

Millenium, 2(24)



O IMPACTO DA SÍNDROME DE RETT NO AMBIENTE ESCOLAR: DESAFIOS E NECESSIDADES
THE IMPACT OF RETT SYNDROME IN THE SCHOOL ENVIRONMENT: CHALLENGES AND NEEDS
IMPACTO DEL SÍNDROME DE RETT EN EL ÁMBITO ESCOLAR: DESAFÍOS Y NECESIDADES

Laura Armas Junco¹  <https://orcid.org/0000-0002-5263-7519>

Judith Pérez de la Paz²

Laura Alonso Martínez³  <https://orcid.org/0000-0001-5425-5090>

¹ Universidade de Oviedo, Oviedo, Espanha

² Instituto de Educación Secundaria Cardenal Sandoval y Rojas, Burgos, Espanha

³ Universidad de Burgos, Burgos, Espanha

Laura Armas Junco - armaslaura@uniovi.es | Judith Pérez de la Paz – judith.perpaz@educa.jcyl.es | Laura Alonso Martínez - lamartinez@ubu.es



Autor Correspondiente

Laura Armas Junco

C/Pureza 56

33211 - Gijón - Espanha

armaslaura@uniovi.es

RECEBIÓ: 19 enero 2024

REVISADO: 26 abril 2024

ACEPTAR: 17 junio 2024

PUBLICADO: 24 junio 2024

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

RESUMO

Introdução: A síndrome de Rett é uma doença genética associada a perturbações neurológicas e do desenvolvimento, tipicamente causada por mutações no gene MECP2. Afeta principalmente o sexo feminino e pode levar a graves anomalias físicas e mentais.

Objetivo: Conhecer as necessidades educativas de uma aluna com Síndrome de Rett a frequentar uma escola regular, desde a infância e tendo em conta a perspectiva familiar.

Métodos: Foi realizado um estudo de caso intrínseco a uma menina de 9 anos a quem foi diagnosticada a síndrome de Rett aos 5 anos de idade e que se encontra na fase 3 (período pseudo-estacionário). Foram utilizados como instrumentos de recolha de dados os relatórios escolares e médicos da criança, observações sistemáticas e o testemunho da mãe.

Resultados: Os resultados mostram o impacto da doença do ponto de vista educativo, as necessidades educativas, assistenciais e sociais e as principais vantagens e dificuldades da educação inclusiva. Os resultados revelam preocupações sobre a falta de coordenação entre os sistemas de saúde e de educação, bem como a contradição na informação fornecida, levando à confusão sobre as melhores práticas para o desenvolvimento holístico das pessoas afectadas e as diferenças entre a intervenção precoce e os cuidados posteriores, que são escassos.

Conclusão: Estes resultados sublinham a importância de abordar a educação dos indivíduos com síndrome de Rett de uma forma holística, reconhecendo tanto as suas necessidades específicas como as oportunidades e dificuldades associadas à inclusão educativa. A atenção às necessidades deve ser interdisciplinar, contínua e a longo prazo.

Palavras-chave: síndrome de Rett; doença rara; estudo de caso intrínseco; educação inclusiva

ABSTRACT

Introduction: Rett syndrome is a genetic disease associated with neurological and developmental disorders typically caused by mutations in the MECP2 gene. It mainly affects females and can lead to severe physical and mental abnormalities.

Objective: To learn about the educational needs of a student with Rett Syndrome attending a mainstream school, from an early age and taking into account her family's perspective.

Methods: An intrinsic case study was conducted on a 9-year-old girl who was diagnosed with Rett syndrome at the age of 5 years and is in stage 3 (pseudo-stationary period). The child's school and medical reports, systematic observations, and the mother's testimony were used as data collection instruments.

Results: The results show the impact of the disease from an educational point of view, the educational, care, and social needs, and the main advantages and difficulties of inclusive education. The findings reveal concerns about the lack of coordination between the health and education systems, as well as the contradiction in the information provided, leading to confusion about the best practices for the holistic development of the affected persons and the differences between early intervention and later care which is scarce.

Conclusion: These findings underline the importance of addressing the education of individuals with Rett syndrome in a holistic manner, recognizing both their specific needs and the opportunities and difficulties associated with educational inclusion. Attention to needs must be interdisciplinary, continuous, and long-term.

Keywords: Rett syndrome; rare disease; intrinsic case study; inclusive education

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Rett es una enfermedad genética que se relaciona con trastornos neurológicos y del desarrollo causados típicamente por mutaciones en el gen MECP2. Afecta principalmente al sexo femenino y puede conducir a graves anomalías físicas y mentales.

Objetivo: Conocer las necesidades educativas de una alumna con Síndrome de Rett escolarizada en un centro ordinario, desde una edad temprana y teniendo en cuenta la perspectiva de su familia.

Métodos: Se realizó un estudio de caso intrínseco, una niña de 9 años que fue diagnosticada con 5 años con síndrome de Rett y se encuentra en fase 3 (periodo pseudo-estacionario). Se utilizaron como instrumentos de recogida de datos los informes escolares y médicos de la niña, observaciones sistemáticas y el testimonio de la madre.

Resultados: Los resultados muestran la repercusión de la enfermedad desde el punto de vista educativo, las necesidades educativas, asistenciales y sociales y las principales ventajas y dificultades de la educación inclusiva. Los hallazgos revelan preocupaciones sobre la falta de coordinación entre los sistemas sanitario y educativo, así como la contradicción en la información proporcionada, generando confusión en cuanto a las mejores prácticas para el desarrollo integral de las personas afectadas y las diferencias entre la Atención Temprana y la atención posterior que es escasa.

Conclusión: Estos hallazgos subrayan la importancia de abordar de manera integral la educación de individuos con síndrome de Rett, reconociendo tanto sus necesidades específicas como las oportunidades y dificultades asociadas a la inclusión educativa. La atención a las necesidades debe ser interdisciplinar, continua y de larga duración.

Palabras Clave: síndrome de Rett; enfermedad rara; estudio de caso intrínseco; educación inclusiva

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett es un trastorno neurológico grave, progresivo y con modelo de herencia ligada al cromosoma X que afecta a múltiples sistemas y funciones del organismo. Este trastorno grave del neurodesarrollo es una enfermedad de las denominadas raras que causa problemas en el desarrollo y en el sistema nervioso. Además, según el Manual Diagnóstico y Estadístico de los Trastornos Mentales (DSM-5) establece que en la fase regresiva del síndrome de Rett puede encontrarse disfunción en la interacción social del menor que cumpla con los criterios diagnósticos de trastornos del espectro autista. Desemboca en una discapacidad grave, influyendo en casi todos los ámbitos de la vida (Valer et al., 2021). Está causada principalmente por mutaciones de pérdida de función en el gen MECP2 (80% de los casos de la forma clásica), el cual codifica para la proteína MeCP2, que participa en el desarrollo y la diferenciación del sistema nervioso central. El 99% de los casos son mutaciones de «novo» (casos únicos en la familia) (Candala et al., 2021; Jara-Ettinger et al., 2021).

A nivel mundial, la prevalencia es de 1/10.000 y 1/15.000 en niñas y se considera la segunda causa más común de discapacidad intelectual severa en mujeres después del síndrome de Down (Ellaway y Christodoulou, 2001; Fehr et al., 2011; Rose et al., 2013). En los últimos avances genéticos, se han descubierto casos en el sexo masculino cuando se asocia a mosaicismo o alteraciones genómicas (tipo síndrome de Klinefelter) (Candala et al., 2021).

1. MARCO TEÓRICO

1.1 Caracterización del Síndrome de Rett

En España, se estima que afecta a unas 3.000 personas. La enfermedad se desarrolla generalmente entre los 6 y los 18 meses (AESR, 2024). Se produce una regresión de las capacidades lingüísticas y motoras, así como un estancamiento evolutivo de las habilidades a largo plazo, lo que tiene un gran impacto en su calidad de vida. Hay personas con esta enfermedad que desarrollan comorbilidades: irregularidades respiratorias, epilepsia o aumento de la ansiedad. Las afecciones coexistentes pueden manifestarse de diversas maneras en función de la persona, entorno y momento o hacerlo con diferentes niveles de gravedad a lo largo de la vida (Townend et al., 2020).

La Asociación Española de Síndrome de Rett (s.f.) detalla las cuatro fases en las que se desarrolla la enfermedad:

- Fase 1. Estancamiento de inicio temprano (6 a 18 meses): previamente patrón de desarrollo normal o levemente alterado. Frecuente alteración de conducta y del patrón del sueño. Deceleración del crecimiento del perímetro cefálico. Duración de esta fase: semanas-meses.
- Fase 2. Regresión rápida (1-4 años) pérdida de destrezas manuales, del lenguaje adquirido (aunque pueden mantener bisílabos) y del interés comunicativo. De haberse conseguido la bipedestación y deambulación, suele desarrollarse una marcha apráxica con mayor componente lateral y apoyo asimétrico. Déficit cognitivo variable. Las estereotipias manuales (de lavado de manos, palmadas o movimientos de mano) son casi constantes. Duración de esta fase: semanas a meses (hasta un año).
- Fase 3. Periodo pseudo-estacionario: progresiva mejora del contacto social y de conexión con el medio. Restitución parcial de deambulación y uso de manos. Aparecen la mayor parte de las comorbilidades. Duración de esta fase: años-décadas, puede durar hasta la vida adulta sin deterioro posterior.
- Fase 4. Deterioro motor tardío: no todas las personas atraviesan este periodo. Empeoramiento de la movilidad con cese de deambulación, dishabilidad severa con atrofia, aumento de espasticidad, en ocasiones clínica parkinsoniana con fenómenos on-off y cambios de conducta con apatía y rechazo de la alimentación. Existen cuatro criterios principales de diagnóstico: pérdida de habilidades manuales, pérdida de habilidades comunicativas, estereotipias de manos y anomalías en la marcha. La regresión del desarrollo es la característica diagnóstica distintiva de esta enfermedad; aunque la recuperación de la función es común, pero suele ser parcial. Hay una gran proporción de personas afectadas que cumplen los criterios de diagnóstico para el trastorno del espectro autista (TEA) (Banerjee et al., 2019).

Las principales características y afecciones coexistentes de esta enfermedad son deterioro visual, dificultades de procesamiento auditivo o pérdida auditiva, problemas gastrointestinales, dificultades con la regulación sensorial (sobreestimulación o subestimación), fatiga y falta de atención, estado de ánimo y ansiedad, convulsiones, escoliosis y cifosis, patrón de sueño alterado, problemas respiratorios (contención de la respiración, hiperventilación y deglución de aire) y trastornos del movimiento (Townend et al., 2020).

Las personas con síndrome de Rett pueden presentar comorbilidades, entre las que destacan la reducción de la claridad o la nitidez de visión (agudeza visual disminuida), problemas neurológicos en el córtex y la actividad cerebral (discapacidad visual cortical) o reducción del control voluntario de los movimientos oculares intencionados (apraxia oculomotora). Los principales problemas gastrointestinales son reflujo, hinchazón abdominal, estreñimiento o diarrea asociado a dolor abdominal. Otras afecciones son el sueño nocturno interrumpido o de baja calidad, las convulsiones, los efectos secundarios de la medicación, el mal estado nutricional y las dificultades de regulación sensorial. Pueden tener periodos de insomnio con risas y gritos nocturnos. Por el día pueden quedarse dormidas y necesitar descansos disminuyendo su rendimiento. Un gran número de personas especialmente en la edad adulta experimentan problemas de bajo estado de ánimo y depresión. La respiración alterada, la contención de la

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

respiración y el retorcer las manos son signos de un aumento de la ansiedad. También hay que destacar que entre el 60 y el 80% de las personas con síndrome de Rett sufren convulsiones. La desviación lateral en la alineación de las vértebras de la columna vertebral (escoliosis) puede afectar a alrededor del 80% de las personas con esta enfermedad genética. Por último, los principales trastornos del movimiento son las estereotipias manuales, la pérdida de las habilidades motoras finas y gruesas, la dispraxia/apraxia y el tener el tono muscular alterado.

La Administración de Alimentos y Medicamentos de Estados Unidos (FDA, por sus siglas en inglés, Food and Drug Administration) aprobó la solución oral de Daybue (trofinetida) como el primer tratamiento para el síndrome de Rett en personas adultas y niños/as a partir de 2 años (FDA, 2023). La aprobación por parte de la FDA se apoyó en un estudio de fase 3 durante 12 semanas que evaluó la eficacia y seguridad de la trofinetida frente al placebo en 187 mujeres con síndrome de Rett de entre 5 y 20 años. El tratamiento demostró una mejora estadísticamente significativa en los síntomas: vocalizaciones, expresiones faciales, movimientos de manos y comportamientos repetitivos, mirada fija, respiración y estados de ánimo (Neul, et al., 2023).

1.2 Educación inclusiva

En este estudio nos centraremos en las consecuencias que tiene esta enfermedad en el ámbito educativo. El alumnado con enfermedad rara se caracteriza por su diversidad, presentando necesidades cambiantes y variadas que requieren observaciones y atenciones continuas. La atención a la diversidad es una necesidad que abarca todas las etapas educativas, garantizando el desarrollo de todo el alumnado, favoreciendo la equidad y contribuyendo a una mayor cohesión social.

La Ley Orgánica de Modificación de la Ley Orgánica de Educación (LOMLOE), Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre, establece que el alumnado con necesidad específica de apoyo educativo es aquel que presenta: necesidades educativas especiales (discapacidad o trastornos graves de conducta, de la comunicación y del lenguaje); retraso madurativo; trastornos del desarrollo del lenguaje y la comunicación; trastornos de atención o de aprendizaje; desconocimiento grave de la lengua de aprendizaje; situación de vulnerabilidad socioeducativa; altas capacidades intelectuales; incorporación tardía al sistema educativo; condiciones personales o de historia escolar.

Las personas con síndrome de Rett presentan una serie de necesidades educativas especiales en función de las siguientes áreas afectadas: cognitiva, socioafectiva, motriz, comunicación y lenguaje y ámbito curricular (Merchán, 2010; Townend et al., 2020):

- A nivel cognitivo, es necesario un tratamiento específico para desarrollar los aspectos cognitivos básicos; de metodología multisensorial, de usar material didáctico estimulante y diversificado; de fomentar la generalización.
- En el área socioafectiva, es importante aprender estrategias para fomentar y establecer relaciones con su grupo de referencia.
- Respecto al área motriz, una manera de mejorar la capacidad y el desarrollo motor es trabajando las orientaciones espacio-temporales.
- Comunicación y lenguaje. Las niñas con síndrome de Rett tienen comprometida la comunicación, pero la mirada es su punto fuerte por eso está recomendado el uso de sistemas Alternativos de Comunicación especialmente los de control ocular. Usan sus ojos de manera natural para comunicarse, miran a las personas y se enfocan en su cara en lugar de en los objetos. El acceso a la lectoescritura es un aspecto crucial ya que es el medio de comunicación más preciso. La alfabetización juega un papel importante en la vida de estas personas. Gracias a la utilización de la tecnología se sabe que las niñas con síndrome de Rett son más inteligentes de lo que se creía, que tienen capacidad para la lectoescritura enseñándosela de modo adaptado y presumiendo competencia, es decir, dando oportunidades. En el ámbito curricular, es fundamental la atención individualizada.

La brecha en la investigación del síndrome de Rett persiste debido a su baja prevalencia y complejidad. Investigadores como Banerjee et al. (2019), Fehr et al. (2011), Jara-Ettinger et al. (2021), Neul et al. (2023) y Rose et al. (2013) han destacado la escasez de literatura de casos de pacientes, subrayando el impacto negativo de la inversión de fondos destinados a mejorar las estrategias sanitarias y educativas. Este estudio de caso busca abordar esta falta de investigación en la integración educativa y sanitaria, proporcionando perspectivas valiosas que orienten a futuros estudios hacia intervenciones educativas más efectivas y personalizadas para personas con síndrome de Rett. Por consiguiente, el objetivo general de este estudio fue conocer las necesidades educativas que tiene una alumna con síndrome de Rett escolarizada en un centro ordinario, desde la infancia y teniendo en cuenta la perspectiva familiar. Se plantearon los siguientes objetivos específicos: (1) Conocer las experiencias y vivencias en la escuela ordinaria de una niña con síndrome de Rett; (2) Entender las repercusiones del síndrome de Rett en el ámbito escolar y familiar.

2. METODOLOGÍA

Se empleó una metodología cualitativa, en concreto, el estudio de caso intrínseco (Stake, 1995; Yin, 2014) que permite analizar y comprender un caso particular que tiene interés en sí mismo, cuyo propósito no es entender el fenómeno genérico ni construir una teoría. Se analizaron los informes médicos y escolares de la niña con síndrome de Rett, realizando observaciones sistemáticas

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

y contando con el testimonio de la madre. En la siguiente línea temporal (Figura 1) se puede apreciar la evolución de la enfermedad:

Figura 1 - Línea temporal de la evolución del Síndrome de Rett en la menor entrevistada



DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

2.1 Participantes y Contexto

En este estudio la muestra estuvo compuesta por una niña con síndrome de Rett (Participante 1) y su madre (Participante 2), que es quien aporta los datos. El modo de selección de la muestra fue intencionado en función de nuestros intereses y objetivos de la investigación.

- Participante 1. Se trata de una niña de 9 años que fue diagnosticada con 5 años y se encuentra en la fase 3. Está escolarizada en un centro ordinario de una ciudad pequeña ruralizada de la comunidad autónoma de Castilla y León donde recibe apoyo a nivel de aula por parte de una profesora especialista en Audición y Lenguaje y Pedagogía Terapéutica. También recibe apoyo por parte de la fisioterapeuta. Tiene problemas auditivos, hipermetropía y presenta dificultades en la utilización de las manos. Utiliza como Sistema Aumentativo y Alternativo de Comunicación (SAAC) de alta tecnología, un tablero de comunicación personalizado que va creciendo con ella. El tablero lo controla con un lector ocular el cual usa en todos los contextos y para su aprendizaje se utiliza principalmente el modelado. Este sistema le permite comunicar sus necesidades y relacionarse con los demás. Por otro lado, se trabaja la lectoescritura como uno de los objetivos más relevantes ya que es el sistema más completo de comunicación, también se priorizan las habilidades matemáticas básicas. Todos los contenidos han de ser adaptados a las barreras motrices y de comunicación de la alumna.
- Participante 2. Madre de la alumna dedicada profesionalmente a la educación como orientadora en un instituto de enseñanza secundaria. Pertenece y participa en asociaciones relacionada con el mundo de la diversidad funcional, varias de ellas específicas de síndrome de Rett. Desde el nacimiento de su hija siempre ha realizado un acompañamiento educativo centrado en dar respuesta a sus necesidades, pero, sobre todo, en mejorar su calidad de vida. La implicación en la vida académica es total, con una relación diaria, ya que es la encargada de aportar el sistema de comunicación de la niña en el colegio todas las mañanas, además de coordinarse con todos los profesores elaborando material didáctico adaptado a su sistema de comunicación.

2.2 Instrumentos de recogida de datos

En el desarrollo de este estudio, se empleó una metodología cualitativa siguiendo las pautas establecidas por COREQ (COnsolidated criteria for REporting Qualitative research) para garantizar la rigurosidad en la presentación de los resultados (Sillero et al., 2023; Tong et al., 2007). Este enfoque permitió explorar en profundidad las experiencias y perspectivas de la alumna con síndrome de Rett, así como de su familia, en el contexto educativo. Se llevaron a cabo entrevistas semi-estructuradas con la madre, docentes y se observaron al resto de profesionales involucrados, proporcionando un marco comprensivo para analizar las necesidades educativas desde múltiples perspectivas. El guion de la entrevista se organizó en torno a cuatro puntos claves: 1) Experiencia familiar en el entorno educativo, 2) Relación con los profesionales educativos y sanitarios, 3) Análisis documental de documentación sanitaria y escolar y 4) Observación de estrategias de inclusión en el centro educativos y sanitario. La triangulación de datos se logró mediante la combinación de informes escolares, informes médicos, observaciones sistemáticas y los testimonios del informe que fueron contrastados con familiares que atendieron a la menor, contribuyendo a la validez y fiabilidad de los hallazgos. Este enfoque metodológico robusto permite una comprensión holística de las implicaciones educativas del síndrome de Rett y destaca la importancia de abordar estas necesidades de manera integral.

2.3 Análisis de datos

La fase de análisis de datos se llevó a cabo utilizando el procedimiento de Braun & Clarke (2006) para el análisis temático. Inicialmente, se realizó una familiarización con los datos recopilados mediante la revisión repetida de las transcripciones de las entrevistas, los informes y las observaciones. A continuación, se procedió a la generación de códigos, identificando patrones y temas emergentes en relación con las necesidades educativas de la alumna con síndrome de Rett. Este proceso de codificación se realizó de manera interactiva y sistemática, permitiendo una exhaustiva exploración de las experiencias narradas por la madre, los docentes y otros participantes (Braun & Clarke, 2019). Posteriormente, los códigos fueron agrupados en categorías temáticas más amplias que reflejaban aspectos significativos de las necesidades educativas. La identificación y definición de estos temas se realizó mediante discusiones y consensos entre las investigadoras, asegurando la validez y la consistencia en la interpretación de los datos. Finalmente, se elaboró una narrativa coherente que integraba los diferentes cuatro temas identificados, proporcionando una comprensión profunda de las dimensiones educativas y de atención relacionadas con el síndrome de Rett. Este proceso riguroso y reflexivo de análisis temático resalta la complejidad de las experiencias y necesidades de la alumna, contribuyendo a la validez y riqueza interpretativa de los resultados.

2.4 Aspectos éticos

El estudio se realizó siguiendo las directrices de la Declaración de Helsinki y fue aprobado previamente por el Comité de Ética correspondiente (código de protocolo IR 29/2023).

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

3. RESULTADOS

Los principales resultados estuvieron relacionados con la repercusión de la enfermedad desde el punto de vista educativo, la atención a esta necesidad educativa especial y las principales ventajas y dificultades de la educación inclusiva. En cada uno de ellos, aparece un pequeño fragmento con las palabras textuales de la madre en relación con esto.

3.1 Repercusiones de la enfermedad en el ámbito educativo

La enfermedad es muy diferente entre una niña y otra, por eso no se puede generalizar. La mayoría de las niñas, sobre todo en la etapa de Educación Primaria, se encuentran escolarizadas en centros de Educación Especial. En el caso que aquí se presenta, la niña está escolarizada en un centro ordinario; esto hace que requiera una atención muy individualizada. Debido a las dificultades en la motricidad y disfunciones en las manos, es necesaria la ayuda continuada de una persona y un sistema de comunicación, además de compañeros a los que enseñar y acompañar en la implementación de dicho sistema. Esto permite pertenecer y participar en la vida del aula y del centro fomentando la socialización.

“Sin duda, tenemos una asignatura pendiente, lo afirmo con total convicción defendiéndolo con la evidencia científica en la mano: para poder avanzar en el camino de la verdadera inclusión hemos de poner la atención en las barreras y no en la enfermedad y las discapacidades que esta genera” (Testimonio de la madre)

“La evolución durante el segundo semestre ha sido bastante inestable. Esto es por los problemas de salud de la niña durante estos meses y que le han impedido en muchos momentos estar centrada en el trabajo, destacando episodios de nerviosismo, hiperventilación y apneas que le provocaban malestar. Se sigue trabajando con la misma metodología hasta ahora, para que los aprendizajes se asienten correctamente” (Valoración cualitativa del segundo semestre (curso 2023-2024) en 3º de Educación Primaria por parte de la profesora de Pedagogía Terapéutica (PT) y la tutora).

3.2 Necesidades del alumnado con síndrome de Rett

La atención a todas las necesidades del alumnado con síndrome de Rett es insuficiente, ya que los recursos son escasos, pese a que el Real Decreto 193/2023 por el que se regulan las condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad para el acceso y utilización de los bienes y servicios a disposición del público, indica que los ajustes han de ser razonables. Sin embargo, continúan primando las razones económicas y se distribuyen los apoyos en función de criterios administrativo y de ratio de alumnos.

“Creo que todavía queda mucho por hacer para lograr una verdadera educación inclusiva de calidad, por la falta de recursos, por el capacitismo imperante en la escuela y por no presumir competencia”.

“Como madre la frase que me representa y en momentos de debilidad casi recito como un mantra es: el límite está en el cielo, no podemos poner barreras al mar” (Testimonio de la madre).

“En cuanto al teclado y la calculadora, aún se muestran dificultades para utilizarlo correctamente” (Valoración cualitativa del segundo semestre (curso 2023-2024) en 3º de Educación Primaria por parte de la profesora de Pedagogía Terapéutica (PT) y la tutora).

3.3 Trazando un sendero de inclusión: Desentrañando las ventajas de la educación inclusiva para personas con síndrome de Rett

El primer aspecto es la socialización, siendo un beneficio no solo para la alumna, sino para el resto de los/as compañeros/as, ya que interiorizan valores y ayuda a que sean conscientes de que todos poseemos capacidades diversas y tenemos nuestra función en la sociedad. El segundo aspecto es la estimulación en todos los niveles, ya que con los desafíos en la comunicación y en las áreas motrices, es muy complicado establecer qué capacidades tienen. Sería necesario potenciar diferentes áreas del desarrollo mediante el trabajo en el aula ordinaria adaptando los contextos y las metodologías a la alumna. Para ello, el Diseño Universal de Aprendizaje (DUA) es la metodología docente que atenderá la diversidad en las aulas, no solo al alumnado con síndrome de Rett, sino a cualquier alumno. En el caso que nos ocupa, uno de los grandes beneficios es el desarrollo de la comunicación en relación con sus iguales; estos son una pieza clave en la implementación del SAAC en contextos naturales desde la pertenencia y la participación.

“La calidad de vida de las personas, creo que se mide en las posibles experiencias de las que pueden participar y no hay mayor participación que el ser incluido en todos los niveles de participación social, siendo la escuela un agente crucial en todo esto” (Testimonio de la madre).

“Hay que destacar el uso que la niña le ha dado al comunicador en este trimestre. Ya sea por un mayor conocimiento sobre Grid por parte de los maestros y con la intención comunicativa que tiene la niña nos hemos podido entender mucho mejor. Esto provoca un intercambio conversacional mucho más amplio” (Valoración cualitativa del segundo semestre (curso 2023-2024) en 3º de Educación Primaria por parte de la profesora de Pedagogía Terapéutica (PT) y la tutora).

3.4 Desafíos educativos en la inclusión escolar de personas con síndrome de Rett

La primera es la falta de recursos, sobre todo, personales, pero también de tipo material; por ejemplo, el sistema de comunicación del que dispone la alumna es prestado por la seguridad social, teniendo que ser a la familia la que se encargue de moverlo de un lugar a otro, dada la importancia de la comunicación y que ésta es un derecho fundamental. La alumna debería contar con uno en el centro educativo, pero estos sistemas suponen un coste muy elevado. Por otro lado, la falta de formación de los profesionales hace que se continúen desarrollando prácticas basadas en paradigmas antiguos que chocan con la inclusión y la visión capacitista que todavía impera en la sociedad.

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

“Desde mi experiencia a nivel familiar, quiero destacar el desgaste emocional que la enfermedad supone, y que se le añade el cansancio de tener que luchar continuamente porque se cumplan los derechos de las personas con diversidad funcional reconocidos en la actual ley de educación y en otras normativas relacionadas con la educación especial y con la diversidad funcional” (Testimonio de la madre).

“En cuanto a los nuevos aprendizajes, se han adaptado los contenidos impartidos en su aula con el fin de que los comprenda correctamente. Se ha trabajado mucho la multiplicación, la lectoescritura, comprensión lectora, los tipos de animales, los ríos, el agua, contenidos con los que se ha divertido y trabajado. La dificultad más grande se ha visto en la división, ya que es un concepto bastante abstracto y que tampoco le ha resultado motivador. En general, ha sido un trimestre con avances, pero también con momentos de estancamiento” (Valoración cualitativa del segundo semestre (curso 2023-2024) en 3º de Educación Primaria por parte de la profesora de Pedagogía Terapéutica (PT) y la tutora).

4. DISCUSIÓN

Se alcanzó el objetivo principal de conocer las necesidades educativas que tiene una alumna con síndrome de Rett y su familia. En el contexto actual, según lo señalado por Candala et al. (2021), la falta de una cura para el síndrome de Rett resalta la imperiosa necesidad de adoptar un enfoque terapéutico multidisciplinario. Este enfoque es respaldado por los resultados de nuestro estudio, donde los familiares expresan preocupación por la falta de coordinación entre los niveles sanitario y educativo. Se destaca que la información proporcionada en ocasiones es contradictoria, generando confusión en cuanto a las mejores prácticas para favorecer el desarrollo motriz y psicológico de las personas afectadas. Este hallazgo subraya la importancia de establecer una comunicación efectiva y una colaboración estrecha entre los profesionales de la salud y la educación, con el fin de ofrecer orientación coherente y respaldar de manera integral a las familias afectadas por esta enfermedad rara.

La intervención temprana en el desarrollo, tal como indican Valer et al. (2021), se presenta como un elemento esencial para optimizar las capacidades y extender la expectativa de vida en aquellos individuos afectados por esta patología neurológica. En este contexto, la tecnología de comunicación basada en la mirada surge como un recurso de considerable relevancia, facilitando el proceso de alfabetización y proporcionando nuevas vías de expresión para las personas con síndrome de Rett. Este aspecto se evidencia de manera significativa en el presente caso, ya que se vislumbra que, inicialmente, los equipos de atención temprana están más accesibles y la intervención es más efectiva durante las primeras etapas del desarrollo, pero a medida que la complejidad aumenta, se experimenta un mayor desamparo y desconocimiento, ya que no se puede depender exclusivamente de un solo especialista.

Como subraya Banerjee et al. (2019), la formación de futuros profesionales de la salud y educadores en el ámbito del síndrome de Rett es limitada, ya que los expertos están empezando a comprender cuáles podrían ser los tratamientos más adecuados para el manejo de este síndrome. Este vacío afecta en el progreso de los menores, resaltando la importancia de la planificación. En relación con estos hallazgos, en nuestro estudio también se confirma que es esencial la función de educadores y profesionales de la salud en la implementación de estas metas para fomentar la participación activa de las niñas con síndrome de Rett en su vida diaria. Como puntualiza Rose et al. (2013) y se explica en nuestro estudio, la integración de tecnologías de comunicación por mirada en estrategias educativas emerge como un recurso crucial para potenciar la autonomía y mejorar la calidad de vida de estas personas.

Los avances sanitarios a través de pruebas genéticas del síndrome de Rett favorecen la detección temprana de la enfermedad, experimentando las familias menos estrés y tensión emocional en comparación con aquellas con diagnóstico más tardío. También hay que destacar que el diagnóstico es más complejo en zonas rurales que urbanas (Fehr et al., 2011). En esta investigación se manifiesta claramente esta perspectiva al señalarse que lo peor es el desconocimiento y no saber qué le pasa a tu hija porque te sientes perdido y sin acceso a los recursos reconociendo que es más fácil si vives en zonas urbanas que en zonas rurales.

En otro estudio de caso analizado por Jara-Ettinger et al. (2021) también se destacó la dificultad de diagnóstico y la necesidad de facilitar un seguimiento interdisciplinario para disminuir el impacto de las complicaciones, resaltando en este estudio la dificultad de acceso coordinado a estos profesionales. También se pone de relieve las mejoras existentes entre una persona de 5 años y otra de 17.

En nuestro estudio, en el de Rose et al. (2013) y en el de Jara-Ettinger et al. (2021) se señala que la relación colaborativa entre la familia y la escuela se erige como un factor de suma importancia en el desarrollo integral del alumnado con síndrome de Rett. Estos dos agentes educativos, al actuar de manera complementaria, desempeñan un papel crucial en el progreso físico, emocional, social e intelectual de las personas afectadas, influyendo directamente en su proceso de aprendizaje.

Como señalan Neul et al. (2019), las dificultades específicas asociadas con el síndrome de Rett, como la dispraxia, apraxia y regulación sensorial, poseen un impacto significativo en la comunicación y en la adquisición de habilidades de lectoescritura. La dispraxia y la apraxia, afectan en la ejecución de los movimientos motores (incluidos los oculares) y pueden influir en la velocidad y capacidad de respuesta, sin necesariamente indicar falta de comprensión de la tarea realizada.

En nuestro estudio se destaca la necesidad de diseñar actividades educativas específicas relacionadas con la regulación sensorial. La principal limitación del estudio radica en la escasez de casos analizables, lo que impide la extrapolación generalizada de los hallazgos. No obstante, se subraya que la singularidad de este caso específico, vinculado a una enfermedad rara de baja prevalencia como el síndrome de Rett, confiere un valor intrínseco sustancial a la investigación.

En cuanto a futuras líneas de investigación, se propone la instauración de un seguimiento longitudinal para evaluar y revisar la eficacia de los tratamientos recientemente aprobados por la FDA en el año 2023. Dicha evaluación deberá centrarse en la

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

observación de posibles mejoras en los síntomas, tales como la vocalización, expresión facial y mirada fija, entre otros. Además, se insta a examinar las repercusiones de estos avances sanitarios en el ámbito educativo, con una atención particular en la necesidad de revisar y adaptar los métodos educativos a los entornos escolares, estableciendo así un enfoque más integral en la atención a las personas afectadas por el síndrome de Rett.

CONCLUSIÓN

En este estudio, se ha explorado en profundidad las necesidades educativas de una alumna con síndrome de Rett, destacando las complejidades inherentes a este trastorno genético neurológico. Los resultados revelan la complejidad de los desafíos educativos, asistenciales y sociales asociados con esta enfermedad rara, destacando la importancia de una atención interdisciplinaria y a largo plazo. La escasa disponibilidad de investigaciones centradas en el síndrome de Rett subraya la desatención que enfrentan las personas afectadas por enfermedades raras en el ámbito educativo y asistencial.

Los SAAC son sistemas de comunicación alternativas y/o aumentativas que permiten eliminar las barreras de comunicación, reduciendo el aislamiento social, la exclusión y la vulnerabilidad, y potenciando la aparición del habla o mejorando la capacidad existente, dotando a la persona de mayor autonomía y teniendo un impacto positivo en la alfabetización. El aprendizaje de este sistema es lento y requiere la implicación y participación de la familia, los agentes educativos y diversos profesionales especialistas (PT, AL, ATE, etc.). Hay mucho desconocimiento de los SAAC por parte del personal sanitario y educativo. El uso de estos dispositivos varía dependiendo de la Comunidad Autónoma. En el caso de esta niña, fue recetado por el propio hospital, no teniendo que asumir la familia su elevado coste económico. Es necesaria una formación inicial y continua en la utilización de los SAAC, que se adapte a los avances tecnológicos y metodológicos para garantizar que las personas reciban el mejor apoyo posible en su comunicación.

La comunicación y el lenguaje son aspectos fundamentales para todas las personas. Es esencial asegurar que las personas con discapacidad tengan acceso pleno a formas efectivas de comunicación, siendo un derecho clave en su inclusión y participación en la sociedad, el cual está produciendo situaciones de desigualdad ya que hay personas que no pueden acceder a estos sistemas. El síndrome de Rett, al ser una enfermedad rara, supone desafíos únicos en términos de investigación, conciencia y atención sanitaria. La escasa visibilidad y recursos destinados a enfermedades raras a menudo implican falta de apoyos y recursos. Es fundamental que la comunidad educativa y los profesionales de la salud trabajen conjuntamente en la promoción de la investigación y la concienciación de esta enfermedad para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por esta enfermedad y sus familiares. La educación inclusiva se centra en garantizar que todos los estudiantes, independientemente de sus habilidades, necesidades o características tengan acceso a una educación de calidad, promoviendo una atención integral que abarque aspectos académicos, sociales y emocionales, lo que contribuye a crear un ambiente educativo equitativo y diverso.

Sin embargo, los hallazgos también revelan preocupaciones sobre la falta de coordinación entre los sistemas sanitario y educativo, así como la contradicción en la información proporcionada, generando confusión en cuanto a las mejores prácticas para el desarrollo integral de las personas afectadas. Es crucial reconocer que, si bien los equipos de atención temprana pueden ser accesibles y efectivos durante las primeras etapas del desarrollo, el aumento en la complejidad de las necesidades requiere un enfoque continuo y coordinado que no puede depender exclusivamente de un solo especialista. Además, es esencial considerar las disparidades geográficas, ya que la accesibilidad a recursos y apoyos puede ser más limitada en zonas rurales en comparación con áreas urbanas. En última instancia, se destaca la necesidad de diseñar actividades educativas específicas que aborden la regulación sensorial, reconociendo su importancia en el desarrollo y bienestar de las personas con síndrome de Rett. Este estudio no solo identifica los desafíos actuales, sino que también señala áreas clave para futuras investigaciones y acciones, con el objetivo de mejorar la vida de las personas afectadas por el síndrome de Rett y sus familias.

AGRADECIMIENTOS

Expresamos nuestro agradecimiento a todas las personas que han ayudado y contribuido a esta investigación.

CONTRIBUCIONES DE LOS AUTORES

Conceptualización, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; procesamiento de datos, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; análisis formal, L.A.J. y L.A.M.; investigación, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; metodología, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; administración del proyecto, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; recursos, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; software, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; supervisión, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; validación, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; visualización, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; redacción - preparación del borrador original, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.; redacción - revisión y edición, L.A.J., J.P.P. y L.A.M.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

DOI: <https://doi.org/10.29352/mill0224.34345>

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- AESR- Asociación Española de Síndrome de Rett (2024). *Síndrome de Rett*. <https://rett.es/sindrome-de-rett/>
- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3(2), 77-101. <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Braun, V., & Clarke, V. (2019). Reflecting on reflexive thematic analysis. *Qualitative Research in Sport, Exercise and Health*, 11(4), 589-597. <https://doi.org/10.1080/2159676X.2019.1628806>
- Banerjee, A., Miller, M. T., Li, K., Sur, M., & Kaufmann, W. E. (2019). Towards a better diagnosis and treatment of Rett syndrome: a model synaptic disorder. *Brain*, 142(2), 239-248. doi:10.1093/brain/awy323
- Candala, D., Berrocal, A., Jurado, S., Palacín, L.P., & Palacín, V. (2021). Síndrome de Rett. *Revista Sanitaria de Investigación*, 2(3), 91. <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/sindrome-de-rett/>
- Ellaway, J., & Christodoulou, C. E. J. (2001). Rett syndrome: clinical characteristics and recent genetic advances. *Disability & Rehabilitation*, 23, 98-106. <http://doi.org/10.1080/09638280150504171>
- FDA (2023). *La FDA aprueba el primer producto de microbiota fecal administrado por vía oral para la prevención de la recurrencia de la infección por Clostridioides difficile*. FDA News Release. <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/la-fda-aprueba-el-primer-producto-de-microbiota-fecal-administrado-por-oral-para-la-prevencion-de-la>
- Fehr, S., Bebbington, A., Nassar, N., Downs, J., Ronen, G., de Klerk, N., & Leonard, H. (2011). Trends in the diagnosis of Rett syndrome in Australia. *Pediatric Research*, 70, 313-319. <http://doi.org/10.1203/PDR.0b013e3182242461>
- Jara-Ettinger, A. C., Suárez-Hortiales, S., & De la Torre-García, O. (2021). Síndrome de Rett: reporte de una nueva variante patogénica y revisión de la literatura a propósito de dos casos clínicos. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 78(4), 356-361. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S1665-11462021000400356yscript=sci_arttext
- Ley Orgánica de Modificación de la Ley Orgánica de Educación (LOMLOE) (Ley Orgánica 3/2020, de 29 de diciembre). *Boletín Oficial del Estado*, núm. 340, 122868 a 122953. Referencia: BOE-A-2020-17264. <https://www.boe.es/eli/es/lo/2020/12/29/>
- Merchán, R. (2010). *Actividades para niñas con síndrome de Rett*. https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Numero_36/ROSARIO_MERCHAN_1.pdf
- Neul, J. L., Percy, A. K., Benke, T. A., Berry-Kravis, E. M., Glaze, D. G., Marsh, E. D., Lin, T., Stankovic, S., Bishop, K. M., & Youakim, J. M. (2023). Trofinetide for the treatment of Rett syndrome: A randomized phase 3 study. *Nature Medicine*, 29(6), 1468-1475. <https://doi.org/10.1038/s41591-023-02398-1>
- Real Decreto 193/2023, de 21 de marzo, Agencia Estatal Boletín Oficial del Estado (2023). Por el que se regulan las condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad para el acceso y utilización de los bienes y servicios a disposición del público. *Boletín Oficial del Estado*, 69, de 22 de marzo de 2023. Referencia: BOE-A-2023-7417. <https://www.boe.es/eli/es/rd/2023/03/21/193/con>
- Rose, S., Djukic, A., Jankowski, J., Feldman, J., Fishman, I., & Valicenti- McDermott, M. (2013). Rett syndrome: An eye-tracking study of attention and recognition memory. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 55, 364-371. <http://doi.org/10.1111/dmcn.12085>
- Stake, R. E. (1995). *The art of case study research*. SAGE.
- Sillero Sillero, A., Ayuso Margañón, R., Gil Poisa, M., Buil, N., Padrosa, E., Insa Calderón, E., Marques-Sule, E., & Alcover Van de Walle, C. (2023). Moral breakdowns and ethical dilemmas of perioperative nurses during COVID-19: COREQ-compliant study. *Healthcare*, 11(13). <https://doi.org/10.3390/healthcare11131937>
- Tong, A., Sainsbury, P., & Craig, J. (2007). Consolidated criterio for reporting qualitative research (COREQ): a 32- item checklist for interviews and focus group. *International Journal of Qualitative in Health Care*, 19(6), 349-357. <http://doi.org/10.1093/intqhc/mzm042>
- Townend, G.S., Bartolotta, T.E., Urbanowicz, A., Wandin, H. & Curfs, L.M.G. (2020). *Pautas de comunicación del síndrome de Rett: manual para terapeutas, educadores y familias*. Rett Expertise Centre Netherlands-GKC. https://rett.es/wp-content/uploads/2021/03/20210315-Guia_Comunicacion_Rett.pdf
- Valer, A. C., Mallor, E., Souto, C., Vera, N., Jubero, A. & Maldonado, A. (2021). Introducción al síndrome de Rett, artículo monográfico. *Revista Sanitaria de Investigación*, 2(10), 283. <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/introduccion-al-sindrome-de-rett-articulo-monografico/>
- Yin, R.K. (2014). *Case Study Research Design and Methods* (5th ed.). Sage.