actrices, deportistas... Entre ellas, se conocen los nombres de la actriz de Hollywood Linda Hunt o la gimnasta estadounidense Missy Marlowe (Watson, 2018). A continuación, concluiremos con una serie de reflexiones que se argumentan entre las páginas.

Principalmente, la cantidad y calidad de la información acerca del ST es un gran inconveniente. El mayor acercamiento de estos problemas siempre aparece vinculado a la perspectiva biológica y clínica, haciendo complicada la búsqueda referida a temas familiares y educativos, los cuales no llegan a transmitir soluciones reales y prácticas para dar respuesta a los problemas (López & SEEP, 2012). En este caso, se toman decisiones a partir del sistema sanitario y educativo, las cuales podrían haberse mejorado en el caso de haber incorporado la perspectiva familiar. Cabe recalcar de nuevo que, el ámbito de la familia es un elemento esencial para el progreso de cualquier niño. Su presencia, participación e implicación en el resto de ámbitos va a ser clave para el correcto desarrollo del alumno. Es verificable que cuanto más próximos trabajen en conjunto y más accesible sea el sistema salud-educación-familia, mayor va a ser la respuesta obtenida. No solo va a ser importante a la hora del diagnóstico, sino en todo el proceso que implica la preparación de un niño hacia su futuro.

Respecto al tema del diagnóstico, existen datos como que un paciente con ER suele esperar 5 años aproximadamente y el 20% hasta 10 años hasta obtener un diagnóstico adecuado. En el transcurso de este tiempo, el 40% de los pacientes no reciben ningún apoyo y al 28% se les da un tratamiento inadecuado que hace que su enfermedad empeore. Como se observa, el tema del diagnóstico es complicado, ya que el 40% de los casos tienen que desplazarse para buscarlo, acumulando una serie de gastos altos en medicamentos, ortopedia, transporte adaptado, asistencia personal... (Federación Española de Enfermedades Raras, 2018). Analizando estos datos se puede considerar como un tema no tan infrecuente, pero cuando un caso de tal tipo se percibe de forma tan cercana se llega a comprender la complicada realidad y el choque que produce el descubrimiento (Moratalla & Sánchez, 2018). Por otro lado, comparando las fechas de diagnóstico de otros caso de ST, hay una gran variedad de momentos, pero rara vez se retrasa tanto hasta la adolescencia (SEEP, 2003). Esto también va a depender del contexto del diagnóstico o la afectación del síndrome.

Regresando al análisis del caso, a pesar de haber pasado por las visitas ordinarias en el médico, no fue hasta una de las últimas revisiones donde la ausencia de aspectos característicos de la adolescencia hizo que se alarmaran, por lo que se procedió a un estudio más específico. Este procedimiento se llevó a un momento crítico y clave de toma de decisiones, donde ya era tarde para iniciar terapias preventivas, pero donde el tiempo corría para anteponer cualquier dificultad que agravase el problema. Uno de los interrogantes que no podemos resolver es que habría ocurrido si se hubiera diagnosticado antes y qué aspectos habrían cambiado. Esto se puede reafirmar en varios documentos que explican dichas dificultades a la hora del diagnóstico precoz (Cardoso, Moreira & Scavone-Mauro, 2007). Aunque, algunas de ellas pueden ser muy claras y visualmente identificables, otras necesitan de un proceso y profesionales especializados para esa orientación inicial.

Como recordamos, todos estos problemas se acrecentaron en la etapa de la adolescencia. Estos años se convierten en los más frágiles, donde la parte socioemocional toma un papel importante. Durante la educación secundaria, L sufrió acoso escolar, lo que supuso una situación complicada. L, tenía todas las características psicológicas que hacen a una persona vulnerable al acoso, como por ejemplo, su

inmadurez social, la sobreprotección familiar, una baja talla, baja autoestima... Este impacto negativo ocasionó efectos tanto físicos (cansancio, dolores, alteración del sueño...) como emocionales (depresión, ansiedad, estrés...) que supuso una situación desfavorable para su progreso. Hoy en día, los prejuicios, estereotipos y componentes evaluativos hacen que se discrimine a personas por su integración en el grupo de referencia y apariencia física. Muchos estudios sobre la percepción de personas con discapacidad hayán la existencia de estereotipos negativos como inutilidad o indefensión (Díaz, 1994b). En el centro, el docente actúa como una figura observadora, ya que en el tiempo de interacción (recreo) de los alumnos debe fijarse en quién está solo, cómo se relacionan, qué grupos lideran... Es un mero observador de hechos, pero que mantiene una gran misión preventiva de situaciones de acoso y convivencia.

Durante la etapa de EP, L no recibió apoyos educativos del todo coherentes, aunque parecían suficientes debido a que los objetivos de la etapa fueron alcanzables para L al trabajar en un ambiente agradable. Es una cuestión plantear si se podrían haber atendido mejor estas necesidades durante la EP, aunque en ese momento, la sospecha de un posible síndrome era nula y sus dificultades se atribuían al TDAH, por lo que se siguió adelante. Pero ante un caso como este, ¿por qué se produce un fracaso cuando L comienza la ESO? Fue en el cambio de EP a la ESO, cuando estas dificultades salieron a la luz, a causa de la ausencia de motivación y baja autoestima. Esto justifica, la influencia de la parte emocional y el acoso sufrido en el fracaso académico.

Esta situación no se solucionó hasta el segundo cambio de centro, lo que supuso un entorno nuevo, pero ¿hasta qué punto PMAR cubre sus necesidades socioemocionales? Es decir, el grupo de PMAR es un contexto reducido que puede que no alcance las expectativas motivacionales que L necesita. Otros estudios de caso que hablan sobre la incidencia en la motivación en el contexto de PMAR afirman que algunos de estos alumnos se sienten desmotivados, ya que, en ocasiones pasa desapercibido demostrarles para qué sirve este aprendizaje en su realidad, debido a que muchos cuestionan su puesta en práctica (Cairón, 2017). No siempre esto es así, ya que, algunas madres de alumnos que cursan el PMAR consideran que desde su inicio en el programa notan a sus hijos más motivados (Fernández & Mir Gual, 2017).

Este es un ejemplo más de que como futuros docentes podemos encontrarnos casos de tal tipo. Y para los cuales tenemos que estar preparados para saber cómo afrontarlos, en búsqueda de la calidad educativa. Muchos maestros puede que no sean realmente conscientes de la existencia de las ER y lo frecuentes que pueden llegar a ser durante nuestra trayectoria escolar, de ahí la importancia de normalizar este tema. Para ello, tenemos que darles una oportunidad a aquellos alumnos que por su fracaso escolar reiterado es un poco abandonado en el sistema educativo. Por lo general, acercarse a cada alumno implica conocer lo que le rodea, es decir, implicarse en un caso como este supone conocer su mundo, mejorando de esta forma los procesos de empatía. Esta percepción que nace en el tutor le acerca en el proceso de detección de dificultades. Estas expectativas, rendimiento y logros obtenidos se comparan con las capacidades reales del alumno (Fernández, 1995). Lo anterior puede resultar una tarea complicada, es por esto que a veces, las dificultades pueden pasar desapercibidas. Para que esta detección se formule lo antes posible, es esencial la coordinación entre los sistemas sanitario, familiar y escolar, los cuales conocen al niño desde distintos ámbitos. Y es más probable que en algunos de estos ámbitos de presencia de deficiencias, y al comunicar esta situación comiencen sospechas de posibles problemas.

Por último, aclarando la labor del docente de PMAR, se resume en transmitir un ámbito práctico, donde una de las ventajas es la cantidad de alumnos, ya que su atención se convierte en individualizada. Ante todo, estos alumnos necesitan motivación y aumentar su autoestima. Aprender de los errores puede que se convierta en una forma de aprendizaje muy valiosa. En sí, se trata de crear una clase que se adapte a ellos y esta labor comienza en el docente.

En cuanto a la propuesta de intervención, se plantea desde mi perspectiva como futura PT y podría considerarse como recurso de apoyo para el docente en el ámbito científico-matemático. Aunque, va dirigido para el aula de PMAR, se basa en el perfil cognitivo de L. Las características vinculadas a una ER no diagnosticada se asocian a una historia de rendimiento académico reducido en el que apenas ha habido respuestas educativas previas. Por lo que, al implantar este tipo de propuesta se trata de impulsar aquellas dificultades en las que lleva fracasando durante su escolaridad. Esto se

consigue a través de una metodología adecuada con el fin de que aparezcan sentimientos de superación de aprendizajes costosos en el área matemática.

Muchos de estos programas finalmente no resultan eficaces, concretamente aquellos que se centran únicamente en el sentido numérico. Pero, se asegura que los programas que combinan el aprendizaje cognitivo con aspectos psicoterapéuticos obtienen mejores resultados. Esto implica la importancia del papel del profesional PT en el aula. Al añadir ese efecto terapéutico se fortalece el aprendizaje a través de experiencias de éxito con menor probabilidad de error. Consecuentemente, se obtendrá una motivación por parte de los estudiantes que fortificará el proceso de enseñanza-aprendizaje (Antunes, Julio-Costa, Starling-Alves, Paiva & Haase, 2012).

Tal como se expone, las DAM son frecuentes, persistentes y significativas, además pueden tener un origen genético asociado a enfermedades congénitas, al igual que la espina bífida o el síndrome X-frágil (Balaguer & Tárraga, 2014). Este trastorno también es común diagnosticarlo en niñas con TDAH, lo que aumenta las posibilidades de recurrencia en el caso. Tal como se avala en el estudio realizado a alumnas con ST sobre las DAM (Murphy & Mazzocco, 2008), se comentan las limitaciones existentes en las escuelas. Esto demuestra que ante la existencia de perfiles cognitivos tan distintos no se puede establecer una línea matemática teórica. Por ello, para la consecución positiva de este tipo de actividad, hay que valorar esa coordinación entre el profesor de Matemáticas y los profesionales PT del consejo de orientación.

Quizás, las alumnas con ST no estén tan cómodas y sientan presión cuando trabajan el área Matemática desde una visión teórica, ya que asumen que son unas tareas que no les agradan. Es por esto que, mediante tareas contextualizadas, prácticas y manipulables, se pueden trabajar sus dificultades sin la necesidad de incidir en las tareas matemáticas clásicas.

Preguntándole a L, no le gustan nada las matemáticas, de hecho, lo que más le gusta actualmente es la asignatura de Tecnología, especialmente la parte práctica. Quizás, esta alumna sería la ideal para trabajar desde el aprendizaje adaptador. Es decir, que se centre en realizar aprendizajes manipulativos mediante modelos prácticos, estimulantes y experimentales. Según los estilos de aprendizaje de Kolb, una alumna pragmática aprendería mejor experimentando de forma activa (Romero *et al.*, 2010). O sea, sobresale haciendo cosas que ella misma vivencia y convierte en aprendizajes.

Retomando el término de psicología positiva, defiende trabajar desde una perspectiva integradora de la persona, teniendo en cuenta sus fortalezas y debilidades (Sartori & López, 2016), por lo que se verifica la metodología de trabajo.

La justificación para realizar una intervención de tal tipo tiene la finalidad de demostrar que la educación no es rígida, sino que es muy flexible y adaptable a los contextos de enseñanza. Es por esto, que existen muchos modos más o menos teóricos en los que los aprendizajes pueden ser transmitidos. Este tipo de intervención puede que requieran más tiempo de elaboración pero los resultados van a contribuir en el alumno.

Para concluir, este trabajo se ha convertido en un texto que puede leer cualquier persona que comparta su entorno con una niña o adulta con ST o cualquier otra ER, y a través de mi experiencia, hacerle sentir seguro, tranquilo e identificado. Va dirigido a aquellas personas que busquen respuestas, diferentes a las que se suelen facilitar en una consulta médica. En definitiva, se aproxima a un tipo de ayuda familiar, con la finalidad de dar lo mejor a sus hijas. En general, se pretende transmitir lo que un manual profesional especializado en este síndrome no va a contarte. Por esto, quiero exponer todos mis conocimientos y reunirlos en este trabajo. Espero haberlos transferido con ilusión y considerando al futuro lector como un conocido, es decir, aportándole un toque personal y cercano, debido a que leemos con otra mentalidad cuando desde el principio nos identificamos con el escrito y sentimos que nos está contando una situación similar a la que estamos pasando.

6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Aguilar, M. J., López, M. C., & Urquijo, S. (2011). Estilos de percepción de la relación parental y afrontamiento en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner . *Anales de psicología*, 27 (3), 745-749.
- Aguilar, M. J., Zabala, M. L., López Morales, H., Urquijo, S., & López, M. (2016). La teoría de la mente como proceso mediador del funcionamiento social. Evaluación en el Síndrome de Turner. *Revista Argentina de Ciencias del Comportamiento*, 18 (3), 40-47.
- Alija, S. (2018). *La atención al alumnado con enfermedades raras en las etapas de Educación Infantil y Primaria*. Obtenido de <http://roble.unizar.es:9090/login?url=http://search.ebscohost.com/login.aspx?direct=true&db=edsbas&AN=edsbas.11260982&lang=es&site=eds-live>
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders (DSM-V)*. Arlington, VA: American Psychiatric Publishing: American Psychiatric Pub.
- Antunes, A. M., Júlio-Costa, A., Starling-Alves, I., Paiva, Moreira, G., & Haase, V. G. (2012). Reabilitação neuropsicológica do transtorno de aprendizagem da matemática na síndrome de Turner: um estudo de caso. *Revista Neuropsicología Latinoamericana*, 5 (1), 66-75.
- Balaguer, P., & Tárraga, R. (2014). Revisión de los síndromes que comportan dificultades de aprendizaje en matemáticas. Orientaciones para la intervención educativa. *Reidocrea*, 3, 323-333.
- Barreda, A., González, I., & Gracia, R. (2011). *Síndrome de Turner*. Asociación Española de Pediatría. *Protoc diagn ter pediatr*, 1, 218-27.
- BrainTime. (2019, 29 ene). *Ella adopta una niña que nadie quiere. 19 años después, ella se ve totalmente diferente* [Archivo de vídeo]. Recuperado de <https://www.youtube.com/watch?v=dDUwmGS6Jjk&t=163s>
- Bruno, A., & Noda, A. (2010). Necesidades educativas especiales en matemáticas. El caso de personas con síndrome de Down. *Investigación en Educación Matemática XIV*, 141-162.
- Cairón, V. (2017). *¡Cuéntame un cuento!: Una propuesta de aprendizaje y servicio (ApS) y su incidencia en la motivación en un contexto específico (PMAR). Un estudio de caso* . Obtenido de Repositorio de Objetos de Docencia e Investigación de la Universidad de Cádiz: <https://rodin.uca.es/xmlui/handle/10498/19647>
- Cardoso, A. C., Moreira, G. C., & Scavone-Mauro, C. (2007). Síndrome de Guillain-Barré en pediatría: diferentes formas de presentación y dificultades en el diagnóstico precoz. *Revista de neurología*, 44 (12), 725-732.
- Casas, A. M. (1988). *Dificultades en el aprendizaje de la lectura, escritura y cálculo*. Valencia: Promolibro.

- Castro, A., & García, 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*, 119-135.
- Cruz, O., & Requena, S. (2013). El Día de las Enfermedades Raras en las noticias televisivas. Análisis crítico de su representación audiovisual. *Discurso & Sociedad*, 7 (1), 200-223.
- DECRETO 188/2017, de 28 de noviembre, por el que se regula la respuesta educativa inclusiva y la convivencia en las comunidades educativas de la Comunidad Autónoma de Aragón. Nº. 240. *Boletín Oficial de Aragón (BOA)*. Gobierno de Aragón, de 28 de noviembre de 2017.
- Díaz, L., Torruco, U., Martínez, M. & Valera, M. (2013). La entrevista, recurso flexible y dinámico. *Investigación en educación médica*, 2 (7). Recuperado de: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S2007-50572013000300009&script=sci_arttext
- Díaz, M. J. (1994a). *Niños con Necesidades Especiales*, 1. Madrid: ONCE.
- Díaz, M. J. (1994b). *Programas para favorecer la integración escolar: Manual de intervención*, 2. Madrid: ONCE.
- Díaz, S., Mendoza, V. M., & Porras, C. M. (2011). Una guía para la elaboración de estudio de caso. *Razón y palabra*, No. 75 Febrero-Abril.
- Diogo, P. C. (2015). Inclusão de uma criança com síndrome de Turner numa escola do ensino regular. Um estudo de caso. Universidade do Algarve.
- El Universo. (2019). *El reto de diagnosticar las enfermedades raras*. Recuperado el 29 de mayo de 2019, de El Universo: <https://www.eluniverso.com/larevista/2019/05/26/nota/7343474/reto-diagnosticar-enfermedades-raras>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2018). *Las Enfermedades Raras en cifras*. Obtenido de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras>
- Federación Estatal de Asociaciones de Profesionales de Atención Temprana. (2005). *Libro Blanco de la Atención Temprana*, 55/2005. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad.
- Fernández, S. (1995). La percepción del profesor como indicador de dificultades de aprendizaje. *Psicothema*, 7 (2), 309-316.
- Fernández, J., & Mir Gual, A. (2017). Los procesos de implementación de los programas de mejora del aprendizaje y el rendimiento (PMAR). Perspectivas del profesorado, el alumnado y las familias. *Revista Española de Orientación y Psicopedagogía*, 28 (3), 133-150.
- Fundación Prevent. (2015, 19 dic). *Parálisis cerebral* [Archivo de video]. Recuperado de <http://youtu.be/PZylYp77qko>

- Iglesias, E. A., Fernández Calvo, F., & Recio Pascual, E. (2008). Patología Umbilical Frecuente. Asociación Española de Pediatría. *Sociedad Española de Neonatología. Protocolos de la AEP*, 41, 398-404.
- LOE (2006). Ley Orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación. *Boletín Oficial del Estado* N° 106, de 3 de mayo de 2006.
- LOE (2013). Ley Orgánica 8/2013, de 9 de diciembre, para la mejora de la calidad educativa. *Boletín Oficial del Estado* N° 295, de 9 de diciembre de 2013.
- López, J., & SEEP. (2012). *Preguntas y respuestas sobre el Síndrome de Turner*. Madrid: Novo Nordisk Pharma, S.A.
- López, M., & Aguilar, M. J. (2009). Vulnerabilidad Social en el Síndrome de Turner: Interacción Genes-Ambiente. *Psicologia ciência e profissão*, 29 (2), 318-329.
- López, M., Aguilar, M. J., & Zabaletta, V. (2014). Percepción de Estrés Escolar y Ritmo Circadiano de Cortisol en el Síndrome de Turner. *Trends in Psychology*, 22 (2), 529-538.
- Millar, S. (1997). *La comprensión y la representación del espacio. Teoría y evidencia a partir de estudios con niños ciegos y videntes*. Madrid: ONCE.
- Ministerio de Educación y Formación Profesional. (2019). *Enseñanzas no universitarias. Alumnado matriculado. Curso 2017-2018*. Obtenido de <http://www.educacionyfp.gob.es/servicios-al-ciudadano/estadisticas.html>
- Miranda, A. (1988). *Dificultades en el aprendizaje de la lectura, escritura y cálculo*. Valencia: Promolibro.
- Miranda, A., Vidal-Abarca, E., & Soriano, M. (2011). *Evaluación e intervención psicoeducativa en dificultades de aprendizaje*. Madrid: Pirámide.
- Montero, L. A. (1991). El informe Warnock. *Cuadernos de pedagogía*, 197, 62-64.
- Moratalla, S., & Sánchez, C. (2018). Educación prenatal y enfermedades raras. Estudio de un caso: El síndrome de Weaver. *Educación prenatal y pedagogía prenatal*, 1, 217-241.
- Murphy, M., & Mazzocco, M. (2008). Mathematics Learning Disabilities in Girls With Fragile X or Turner Syndrome during late elementary school. *Journal of Learning Disabilities*, 41 (1), 29-46.
- National Library of Medicine. (2019). *Genetic Home Reference*. Obtenido de Turner syndrome: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/turner-syndrome#sourcesforpage>
- ORDEN ECD/489/2016, de 26 de mayo, por la que se aprueba el currículo de la Educación Secundaria Obligatoria y se autoriza su aplicación en los centros docentes de la Comunidad Autónoma de Aragón. *Boletín Oficial de Aragón (BOA)*. Gobierno de Aragón, 26 de mayo de 2016.

- ORDEN ECD/850/2016, de 29 de julio, por la que se modifica la Orden de 16 de junio de 2014, de la Consejera de Educación, Universidad, Cultura y Deporte, y por la que se aprueba el currículo de la Educación Primaria y se autoriza su aplicación en los centros docentes de la Comunidad Autónoma de Aragón. *Boletín Oficial de Aragón (BOA)*. Gobierno de Aragón, 29 de julio de 2016.
- ORDEN ECD/1005/2018, de 7 de junio, por la que se regulan las actuaciones de intervención educativa inclusiva. No. 116. Disponible en: *Boletín Oficial de Aragón (BOA)*. Gobierno de Aragón, de 7 de junio de 2018.
- Peiteado, M. G. (2013). Los estilos de enseñanza y aprendizaje como soporte de la actividad docente. *Revista de estilos de aprendizaje*, 6 (11), 51-70.
- Pombo, M. (2010). *Tratado de endocrinología pediátrica*. Madrid: McGraw-Hill Interamericana.
- Ranke, M., & Saenger, P. (2001). Turner's syndrome. *The Lancet*, 358, 309-314.
- Resolución organización de PMAR , de 27 de junio de 2016, por la que se dispone la organización de los Programas de Mejora del Aprendizaje y del Rendimiento para su aplicación en los centros de Educación Secundaria de la Comunidad Autónoma de Aragón.. Disponible en: *Boletín Oficial de Aragón (BOA)*. Dirección General de Planificación y Formación Profesional, de 27 de junio de 2016.
- Romero, L., Urbina, V. S., & Gutiérrez, F. J. (2010). Estilos de aprendizaje basados en el modelo de Kolb en la educación virtual. *Revista de innovación educativa*, 2 (1), 72-85.
- Sartori, M. S., & López, M. C. (2016). Habilidades sociales: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud*, 14 (2), 1055-1067.
- Sartori, M. S., Urquijo, S., López, M., Said, A., & Alchieri, J. C. (2015). Análisis de perfiles de personalidad en mujeres adultas con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Interdisciplinaria*, 32 (1), 73-87.
- Sartori, M. S., Zabaletta, V., Aguilar, M. J., & López, M. (2013). Variables psicológicas troncales en el desarrollo de habilidades sociales. Estudio diferencial en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Chilena de Neuropsicología*, 8 (2) Dic, 31-34.
- Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP). (2003). *Síndrome de Turner*. Zaragoza: EndocrineCare.
- Tejada, E., Flores, K., Moreno, L., Muñoz, M., Pérez, J., & Gil, M. (2018). *Necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con enfermedades raras de tipo metabólico y sus familias*. Obtenido de Anales de Pediatría: www.analesdepediatria.org
- Trianes, M. V., De La Morena, M. L., & Muñoz, A. (1999). *Relaciones sociales y prevención de la inadaptación social y escolar*. Málaga: Ediciones Aljibe.

- UNESCO. (2016). Educación 2030: Declaración de Incheon y Marco de Acción para la realización del Objetivo de Desarrollo Sostenible 4. Recuperado de: <https://es.unesco.org/themes/atencion-educacion-primera-infancia>
- Watson, I. (2018). *Celebridades con Síndrome de Turner*. Recuperado el 20 de mayo de 2019, de Saludaio: <https://saludaio.com/celebridades-con-el-sindrome-de-turner/>
- Yacuzzi, E. (2005). *El estudio de caso como metodología de investigación: teoría, mecanismos causales, validación*. Recuperado el 29 de marzo de 2019, de CEMA Working Papers: Serie Documentos de Trabajo. No. 296, Universidad del CEMA: <https://ucema.edu.ar/publicaciones/download/documentos/296.pdf>
- Zabaletta, V., Gorostegui, M. E., Gasparri, G., Aguilar, M. J., & López, M. (2011). Factores protectores y de riesgo en el estrés escolar. Implicancias en el síndrome de turner. *Revista Latinoamericana de Ciencia Psicológica*, 3 (1), 30-37.

7. ANEXOS

-Anexo 1: historia completa del caso.

Lucía es una niña de 14 años que reside en Zaragoza, España. Vive junto a su madre y hermana mayor en un barrio de las afueras de la ciudad. Actualmente, está cursando el segundo curso de educación secundaria obligatoria en un instituto público. L se encuentra en un programa de mejora del aprendizaje que atiende a sus necesidades educativas y el cual ha comenzado este año.

En este apartado se desarrolla la trayectoria evolutiva de Lucía, desde el nacimiento hasta el momento presente, es decir, la adolescencia. En ella se incluyen los aspectos más relevantes y consecuentes hasta el diagnóstico del síndrome. También, se plasman las fases y eventos más complicados en el transcurso de los ámbitos clave. De hecho, muchos de los síntomas del síndrome se van manifestando con la edad, pero hasta el momento crítico del diagnóstico no cobran sentido.

ANTES DEL NACIMIENTO

El caso toma comienzo en la semana 14 del embarazo. Dicha semana, los médicos detectaron algo raro que no sabían exactamente lo que era. Dicha anomalía tenía una alta probabilidad de que influyera en el desarrollo del bebe, pero sin especificar en qué grado.

Aun con la falta de información y asesoramiento, el pediatra comunicó a los padres que se encontraban en la última semana posible, ofreciéndoles la opción del aborto. Dada esta cuestión, los padres decidieron consultar una segunda opinión en un médico privado. Tras unas pruebas se halló el cordón umbilical único, lo cual suele ser más frecuente en muerte fetal que en nacimientos vivos. De hecho, el 20% de estos casos está asociado a un alto riesgo de anomalías cromosómicas. La arteria umbilical única quiere decir que contiene dos canales, cuando normalmente son tres vasos (Iglesias, Fernández Calvo & Recio Pascual, 2008). Por otro lado, los pliegues del cuello no se veían deformados en la ecografía, por lo que se descartaba el síndrome de Down, pero no se preveía una deformación cromosómica. En ese momento se decidió seguir adelante, ya que, el cordón umbilical único en algunos casos no afecta en nada. Dado que la vida del bebe no corría peligro y todo lo demás era correcto, se continuó con el embarazo.

Como vemos, ya desde el principio se sabía que habría un déficit, pero no exactamente en qué nivel de gravedad podría afectar. Durante la etapa prenatal, no se siguió una revisión concreta, ni se controló la posibilidad de haber fallos en algún sistema corporal.

Este momento fue clave en la falta de detección, puesto que únicamente se hizo una ecografía y no se procedió a la amniocentesis que suele realizarse incluso cuando ecográficamente no se detectan malformaciones anatómicas, para el estudio del cariotipo. Probablemente, esto se debió a la tranquilidad de la familia al ver que todo estaba bien, incrementando el deseo de continuar sin conocer otros posibles fallos.

NACIMIENTO

Llegamos al momento del nacimiento que fue vía cesárea y que tuvo lugar en el mes de noviembre de 2004. Tal como se había previsto, el cordón umbilical era único (Iglesias *et al.*, 2008). Además, en el parto queda registrado que es una recién nacida adecuada para la edad gestacional, por lo que los antecedentes perdieron interés. Como no se detectó nada fuera de lo común tanto físicamente como en las pruebas realizadas, se dejó un poco de lado este tema y preocupación. Cuando cumplió 1 año, le hicieron una ecografía de los riñones, para comprobar anomalías pero no se descubrió nada significativo.

INFANCIA

El periodo neonatal fue normal durante el primer año, por lo que se descartó la idea de la atención temprana. Aunque posteriormente se apreció un enlentecimiento estatura-ponderal y poco apetito.

La historia evolutiva continúa con la primera escolarización en una guardería privada, a la cual acudió únicamente 3 meses a la edad de los 2 años. Posteriormente comenzó la educación infantil en un centro público ordinario donde continuó hasta finalizar la EP. Tras su comienzo no surgió el posible replanteamiento de un informe psicopedagógico o valoración educativa. Para la adaptación del niño al ámbito escolar es esencial facilitar la información sobre la ayuda anteriormente recibida desde otros

ámbitos. Aquí se aprecia un primer problema de comunicación que implicó el comienzo en vía ordinaria.

Un primer inconveniente fue ocasionado por prologar demasiado tiempo el hábito de chuparse el dedo, ya que originó complicaciones. Esto sucedió porque al tener las manos hinchadas creó una obstrucción de la posición de la mandíbula ocasionando el paladar hendido. Esto le dificultaba a la hora de chupar y tragar. Se intentó corregir y eliminar dicha manía con el uso de una ortodoncia.

A partir de entonces, las visitas y exploraciones endocrinológicas comenzaron a ser cada vez más frecuentes. Las revisiones se programaron cada 4 meses debido a los problemas de crecimiento, prolongándose desde los 3 hasta los 7 años. En ese tiempo, se llevaron a cabo dos pruebas médicas. Una de ellas fue una radiografía de la mano para comprobar el crecimiento óseo, y la otra fue un test de secreción nocturna, la cual se trata de una prueba con extracciones de sangre para comprobar los niveles de crecimiento, los cuales se activan por la noche. Con los resultados se aprobó el tratamiento hospitalario de hormona de crecimiento (GH), a causa del retraso en el crecimiento intrauterino. Se trata de un polvo que se inyecta diariamente por vía subcutánea con dosis elevadas de dicha hormona, la cual es obtenida a partir de ingeniería genética. Gracias a ésta, aumenta la velocidad de crecimiento, y consecuentemente, su talla final. Este tratamiento tuvo comienzo a los 7 años (2011) y perdura hasta la actualidad, alargando al máximo su funcionalidad.

A lo largo de su escolaridad, se hacían más evidentes sus dificultades, por el estancamiento en ciertas áreas curriculares. A menudo, no prestaba atención suficiente, tenía descuidos en las tareas, dificultades para mantener la atención y para organizarse, y además, en ocasiones parecía no escuchar. A los 7 años y medio (2012), desde los Equipos de Orientación Educativa Infantil y Primaria (EOEIP) se propusieron una serie de pruebas para analizar el desarrollo de algunas capacidades. La mayoría de ellas se llevaron a cabo en el centro mediante los equipos especializados. Entre ellas están algunos sistemas de evaluación cognitiva como el *DN CAS* y el *Test Kaufman*, el cual evalúa el CI verbal, manipulativo y compuesto.

Por otro lado, se evaluaron las características relacionadas con la atención e hiperactividad, mediante el *Test de atención d2 de Brieckenkamp* y la *Escala Albor* obteniendo puntuaciones medias-bajas en concentración y atención selectiva.

A los 8 años de edad, se diagnosticó el Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH), con mayor prevalencia en el patrón de hiperactividad-impulsividad. Según la quinta edición del Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos mentales (DSM-V), se cumplían los siguientes criterios diagnósticos (American Psychiatric Association, 2013):

- Manifiesta 6 o más síntomas de rasgos hiperactivos e inatención (en total 12).
- Muestra los síntomas antes de los 7 años.
- Las conductas de este trastorno se observan en diversos contextos: casa, escuela, recreo, etc.
- Se observan dificultades para seguir adecuadamente en proceso de E-A en la escuela.

La presencia de conductas de impulsividad se ve compensada por un rendimiento satisfactorio en las áreas restantes, lo que indica buenas posibilidades a nivel neuropsicológico. Ante esta situación, se tuvieron que realizar algunas modificaciones en el programa de intervención educativa y el estilo de aprendizaje prestado en el centro, ya que fue necesario reconducirla en las tareas escolares. Ambos intentaron regular su impulsividad y autocontrolar su conducta. Su estilo de aprendizaje se centró en aumentar la cantidad de atención, inhibir aquellos aspectos ambientales que lo impidieran, e introducir estrategias de planificación y organización a la hora de realizar las actividades, de modo que se evite el abandono y estrés por no ejecutarlas en su momento. Por lo tanto, se propusieron algunas necesidades específicas educativas:

- Adaptación curricular no significativa de forma prolongada e incorporando aspectos directamente relacionados con la diversidad funcional del alumno (Por ejemplo, dejar más tiempo en los exámenes, subrayar con colores los enunciados, referentes visuales en Matemáticas...)
- Adaptación curricular significativa en Matemáticas y apoyos fuera del aula por parte de la especialista en PT.
- Modificar condiciones de ambiente del aula para favorecer la concentración en clase: Sentarse en una mesa, cerca de la pizarra, nombrarle encargada de alguna actividad y reforzarla cuando termine una tarea.

- Estructurar tareas en tiempos cortos, ajustando la demanda a la capacidad de atención, motivarle, facilitarle que pueda consultar al profesor, reforzar positivamente frecuentemente.
- Técnicas comportamentales en el aula como premios, tiempo fuera de refuerzo positivo, retirada de atención, castigo como consecuencia directa en la mala conducta.
- Reforzar positivamente las conductas adecuadas en el aula y entre compañeras.

Además, al encontrarse en un punto límite y al mostrar un rendimiento no tal alejado al esperado no se procedió a la implementación de actuaciones más específicas. Finalmente esto supuso, que L abandonara el aula algunas horas a la semana para realizar un taller de Lengua y Matemáticas, donde acudían los alumnos que mostraban más dificultades. En él, junto a la profesora de apoyo, repasaban los contenidos más importantes del curso para asentar una base sólida. El hecho de salir del aula, a veces suponía un problema, ya que un cambio de entorno de trabajo no era favorable para su atención. A lo largo de la escolaridad, se han llevado a cabo apoyos específicos en Lengua Castellana (2º, 5º y 6º de EP), Matemáticas (5º y 6º EP) y Conocimiento del Medio (4º EP).

En relación con el tema anterior, el papel de la familia resultaba imprescindible para ella, por lo que algunas de las orientaciones familiares fueron: necesidad de normas claras y bien definidas, un ambiente ordenado, sereno, relajado y cálido; seguirle reconociendo el esfuerzo, animarle, contener sin sobreprotección excesiva y una exigencia adaptada a sus posibilidades.

Debido a las conductas negativas que afectaban en su entorno y la poca concentración en la escuela se procedió a iniciar un tratamiento farmacológico (Concerta comprimidos Lib Prolongada) que interfiere en los niveles de dopamina controlando el comportamiento en niños TDAH. Se inició a los 8 años y se prolongó 6 meses, pero no resultó efectivo. Ya que, los efectos secundarios afectaron en una disminución de peso y el estancamiento de la talla suspendiendo los resultados de la hormona de crecimiento. Por lo que, se prescindió de dicha medicación por ser incompatible con el tratamiento.

Contemplando los aspectos emocionales, en ese momento era una niña feliz, pero poco a poco iba influyendo negativamente tanta visita hospitalaria y el fracaso

personal con el TDAH, que consecuentemente aumentaba la sobreprotección familiar. El incremento de ausencias escolares se debe a la vulnerabilidad a enfermedades y a las constantes revisiones médicas.

Durante el último curso académico de EP (11 años), tras haber superado todos los años con bajas calificaciones. Por parte del colegio se prepararon diferentes evaluaciones con el fin de concretar el nivel curricular, para tramitar la transición a la educación secundaria. Para ello se llevó a cabo un informe psicopedagógico donde se recoge su historia escolar y dificultades de aprendizaje. Sus aprendizajes durante esta etapa eran muy generales y básicos, limitándose a los contenidos mínimos. Al finalizar la EP, obtuvo unas notas que se encontraban en el limbo, pero se decidió que siguiera adelante para no perjudicar su estado socioemocional.

ADOLESCENCIA

El paso a la ESO con 12 años, implicó el cambio a un centro concertado, ya que el anterior centro solo ofertaba los cursos de EP. Nada más comenzar el curso, se incrementaron las revisiones al otorrino por las repetitivas otitis y anginas. Para su solución, se realizó una intervención de adenoamigdalectomía a modo de corrección quirúrgica. Fue una operación muy completa que incluyó la colocación de tubos de drenaje en el tímpano debido a la obstrucción e infecciones de ambos oídos, además, de la extracción de las amígdalas y vegetaciones adenoideas. Desde entonces debe evitar la entrada de agua en los oídos.

Dado que la anterior intervención tuvo lugar al comienzo del primer curso de la ESO, Lucia faltó mucho a clase por la recuperación. Cuando se reincorporó, no tuvo una buena acogida, ya que todos los niños ya habían formado sus grupos de amigos, y no era aceptada en ninguno.

Desde el inicio de curso, el claustro de profesores y el tutor apoyaron dar continuidad a las adaptaciones curriculares no significativas en algunas materias del curso (1º ESO). Durante el curso, le hicieron una serie de cuestionario debido a las claras Dificultades de Aprendizaje en Matemáticas (DAM) que mostraba. Posteriormente, se le diagnosticó el Trastorno específico del aprendizaje con dificultad matemática o Discalculia. Según el DSM-V (American Psychiatric Association, 2013),

las dificultades de aprendizaje pasan a denominarse dificultades específicas del aprendizaje incluidas en los trastornos del neurodesarrollo. Aunque pueden encontrarse en lectura, o escritura, en este caso están en las Matemáticas. Los criterios diagnósticos para el trastorno del cálculo y los cuales cumple son (Balaguer & Tárraga, 2014):

- La capacidad para el cálculo se sitúa sustancialmente por debajo de la esperada, según su edad cronológica, cociente de inteligencia y la escolaridad propia de su edad.
- El trastorno del Criterio A interfiere significativamente el rendimiento académico o las actividades de la vida cotidiana que requieren capacidad para el cálculo.
- Si hay un déficit sensorial las dificultades para el rendimiento en cálculo exceden de las habitualmente asociadas a él.

Regresando a los problemas auditivos, durante los 12 años y en adelante, se fueron generando unas deficiencias progresivas en la audición de Lucía. Se visitó un centro específico, donde se realizaron varias pruebas. Tras una otoscopia, se halló una otitis adhesiva en el oído derecho y una perforación epitelizada en el oído izquierdo. Por otro lado, tras una audiometría se presenció una hipoacusia de transmisión moderada derecha permanente con una pérdida de audición superior a 40 dB en ambos oídos, causada por otitis media crónica bilateral y por el trastorno de la membrana timpánica. Consecuentemente, se adaptó una audioprótesis derecha (audífono). Principalmente, esta ayuda auditiva fue denegada por L, pero poco a poco la fue incluyendo en su rutina. Este dispositivo cumple la función de amplificar el sonido para mejorar la comunicación. Concluyendo la pérdida auditiva fue un obstáculo que se sumó a las dificultades escolares.

Al finalizar el curso (12 años y medio), la familia dio su conformidad al procedimiento para desarrollar las actuaciones educativas siguientes:

- Cambio a ACNEE por pluridiscapacidad (discapacidad auditiva orgánica).
- ACNEAE por Trastorno Especifico de aprendizaje Matemático.
- Aplicar la medida específica extraordinaria de ACS en Matemáticas.

Retomando el tema del TDAH, desde este momento y en lo sucesivo se observa en todos los ámbitos una disminución considerable de la hiperactividad. A pesar de que

se mantiene la desatención, lo es pero en menor grado. Actualmente, se muestra una niña más tranquila, aunque continúen algunos rasgos como la falta de atención detallada en tareas.

Una vez obtenidas las evaluaciones finales y las reuniones entre los profesores que trabajan con ella, se llegó a la conclusión de que sería conveniente la repetición del curso (1º ESO). La orientadora de etapa aconsejó a los nuevos profesores de la alumna con el estilo de aprendizaje que debían atenderla. Su nueva metodología debía basarse en la motivación extrínseca, por mostrar miedo al fracaso, es decir, L trabaja por evitar las críticas de la familia y profesores, no por interés interno. Además, eran adecuados los refuerzos afectivos.

La causa de la repetición fue debido a la falta de iniciación en las competencias y objetivos mínimos evaluables. Esto era esperable, puesto que durante el curso a penas se llevaron a la práctica las adaptaciones propuestas. Asimismo, una causa más a la que atenderse para dar validez a la repetición se obtuvo tras la valoración de las competencias básicas alcanzadas tras el primer curso de secundaria.

COMPETENCIAS	Iniciada	En desarrollo	Adquirida	Adquirida plenamente
1. Competencia en comunicación lingüística	X			
2. Competencia matemática y competencia básica en ciencias y tecnología	X			
3. Competencia digital		X		
4. Aprender a aprender	X			
5. Competencias sociales y cívicas		X		
6. Sentido de iniciativa y espíritu emprendedor		X		
7. Conciencia y expresiones culturales		X		

*Tabla 4. Tabla evaluativa de las competencias (Informe de 1º ESO)
Fuente: elaboración propia.*

Realmente, fue un año muy complicado para L, ya que, la convivencia con el grupo de iguales no favoreció a su situación. Esto se debe a que L sufrió acoso escolar. Esto se define en agresiones verbales, donde sobresalían aspectos de inferioridad e

ignorancia hacia ella diariamente. Este tipo de trato le afectó mucho psicológicamente, ya que, ella misma se llegó a sentir culpable de su capacidad cognitiva, por las constantes provocaciones que sufría. Aquí se pone en muestra una de las características del síndrome, siendo el sentimiento de inferioridad y dificultad para establecer relaciones con los iguales en la etapa de adolescencia.

El hecho de obligar a una persona a trabajar con un grupo nuevo en un ambiente en el que es ignorado, es una situación difícil. El transcurso de los días se convertía en un reto para L, sin un compañero de apoyo en el aula y con una situación académica que tampoco llegaba a adaptarse. El cambio de centro y la repetición de curso incrementado por las ausencias a clase, fueron las causas fundamentales de no formar un buen vínculo. Esta fue una de sus peores épocas, ya que las constantes amenazas hicieron que creara una barrera, evitando todos los días acudir al colegio, simplemente por escapar de la fuente de tensión. El ciberacoso surgió a causa de preguntar los deberes a sus compañeros por sus faltas a clase, a través de plataformas de comunicación y no obtener respuesta, siendo ignorada por todos ellos. Todo lo anterior le condicionó en su autoestima, propiciando un ánimo decaído. Desde la familia se le animaba a que obviara dichos comentarios y valoraciones negativas de los compañeros, tratando de mejorar su moral de todas las formas posibles.

Pero continuaron los sollozos y enfados por las mañanas, llegando a un punto en el que su estado emocional era muy bajo y amenazaba a su madre con que no quería seguir pasando esa mala situación por lo mal que la trataban los demás niños. L hacía sentir culpable a su madre porque le obligaba a ir todos los días al colegio, ya que, es una persona de confianza para ella. Aunque por otra parte, la madre le obligaba para que superara esta situación y sus miedos, aceptando únicamente a la gente que le aportara cosas positivas. El rechazo de sus compañeros inició estos problemas de adaptación escolar propiciando la soledad y aislamiento (Trianes *et al.*, 1999). Poco a poco la familia fue perdiendo la confianza en el centro, ya que la experiencia desfavorable y la escasa ayuda repercutieron en el poco compromiso con el caso.

Los mensajes de ánimo y cariños eran diarios por parte de toda la familia. Pero el colegio, dadas las continuas ausencias sin justificación y citas médicas, asumió que fue la causa de sus bajas calificaciones y pocos aprendizajes durante ese curso. La orientadora realizó un informe psicopedagógico para crear un informe valorativo por

petición de la familia, a través del Test de inteligencia WISC-IV se observaron las puntuaciones de la parte aritmética claramente por debajo de la media.

No solo se sumó el lento proceso que lleva la acreditación como alumna con necesidades específicas de apoyo educativo (ACNEAE), sino también las reuniones del profesorado con la familia e informes necesarios para completar los trámites. En general, se presenciaba una falta de coordinación inmensa entre profesorado del centro, y en general, entre el ámbito escolar y médico.

Al terminar el curso académico (13 años), L obtuvo unas calificaciones finales de las áreas troncales representadas en la siguiente imagen, donde las adaptaciones no tienen un sentido lógico.

Áreas troncales	1ª Eval	2ª Eval	3ª Eval	Ord.
Lengua	SU	NP (R) *	IN	IN*
Matemáticas	IN	IN*	IN*	IN*
*Adaptación no significativa en la evaluación				

*Tabla 5. Evaluación de áreas troncales (Repetición 1º ESO)
Fuente: elaboración propia.*

La decepción de la familia al ver el tipo y calidad de respuestas ofrecidas en el colegio para la alumna, fue la causa para decidir hacer un cambio de centro que beneficiara el estado emocional de L y en definitiva un lugar donde se trabajasen sus dificultades en el aprendizaje de forma más particular.

Fue durante esta etapa conflictiva con 13 años de edad, cuando se le diagnosticó el Síndrome de Turner (enfermedad del sistema endocrino-metabólico por talla baja constitucional de etiología no filiada). La detección fue descubierta por el endocrino y se produjo en una revisión médica. Este profesional asoció la baja talla, la pérdida de audición, su cuerpo infantil sin signos de pubertad, los pliegues del cuello, el aumento de lunares en la piel y la forma peculiar de las manos y codos. Agrupando todo el anterior, se propuso un estudio genético para comprobar el posible síndrome. Tras el estudio citogenético (FISH) en sangre periférica, se confirmó la deleción de brazo largo del cromosoma X, con un punto de fractura a nivel de q21.1, dando lugar a una fórmula cromosómica de 46,X, del(X)(q21.1), que afecta a un gran número de genes. Tras el

resultado positivo, se puso en marcha al protocolo médico iniciando todas las revisiones de los médicos recomendados, como el cardiólogo, neurólogo, nefrólogo, hepatólogo, ginecólogo, psicólogo...

Tras los consejos del endocrino, se decidió comenzar un tratamiento que ayudaría a su bienestar psicológico. Se trata de una terapia hormonal sustitutiva (THS) por insuficiencia ovárica, la cual se suministró a través de parches percutáneos de estrógenos (EVOPAD), aumentando la dosis progresivamente para completar el desarrollo puberal. Este tratamiento afectó tanto a nivel físico como en factores ambientales y psicológicos. Esto conllevó una serie de efectos secundarios presenciales en el ámbito familiar. Entre ellos, brotes psicóticos, aumento de peso, sueño y cansancio, descontrol y enfermedad inflamatoria intestinal crónica. Todo lo anterior dio pie al absentismo y baja autoestima, dolores de tripa, alteraciones del sueño. Todos estos efectos le producen cansancio al no dormir lo suficiente, por lo tanto se levanta muy cansada y su rendimiento académico no es el mismo. L lo comenzó con 14 años por petición suya, para dar solución a su retraso en el desarrollo físico. Asimismo, cubre una acción ambiental, promoviendo un buen desarrollo psicológico, en cuanto a autoestima y autopercepción. Cada cuatro meses se hacen controles de talla, peso, velocidad de crecimiento, estadio del desarrollo puberal, tensión arterial, osteoporosis, estradiol de sangre y hormonas ováricas (FSH y LH).

Al comienzo de segundo curso de la ESO (14 años), se eligió otro centro que asegurara unas medidas adecuadas para su futura educación y generara un ambiente donde L estuviera feliz. La elección de cambiar de centro fue totalmente acertada, puesto que, a pesar de las inseguridades los primeros días, L creó un grupo de compañeros que se acercaba más al término de diversidad. Los profesores del colegio acogieron a la alumna con los brazos abiertos, reevaluándola siempre que fuera necesario, y comunicándose con médicos y familia para ajustarse lo máximo posible. No fue hasta el mes de diciembre que se derivó a L al PMAR que se adecuaba mejor a su nivel educativo y tipo de aprendizaje. El curso actual, equivale al segundo curso de secundaria (2º ESO) pero se nombra como 1º PMAR. Este programa está favoreciendo el desarrollo de sus habilidades y su autoestima, ya que, al adaptar las actuaciones a sus necesidades, los aprendizajes son más significativos y funcionales. Actualmente las respuestas que se dan son muy personalizadas, gracias al trabajo coordinado de la orientadora con el profesorado. Cuenta con algunas actuaciones generales, como

adaptaciones curriculares no significativas o adaptaciones de acceso a nivel de aula (BOA, 7 junio, 2018). Este tipo de programa ayuda en que su participación y progreso se interioricen con éxito mejorando la superación de dificultades. Académicamente ha mejorado mucho, puesto que el ritmo y la atención son más apropiados.

Tras otra visita médica, se detectó una ligera pérdida visual progresiva, que le ha llevado al uso de lentes para largas distancias. También, ese mismo año, se le concedió el grado del 12 % de minusvalía por discapacidad tras la resolución de un Dictamen Técnico Facultativo emitido por el Equipo de Valoración y Orientación, por parte la Dirección del Servicio Provincial del Instituto Aragonés de Servicios Sociales (IASS). A pesar de que, los profesionales que trabajan con ella no están de acuerdo con el grado de minusvalía, ya que piensan que debería ser más alto.

Esta historia de vida tiene fin en el momento presente.

- Anexo 2: transcripción de la entrevista completa.

-Entrevistadora (E): **¿Cuándo te diste cuenta de que tu hija podía tener más dificultades que otros niños?**

-Madre (M): Me di cuenta en primaria, en el curso de segundo. Ahí, ya empecé a notar que había dificultades.

-E: ¿Por algo en concreto?

-M: A parte de que no leía en condiciones, no entendía los problemas de matemáticas. Tanto sumar como restar le costaba muchísimo. Y dado a su hiperactividad y falta de atención no paraba quieta en el momento de los deberes.

-E: **¿Qué sensación tuviste cuando surgió el primer problema antes del nacimiento?**

-M: De primeras, me llevé muchísimo sofocón, tenía mucho miedo. Pero como en el médico privado nos dijeron que no había problema, porque el pliegue nuchal era correcto, las medidas de hueso entraban dentro de la edad, y no iba a haber ningún tipo de problema, seguí adelante con el embarazo.

-E: ¿Y después del nacimiento cuando viste que todo estaba bien?

-M: Ahí sentí muchísima alegría, de haber querido seguir hasta el final. Aunque tenía claro que si nacía con algún problema tampoco me importaba, o sea estaba decidida a seguir.

-E: **¿Cómo recuerdas a tu hija y que dificultades tenía antes del diagnóstico?**

-M: Durante primaria, recuerdo que se movía muchísimo, que el momento de los deberes no paraba quieta, se le caían todos los lapiceros, escribía fatal y hacía muchos tachones. Y por más que repasábamos los temas, yo le hacía esquemas, pero no llegaba a aprendérselo.

-E: ¿Y cómo tratabas de ayudarla?

-M: De cada tema le resumía lo más importante, eso se lo explicaba, lo repasábamos antes de dormir y de camino al colegio. Por ejemplo, en matemáticas se lo explicaba con objetos como lapiceros y le intentaba plantear los problemas...

-E: ¿Cuándo y cómo te comunicaron que tu hija tenía un síndrome?

-M: Me lo comunicaron en 1º de la ESO, cuando el endocrino unió los problemas auditivos, de crecimiento, de hiperactividad, más luego que empezaron a ver que tenía muchos lunares, que los codos tenían una forma diferente, que el pliegue del cuello y el crecimiento del pelo es diferente. Y entonces nos derivaron a genética, y yo en ese momento sin tener el resultado, ya sabía que iba a salir positivo, porque lo relacioné con el embarazo. Tenía claro que iba a haber una alteración genética.

-E: ¿Cómo te sentiste cuando le dieron nombre a todos los problemas que tenía tu hija?

-M: De primeras me sentí hundida, porque tenía miedos y necesitaba saber todo lo que le iba a afectar. Y luego al empezar a buscar por internet y leer cosas tuve una sensación de agobio al no saber cómo iba a afectar a su futuro. Aunque por otro lado, ya todo encajaba y tenía sentido.

-E: ¿Qué pasos has seguido para comunicar esta situación al resto de la familia?

-M: A mi hija mayor se lo conté desde el principio. Su padre no lo sabe, porque tampoco hay comunicación. Y a ella, le hemos ido contando algo porque es lo que me aconsejaron desde el protocolo médico. Que el nombre del síndrome tal cual no se lo dijéramos porque no buscara ella en internet y la pudiera confundir. Y bueno con apoyo del endocrino y la psicóloga del hospital poco a poco vamos dándole algo de información apropiada para su edad.

-E: ¿Y a otros familiares?

-M: A la familia cercana se lo comenté en cuanto me derivaron a genética, y ellas desde el principio también sabían que iba a salir positivo el síndrome.

-E: ¿Pero antes de que te derivaran a genética, no te habían nombrado el síndrome?

-M: No.

-E: ¿Qué profesionales han trabajado con tu hija? ¿Cuáles de ellos han sido más relevantes?

-M: El endocrino, pediatra, profesionales de genética, ginecólogo, otorrinolaringólogo, cardiólogo... Pero sin duda, el más importante ha sido el endocrino, ya que fue la persona que llegó a dar el kit de la cuestión. Además, es el que lleva la unión con el resto de médicos, es decir, él me ha ido derivando a todos los especialistas. Antes del síndrome, él también detectó los problemas de audición y propuso la operación de anginas y vegetaciones, antes de saber que le iba a perforar a causa de las constantes otitis. Y para mí es el mejor médico que la está llevando.

-E: ¿Te has sentido apoyada e informada por los profesionales que han trabajado con tu hija?

-M: En el tema de médicos sí que me he sentido apoyada, excepto con el otorrino, porque hay mucha demora entonces las citas son cada muchísimo tiempo. Y sabiendo que sigue teniendo muchas otitis, no llegamos a encontrar una solución para ese problema. En cuanto al tema de educación, en primaria sí que me he sentido apoyada con sus problemas de hiperactividad. En primero y la repetición de primero de la ESO, hemos vivido un infierno, ni he sentido apoyo ni le han ayudado. No han querido ver el problema y nos invitaron a irnos del centro. Pero ahora, he vuelto a encontrar apoyo en el nuevo instituto en 2º de la ESO, que parece que todo vuelve a estar todo un poco más coordinado y ya saben todo el problema.

-E: ¿Consideras que el ámbito educativo ofrece una respuesta adaptada a nivel de centro y aula? ¿Crees que está preparado para un caso como este?

-M: Yo creo que depende de si el colegio es público o concertado. Los colegios públicos creo que están más abiertos y mejor preparados para actuar con niños con dificultades. Mientras que los concertados no están ni quieren niños así. Y luego pienso que se podría actuar de otro tipo de forma, o sea, no derivándolos en este caso a programas de mejora. Sí es cierto que le va a ayudar y le está facilitando muchísimo, pero creo que tendrían que estar en vía ordinaria y tener en consideración que faltan mucho al colegio por médicos, hacerles los temas más amenos... Pero en el PMAR está muy bien.

-E: Claro, pero así van a tener una educación más personalizada...

-E: ¿Qué tipo de apoyos educativos crees que debería recibir tu hija?

-M: Por ejemplo, en la escuela concertada estaba sentada en la última fila del aula, que por su pérdida de audición era una equivocación. En el tema de educación física, tienen que valorar que no miden igual que los compañeros y en algunos ejercicios lo tendrían que tener más en cuenta.

-E: Pero, ¿El profesor de educación física sabe del síndrome?

-M: Sí, claro que lo sabe, pero no le ha debido de dar importancia, ya que es la única asignatura que no ha superado este curso, porque no se le ha adaptado a su condición física.

-E: Es que muchas veces en la escuela se puede asociar un síndrome a los problemas cognitivos, pero en Educación Física, las alteraciones físicas también entran en juego.

-E: ¿Cuáles crees que han sido los desafíos más importantes que ha tenido su hija en la escuela?

-M: El cambio de primaria a secundaria para ella supuso una situación muy difícil y tampoco encontró unos compañeros que le arroparan. El tema de los exámenes que no hayan estado adaptados hasta este año, aunque en primaria sí que había cursos que según los profesores si le adaptaban un poco los exámenes, por ejemplo subrayándole lo importante. Un ejemplo sería, si un ejercicio de lengua tenía un enunciado que decía rodea los sustantivos de azul y los adjetivos de rojo, pues ella por su impulsividad solo

leía y completaba el principio de la pregunta. Entonces, el profesor durante el examen, cuando pasaba por las mesas le recordaba te queda esto... entonces ese apoyo de hacerle hincapié le ha ayudado a que poco a poco se acostumbre a evitar dichos fallos.

-E: ¿Cómo madre, qué recomendaciones le darías o cómo le hablarías al futuro tutor escolar de tu hija?

-M: Principalmente le explicaría el problema de su síndrome y lo que le puede limitar. Luego le contaría el proceso por el que ha venido pasando, del cambio a la ESO, el acoso escolar que hubo y el poco apoyo del centro, para que estuvieran un poco en alerta si la veían triste, sola... Y luego le comentaría las faltas de asistencia a clase por sus médicos, sus dolores...

-E: ¿Qué les dirías a otros padres que acaban de saber que su hija tiene ST?

-M: Les diría que hay que pasar por el proceso de asimilar la noticia. Que según va pasando el tiempo te vas calmando y vas viendo las cosas desde otro punto de vista. El ver que desde el hospital están todos los médicos coordinados te ayuda un poco a sentirte que no estás sola. Y es algo que toca y lo puedes llevar mejor o peor...

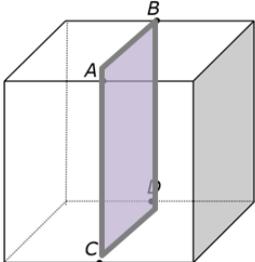
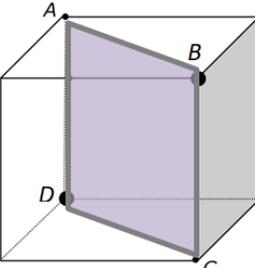
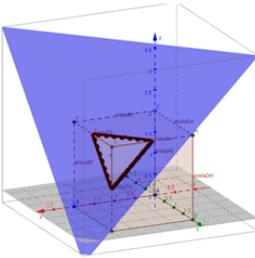
-E: ¿Cómo prevés el futuro de tu hija? A nivel de educativo, laboral, personal...

-M: A nivel educativo, lo veo un poco difícil, aunque creo que puede llegar a estudiar algo muy básico. Centrarse a lo mejor en algún grado medio que a ella le pueda gustar o motivar y poder conseguirlo. En el tema laboral, también lo veo complicado hoy por hoy. También influye que el tema de minusvalía no estoy de acuerdo con la valoración que se le dio. Puesto que antes se daban las minusvalías muy alegremente y ahora han recortado. Y de lo personal, depende de la naturaleza de cada persona. Ella como es bastante alegre, creo que lo va a llevar mejor de lo que yo pienso.

-E: ¿Cuál es la mayor preocupación que mantienes ahora que ya tienes conocimiento del síndrome?

-M: La mayor preocupación es la pérdida total de audición, que esto va empeorando los oídos. Por otro lado, el tema de la infertilidad que a ella le pueda llegar a afectar, aunque haya otros medios para poder tener un hijo. Yo creo que en su futuro sí que le puede marcar. Y en el tema laboral, si se saca un grado puede ponerse a trabajar, tener su sueldo y vivir feliz.

-Anexo 3: ficha con ejemplos de las secciones de corte.

DIBUJO	DESCRIPCIÓN	RESULTADO DEL CORTE
	<p>Corte en el punto medio de las aristas paralelas, siguiendo una dirección perpendicular al suelo.</p>	<p>Un cuadrado.</p>
 <p>Figura 7</p>	<p>Corte en los vértices opuestos trazando la diagonal de un lado, siguiendo una dirección perpendicular al suelo.</p>	<p>Un rectángulo.</p>
	<p>Corte en el punto medio de las aristas (a la misma distancia) que confluyen en un mismo vértice.</p>	<p>Un triángulo equilátero.</p>