

DISCAPACIDAD

Sonia GONZÁLEZ LEBRERO

SÍNDROME DE RETT: ÁNGELES
SILENCIOSOS

TFG/*GBL* 2014

upna
Universidad
Pública de Navarra
Nafarroako
Unibertsitate Publikoa

Facultad de Ciencias Humanas y Sociales
Giza eta Gizarte Zientzien Fakultatea

Grado en Trabajo Social

Grado en Trabajo Social

Trabajo Fin de Grado
Gradu Bukaerako Lana

SÍNDROME DE RETT: ÁNGELES SILENCIOSOS

Sonia GONZÁLEZ LEBRERO

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES
GIZA ETA GIZARTE ZIENTZIEEN FAKULTATEA

**UNIVERSIDAD PÚBLICA DE NAVARRA
NAFARROAKO UNIBERTSITATE PUBLIKOA**

Estudiante/ Ikaslea

Sonia GONZÁLEZ LEBRERO

Título/ Izenburua

Síndrome de Rett: Ángeles silenciosos

Grado/ Gradu

Grado en Trabajo Social

Centro/ Ikastegia

Facultad de Ciencias Humanas y Sociales/Giza eta Gizarte Zientzien Fakultatea
Universidad Pública de Navarra/Nafarroako Unibertsitate Publikoa

Director-a/ Zuzendaria

Idoya GONZÁLEZ GORRIA

Departamento/ Saila

Facultad de Ciencias Humanas y Sociales

Curso académico/ Ikasturte akademikoa

2013/2014

Semestre/ Seihilekoa

Primavera / Udaberria

Resumen

Discapacidad, palabra que implica algo diferente, minoritario, que asusta simplemente al ser escuchada. Mundo desconocido para muchos, mundo de vida para otros. Ser igual no es mejor, ser diferente no es peor. Las diferencias nos hacen únicos. La sociedad tiene mucho que aprender sobre discapacidad para poder entenderla. Hay que ser capaces de identificar a las personas con discapacidad por su condición de personas y no por su discapacidad. Existen muchos grados de discapacidad y no todos requieren la misma atención y apoyo. Un tipo de discapacidad profunda es el Síndrome de Rett, una enfermedad neurológica gravemente incapacitante que se da solo en niñas y que no les permite ningún tipo de autonomía: ni andar, ni hablar, ni comer solas...

Palabras clave: discapacidad; Síndrome de Rett; apoyo; autonomía; enfermedad.

Abstract

Disability, word which involves something different; minority, a word which frightens just being heard. An unknown world for many, common world for others. To be equal to others is not better, to be different is not worse. The differences make us unique. Our society has a lot to learn about disability in order to be able to understand it. It is necessary to be able to identify the disabled people by their condition of human beings and not by their disability. There are many grades of disability and not all of them require the same attention and support. Rett syndrome is a type of severe disability. It is a neurologic sickness which incapacitates seriously. It only affects girls, and those who suffer it cannot have any personal autonomy: they cannot walk, talk or eat by themselves.

Key words: disability, Rett syndrome; support; autonomy; disease.

Índice

Antecedentes : reflexiones previas	1
Objetivos	
Razonamiento del autor	
1. Introducción al concepto de discapacidad	7
1.1. Marco teórico : Discapacidad	7
1.1.1 ¿Qué se entiende por discapacidad?	7
1.1.2 Modelos teóricos que fundamentan la discapacidad	8
1.1.3 Convención de los derechos de las personas con discapacidad	10
1.1.4 Marco normativo	13
1.1.5 Centros	17
2. Análisis de la discapacidad severa y profunda	23
2.1 Datos estadísticos	25
2.2 Planes de actuación	26
2.3 Análisis de las necesidades en las diferentes etapas de la vida	27
2.3.1 Etapa prenatal y perinatal. Momento del nacimiento	27
2.3.2 Atención temprana	27
2.3.3 Educación	28
3. Síndrome de Rett	29
3.1 ¿Qué es el síndrome de Rett?	30
3.2 Características principales de una niña con síndrome de Rett	30
3.3 ¿Por qué afecta más a las niñas que a los niños?	31
3.4 ¿Cómo se diagnostica?	32
3.5 ¿Después del diagnóstico clínico, qué se hace con ellas?	32
3.6 ¿Existen programas de adaptación?	33
3.7 ¿Cuál es la primera reacción?	34
3.8 ¿Hay posibilidad de ayudar a estas niñas a nivel farmacológico?	34
3.9 ¿En qué nivel de investigación estamos?	35
3.10 ¿Son conscientes y reconocen su enfermedad?	36
3.11 Experiencias de unos padres Rett	36
3.12 Mensaje a la sociedad	44
Conclusiones	46
Referencias	48

ANTECEDENTES: REFLEXIONES PREVIAS

La discapacidad es un tema tan amplio y afecta a tantas personas directa o indirectamente, que hoy por hoy se puede hablar de globalización de la experiencia, es decir, antes nadie salía de su casa y era un tema oculto a la sociedad; actualmente es todo lo contrario, hay una actuación sobre la discapacidad, se les tiene en cuenta como personas, pero aún queda mucho por trabajar en este ámbito para conseguir una verdadera realidad de respeto, de aceptación, de integración en todo este colectivo. Todos estamos expuestos a una situación de discapacidad. Entender esto ha permitido que se visibilice el tema. Gracias a la globalización de la experiencia, se visibiliza de alguna manera la discapacidad aunque genere rechazo. Conforme la discapacidad empieza a ser más visible y en la medida en que no se rechace tanto socialmente, se pueden plantear cambios conceptuales y en algún momento más reales (que se les trate como personas con respeto, que no se vulneren sus derechos y que se les tenga en cuenta de una manera real, no solo aparentemente).

Cada vez es más alto el número de personas con discapacidad. Esto es debido al aumento de la esperanza de vida y al aumento de discapacidades adquiridas por accidentes o enfermedades. Los avances en el campo de la salud han ayudado a mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad gracias a tratamientos tanto físicos como psíquicos. Otro fenómeno que podemos decir que es muy reciente es el envejecimiento de las personas con discapacidad.

Todas estas mejoras hacen que la sociedad tenga que dirigir su política social a cubrir todas las necesidades resultantes. En los países más desarrollados ha aumentado considerablemente este colectivo sobre todo por las discapacidades físicas a causa de accidentes de tráfico.

Las políticas sociales deberán trabajar para que estas personas, tengan los mismos derechos y obligaciones que cualquier otra persona tal como marca Constitución Española, darles la atención médica adecuada y especializada por igual y facilitarles los servicios de salud, así como los tratamientos individualizados que cada uno necesita (cada flor necesita un cuidado, cada discapacitado también). Además de la atención médica, deberán tener las mismas oportunidades en estudios, vivienda, transporte y

un trabajo acorde a sus posibilidades. Se les proporcionarán los recursos necesarios para que puedan llevar una vida digna y autónoma como cualquier ciudadano.

Gracias a la evolución de los modelos de asistencia y de inclusión, se ha realizado un cambio que sitúa a las personas con discapacidad como integrantes de la sociedad y no solamente como disminuidas. La discapacidad no afecta a la persona en su conjunto, afecta a parte de sus actividades. Implica una serie de dificultades a la persona que la padece y a su entorno, por lo que requieren de una atención social especializada. De esta manera conseguiremos que las personas con discapacidad pasen a ser ciudadanos y no problemas.

Dentro del Trabajo Social, quedan muchas cosas por hacer para luchar contra la discriminación, favorecer el cambio de mentalidades, para que todas aquellas personas con discapacidad tengan la oportunidad de integrarse a la sociedad y así poder realizar su aporte personal.

OBJETIVOS

Integrar a la sociedad en el mundo de la discapacidad

Habitualmente a las personas con discapacidad se les enseña a integrarse en la sociedad y ellos poco a poco se van adaptando, aunque para ellos sea duro en muchos casos al final lo consiguen. Si esto ya es difícil, más difícil es todavía hacerlo del revés integrando a la sociedad poco a poco en el mundo de la discapacidad. Hay personas que la rechazan, que no quieren saber nada, no son conscientes de que en cualquier momento les puede tocar. Tampoco son conscientes de lo que se están perdiendo. Otro modo de vida, de lucha, de sufrimiento, de marginación en algunos casos pero ejemplo de superación en la mayoría de ellas. No es preciso tener nadie en la familia para introducirse en este mundo. Las asociaciones, el voluntariado, los profesionales... son muchos los modos de integrarse en este colectivo. El cariño que te dan cuando estas con ellos, la sonrisa que sacan con solo verte, los abrazos que te ahogan, la ilusión que muestran en sus caras, las ganas de vivir, de ser tus amigos, de estar contigo, de bailar, de reír... son cosas que te llegan tan adentro que cuando no estás con ellos los echas en falta y ya tienes ganas de volver a estar con ellos.

Contribuir a mejorar la calidad de vida de las personas con discapacidad

Soy consciente de que no voy a solucionarles todos sus problemas pero sé que un poco de ayuda puede suponer un gran apoyo para estas personas. Lo principal es mejorar su calidad de vida, ayudarlos a que sean independientes acorde a sus posibilidades. Ayudarles para que tengan la posibilidad de hacer las cosas por sí mismos. Hay que asegurarse que las personas con discapacidad tengan una buena calidad de vida y no hay que dejar que sean degradados solo por su condición de discapacidad. Hay que tener en cuenta que todos tenemos necesidades, todos somos seres humanos y tenemos las mismas necesidades básicas. Hay que conseguir que las personas con discapacidad no se sientan desechadas y abandonadas sino todo lo contrario, útiles y parte activa de la sociedad.

Concienciar a la sociedad sobre la existencia de enfermedades raras

Las enfermedades raras al afectar solo a una pequeña parte de la sociedad, son más difíciles de diagnosticar que otras. Las personas que las sufren están desprotegidas ya que al haber poco conocimiento de la enfermedad es más difícil tratarla. Para que estas personas se sientan más protegidas es bueno realizar campañas para que la gente conozca estas patologías tan raras. Como objetivo tendremos compartir diferentes actividades realizadas en estas campañas. Poco a poco irá uniéndose gente a ellas y así se irá ampliando el conocimiento sobre estas enfermedades porque como muy bien dice el lema que se utilizó en una de estas campañas: “si no las conoces, no las reconoces”.

Dotar de ayuda a través de profesionales del área psicosocial a las familias de las niñas Rett para que puedan enfrentarse a su nueva vida y adaptarse de la mejor manera posible a la enfermedad y sus consecuencias.

Se trata de acompañar a los padres desde el momento en que se diagnostica la enfermedad. Que sepan que en todo momento pueden ponerse en contacto con los profesionales para ayudarles en cualquier duda que les pueda surgir. Hacer que se sientan apoyados psicológicamente en todo momento, que sean conscientes de que como padres son parte fundamental en este síndrome y para poder tirar del carro, van a necesitar estar fuertes mentalmente ya que su vida va a pegar un giro radical.

Informar a la sociedad de la existencia e incidencia de esta enfermedad ya que hay mucho desconocimiento por parte de profesionales por ser considerada una enfermedad rara y poco frecuente.

Por esta causa, hay que luchar para que se conozcan estas enfermedades, ya que son poco frecuentes pero no menos importantes. Algunas son crónicas e incapacitantes y habitualmente los recursos terapéuticos para abordarlas son muy limitados. Al ser tan baja su incidencia, son más difíciles de diagnosticar. Quiero que la sociedad sea consciente de que estas enfermedades raras pueden afectar a cualquier persona y en cualquier momento de su vida y que puede cambiar totalmente la vida de una persona y de sus seres queridos.

Fomentar la investigación para el Síndrome de Rett

Aunque no hay una cura para este síndrome, sigue siendo muy importante que la investigación siga adelante. Esto es labor de todos. Aunque son unos pocos los que inicialmente se mueven, entre todos hay que conseguir que sus iniciativas salgan adelante y cada vez sea más la gente que acuda a sus llamadas y propuestas. Entre todos y aportando cada uno nuestro granito de arena, podemos conseguir recaudar fondos para que la investigación no se detenga y pueda llegar un día en el que la calidad de vida de estas personas mejore notablemente y si fuera posible, se llegara a encontrar una solución a esta enfermedad.

En resumen quiero que todo el mundo sea consciente de que un porcentaje muy alto de personas que forman esta sociedad, sufren algún tipo de discapacidad. Que tomen conciencia y valoren a estas personas por ser personas y no por su condición de discapacidad. Quiero que no se les mire como a extraños y que tengan las mismas oportunidades que tiene cualquier ciudadano. Debemos apoyarles en todo momento para facilitarles su vida cotidiana y de este modo, promover su autonomía.

RAZONAMIENTO DEL AUTOR

Desde niña he tenido la ocasión de compartir muchos momentos de mi vida con mi prima Erika, diagnosticada de Síndrome de Rett. Esto ha hecho que de alguna manera me introdujera sin darme cuenta en el mundo de la discapacidad. Para mi Erika ha sido como una hermana, yo no la veía como algo distinto, ella no hablaba, nunca me importó, yo le cantaba, le bailaba, le hacía reír y lo que fuera. Jugábamos juntas casi a diario.

Con 16 años decidí hacerme voluntaria de una asociación para personas con discapacidad a la que mi prima ya pertenecía. Descubrí un nuevo mundo, mundo de apoyo, de ayuda, de amistad... Sin darme cuenta, han ido pasando los años y sigo ejerciendo de voluntaria. Todos los sábados realizamos diferentes actividades, salidas, juegos... Me he dado cuenta de lo que me llena estar con estas personas, de lo satisfecha que salgo cada día después de estar con ellos y de todo lo que son capaces de aportarme.

Así que cuando ha llegado la hora de realizar el trabajo de fin de grado, desde un principio he tenido claro que mi tema iba a ser discapacidad. En todos estos años y sin tener que estudiar, he aprendido muchísimo sobre este tema. En la práctica se aprende muchísimo. Cada uno de ellos es diferente y único. Nunca podía imaginar que había tantos tipos de discapacidades, enfermedades degenerativas, síndromes... Es un mundo en el que además de pasártelo bien, estás haciendo una labor de ayuda que todos agradecen.

Este trabajo me ha parecido una buena oportunidad para profundizar un poco más en la discapacidad severa. He aprovechado esta ocasión para ampliar mis conocimientos sobre el síndrome de Rett consultando en las diferentes páginas de asociaciones que podemos encontrar en Internet. Una es la asociación catalana y otra la valenciana.

La lectura del libro "criaturas de otro planeta" de Elisabet Pedrosa me ha sido de gran ayuda tanto para profundizar en el síndrome de Rett como para analizar los sentimientos de una madre ante esta enfermedad. Esta madre además ha visto qué es tener una niña enferma y años más tarde, saber lo qué es tener un niño sano ya que después de tener esta niña, se volvió a quedar embarazada y tuvo un niño sano. Queda

patente en la lectura del libro todo lo que se descubre al tener una niña Rett. Descubre la deformidad, el defecto, la amputación... unas cuantas palabras feas que esta madre había descartado de su vocabulario lleno de miedos. Aprecia lo difícil que fue para ella esta situación ya que nunca la habían preparado para la diferencia. La vida, los valores y el prisma a través del que miras la realidad cuando tienes una hija Rett te cambian por completo. En el momento del diagnóstico, reconoce cómo el mundo se hunde, su mundo.

Tener una niña en la familia ha sido para mi un impulso importante a la hora de redactar este trabajo, a su vez me lo ha facilitado porque ya conocía esta enfermedad de cerca. Erika, mi prima actualmente cuenta con 21 años, Maialen (niña Rett) tiene 4, pero he podido comprobar que aunque tienen muchos años de diferencia los “problemas” no han cambiado mucho, el mayor esfuerzo, las mayores sesiones de rehabilitación y la mayor parte del trabajo se siguen realizando dentro de casa. Los profesionales tienen mucho desconocimiento y como podemos apreciar en el relato de estas madres, les falta mucha información y conocimiento. Creo que queda claro que las verdaderas expertas son las madres que son las que pasan horas y horas trabajando para que la calidad de vida de estas niñas sea cada vez mejor.

1. INTRODUCCIÓN AL CONCEPTO DE DISCAPACIDAD

1.1 Marco teórico: discapacidad

1.1.1 ¿Qué se entiende por discapacidad?

Según la Organización Mundial de la Salud, “la discapacidad es un término general que abarca las deficiencias, las limitaciones de la actividad y las restricciones de la participación. Las deficiencias son problemas que afectan a una estructura o función corporal; las limitaciones de la actividad son dificultades para ejecutar acciones o tareas, y las restricciones de la participación son problemas para participar en situaciones vitales. Por consiguiente, la discapacidad es un fenómeno complejo que refleja una interacción entre las características del organismo humano y las características de la sociedad en la que vive”.

La discapacidad es un fenómeno que va adquiriendo cada vez más importancia en nuestra sociedad. Las políticas públicas, los servicios, prestaciones y recursos forman un sistema de protección social que intenta dar respuesta a las necesidades y demandas que surgen en una población muy diversa. (Muyor, 2010)

Las personas con discapacidad son muy vulnerables a la exclusión social debido a diferentes factores entre los que destaca la carencia de bienes imprescindibles para ejercer sus derechos como ciudadanos, ya que existe todavía una fuerte estigmatización hacia ellos que les considera “no capaces” (Muyor, 2010).

Cabe destacar que existe una estrecha relación entre discapacidad y exclusión social. Por un lado, las personas que no tienen las necesidades básicas cubiertas, tienen un riesgo más alto de adquirir una discapacidad. Por otro lado, la discapacidad está ligada a la exclusión ya que esto genera que tengan menos acceso a los servicios. Bajo este contexto, se puede decir que la discapacidad “produce un sufrimiento que implica algún tipo de tragedia personal” (Oliver, 1996).

Lo que genera un constante sufrimiento en las personas con discapacidad es la discriminación permanente, el aislamiento y las restricciones sociales que impone la sociedad. Por lo tanto, ser “discapacitado” significa ser objeto de discriminación, en

vez de sujeto de la sociedad y hay que tratar de erradicar dicha discriminación. (Muyor, 2011).

Dentro de la estructura social establecida, por fin se abre un espacio para dar respuesta a los ciudadanos con necesidades diferentes; aparecen las políticas sociales y los trabajadores sociales. A lo largo de la historia, el término de personas con discapacidad ha ido evolucionando y en cada época, ha tenido un significado diferente. Desde el principio, por desconocimiento, se ha ido fomentando la exclusión y la discriminación hacia este colectivo. Esto produjo un aislamiento social y la institucionalización en centros no especializados cuyo fin era “esconderlos” del resto de la sociedad. El concepto de discapacidad ha dado un gran giro hasta la actualidad, dándole un significado más inclusivo y haciendo visible a este colectivo mediante la concienciación y sensibilización social. Así, los términos utilizados para denominar a este colectivo han ido evolucionando y han pasado de “subnormal, minusválido, impedido” a “discapacitado” (actualmente persona con discapacidad) que tiene un significado menos culpabilizador y sin estigma social, refiriéndose a una persona “normal” que presenta dificultades para la realización de ciertas actividades o tareas. Este cambio de conceptos ha implicado a su vez, un cambio de una sociedad homogénea a una sociedad más heterogénea.

1.1.2 Modelos teóricos que fundamentan la discapacidad

Los modelos que se encargan de explicar la discapacidad han ido cambiando a lo largo de los años. Estos modelos comprenden ámbitos como la filosofía moral, la política, la sociología y la bioética. También, han tenido mucho que ver en las actuaciones políticas y en la construcción del imaginario social entorno a la discapacidad. Las múltiples formas de entender la discapacidad han influido en las respuestas institucionales y sociales, así como en los condicionamientos que estos modelos ejercen a la hora de construir la identidad de las personas con discapacidad. (Muyor, 2010).

Desde esta perspectiva, Muyor (2010) distingue cuatro modelos de trato social a las personas con discapacidad:

El primer modelo es el de la *prescindencia*. En este se cree que el fundamento de la discapacidad está basado en motivos religiosos (castigo divino, enfermedad, mal de ojo...). Percibe a las personas con discapacidad como algo negativo refiriendo que son una carga para la sociedad, por lo cual, la sociedad decide excluir a estas personas. Como consecuencia, las personas con discapacidad van a sufrir una continua discriminación, aislamiento, ocultación y estigmatización. Esta estigmatización, la restricción en la participación en la sociedad, esa visión de la discapacidad como una carga y el hecho de atribuirle un motivo religioso, llevan a que la propia persona que sufre la discapacidad lo viva como algo negativo. En este modelo, entendemos que las vidas de las personas con discapacidad no merecen la pena ser vividas, por lo que no hay una participación social del colectivo y no se reconoce su dignidad.

El segundo modelo es el *médico-rehabilitador*. En este modelo, las causas que originan la discapacidad son científicas. Las personas con discapacidad ya no se consideran inútiles pero sí que se cree que es necesario ayudarlas para que se rehabiliten y se asemejen a las demás personas válidas, es decir, se cree que hay algo que es “normal” y lo que se sale de esa normalidad es “anormal” y debe ser normalizado. Se sigue percibiendo la discapacidad como algo negativo. Se realiza un intento de rehabilitación ya que se continua poniendo el énfasis en la persona y en la discapacidad como causantes del problema. La persona con discapacidad se percibe como una persona con un problema propio en vez de social, por lo cual, las medidas y recursos siguen siendo paternalistas y sobreprotectores.

El tercer modelo es el *modelo social*. Este modelo considera que las causas de la discapacidad no son ni religiosas, ni científicas, sino que son sociales. El problema principal lo tiene la sociedad ya que no es capaz de prestar servicios adecuados para que las personas con discapacidad tengan cubiertas sus necesidades y se les tenga en cuenta dentro de la sociedad. En consecuencia, la solución debe ir dirigida a la sociedad para conseguir que ésta pueda cubrir las necesidades de estas personas, igualmente que cubre las del resto. Un aspecto muy importante de este modelo es que tiene muy en cuenta el contexto en el que vive la discapacidad la persona afectada. Cada persona con discapacidad tiene un entorno personal que le hace ser diferente de otra aún teniendo la misma deficiencia. Este modelo se centra en las necesidades

personales de cada individuo con discapacidad. Un paso fundamental en este modelo es la respuesta que se le da a la discapacidad. Se reconoce que el problema no es la persona con discapacidad sino la sociedad, por lo cual pretende educar a la sociedad para conseguir que sea capaz de atender las demandas de todos y de cada uno de los individuos que la forman, incluyendo entre ellos a las personas que tienen una discapacidad. De esta manera, el colectivo adquiere mayor protagonismo y puede participar activamente en la sociedad. Una vez que empiecen a tomar parte en la sociedad, se les considerará sujetos activos y no simplemente objetos pasivos de intervención. El objetivo es conseguir la máxima autonomía de estas personas en la realización de actividades de la vida diaria además de ser capaces de tomar decisiones sobre su propia vida y sobre los recursos y servicios que tienen a su disposición para poder dar respuesta a sus necesidades. Como ciudadanos que son, tienen dignidad y la sociedad tiene unos derechos que cubrir. A la hora de intervenir se tiene en cuenta el contexto en el que vive el individuo. A partir de aquí, hay una menor categorización ya que se habla de persona con discapacidad y no de discapacitada.

En la actualidad, se está desarrollando un nuevo modelo denominado modelo de la *diversidad funcional*. Surge desde el propio colectivo de las personas con diversidad funcional y quiere completar el modelo social para terminar con las discriminaciones que sufren las personas con diversidad funcional. Los Derechos Humanos deben estar garantizados a todas las personas sin depender de sus capacidades o discapacidades. Este modelo considera que la discapacidad es una cuestión de dignidad y de derechos humanos, por lo que la sociedad debe tratar de cubrirlos, centrándose también en la necesidad de que haya leyes que cubran esos derechos. Los principios básicos en los que se sustenta el modelo son la dignidad y la diversidad.

1.1.3 Convención de los derechos de las personas con discapacidad

El 13 de diciembre de 2006 en la Sede de las Naciones Unidas en Nueva York se aprobó la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad y su Protocolo Facultativo.

Esta Convención pone de manifiesto los derechos que ya existían de un modo que atiende a las necesidades y la situación de las personas con discapacidad. No crea

ningún derecho nuevo. (Muyor Rodríguez, 2010). El objetivo de esta Convención es “promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales para todas las personas con discapacidad así como promover el respeto de su dignidad inherente” (art. 1). Las personas con discapacidad son sujetos de derechos humanos, no son objetos de caridad (Muyor, 2010).

Según la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, estos son un ideal recogido por la humanidad y que emana de la Organización de Naciones Unidas. Recientemente, ha habido una reedición de los derechos humanos enfatizada a las personas con discapacidad.

Esta Convención supone un cambio de paradigma que incluye dos ideas fundamentales. Por un lado, hay que entender la discapacidad como un desajuste entre las capacidades de una persona y su entorno. Por otro lado, las personas con discapacidad son sujeto de los derechos humanos con todas sus consecuencias y una de ellas, es disponer de un entorno adecuado a sus necesidades.

La Convención es un mandato legal, un instrumento de política inter-discapacidad e inter-sectorial que sirve para el desarrollo de los derechos humanos. Es un acuerdo importante que realizan un grupo de países que una vez ratificado tiene validez legal en cada uno de ellos. Da respuesta a un reto de desarrollo despreciado. Aunque la Convención preexistente ya se aplicaba a las personas con discapacidad, todavía continuaban en los márgenes de la sociedad en todas las partes del mundo con sus derechos poco reconocidos. La Convención no crea derechos nuevos sino que establece obligaciones legales a los estados para promover y proteger los derechos de las personas con discapacidad.

En general, se busca un entorno que no sea discriminatorio con sus leyes, reglamentos, usos y costumbres. En segundo lugar que sea accesible para lo cual se realizarán adaptaciones y eliminaciones de barreras necesarias. Por último, que sea inclusivo para lo cual se fomentará la concienciación ciudadana. Para llevar a cabo estos puntos y que realmente se consiga una evolución hacia una sociedad con igualdad de condiciones para todos, serán múltiples los agentes que tengan que involucrarse,

como pueden ser parlamentos, asociaciones, administraciones, universidades, escuelas y empresas.

El siglo XXI comienza con un paradigma reconocido en una Convención Internacional que refuerza a ese porcentaje de la población mundial que siempre se quedaba atrás en el reconocimiento de sus derechos humanos. Ahora se cuenta con la herramienta legal que reconoce una vida plena y para conseguirla, lo primordial es una cuestión de derechos humanos.

El principal objetivo es la accesibilidad universal que se consigue a través de un diseño adecuado. La accesibilidad universal es la condición que deben cumplir los entornos, procesos, bienes, productos y servicios, así como los objetos, herramientas y dispositivos, para ser comprensibles y utilizables por todas las personas en condiciones de seguridad y comodidad.

El diseño adecuado será un diseño centrado en el usuario y dirigido a todas las personas. Tendrá como objetivo la tecnología asistida, aumentando las capacidades de las personas con limitaciones funcionales mediante el uso de equipo y tecnologías especializadas. El diseño accesible es otro objetivo que ayuda a reducir las demandas del entorno sobre personas con limitaciones funcionales a través de diseños especializados. Por último, el diseño para todos hará que se reduzcan las demandas del entorno en todas las personas gracias al diseño de productos, espacios y tecnologías cotidianas.

La Convención es importante sobre los derechos de las personas con discapacidad porque es el primer tratado de los derechos de la discapacidad vinculante. Anteriormente, las normas de discapacidad de las Naciones Unidas eran solamente recomendaciones de políticas, eran consideradas como una lista de buenas intenciones. No existía un mecanismo que las hiciera obligatorias.

Para asegurar la aplicación y vigilancia de la Convención, los países designan un centro de coordinación local en el Gobierno. Forman un comité sobre los derechos de las personas con discapacidad compuesto por expertos independientes. Los dispositivos de garantía, protección y amparo de la Convención, están vigentes y lo que hay que hacer es darla a conocer y difundirla para que las personas con discapacidad, familiares

y profesionales, tengan conocimiento de que cuentan con un nuevo instrumento para la eficacia de los derechos.

1.1.4 Marco normativo

Carmen Alemán Bracho (2011) muestra la política social dirigida a las personas con discapacidad en España con sus diferentes leyes en cada etapa:

Etapa pre-constitucional

Tradicionalmente la Iglesia se había hecho cargo de la asistencia a las personas con discapacidad. En 1922, por Real Decreto de 4 de marzo, se crea en el Ministerio de Trabajo el *Instituto de Reeducción Profesional*, que se encarga de las funciones de readaptación funcional, reeducación profesional y tutela de las personas con discapacidad.

La *Ley de Bases de la Seguridad Social de 1963*, se fundamenta en la rehabilitación y la incorporación laboral de los inválidos a la vida activa por medio de dos caminos: el establecimiento de las prestaciones de recuperación y de la creación del Servicio Social de Reeducción y Rehabilitación de Inválidos.

En 1970, se aprueba la *Ley de Educación y Financiamiento de la Reforma Educativa* que incluye al sistema educativo las bases de la educación especial. Se crea el Instituto Nacional de Educación Especial, para la expansión y el perfeccionamiento de la educación especial.

De la *Constitución de 1978* debe destacarse su *artículo 14*: “los españoles son iguales ante la ley, sin que pueda prevalecer discriminación alguna por razón de nacimiento, raza, sexo, religión, opinión o cualquier otra condición o circunstancia personal o social”. Entre las “condiciones o circunstancias personales o sociales” que se citan, se encuentra la de padecer una discapacidad.

Etapa constitucional

- Ley 13/1982, de 7 de abril, de Integración social de los minusválidos (LISMI)

Establece un *concepto legal de minusválido*, “persona cuyas posibilidades de integración educativa, laboral o social se hallen disminuidas como consecuencia de una deficiencia, previsiblemente permanente, de carácter congénito o no, en sus

capacidades físicas, psíquicas o sensoriales” (artículo 7.1). El contenido se estructura en las siguientes cuestiones: prevención de las minusvalías; diagnóstico y valoración de las minusvalías; sistema de prestaciones sociales y económicas; rehabilitación; integración laboral; servicios sociales; supresión de barreras arquitectónicas; gestión y financiación.

En lo que corresponde al capítulo de *servicios sociales*, la Ley establece el principio de universalidad dirigido para todas aquellas personas con discapacidad, con especial mención a todas aquellas que viven en el medio rural. Establece que el objetivo de los servicios sociales para estas personas es la conseguir su máximo desarrollo personal e integración en la comunidad, y que de esto se encargarán tanto las administraciones públicas como las privadas. Su permanencia en el medio familiar y en el entorno geográfico ha de ser respetada. Los servicios sociales de orientación familiar serán los encargados de prestarles una atención especializada.

Entre las normas de desarrollo de esta Ley, es de obligada referencia el Real Decreto 383/1984, de 1 de febrero, por el que se establece y regula el sistema especial de prestaciones sociales y económicas de la LISMI. Desarrolla el *sistema especial de prestaciones técnicas y económicas* de la Ley para aquellos minusválidos que al no tener una vida laboral activa están exentos en el sistema de aplicación de la Seguridad Social.

La acción protectora del sistema incuye: a) asistencia sanitaria y prestación farmacéutica; b) rehabilitación médico-funcional: atención temprana, fisioterapia, psicomotricidad, terapia del lenguaje, medicina ortopédica y psicoterapia; c) recuperación profesional; d) medidas de integración social; e) subsidio de garantía de ingresos mínimos; f) subsidio por ayuda de tercera persona; g) subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte.

- Ley 41/2003, de 18 de noviembre, de protección patrimonial de las personas con discapacidad

La finalidad de esta Ley es la regulación de una masa patrimonial, el *patrimonio especialmente protegido de las personas con discapacidad*, la cual está enfocada directamente a la satisfacción de las necesidades vitales de una persona con discapacidad, favoreciendo la formación de este patrimonio y la aportación a título

gratuito de bienes y derechos a la misma. Los bienes y derechos que forman este patrimonio, están separados del resto del patrimonio personal de su titular-beneficiario. Se trata de un patrimonio de destino, en cuanto que las distintas aportaciones tienen como finalidad la satisfacción de las necesidades vitales de sus titulares.

las afectadas por una minusvalía psíquica igual o superior al 33% y las afectadas por una minusvalía física o sensorial igual o superior al 65%. La persona con discapacidad que será beneficiaria del patrimonio, será la encargada de la constitución del mismo. Si esta persona no tiene suficiente capacidad este derecho pasará a sus padres, tutores o en el caso de las personas con discapacidad física de su guardador de hecho.

Un aspecto muy importante de esta Ley es el de la supervisión de la administración del patrimonio protegido de las personas con discapacidad. Para realizar aportaciones a este patrimonio, siempre se deberá contar con el permiso de la persona con discapacidad, da igual sean familiares, empresas o cualquier persona con interés legítimo.

- Ley 51/2003, de 2 de diciembre, de igualdad de oportunidades, no discriminación y accesibilidad universal de las personas con discapacidad (LIONDAU)

Hay dos razones básicas que justifican la existencia de esta Ley: por un lado, se sigue teniendo en la sociedad importantes desigualdades; por otro, las diferentes formas de entender la “discapacidad”. Aunque se ve de otra manera y se utilizan otras estrategias, los obstáculos que más limitan a estas personas siguen estando presentes dentro de la propia sociedad.

Establece que “tendrán la consideración de personas con discapacidad aquellas a quienes se les haya reconocido un grado de minusvalía igual o superior al 33%. Se considerarán afectados por una minusvalía en grado igual o superior al 33% a los pensionistas de la Seguridad Social que tengan reconocida una pensión de incapacidad permanente en el grado de total, absoluta o gran invalidez.”

El objetivo de esta Ley es poner medidas para garantizar y hacer realidad el derecho a la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad. Intenta erradicar la discriminación y tomar medidas oportunas para evitar o compensar todo aquello que

le reste oportunidades a una persona con discapacidad para poder participar en la vida política, económica, cultural y social. Para el cumplimiento de este objetivo, se toman tres tipos de medidas: “lucha contra la discriminación” y de “accesibilidad universal”: 1) de acción positiva; 2) de fomento y protección jurídica; 3) de lucha contra la exclusión.

- Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la autonomía personal y de atención a las personas en situación de dependencia (LAPAD)

“Esta Ley incide en los servicios sociales para personas con discapacidad. Define la dependencia como el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, enfermedad o la discapacidad, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal.”

- Ley 27/2007, de 23 de octubre, por la que se reconocen las lenguas de signos españolas y se regulan los medios de apoyo a la comunicación oral de las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas

Reconoce esta Ley la influencia del hecho autonómico de la existencia en nuestro país de dos lenguas de signos, la española y la catalana. Tiene como finalidad reconocer y regular la lengua de signos española como lengua de las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas en España que libremente decidan utilizarla. El texto otorga medios para facilitar el acceso a la expresión verbal y escrita de la lengua oral a las personas sordas, con discapacidad auditiva y sordociegas. Se dotará de una normativa básica sobre el aprendizaje, conocimiento y uso de las distintas lenguas de signos. En campos como la administración, los tribunales, la sanidad o la educación se ofrecerán garantías legales para que los sordos tengan acceso a la comunicación. Su objetivo es garantizar en cada comunidad autónoma la comunicación de las personas con dificultades auditivas.

- Legislación autonómica

La normativa autonómica sobre personas con discapacidad es muy abundante y exhaustiva. Comprende Leyes específicas sobre personas con discapacidad, Leyes sobre perros de asistencia, Leyes sobre acceso al empleo público, Leyes sobre mejora

de la accesibilidad y supresión de barreras arquitectónicas, Leyes autonómicas sobre servicios sociales, como uno de los sectores de atención especializada, y especialmente, en los muy numerosos reglamentos relativos a centros, servicios y programas. El sector de personas con discapacidad, es uno de los principales colectivos de los servicios sociales que fue objeto de las primeras transferencias.

- Planes de acción

En la Administración General del Estado así como en las diferentes administraciones autonómicas se han elaborado Planes de acción dirigidos a las personas con discapacidad. Actualmente, en el Estado está vigente el *III Plan de Acción para las Personas con Discapacidad 2009-2012*. En este Plan, se ha hecho especial hincapié en acciones para las personas con discapacidad que tienen especiales dificultades, como son las mujeres.

En este Plan el objetivo general que se plantea es la promoción de la autonomía personal, reconociendo la discapacidad como un componente de la diversidad humana, aplicando las políticas públicas de tal forma que las personas con discapacidad tengan el mismo beneficio que el resto de los ciudadanos, garantizando de esta manera el ejercicio y disfrute de sus derechos civiles, políticos y sociales.

Sus áreas de intervención son: poder y participación, educación y cultura, empleo, salud, abusos y violencia, protección social y jurídica, información, comunicación y cooperación institucional.

1.1.5 Centros

Estructuras administrativas

Tanto a nivel estatal como autonómico, las estructuras administrativas que sirven de apoyo a la acción en materia de servicios sociales para personas con discapacidad, actualmente se encuentran dispersas y no siguen el mismo criterio por lo cual es complicado tener una pauta común. Al principio los servicios sociales para este colectivo de personas estaban encomendados al IMSERSO y más adelante, se crearon organismos equivalentes. Actualmente las funciones relativas a personas con discapacidad se han unido a las de atención a la dependencia. A nivel estatal, según Carmen Alemán Bracho, Licenciada en Derecho y Diplomada en Relaciones Laborales

por la Universidad de Granada, se cuenta con las siguientes estructuras administrativas:

Instituto de Mayores y Servicios Sociales

En lo referido a personas con discapacidad participa en la gestión de los *Centros de referencia estatal para personas con discapacidad*. Su participación es importante en en atención a la dependencia, materia relacionada con la discapacidad.

Integrado en el IMSERSO se encuentra el *Centro de referencia estatal de autonomía personal y ayudas técnicas*. Se creó en 1989 y su objetivo es colaborar para hacer realidad los derechos de las personas con discapacidad y personas mayores, así como difundiendo y asesorando sobre tecnologías de apoyo que mejoren la accesibilidad integral tanto en la vivienda como en los entornos, espacios, equipamientos y servicios.

Real Patronato sobre Discapacidad

Una de las principales funciones del Real Patronato es promover la aplicación de los ideales humanísticos, los conocimientos científicos y los desarrollos técnicos al perfeccionamiento de las acciones públicas y privadas sobre discapacidad en la prevención de deficiencias, igualdad de oportunidades, asistencia, tutela y las disciplinas y especialidades relacionadas con el diagnóstico, la rehabilitación y la inserción social.

Otra función a destacar es facilitar el intercambio y la colaboración entre las Administraciones Públicas y el sector privado, en el plano nacional y en el internacional, así como dar apoyos a organismos, entidades, especialistas y promotores en materia de estudios, investigación y desarrollo, información, documentación y formación.

Además, también se encarga de emitir dictámenes técnicos y recomendaciones sobre las materias propias de su ámbito de actuación. El Real Patronato en colaboración con la Dirección General de Discapacidad del ministerio al que está adscrito cuenta con las siguientes líneas estratégicas:

- Servicio de Información sobre Discapacidad
- Observatorio Estatal de la Discapacidad

- Centro Español de Subtitulado y Audiodescripción
- Centro Español de Documentación sobre Discapacidad

Consejo Nacional de Discapacidad

Es el encargado de canalizar la colaboración entre el movimiento asociativo de personas con discapacidad y la Administración General del Estado para definir y coordinar una política coherente de atención integral. Realizar recomendaciones e informes, presentar iniciativas y el impulso a las acciones de investigación, formación e información son algunas de sus funciones.

Servicios Sociales para personas con discapacidad

- Servicios de atención social primaria

Las personas con discapacidad y en especial sus familias o tutores serán objeto preferente de atención por parte de los servicios sociales generales.

Servicios como información, orientación, asesoramiento y seguimiento individual de casos: es la información y orientación para toda la población, especialmente para las personas con discapacidad y sus familiares.

Servicios de prevención e intervención familiar: cuando inesperadamente en una familia se presenta un caso de discapacidad la vida familiar cambia radicalmente y se necesita que los servicios sanitarios y sociales intervengan rápidamente. Es primordial cuando se da un caso de estos, poner todos los medios disponibles al alcance tanto de la persona como de su familia.

Servicio de participación en el proceso de valoración de la independencia: el proceso comienza en los centros de servicios municipales en todas las comunidades autónomas. Para realizar un informe social los profesionales deberán contar con la correspondiente documentación. En las comunidades autónomas pluriprovinciales, también realizan el programa individual de atención y la aplicación del baremo sobre dependencia.

Servicio de teleasistencia y de ayuda a domicilio: las personas con discapacidad con edad inferior a 65 años, sobre todo cuando la discapacidad es acusada estarán incluidas entre las que reciban estos servicios.

- Servicios de atención social especializada

Son los más frecuentes en el área de la discapacidad. Por un lado existen los de ámbito estatal, y por otro los autonómicos.

Servicio de prevención de las situaciones de dependencia: además de atender a personas con discapacidad atiende a las que se encuentran en situación de dependencia. Tiene como objetivo evitar la aparición de la dependencia o el agravamiento de su grado y nivel.

Servicio de promoción de la autonomía personal: está dirigido al desarrollo y mantenimiento de la capacidad personal de controlar, afrontar y tomar decisiones de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias y facilitar la realización de las actividades básicas de la vida diaria. Cuenta con servicios de asesoramiento, orientación, asistencia y formación en tecnologías de apoyo y adaptaciones que faciliten la realización de las actividades de la vida diaria.

Centros base: se da información y orientación general, así como programas de atención básica a personas con discapacidad. Se prestan dos modalidades. Por un lado, *diagnóstico, valoración y calificación* de las personas con discapacidad física, intelectual o sensorial y por otros *tratamientos básicos en régimen ambulatorio*.

Unidades de atención temprana: se atiende el conjunto de intervenciones dirigidas a la población infantil de 0 a 6 años, a la familia y a su entorno. Se considera una prestación garantizada y gratuita. Trata de cubrir las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen el riesgo de padecerlo.

Centros ocupacionales: estos centros van dirigidos a todas aquellas personas con discapacidad intelectual que cuando han finalizado su etapa en un centro educativo no

pueden integrarse en un Centro especial de empleo. Algunos de los centros son de carácter ambulatorio y otros con residencia. En estos centros las personas con discapacidad tienen diversas actividades alternadas con ratos de ocio.

Centros de día: habitualmente son terapéuticos y algunos de ellos dan servicios de comedor y de transporte. Estos centros tienen una función muy importante de conciliación de la vida personal y familiar, ya que mientras las personas con discapacidad están en el centro, sus familiares pueden estar trabajando.

Pisos tutelados: son servicios que se prestan en una vivienda normalizada, en la cual la convivencia es de tipo familiar. Su objetivo es mantener o incluso mejorar la autonomía personal para así facilitar la integración y participación social de las personas que ocupan estos pisos. Los pisos ofrecen alojamiento, manutención, apoyo y supervisión en las actividades de la vida diaria, atención social y psicológica, actividades de ocio y tiempo libre y apoyo a familias.

Centros de referencia estatal (CRE): se forman con el objetivo de mejorar la atención de personas mayores y personas con discapacidad, desarrollar una prestación especializada, fomentar la mejora de la calidad en los servicios sociales y dar respuesta a la atención de personas dependientes y sus familias. Ofrecen tanto a las personas afectadas, como a sus familias asistencia personal, de salud, manutención y alojamiento, en régimen de alternado o atención diurna, rehabilitación médico-funcional, entrenamiento en la autonomía personal y rehabilitación psicosocial, apoyo familiar y de readaptación al entorno comunitario.

Centros de recuperación de personas con discapacidad física: estos centros están gestionados por el IMSERSO. Ofrecen un conjunto de servicios recuperadores del contenido médico-funcional, psicosocial y de orientación y formación profesional ocupacional para personas con discapacidad física o sensorial en edad laboral. Tiene como objetivo ofrecer a estas personas todas las medidas necesarias que hagan posible su recuperación personal y profesional que faciliten su integración laboral.

Centros de atención a personas con discapacidad física: son de ámbito estatal y están gestionados por el IMSERSO. Van dirigidos a la atención integral, en régimen de

internado y media pensión de aquellas personas con discapacidad física, que tienen serias dificultades para lograr una integración laboral y ser atendidos en sus necesidades básicas de las actividades de la vida diaria en régimen familiar o domiciliario. Actualmente hay cinco centros y tienen por objetivo la atención asistencial de las personas con discapacidad física grave, la habilitación personal y social para su autocuidado y la prestación de ayuda de tercera persona para suplir la carencia de su capacidad funcional.

Centros de atención a personas con discapacidad intelectual: son centros que ofrecen una atención especializada e integral a las personas con discapacidad intelectual. En general, están destinados a personas con edad inferior a 65 años, pero debido a que las personas con discapacidad intelectual cada vez viven más años, se han visto obligados a ampliar la edad de permanencia en estos centros. Para las personas que pueden ser transportadas a diario desde sus casas al centro, existen estancias diurnas.

Asistencia sanitaria y prestación farmacéutica establecida por la LISMI: está destinada a las personas con discapacidad que al no desarrollar ninguna actividad laboral, no están dentro del campo de aplicación de la Seguridad Social. La dispensación de medicamentos es gratuita y son pocas las personas preceptoras de esta prestación.

- *Prestaciones económicas para personas con discapacidad*

Prestación económica de asistencia personal: su objetivo es promover la autonomía de las personas con gran dependencia. Su fin es colaborar en la contratación de una asistencia personal para facilitar al beneficiario su acceso a la educación y al trabajo. También contribuirá para que lleve una vida más autónoma en la realización de las actividades básicas de la vida diaria. Para acceder a ella las condiciones están reguladas por las distintas comunidades autónomas y su cuantía es variable y está en función de los porcentajes de deducción que establece cada comunidad autónoma según la capacidad económica personal del beneficiario y de las prestaciones que reciba.

Pensiones no contributivas de invalidez de la Seguridad Social gestionadas por los servicios sociales: estas prestaciones se gestionan por las comunidades autónomas y su regulación en cuanto a carencia de recursos y cuantía, es similar, a las de jubilación. Entre los requisitos necesarios para pedir estas pensiones están, tener entre 18 y 65 años, residir en

territorio español y haberlo hecho al menos durante un periodo de cinco años y tener valorado un grado de discapacidad igual o superior al 65%. Esta pensión asegura a todos los ciudadanos en situación de invalidez y en estado de necesidad una prestación económica, asistencia médico-farmacéutica gratuita y servicios sociales complementarios.

Prestaciones económicas de la LISMI (Ley de Integración Social del Minusválido): la LISMI estableció los subsidios de garantía de ingresos mínimos, de ayuda por tercera persona y el de movilidad y compensación para gastos de transporte. En 1990 se suprimieron los dos primeros, con la implantación de las pensiones no contributivas pero siguieron para aquellos que ya los recibían con anterioridad y no solicitaron pensión no contributiva de invalidez. Para la percepción de la pensión no contributiva de invalidez se tenían en cuenta los ingresos de la unidad económica de convivencia y para recibir los subsidios de la LISMI sólo computaban los ingresos personales.

Ayudas económicas individuales e institucionales para personas con discapacidad: la Administración General del Estado, el IMSERSO y las comunidades autónomas realizan anualmente convocatorias de subvenciones para ayudas individuales e institucionales. No tienen carácter periódico y están sujetas a disponibilidades presupuestarias. Tampoco tienen el carácter de prestaciones garantizadas, se puede decir que son herederas de los antiguos Planes de ayudas con los que comenzó la acción asistencial hacia las personas con discapacidad.

Otras prestaciones económicas de servicios sociales para las personas con discapacidad: la principal es la prestación económica complementaria para pensionistas de invalidez en la modalidad no contributiva establecida por algunas comunidades autónomas.

2. ANÁLISIS DE LA DISCAPACIDAD SEVERA Y PROFUNDA

Según el manual de discapacidad severa y vida autónoma del CERMI Estatal 2002, dentro de los grados de discapacidad existentes, la discapacidad severa y profunda es la más perjudicada ante las opiniones de la sociedad. Es el grupo más vulnerable y que más impedimentos encuentra incluso en sus propios grupos y organizaciones. Aunque tienen los mismos derechos que el resto de personas, son incapaces de ejercerlos en igualdad de condiciones, porque su discapacidad les crea gran dependencia y no les

permite defender sus intereses. Incluso son los responsables de crear políticas sociales los que los ven como invisibles y no los tienen en cuenta.

Al ser un grupo muy diverso, es necesario conocer a cada una de estas personas de forma individual, acercándose a sus necesidades e intereses, descubriendo de esta forma las posibilidades que posee cada uno de ellos en materia de comunicación, de autonomía en la vida cotidiana y en su capacidad de aprendizaje y su entorno. Es imprescindible para tratar con este colectivo, definir el concepto de personas con discapacidad severa: son personas con discapacidad que tienen deficiencias y limitaciones tanto en la actividad como en la participación y que les impiden participar en ellas a la hora de realizarlas en su vida diaria y a la hora de ejercer sus derechos como ciudadanos. El elemento más distintivo es el grado de dependencia que ocasiona esta discapacidad. Los parámetros a tener en cuenta dentro del grado de discapacidad son: la intensidad de la deficiencia, la acumulación de déficits o puede tratarse de trastornos sindrómicos o de tipo degenerativo (autismo o retraso mental profundo).

Tanto el origen como el curso de la discapacidad pueden ser diversos ya que puede tratarse bien de un daño cerebral adquirido o bien puede tener origen prenatal, perinatal o postnatal. El déficit puede llegar a estabilizarse o por el contrario, ser progresivo. Por esta razón, es preciso superar las valoraciones centradas en lo puramente clínico realizando un análisis multifactorial teniendo en cuenta tanto los factores personales como el entorno.

Según se recoge en el mismo informe, cuando hablamos de conseguir que estas personas lleven una vida autónoma nos estamos refiriendo a que lleven una vida digna y para esto es preciso hablar de calidad de vida. Las personas afectadas por una discapacidad severa-profunda al tener un mayor grado de dependencia, no se puede pretender que adquieran más autonomía y hagan las cosas por sí solos, lo que se quiere conseguir es que por medio de otras personas sean capaces de disfrutarlas en la medida de lo posible.

Esto hace que al estar en casa, estas personas dependan de la atención familiar para vacaciones, días de fiesta y todas las tardes del año. Una carga que las familias soportan hasta que envejecen o fallecen, generando en ellos una sobrecarga que nadie

es capaz de ver o de trabajar para mejorar el entorno familiar, ¿quién cuida al cuidador?

2.1 Datos estadísticos

La encuesta realizada por el Instituto Nacional de Estadística es un instrumento que además de proporcionar una información ajustada sobre la discapacidad, la dependencia y el estado de salud de la población española resulta muy eficaz para detectar las necesidades de este colectivo.

Según los datos extraídos de esta encuesta, más de 1.450.000 personas con discapacidad tienen serias dificultades para realizar las actividades básicas de la vida diaria. Esta cifra es el 41% del total de personas con discapacidad que recoge la encuesta del INE.

Entre los tramos de edad de 6 a 64 años, hay 1.405.992 personas con discapacidad de las cuales más de la mitad tiene dificultades para realizar las actividades básicas de la vida diaria. En el caso de 482.486 personas (lo que supone un 61% de ellas), esta dificultad es grave y son personas con afectaciones severas o totales.

En el caso de personas mayores de 64 años con discapacidad, casi el 70% tiene dificultades para realizar las actividades básicas de la vida diaria. En este campo el 68% tiene dificultad grave. No hay mucha diferencia entre este último porcentaje y el de personas de entre 6-64 años, lo que quiere decir que aunque el número de personas en este tramo sea menor, la gravedad es muy parecida.

Según informes publicados sobre la protección social y la dependencia, reafirman que la asistencia de personas con discapacidad y severa dependencia, recae en la familia en 3 de cada 4 casos. Según datos del IMSERSO, los familiares directos se hacen cargo el 76% de la atención de las personas con discapacidad.

En el 9% de los casos son otros familiares los que se hacen cargo de su asistencia; los empleados externos asumen el 8% de la atención; sólo en el 2,6% los servicios sociales y en el 3,5% vecinos, amigos u otros. Las asociaciones de personas con discapacidad corroboran que hay escasez de servicios adecuados y escaso o nulo apoyo a la familia asistente en el proceso de la discapacidad, que a medio plazo da como resultado

problemas añadidos a la discapacidad como dependencias psíquicas, deterioro de las relaciones familiares...

2.2 Planes de actuación

Desde algunas Comisiones de Trabajo como el CERMI, se están elaborando planes de actuación en diferentes áreas como el empleo, la protección social, la educación... para facilitar la integración de personas con discapacidad. Hay que tener en cuenta que las dificultades que pueden tener en estas áreas las personas con discapacidad se ven aumentadas considerablemente en el caso de personas con discapacidad severa y profunda.

Para analizar las necesidades que a lo largo de las distintas etapas de la vida presenta una persona con discapacidad severa, hay que tener en cuenta diferentes consideraciones:

- Mejorar la coordinación entre las instituciones responsables de atender las demandas de personas con discapacidad severa y de sus familias.
- Más control sobre las instituciones con ánimo de lucro que ofrecen servicios para estas personas, ante los riesgos de indefensión de los atendidos.
- Primar la iniciativa social sin fin de lucro para garantizar calidad en la atención.
- Que el Estado vele para mitigar los desequilibrios territoriales existentes en la respuesta a las necesidades de personas con discapacidad.
- Desarrollar acciones concretas encaminadas a las mujeres con discapacidad severa ante las grandes dificultades que sufren para su integración social.
- Articular políticas de apoyo dotadas de recursos suficientes para la atención y el desarrollo personal de las personas con discapacidad severa y/o profunda.
- Primar el desarrollo de políticas de mejora en el ámbito sanitario para evitar serias deficiencias que se producen desde el momento de la detección hasta en el seguimiento y en los tratamientos.
- La tutela, la protección jurídica y patrimonial de las personas con discapacidad severa y/o profunda tienen un significado importante para la familia. Se necesitan medidas que garanticen dicha protección y que faciliten los procedimientos a las familias.

- Contar con un protocolo de seguimiento desde que nace un niño con discapacidad severa o profunda, para ayudar a la familia a solventar cada situación que se vaya presentando a lo largo de la vida: psicólogos, terapeutas, ayudas... ya que el desconocimiento de la familia crea una gran ansiedad.

2.3 Análisis de las necesidades en las diferentes etapas de la vida

2.3.1 Etapa prenatal y perinatal. Momento del nacimiento:

En algunas patologías sigue habiendo mucho desconocimiento. No existen protocolos generalizados que sirvan para detectar estas patologías, el personal sanitario no tiene la formación adecuada y esto hace que el diagnóstico se retrase y a su vez, los tratamientos tarden más en empezar a administrarse.

Una vez detectada la posible deficiencia encontramos falta de coordinación y falta de sensibilidad entre los servicios y estamentos por los que pasa el niño o niña afectado, sus padres o familia.

A los padres no se les informa de manera adecuada ni en las condiciones adecuadas. En muchas ocasiones los médicos carecen de conocimientos técnicos adecuados para la situación. Los padres tienen muchas dudas y hay mucho desconocimiento sobre los recursos disponibles para estas personas tanto a nivel de asociaciones como de servicios sociales.

En los centros hospitalarios no existen Programas de Apoyo Familiar y la familia en un estado emocional crítico debe ir realizando consultas con diferentes especialistas. Al llegar a casa estas familias habitualmente no tienen los recursos suficientes para resolver de manera eficaz las necesidades que presenta su niño con discapacidad severa y/o profunda. Consultas, tratamientos... todo esto hace que los padres tengan graves dificultades para poder seguir en su puesto de trabajo, con su pareja y con el día a día.

2.3.2 Atención temprana

Según “El Libro Blanco de la Atención Temprana” (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales 2000) se entiende por Atención Temprana: “el conjunto de intervenciones,

dirigidas a la población infantil de 0-6 años, a la familia, y al entorno, que tienen por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo, o que tienen riesgo de padecerlo. Estas intervenciones serán planificadas por un equipo de profesionales de orientación interdisciplinar o transdisciplinar”.

Si analizamos la situación de niños con grave discapacidad encontramos:

- Desigual implantación de Atención Temprana tanto en territorios o en una misma Comunidad Autónoma.
- Falta de complementación entre agentes implicados.
- Tratamientos insuficientes.
- Desconocimiento por parte de los Servicios Médicos de las características del tratamiento en Atención Temprana, en lo que a efectos preventivos y paliativos se refiere.
- Necesidad de comenzar de manera precoz la intervención.
- Los niños que residen en zonas rurales o periféricas tienen dificultad para el acceso a los tratamientos por la centralización de estos.
- Los recursos se centran en el niño con patología ya diagnosticada y no se está cubriendo la atención de los niños en riesgo.
- Los diferentes módulos de Atención Temprana no aseguran la atención psicológica a padres ni el apoyo psicoterapéutico.

2.3.3 Educación:

Actualmente las políticas educativas han querido garantizar la igualdad de oportunidades de los alumnos para que puedan acudir a un centro educativo. La igualdad de acceso al aprendizaje debe ser igual para todos, incluyendo aquellos alumnos que tengan alguna discapacidad.

A la hora de orientar al alumno el centro al cual debe acudir, se tiene muy en cuenta el grado de discapacidad. Los alumnos con discapacidades severas o profundas habitualmente están escolarizados en Centros de Educación Especial.

Es importante que el alumno acuda a un centro que cumpla con sus necesidades físicas y psíquicas, por lo que se suele recurrir a estructuras educativas específicas. En muchas ocasiones, la decisión se toma en función de los recursos disponibles y no de las necesidades del alumno. En este campo se producen las siguientes situaciones:

- La falta de potenciación de los Centros de Educación Específicos como auténticos Centros de Recursos Especializados, públicos o privados, dotados de financiación y contenido.
- Falta de formación por parte de educadores, personal de atención directa y equipos multiprofesionales.
- Para los alumnos con afectaciones severas no existen fondos documentales, postgrados para profesionales... que se encarguen de dar a los profesores herramientas acorde a su trabajo.
- Los apoyos humanos no son suficientes.
- No existen directrices concretas que iluminen el trabajo en el tránsito a la vida adulta para alumnos con afectaciones severas.
- Sobrecarga de los profesionales por lo lentas que llegan a ser las sustituciones.
- Falta de continuidad en cuanto a la atención educativa por las limitaciones de horario y calendario escolar.
- En los Centros Públicos se da una inestabilidad de los equipos que atienden a las personas con discapacidad severa o profunda.

3. SÍNDROME DE RETT

Para recopilar información sobre el síndrome de Rett, me ha servido de gran ayuda la página web creada por Mainer y Dani, padres de una niña Rett (<http://www.unamiradarett.org/s%C3%ADndrome-de-rett>). En esta página han ido recopilando información sobre la enfermedad, así como entrevistas con la doctora Mercé Pineda, neuróloga infantil y con amplios conocimientos sobre este síndrome. Además de información, en esta página tienen su blog y van relatando sus experiencias en el día a día con Maialen, su princesa. Para profundizar más en el tema, he realizado entrevistas personales a los padres de dos niñas Rett. En un par de ocasiones también

me he puesto en contacto a través de email con la doctora Pineda para resolver alguna duda.

3.1 ¿Qué es el síndrome de Rett?

El Síndrome de Rett es un trastorno neurológico de base genética. Fue descubierto en 1966 por el Doctor Andreas Rett de Viena.

Andreas Rett lo descubrió al ver en su sala de espera dos niñas que hacían los mismos movimientos de lavado de manos y le llamó mucho la atención, pensó que eran iguales. Miró en sus archivos, vio que había seis casos más y fue cuando hizo una pequeña publicación en alemán. Al ser poco reconocida esta publicación, la mayoría de los médicos no tuvieron conocimiento de esta enfermedad.

Es una grave enfermedad neurológica que afecta sobre todo a niñas. Es un síndrome que está catalogado como una de esas enfermedades raras y poco habituales. Aunque es poco conocida, es la causa de retraso mental más frecuente en niñas, después del Síndrome de Down. Afecta a 1 de cada 10.000 niñas nacidas vivas y se calcula que en España puede haber 2.400 afectadas y a nivel mundial pueden ser 300.000 los casos confirmados.

Una niña Rett cuando nace puede vivir igual que todos nosotros. La que se conoce de mayor edad tiene 72 años.

3.2 Características principales de una niña con síndrome de Rett

Son niñas que nacen sanas y aparentemente son un bebé como la mayoría, incluso hasta el año y medio de vida se desarrollan de forma habitual con las manos, articulando alguna palabra e incluso llegan a caminar, a gatear. En un momento determinado ocurre algo diferente, algo especial: esa persona que crecía, que empezaba a moverse de forma más autónoma ya no tiene esa facilidad, al contrario, está empezando a sufrir un estancamiento, una regresión en sus facultades. Empiezan a hacer movimientos repetitivos como el lavado de manos que son lo que se llaman estereotipias y sólo hacen contacto visual, dejan de hablar y dejan de utilizar las manos. La que andaba empieza a andar con poco equilibrio, la que sólo gateaba es

difícil que llegue a andar y entonces se instauran los criterios clínicos del Síndrome de Rett con una desaceleración del crecimiento del perímetro craneal. A partir de aquí, según pasen los meses y los años se va instaurando la diferente sintomatología por ejemplo, pueden aparecer convulsiones con mucha frecuencia, epilepsia, el 80% de las niñas cuando son más mayores pueden presentar escoliosis. Tienen unos rasgos muy típicos y es que hiperventilan, chirrían los dientes y ellas se expresan mirándote a los ojos o mirando al objeto que quieren. En algunos casos, las niñas en 15 días cambian de golpe sin embargo en otros, cambian dos, tres e incluso cuatro meses. Depende de cada caso y depende de si son formas leves o de si son formas más graves o más severas.

Estas niñas al margen de padecer estos síntomas, de perder entre otras facultades la de comunicarse o la de expresarse tal y como las conocemos, ellas piensan, analizan su entorno con normalidad y ellas entienden muchas cosas, el problema es que dentro de la deficiencia muchos profesionales piensan que tienen un retraso mental severo y no se hace nada por trabajar la mirada con la que en otros países han conseguido comunicación. Aunque esto es cierto, entienden mucho más de lo que nosotros pensamos, y sobre todo ellas se hacen entender mirándote a los ojos, alguna madre me dice que ella no ve el retraso mental severo por ninguna parte pero si que ve nuestra incapacidad para llegar a esas niñas que pueden llegar a comunicarse con la vista si se les trabaja, cosa que no sucede a nivel escolar por falta de una atención individualizada de la que se presume sin ser real.

3.3 ¿Por qué afecta más a las niñas que a los niños?

Porque incide en el cromosoma X, y las niñas como tienen dos X, pueden sobrevivir. Muy pocos niños en todo el mundo han sobrevivido con una X parcialmente afectada. En general, los niños mueren o abortan. Hay muy pocos en España que conozcamos diagnosticados, sólo se conoce el caso de 3 varones. Son niñas que a pesar de nacer aparentemente bien, tienen una mutación genética que cuando se manifiesta a los 18 meses más o menos, les impide tener control sobre su cuerpo: no tienen ninguna autonomía y se sumergen en un proceso autístico.

Hoy en día se conoce un gen que es el MecP2. Es un gen regulador de genes. El Síndrome de Rett provoca la descoordinación del cuerpo. Es como si el director de una orquesta no estuviera capacitado para dirigirla y los músicos, individualmente, tocasen cuando les viniese en gana. Cada uno de los músicos que componen dicha orquesta, son los órganos de una niña con este síndrome. Los órganos están sanos –los músicos saben tocar-, pero como el director de orquesta –el gen MecP2- no funciona, la niña no tiene ningún control sobre su cuerpo, lo que no quiere decir que sea retrasada mental. En este caso la ciencia no sabe cómo activar lo que está desactivado. Aquí se le presenta un gran reto: descubrirlo y hacer que la orquesta de la vida empiece a sonar. (Pedrosa, 2009).

En la actualidad, se han descubierto otros dos genes que parecen estar relacionados directamente con el síndrome, el CDKL5 y el NetrinG18. Esto justifica que niñas con un síndrome de Rett confirmado no muestren el MecP2 mutado en los análisis, lo que indica que la mutación esté en estos otros genes.

3.4 ¿Cómo se diagnostica?

Diagnosticar el Síndrome de Rett puede llegar a ser difícil porque al ser una enfermedad de baja prevalencia, se puede confundir con patologías frecuentes que afectan al desarrollo psicomotor de las niñas. Para realizar un diagnóstico correcto, ha de realizarse un análisis de sangre para poder identificar la mutación del gen MecP2. El resultado obtenido de este análisis no es suficiente para que el diagnóstico sea definitivo porque algunas niñas con síndrome de Rett no tienen la mutación MecP2. La manifestación clínica principal consiste en estereotipias con las manos. El desarrollo intelectual se retrasa gravemente y muchas niñas son diagnosticadas erróneamente como autistas o como parálisis cerebral. El comportamiento autista disminuye con la edad y las niñas se vuelven más cariñosas con la mirada y la cara más expresivas.

3.5 ¿Después del diagnóstico clínico, qué se hace con ellas?

Comunicar a los padres la enfermedad que padecen sus hijas no es fácil. Lo más importante es darles la máxima calidad de vida, para esto lo primero que se hace con estas niñas es mandarlas a estimulación precoz. Hay que evitar al máximo sus

convulsiones y su epilepsia, el 80% de ellas van a tener epilepsia. Hay que controlar las deformidades que puedan tener como la escoliosis, ayudarles a intentar que no pierdan la utilidad de las manos para lo cual es importante hacerles trabajar con las manos y mejorar las estereotipias. En el tema de la comunicación los padres tendrán que interpretar de alguna forma los gestos de estas niñas. Se comunican con la mirada pero cuando lo que ellas quieren no lo tienen al alcance de la vista surgen los problemas en la comunicación. Ellas sólo lloran o ríen y son los padres los únicos capaces de entender a sus hijas, por lo que deberán enseñar a todos los que se relacionen con ellas sus formas de comunicarse y sus necesidades aprendidas con el paso de los años.

El tema de la rehabilitación de la niña es fundamental en su posterior desarrollo pero no menos importante es el proceso de adaptación al que han de someterse los padres ante la enfermedad de su hija.

3.6 ¿Existen programas de adaptación?

En Cataluña existen centros de estimulación precoz que ayudan sobre todo en los primeros años de vida a entender a sus hijos, a rehabilitar y a ayudar en la estimulación de sus hijos y además, en evitar todo lo que se puede evitar dentro de este síndrome. En ninguna comunidad hay un apoyo individualizado a esta enfermedad, por ser rara y desconocida y los profesionales en general, aunque no todos, se consideran muy sabios y no tienen en cuenta las aportaciones de los padres verdaderos entendidos en el tema.

Cuando se encuentra la mutación, según qué mutación sea, sabemos si será ya desde el principio una forma grave o severa o una forma leve. Aunque la evolución ya no se pueda prevenir, sí que se puede ayudar a que esta sea menos grave y se podrá evitar en lo máximo posible algunas de las cosas que sabemos que aparecerán. Hay mutaciones que sabemos que el 90% andan, por lo tanto nunca perderán la marcha pero hay mutaciones que se han diagnosticado a los 2 años y aunque ya estaban empezando a andar, se sabe que el 90% dejará de andar o incluso dejarán de mantenerse sentadas. Estas niñas son totalmente dependientes de terceras personas.

Son niñas que ni leen, ni escriben, si una persona no puede ni leer, ni escribir, ni firmar un papel es una persona dependiente.

3.7 ¿Cuál es la primera reacción?

La primera vez que se lo dices no te creen, primero porque no saben lo qué es, luego se lo explicas y no se pueden creer que su hija que ha sido normal hasta hace unos meses pueda sufrir esta enfermedad tan grave. Muchos de ellos hacen lo que es el peregrinaje buscando otras opiniones, otros diagnósticos así como soluciones pero desgraciadamente en la segunda o tercera entrevista van viendo lo que es la realidad.

La Doctora Pineda tenía su propio método de terapia para conseguir que los padres se comunicaran entre sí. El día que visita niñas Rett procura que en su sala de espera se junten varias. De este modo, los padres tienen ocasión de ver otras formas de esta enfermedad y tienen la posibilidad de explicarse unos a otros su forma de llevar adelante esta situación. Hay una intercomunicación entre los padres y esto les favorece mucho para afrontar la enfermedad. Los padres al principio lo pasan muy mal pero luego lo agradecen porque ven diferentes evoluciones.

Es importante que los padres sepan que la comunidad científica Rett no les va a dejar, que van a intentar lograr un diagnóstico genético para las que no lo tienen, así como conseguir pautas para la diferente sintomatología y que no se encuentren solos.

En Barcelona está la Fundación Catalana de Síndrome de Rett, es un punto de referencia y allí se tienen todos los criterios. Tienen el libro colgado en la web tanto en la asociación española como en la catalana.

Uno de los proyectos que tiene esta Fundación es hacer unos CDs de cómo cuidar a una niña Rett, cómo hacer que no deje de utilizar las manos, cómo realizar la fisioterapia, cómo ayudarla a comunicarse, cómo tratar las convulsiones...todo lo que sea necesario para facilitar a los padres su adaptación a este síndrome.

3.8 ¿Hay posibilidad de ayudar a estas niñas a nivel farmacológico?

En estos momentos no, pero para paliar sí porque se les puede ayudar a controlar las crisis epilépticas así como en el tema de la rigidez y de las estereotipias.

Los fármacos son a nivel sintomatológico exclusivamente, al tratarse de una enfermedad genética, la curación es prácticamente imposible a no ser que se pudiese variar genéticamente a esa persona.

3.9 ¿En qué nivel de investigación estamos?

Hay diversos grupos. Hay grupos de investigación clínica y otros de investigación básica. Están trabajando con los ratones Rett ya que es muy difícil hacer ratones con las diferentes mutaciones. Se está intentando ver cómo se puede manipular esta mutación para poder frenar la evolución de la enfermedad o incluso revertirla. Bert Talapert de Escocia logró hacerle la mutación a un ratón, lo convirtió en un ratón Rett y luego volverlo para atrás pero esto fue en conjunto, no en mutaciones específicas. Para que esto sea aplicable en humanos todavía faltan unos cuantos años pero en Barcelona están trabajando mucho en todo lo que es el ratón Rett y se les pasan sangre de niñas Rett para que puedan cultivarla y así poder trabajar y ver de qué manera se puede revertir y reconvertir para poder ser un tratamiento curativo.

Una investigación de estas características es difícil y costosa. El equipo de investigación tiene muchas dificultades a nivel económico para dar esos pequeños pasos hacia adelante en la línea de encontrar nuevas salidas. Lo que falta es dinero. Se solicitan becas de investigación a nivel estatal pero no siempre se consiguen. Se buscan financiaciones de entidades privadas y de cualquier otra institución. Desde el entrenador del Barça hasta actores o cualquiera que se preste a ayudar ante esta causa. Actualmente todo es insuficiente para lo que se necesitaría hacer.

La falta de apoyo económico limita mucho todos los proyectos que se tienen ante este síndrome. Como ejemplo podemos mencionar los fármacos que sirven para disminuir las conductas que tienen las niñas Rett, ha habido que esperarlos año y medio hasta tener las financiaciones. Aquí las buenas ideas que tengas no son nada si no tienes el dinero para sacarlas adelante.

En la actualidad muchos padres y madres Rett están involucrados por la investigación y recaudan fondos para ello haciendo sorteos, loterías y espectáculos para que la investigación siga a delante.(www.unamiradarett.org....)

3.10 ¿Son conscientes y reconocen su enfermedad?

Ellas entienden muy bien que no son iguales que las otras niñas, incluso hay algunas que tienen celos de sus hermanos o hermanas. La Doctora Pineda que las ve en su consulta, cuenta que cuando la ven le sonrían, se le acercan, quieren que les de un beso, la reconocen perfectamente. Hay veces que se las ha encontrado fuera del ámbito de la consulta y la han reconocido y le sonrían. Se sabe muy bien cuándo están contentas y enfadadas.

3.11 Experiencias de unos padres Rett

He pensado que la mejor forma de mostrar la realidad que viven estas niñas en sus hogares, cómo lo llevan sus familias y el esfuerzo que deben realizar para sacarlas adelante es plasmar el testimonio directo de dos madres con niñas Rett. Las dos historias están relatadas con sus propias palabras. Después de leerlas decidí ponerlas tal cual.

1ª Entrevista

Soy M^a Jesús de 50 años y tengo una niña Rett de 21 años, “mi ángel”

A mi hija se lo diagnosticaron a los 14 meses después de tener su primera epilepsia. Fui al médico porque tenía catarro, le dieron jarabe y al poco rato le dio una epilepsia. Entonces fui a urgencias, la ingresaron y cuando fui a verla (porque no te dejaban estar con ella ingresada) la tenían atada en una cuna y nos la sacaron para verla y cuando yo la llamaba ella no me atendía. Se lo dije a los médicos y me dijeron que me la llevaría a casa porque vieron que no tenía ningún mal físico. Me mandaron a la neuróloga y me dijo que era un Síndrome de Rett y con eso me fui a mi casa. No me explicó nada más.



Figura 1. Erika y yo

Yo le pregunté a la médica sobre otras Rett para ponerme en contacto con ellas o alguna asociación y me dijo que no. El peregrinaje para encontrar información te desgasta. Siempre he echado de menos un apoyo por parte de un psicólogo para llevarlo de la mejor manera posible. Me cogí una depresión de caballo entonces y me fui al médico de cabecera a decirle cómo me sentía, no tenía ganas de nada y el médico me dijo que eso me lo iba a curar mi hija.

Busqué por mi cuenta asociaciones incluso en el listín telefónico que fue donde encontré que había una asociación Rett en la comunidad de Andalucía y estos me dijeron que había otra en Valencia. Me puse en contacto con los de Valencia. La asociación llevaba funcionando muy poco y tampoco había mucha información. Me mandaron todo lo que tenían y la verdad es que era penoso leer aquello. Era muy triste todo. Me mandaron un vídeo de la asociación americana con la que estaban en contacto y aparecía una niña que hablaba, vi que había distintos grados dentro de la

enfermedad. La neuróloga se limitó a tratar sus epilepsias. En Navarra había dos casos o tres, no se sabía mucho sobre esto y en estimulación precoz no sabían muy bien qué hacer con mi hija. Mi hija llegó a decir mamá y papá y a comer ganchitos con las manos. Llegó a gatear y cuando le llamabas atendía. También llegó a andar y eso lo conserva hoy día.

Estuvo un año en la guardería con niños normales y a partir de los tres años ya fue a un colegio de educación especial.

Como no se tenía ni idea de la enfermedad, en el colegio se hacía lo que buenamente se sabía. Desde los tres hasta los siete estuvo muy enferma: fiebres, catarros, otitis...se cogía mucha fiebre y tardaba en bajársela una semana. A los siete le operaron de los oídos y mejoró su calidad de vida. Desde siempre la he llevado a naturistas porque la medicina tradicional nunca me ha mejorado nada y con las medicinas alternativas le veo a mi hija más fuerte.

El pediatra fue el que me recomendó ir a visitar a la trabajadora social para solicitar ayuda para una silleta y la única ayuda que había era 45.000 pesetas y la silleta costaba 300.000.

La siguiente vez fue cuando fui a solicitar para bono-taxi. Tuve que ir al trabajador social del centro de salud que no me ayudó en nada, entonces me fui a la trabajadora social del barrio y es la que me ha llevado desde entonces y la que más se ha involucrado en su trabajo. Esta me solicitó para ingresar a mi hija en alguna residencia para el verano, para poner a una mujer en casa para que yo descansara...

Hace 20 años empezaron a hablar sobre métodos para trabajar a estas niñas. Eran métodos que había que salir fuera de Pamplona para trabajarlos y son carísimos y claro no te subvenciona nadie. Como no teníamos dinero no podíamos hacer nada.

En Anfas había abogado, trabajadora social y nos hablaban de los derechos y deberes de nuestros hijos, se les hacía algo de estimulación con musicoterapia, se organizaban respiros(para descansar la familia) donde se los llevaban 4 fines de semana al año... y al principio se iban 15 días de vacaciones los veranos, luego solo ya diez porque era muy

difícil encontrar monitores para 15 días y ahora solo se va una semana con unos precios muy elevados debido a la crisis.

Mirando atrás, veo la falta de una infraestructura alrededor de la familia Rett que le sirva a esta de apoyo, de ayuda, para dar respuesta a montones de problemas y necesidades que les surgen en el día a día y que a la familia en sí le cuesta mucho resolver. Hace falta más soporte psicológico, médico, familiar... la familia tampoco se vuelca mucho. Por mucho que quiera ayudar, no puede porque no tienen medios tampoco. Falta apoyo, la soledad a la que se enfrentan, la dureza de la enfermedad que te hace estar viviendo el día a día y no plantearte nada más, hace que la familia también se vea incapacitada y la sociedad más para dar respuesta a unas necesidades que se pueden presentar y variar en el día a día. Esto hace que el cansancio se acumule en los cuidadores directos y sea imposible adelantarse a la situación. Sólo se parchean las necesidades pero no se establece un protocolo de actuación válido. Los parches generan más parches y más parches la sensación de discriminación cada vez se hace más patente en los casos de discapacidades raras a pesar de los esfuerzos por parecer que desde los departamentos correspondientes utilizan las mejores palabras y las mejores intenciones quedándose todo en buenas intenciones, porque al final los últimos de los últimos de los últimos son los discapacitados más graves.

2ª Entrevista

Somos Dani y Maider, tenemos 38 y 32 años y somos de Pamplona. Con 33 y 27 años tuvimos a Maialen, nuestra princesa.

El embarazo fue normal hasta la semana 27 en la que dejé de notarle. Fuimos a urgencias y vieron que tenía contracciones así que tuve que tomar medicación para frenarlas y además tuve que hacer reposo si no quería que Maialen fuese una niña prematura. El 17 de julio de 2009 nuestra vida dio un giro de 180º. A las siete en punto de la mañana nació la niña más bonita del mundo, Maialen. Empezaron nuestras noches casi sin dormir, cambios de pañales, baños, dar el pecho y a los cinco meses dar el biberón, etc. Todo era perfecto pero había una cosita que a mí personalmente me llamaba mucho la atención. Cuando la sentábamos en su tumbonita no miraba los juguetes que le enseñábamos, no movía sus manitas para tocarlos y mucho menos

para llevárselos a su boquita. La gente nos decía que cada niño lleva su ritmo pero ser tía desde los doce años y tener cinco sobrinos te hace darte cuenta de que Maialen no hace las mismas cosas que hacían sus primos a su edad.

Entre los cinco y seis meses comenzamos a darle las frutas pero se le caían de la boca. Al principio pensábamos que sería cuestión de unos días y que aprendería pero nada más lejos de la realidad. El primer jarro de agua fría llegó en la revisión de los 6 meses del pediatra. El doctor vio que algo no iba bien porque él se fijó en otras cosas aparte de las que veíamos nosotros. Con 6 meses no era capaz de sujetarse sentada, no seguía los objetos y sus deditos pulgares quedaban atrapados dentro de sus puñitos. Dijo que no quería preocuparnos pero que parecía que Maialen tenía problemas neurológicos. Nos citó un mes después y en aquella consulta pidió una analítica completa y nos derivó directamente a neurología. Los resultados de aquella analítica fueron malos. Le hacían pensar en una enfermedad metabólica.



Figura 2. Maialen

En la primera consulta del neurólogo nos hicieron un montón de preguntas. ¿Se sienta sola?, ¿coge cosas?, ¿emite sonidos?, ¿come bien? y un largo etcétera pero nuestra respuesta siempre era la misma. “No”.

El tiempo fue pasando y Maialen seguía igual aunque algo empezó a cambiar. Sus manos empezaron a unirse continuamente como si tuviesen un imán. Si intentábamos separarlas éstas volvían a unirse. El neurólogo en busca de un diagnóstico decidió ingresarnos una semana en abril de 2010. También nos envió a atención temprana. La semana del ingreso fue una semana horrible para mí. Estuve toda la semana sin salir de allí y Dani venía cuando terminaba de trabajar. Volvieron a repetirle la analítica. Mientras le pinchan yo esperaba en el pasillo mientras le escuchaba llorar. Le miraron vista y audición. Le realizaron una resonancia y un electro en el que debía dormirla para que viesen su actividad tanto despierta como dormida. Ver a tu hija con la cabeza llena de cables es tremendamente duro. El último día de ingreso vino su neurólogo para darnos los resultados de todas las pruebas. Maialen ve y escucha bien, el electro era normal, la analítica ya no recuerdo si estaba bien o no porque lo que no se me olvida fue el momento en el que nos dijo que según la resonancia Maialen tenía hidrocefalia o una atrofia cerebral. ¿Hidrocefalia?, ¿atrofia cerebral? Dios mío. Justo después entró en la habitación la jefa del departamento de genética. Querían estudiar genéticamente a Maialen. Las semanas fueron pasando y nos dijeron que dos de las tres partes de las que constaba el estudio genético estaban bien. Faltaba una. Así no podíamos seguir y decidimos acudir a pago a la Clínica Universidad de Navarra. Maialen estuvo muy nerviosa en consulta, no paró de llorar cosa que al doctor no le gustaba. Nos comentó que averiguásemos cuál era la prueba genética que faltaba por conocer los resultados porque había que descartar el síndrome de Rett. Le pregunté si nuestra hija tenía retraso mental, me miró a la cara y no lo dudó ni un segundo. ¡Claro que tiene retraso mental! Tiene catorce meses y una edad mental de seis. No sé calcular el tamaño de aquel puñal. En cuanto salimos nos pasamos por el departamento de genética para preguntar y ¡bingo! También estaban estudiando el síndrome de rett. ¿Síndrome de rett? ¿Qué es eso? Cuando llegamos a casa miramos en Internet y lo que vimos fue horroroso. Niñas en sillas, miradas perdidas. ¿Así va a ser Maialen el día de mañana? Esa idea era desgarradora. Unas semanas más tarde nos llamó la jefa de genética para decirnos que la prueba había salido bien así que el síndrome de Rett quedaba descartado. ¡Descartado! Y ahora ¿qué?

Mientras entrábamos y salíamos de las consultas médicas acudíamos a atención temprana. Nuestra experiencia no fue buena. Maialen estaba asustada, lloraba y se agitaba sin parar. Aquel lugar no le gustaba nada. Los profesionales me comentaban que Maialen era una niña muy irritable y que no sabían qué hacer con ella. Eso hay que escucharlo... Recibía sesiones de psicomotricista, fisioterapia en piscina que le encantaba y para el tema de la deglución hablábamos cada cierto tiempo con la logopeda que nos daba muchos consejos para ir mejorando.

Cuando tenía catorce meses decidimos acudir a Neocortex, un centro de organización neurológica en Majadahonda. Valoraron a Maialen sin un diagnóstico pero realmente eso no les importa porque valoran a Maialen cada área por independiente (lenguaje, visión, audición, tacto, uso de manos, motor). Cuando nos dijeron su edad neurológica fue un palo. Con catorce meses tenía una edad neurológica de cuatro meses. Sobre la mesa se nos puso una realidad tremendamente dura. Maialen tiene una lesión cerebral severa, tiene afectados los dos hemisferios cerebrales, “vuestra hija está desconectada del mundo”, no sabía enfocar ni de lejos ni de cerca (en Pamplona nos dijeron que veía bien), tiene hipersensibilidad auditiva de ahí que mucho ruido le ponga tan nerviosa (en Pamplona se nos dijo que escuchaba bien), estaba muy claro que Maialen sólo sabía succionar, toda la zona oral estaba inmadura. Si queremos que nuestra princesa tenga una buena calidad de vida y sobre todo mejore en todos los aspectos tenemos muchísimo trabajo por delante. Nos pusieron un plan de trabajo para seis meses. Cuatro horas diarias, de lunes a viernes, sin importar en qué estación del año estábamos. Había que trabajar muchísimo y trabajamos muchísimo. El programa lo hago yo ya que Dani tiene que trabajar. Hemos conseguido cosas para luego perderlas pero seguí luchando. Volvimos a conseguir cosas para volver a perderlas pero jamás he tirado la toalla. Empecé de cero, no tenía ni idea de cómo haríamos todos los ejercicios pero los hacíamos un día detrás de otro, uno detrás de otro, todas las tardes iguales. Supongo que ahora podréis entender por qué me sabía tan malo cada vez que me decían en atención temprana que no sabían que hacer con Maialen. Yo no soy una profesional de esto pero os aseguro que cada tarde me lo curro y mucho, muchísimo porque el futuro de Maialen está en nuestras manos y su calidad de vida dependerá de lo bien que esté ella.

Pero en medio de toda esta locura de médicos, atención temprana, ejercicios, decidimos acudir al hospital Sant Joan de Deu de Barcelona ya que allí está la doctora Pineda, especialista en síndrome de Rett. En cuanto vio a Maialen ni lo dudó. Dijo "esto es un Rett". El mayor palo que pudimos recibir como padres. Dani le preguntó si estaba segura y su respuesta fue "no soy Dios pero un 99% sí". Se nos cayó el mundo encima. La peor noticia que pudimos recibir como padres. El futuro de Maialen hipotecado. Nos sacaron sangre a los tres para realizarnos un estudio genético. La mutación puede estar en cualquiera de los tres genes que se conocen en la actualidad que son causantes del síndrome de Rett. Llevan tres años estudiándole y aún no encuentran su mutación genética. En este sentido debemos decir que en Sant Joan de Deu han estudiado los tres genes. Digo esto porque en Pamplona estudiaron sólo un 20% de uno de ellos, del MecP2. Punto. No se estudió nada más y se nos descartó la enfermedad. A día de hoy sigo sin entenderlo.

Maialen tiene síndrome de Rett, sí. Acudimos cada seis meses o un año a Sant Joan de Deu. Le siguen estudiando. A neurología en Pamplona acudimos cuando nos citan. Cada tarde seguimos trabajando muy duro para conseguir sacar lo mejor de Maialen. Tiene petróleo dentro de ella, sólo hay que ir tirando poco a poco de los hilos precisos para que todo eso vaya saliendo. Lo hemos pasado muy mal, hemos sufrido mucho, muchísimo pero jamás bajaremos los brazos y a base de más de tres años y medio de trabajo diario hemos conseguido cosas muy, muy grandes.

Maialen ha pasado de ser una niña que sólo sabía succionar a comer trocitos, ha pasado de no saber enfocar y atravesarte con su mirada a enfocar tanto de cerca como de lejos y mirarte con la mirada más dulce del mundo, emite sonidos aunque tenga temporadas que no lo haga, ha aprendido a gatear, está conectada con el mundo, sigue teniendo esa hipersensibilidad auditiva que a veces le juega muy malas pasadas pero hay situaciones en las que antes no podía estar y ahora no hay ningún problema. Nuestro sueño de ponerle de pie está un milímetro más cerca y estamos seguros de que lo conseguiremos. ¿Cuándo? Cuando ella esté preparada. Ni un día antes, ni un día después.

Estas niñas tienen síndrome de Rett, sí, pero eso no quiere decir que como son lo que son no se puede hacer nada por ellas. Eso jamás debe decirse. Jamás. Maialen va a ser siempre una persona con discapacidad pero su calidad de vida está por encima de todo y cuanto mejor esté ella en todos los sentidos más disfrutará de la vida. Seguiremos trabajando y seguiremos disfrutando de las pequeñas cosas.

Cuando uno lucha por sus sueños y lo hace con toda la fuerza y coraje del mundo al final los termina consiguiendo. Nuestras princesas se merecen un futuro mejor y ahí estaremos nosotros para luchar por él.

Después de realizar estas entrevistas con las madres, solo se me ocurre una cosa referida a estos ángeles Rett:

Si un pintor quisiera plasmar sobre un lienzo todo el amor de estos ángeles, no encontraría suficientes colores para expresarlo.

3.12 Mensaje a la sociedad:

Existe una gran discapacidad para enfrentarse a la discapacidad, lo diferente da miedo, asusta. A mi me dan miedo las palabras siempre tan bonitas con las que adornamos las actuaciones que luego se quedan en eso meras palabras que vas oyendo a lo largo de la vida de estas niñas, seamos de verdad de una vez por todas que lo que se diga se haga y si no es así que se cambien las personas hasta conseguir dar con la persona o personas capaces de acometer una tarea y llevarla a cabo, para que se les trate como a personas, no como lo último de lo último de lo último.

Es inconcebible que en estos tiempos no existan unos protocolos de trabajo con las personas discapacitadas para mejorar su condición, ya sea física psíquica o sensorial, la discapacidad severa es siempre la última en recibir atención, porque total como no sirven y no se quejan y algo muy importante es que no se ven. Son una minoría que la sociedad relega al último puesto, por lo que reciben las migajas de lo que queda y a veces no llega. Así recae sobre la familia el peso de defenderlos, el peso del cuidado, el peso de la rehabilitación, el peso de encontrar programas que ayuden a sus familiares, lo que conlleva añadir una enorme carga, añadir un gran desgaste a lo que ya supone tener un hijo, hermano o pariente con discapacidad profunda o severa, además de la

IMPOTENCIA que supone al ser una minoría, no poder defender sus derechos que son violados continuamente al tratarlos como los últimos, de los últimos y no poder defenderse. Hay que apoyar a las familias también.....queda mucho trabajo por hacer.

CONCLUSIONES

Con certeza puedo señalar que conforme ha ido pasando el tiempo, los términos para denominar a las personas con discapacidad han ido evolucionando: se ha pasado de utilizar términos como “minusválido, subnormal” a “persona con discapacidad o persona con diversidad funcional”. Sin embargo, la información que expongo solo abarca una parte de tantos factores que involucra el tema, el trabajo lo he centrado en aquellos aspectos que desde mi punto de vista considero más relevantes.

Me he dado cuenta que aunque la forma de considerar a estas personas ha cambiado, los recursos y dotaciones necesarias para que puedan llevar una vida digna siguen siendo escasos. Es necesario potenciar el conocimiento de estas personas a la sociedad para que puedan integrarse socialmente como cualquier otro ciudadano.

Tenemos que tener en cuenta que estas personas además de tener limitadas algunas de sus capacidades físicas o mentales, también tienen afectada su calidad de vida, por lo cual tienen una gran desigualdad frente al resto de personas. Aunque se ha avanzado mucho gracias a las asociaciones y otros movimientos sociales, a día de hoy este colectivo todavía sufre discriminación. Las asociaciones han trabajado duro para ayudar a las familias de estas personas. Gracias al voluntariado y su apoyo, se ha conseguido formar grupos de ocio, de manualidades, de revista... que además de entretener a este colectivo hace que las familias puedan tomarse un respiro dentro de sus obligaciones. En la familia es donde recae el mayor peso de estas personas, por eso hay que tratar de aliviarlos para que puedan tomarse un respiro.

Para mi realizar este trabajo ha sido una experiencia muy enriquecedora. Poder entrevistar a madres con niñas con síndrome de Rett me ha permitido ver de cerca y comprender las dificultades por las que atraviesan y sus esfuerzos personales y familiares para poder salir adelante. Me he dado cuenta de que para estas madres es muy importante compartir sus experiencias, tristezas, sus logros... con otras personas, ya que esto les da ánimo y fuerzas para no dejar de luchar. Me ha parecido muy importante que formaran parte de mi trabajo para que de alguna manera compartiendo sus experiencias y viendo que no se les tiene en el olvido, se animen a seguir luchando por sus hijas.

Soy consciente del cambio tan brusco que supone para unos padres que de un día para otro vean que su niña ya no es la misma. De repente, saber que tu niña hasta ahora aparentemente normal sufre una discapacidad sacude enormemente la vida de las personas que conviven con ella. Por si esto fuera poco, la cosa se agrava cuando te das cuenta de que la enfermedad con la que vas a tener que luchar es una de esas enfermedades raras y por lo tanto desconocidas. La vida familiar se va a ver modificada duramente. Este es el momento en el que los profesionales deben iniciar su labor, pero para actuar es necesario que conozcan bien la enfermedad. Desde mi punto de vista es algo que les queda pendiente por hacer. Para tranquilizar a los padres es preciso saber a qué se van a enfrentar. Si los profesionales no son capaces de dar respuesta a ello, los padres se van a sentir incomprendidos.

Contactar con la doctora Pineda, neuróloga de la clínica Sant Joan de Deu de Barcelona, me ha ayudado a resolver unas cuantas dudas acerca de cómo actuar con las niñas Rett. Esta doctora tiene mucha experiencia en estos casos ya que en su consulta cuenta con varios de ellos. Realmente me he podido dar cuenta de que está muy involucrada con estas niñas, cuando he contactado con ella rápidamente me ha contestado. Es una persona muy humana y en estos casos es algo primordial.

Con este trabajo quiero contribuir al cambio de conciencia que la sociedad necesita. Tenemos que conseguir que las personas no miren hacia otro lado, aquellos que ignoran la realidad de las personas que sufren discapacidad. Tenemos que cambiar la conciencia de nuestros políticos, que apoyen las investigaciones, que no den la espalda a estas enfermedades por baja incidencia que tengan. Que les presten más atención porque son parte importante en nuestra sociedad.

Tenemos que alzar la voz, yo en mi trabajo la alzo para apoyar a estas niñas Rett, nuestros ángeles, porque *“todos somos ángeles con una sola ala, debemos unirnos si queremos volar”*.

REFERENCIAS

- Alemán Bracho, C. (2011). *Servicios Sociales Públicos*. Madrid: Tecnos-Uned.
- Anaut-Bravo, S.; Britt Peña, G.; Caparrós Civera M.; De Robertis C.; Lacalzada Serna, J.; Moreno Sola, A.; Raya Diez, E.; Santolalla Argai, V.; Urizarna Varona, S.; Verdugo Alonso, M.A.; . (2012) *Atención social de personas con discapacidad. Hacia un enfoque de derechos humanos*. Buenos Aires, Argentina: Lumen.
- Castelló Kasprzycki A.; Fuentelateja Cervelo, E.; Gárate García, C.; Hernanz Gracia, E.; Jimenez J.; Lasala M.; Rodríguez Picavea A.; Rubio Tejada C.; Serrano M.J. (2002). Discapacidad severa y vida autónoma. *CERMI Estatal 2002*, 26.
- Muyor Rodríguez, J. La (con) ciencia del trabajo social en la discapacidad: hacia un modelo de intervención social basado en derechos. 25 Páginas, volumen 49.
- Pedrosa, E. (2009). *Criaturas de otro planeta*. Barcelona: RBA Libros, S.A.