

# SALUD/OSASUN

Naiara GARCÍA SÁNCHEZ

ENFERMEDADES RARAS EN  
NAVARRA (Estudio de caso) /  
*GAIXOTASUN ARRAROAK*  
*NAFARROAN (Kasua)*

TFG/*GBL* 2019

upna

Universidad Pública de Navarra  
Nafarroako Unibertsitate Publikoa

Grado en Trabajo Social



## Grado en Trabajo Social

Trabajo Fin de Grado  
Gradu Bukaerako Lana

**ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA  
(Estudio de caso) /  
GAIXOTASUN ARRAROAK NAFARROAN  
(Kasua)**

Naiara GARCÍA SÁNCHEZ

FACULTAD DE CIENCIAS HUMANAS Y SOCIALES  
GIZA ETA GIZARTE ZIENTZIEN FAKULTATEA

**UNIVERSIDAD PÚBLICA DE NAVARRA  
NAFARROAKO UNIBERTSITATE PUBLIKOA**



**Estudiante / Ikaslea**

Naiara GARCÍA SÁNCHEZ

**Título / Izenburua**

**ENFERMEDADES RARAS EN NAVARRA (Estudio de caso) /  
GAIXOTASUN ARRAROAK NAFARROAN (Kasua)**

**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**

Alberto BALLESTERO IZQUIERDO

**Departamento / Saila**

Departamento de Sociología y Trabajo Social / Soziologia eta Gizarte Laneko Saila

**Curso académico / Ikasturte akademikoa**

2018/2019

**Semestre / Seihilekoa**

Primavera / Udaberrik



## **Resumen**

En este trabajo de fin de grado se presenta un estudio de caso sobre un menor de diez años de edad que padece una enfermedad rara de caso único conocido en el mundo, con diagnóstico actual de Ataxia crónica/ Atrofia cerebelosa progresiva. La metodología utilizada a lo largo de la investigación es la denominada cualitativa y de estudio de caso único, basada en las propuestas metodológicas de los autores Yin y Stake. En el estudio de caso, se examinan los diferentes ámbitos de la vida del menor como son el clínico, educativo, social, familiar y los recursos públicos y privados recibidos a lo largo de su trayectoria vital. Por último, se extraen las conclusiones de cada uno de los ámbitos analizados a lo largo del estudio de caso y se reflexiona sobre el afrontamiento de una enfermedad rara dentro de la familia y los recursos que son necesarios.

*Palabras clave:* enfermedad rara; metodología cualitativa; estudio de caso; familia; salud; prestaciones sociales.

## **Abstract**

In this paper, we present the case study of a ten-year-old boy, who suffers from a rare disease, a unique case known in the world, with a current diagnosis of chronic ataxia / progressive cerebellar atrophy. The methodology used throughout the research is called qualitative through a single case study, based on the methodological proposals of Yin and Stake. In the case study, the different areas of the child's life are examined, such as the clinical, educational, social, family and public and private resources received along his life path. Finally, the conclusions of each of the areas analyzed throughout the case study are drawn and the coping with a rare disease within the family and the resources that are necessary are reflected.

*Keywords:* rare disease; qualitative methodology; case study; family; health; social benefits.





## Índice

<b>Introducción</b>	1
<b>1. Justificación</b>	3
<b>2. Objetivos</b>	5
<b>3. Fundamentación teórica</b>	7
3.1. Concepto de enfermedad rara	7
3.2. Pasado y presente de las enfermedades raras	11
3.2.1. Hitos legislativos y directrices internacionales	11
3.2.1.1. Ámbito internacional	12
3.2.1.2. España	13
3.2.1.3. Comunidad Foral de Navarra	14
3.2.1.4. Estrategias y planes	15
3.3. Tipos de enfermedades raras	16
3.4. Prevalencia de las enfermedades raras	23
3.5. Enfermedades de origen neurológico	24
3.6. Ataxia cerebelosa: síntomas, causas y tratamiento	26
<b>4. Metodología</b>	31
4.1. El enfoque cualitativo	31
4.2. El estudio de caso	32
4.2.1. Antecedentes históricos	32
4.2.2. Autores de referencia	33
4.2.3. Cuando usar el estudio de caso	34
4.2.4. ¿Es el estudio de caso un método o una metodología?	34
4.2.5. Determinación del tipo de caso de estudio	35
4.2.6. Marco conceptual	36
4.2.7. Fuentes de datos	36
4.2.8. Análisis de los datos	37
4.2.9. Descripción del estudio de caso	37
4.2.10. Consentimiento informado	38
<b>5. Estudio de caso</b>	39
5.1. Gestación: julio 2008-enero de 2009	39
5.2. Primer año de vida: 2009-2010	39
5.3. Segundo año de vida: 2010-2011	40
5.4. Tercer año de vida: 2011-2012	41
5.5. Cuarto año de vida: 2012-2013	44
5.6. Quinto año de vida: 2013-2014	47
5.7. Sexto año de vida: 2014-2015	48
5.8. Séptimo año de vida: 2015-2016	50
5.9. Octavo año de vida: 2016-2017	51
5.10. Noveno año de vida: 2017-2018	53
5.11. Noveno año de vida: 2018-2019	54
5.12. Décimo año de vida: 2019 (hasta septiembre)	56
<b>Conclusiones y cuestiones abiertas</b>	57
<b>Referencias</b>	65
<b>Anexos</b>	70
Anexo I. Consentimiento informado	71



## INTRODUCCIÓN

El presente trabajo realiza un estudio de caso único de un menor que padece una enfermedad rara denominada de diferentes formas: *ataxia crónica*, *atrofia cerebelosa progresiva* o *ataxia cerebelosa*. El trabajo se inicia con la justificación, el porqué de la realización de este trabajo de fin de grado, y se exponen las razones y la importancia llevar a cabo este estudio de caso. A continuación, se expone el objetivo general de la investigación, así como los específicos.

El tercer apartado del trabajo expone la fundamentación teórica referida a los diferentes subtemas: definición y aproximación a la conceptualización de las enfermedades raras, pasado y presente de las enfermedades raras, hitos legislativos y directrices internacionales, tipos de enfermedades raras, prevalencia de las enfermedades raras, enfermedades de origen neurológico y *ataxia cerebelosa*: síntomas, causas y tratamiento.

El cuarto apartado se explica la metodología elegida para el trabajo. Se justifica la elección cualitativa y el estudio de caso y se organizan distintos subapartados relacionados con el estudio de caso: antecedentes históricos, autores de referencia, cuando usar un estudio de caso, el estudio de caso como método o como metodología, determinación del caso de estudio, marco conceptual, fuentes de datos, análisis de los datos y consentimiento informado.

En el quinto apartado de la investigación presentamos el estudio de caso realizado desde la gestación del menor hasta la edad actual del niño, diez años y medio. Cada año, se trata de manera pormenorizada en función de los diferentes objetivos específicos de la investigación, organizado en diferentes ámbitos de la vida del menor: clínico, educativo, social, familiar, recursos públicos y recursos privados.

A continuación, se detallan las conclusiones y cuestiones abiertas derivadas del estudio de caso. Se destacan los aspectos más relevantes año por año, por ámbitos, aspectos de mejora, cuestiones que han funcionado bien, el hecho de padecer una enfermedad rara, los recursos existentes en el ámbito público..., así como propuestas de acción para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y para una mayor

intervención de las profesionales del trabajo social sanitario y de los servicios sociales en general.

Por último, se incorporan las referencias de todos los materiales empleados para la realización del trabajo y un anexo con el consentimiento informado para la difusión de los datos personales, familiares y clínicos del menor estudiado, con el fin de que otras personas puedan beneficiarse de esta información y otros investigadores puedan interesarse por un caso tan particular como el presentado aquí.

## 1. JUSTIFICACIÓN

Las denominadas enfermedades raras son aquellas que afectan a un número de personas en comparación con la población general y que, por su rareza, plantean cuestiones específicas. En Europa, se considera que una enfermedad es rara cuando afecta a 1 persona de cada 2.000. Orphanet (2012). Cada día se descubren nuevas enfermedades denominadas raras y detrás de cada persona con una enfermedad considerada poco común existen diferentes aspectos a los que esta y sus familiares deben hacer frente.

La vida cotidiana en aspectos como el médico, social, familiar o educativo, así como los recursos que estas personas necesitan ya sean públicos o privados son muy diferentes a los de los ciudadanos de a pie. Por otro lado, cabe destacar la incertidumbre de no saber qué clase de enfermedad se tiene y cómo se le hace frente a esta circunstancia.

Las enfermedades raras son poco comunes y se estima que en el mundo existen seis mil tipos diferentes. La causa normalmente suele ser genética, aunque también existen muchos casos que es de carácter desconocido. A nivel mundial, se estima que el 7% de la población sufre una enfermedad poco frecuente, lo que en España se traduce en que existen al menos tres millones de personas con alguna enfermedad considerada poco común. En la Comunidad Foral de Navarra, unas treinta y ocho mil.

Mediante este trabajo de fin de grado se pretende reflexionar acerca de la enfermedad rara que se denomina *ataxia cerebelosa* mediante un estudio de caso. Resulta de gran interés esta investigación, porque en el mundo solo se conoce este caso.

Desde el punto de vista teórico, este estudio de caso generará reflexión acerca de lo que supone sufrir una enfermedad poco común en los diferentes aspectos de la vida cotidiana de un ser humano. Estos aspectos serán los siguientes: ámbito médico, social, educativo, familiar y recursos percibidos. También se pretende realizar una valoración general sobre la vida del niño de diez años cuyo caso se va a investigar y realizar una crítica constructiva sobre cómo se puede mejorar la situación de las personas con enfermedad rara. En el estudio de caso se recorren y analizan los diez años y medio del

niño con el fin de dar a conocer a la sociedad un tema poco conocido y de sensibilizar a la población para la plena inclusión social de estas personas.

La metodología en la que se basa este estudio es el estudio de caso tal como lo proponen Yin (1994), Stake (2005), Grinnell (1997) y Monje (2010) entre otros. Estos autores hablan sobre la metodología cualitativa realizada mediante estudios de caso y para este tipo de investigación nos ha parecido lo más adecuado seguir los pasos que ellos indican, porque se ajustan al tipo de trabajo que hemos realizado.

Con la presente investigación se pretende aportar datos al ámbito médico por si apareciese otro caso similar y este sirviera de base. La misma idea subyace para el ámbito social, familiar, educativo y de servicios sociales, de tal modo que los distintos profesionales sepan actuar en estos casos y tener en cuenta a estas personas.

Por último, se pondrán de manifiesto los conocimientos adquiridos durante el grado de trabajo social en los diferentes ámbitos con la intención de sentar las bases para otros estudios que surjan partiendo de la problemática aquí especificada.

## 2. OBJETIVOS

El objetivo con el que se ha realizado la siguiente investigación y la cual se presenta mediante este trabajo de fin de grado, será mostrar la trayectoria de vida de un menor de diez años de edad que padece una enfermedad rara denominada *Atrofia cerebelosa progresiva*. Se considera un objetivo de gran interés ya que su caso es el único conocido en España.

En cuanto a los objetivos específicos se refiere, a lo largo del presente trabajo se presentará información acerca de como han funcionado diferentes contextos en la vida del menor. Estos serán los siguientes:

1. *Clínico*. En el ámbito clínico se pretende ofrecer la información relacionada con la vida médica o historia clínica del menor. Es decir, se fundamenta en los diagnósticos recibidos, así como en los avances en este ámbito.
2. *Familiar*. En el ámbito familiar se ofrece la visión de como ha vivido el núcleo familiar la enfermedad del menor y en qué ha afectado esta circunstancia a la familia.
3. *Social*. En cuanto al ámbito social se refiere, se pretende mostrar como afecta la enfermedad poco común al menor y como la sociedad recibe y trata a una persona con enfermedad rara.
4. *Educativo*. En este ámbito se pretende ofrecer la información acerca del período preescolar, así como escolar, los avances del menor y los recursos que se han percibido.
5. *Recursos públicos y recursos privados*. En este apartado se busca analizar los recursos tanto públicos como privados que ha recibido el menor a lo largo de sus diez años de vida.





### **3. FUNDAMENTACIÓN TEÓRICA**

Las enfermedades raras o minoritarias suelen ser objeto de estudio en el ámbito médico por el propio interés científico-clínico de las mismas, pero son pocos los acercamientos que surgen desde el ámbito social general (Seco y Ruiz, 2016; Carrión y Pastor, 2016). Siendo esto así, es obvio que desde el trabajo social la atención es mucho menor y centrada en una sola enfermedad (Huerta, Fernández, Gallardo y Hernández, 2012) o desde una posición mucho más amplia o biopsicosocial (Puente, Barahona y Fernández, 2011).

#### **3.1. Concepto de enfermedad rara**

La Organización Mundial de la Salud define la salud como: “El estado completo de bienestar físico mental y social de una persona”, y no solo la ausencia de enfermedad. (OMS, 2017). Esta definición tomó cuerpo a partir de los años cincuenta, cuando se constató que el bienestar humano trasciende a los puramente físico. Por lo tanto, en el concepto de salud general se compone de:

- El estado de adaptación al medio biológico y sociocultural.
- El estado fisiológico de equilibrio, es decir, la alimentación.
- La perspectiva biológica y social, es decir relaciones familiares y hábitos.

El incumplimiento de algún componente y el desequilibrio entre ellos nos llevaría a la enfermedad. Siempre con una triple asociación: huésped (sujeto), agente (síndrome) y ambiente (factores).

Nos referimos a bienestar físico cuando la persona siente que ninguno de sus órganos o funciones está menoscabado; el cuerpo funciona eficientemente y hay una capacidad física apropiada para responder ante diversos desafíos de la actividad vital de cada uno.

En lo que al bienestar mental se refiere, cuando una persona se siente bien consigo misma, y con las personas que tiene a su alrededor, se acepta y se valora. Es el estado de equilibrio entre una persona y su entorno, puesto que debe ser capaz de afrontar las adversidades que pueden aparecer en su vida diaria, tanto individual como colectivamente

El bienestar social hace referencia al conjunto de factores que participan en la calidad de la vida de las personas en una sociedad y que hacen que su existencia posea todos aquellos elementos que dan lugar a la satisfacción humana o social (Wikipedia, 2019) y está compuesto por las siguientes dimensiones (Blanco y Díaz, 2005):

- a) Integración social
- b) Aceptación social
- c) Contribución social
- d) Actualización social
- e) Coherencia social

Cuando hablamos de que una persona goza de buena salud, es porque reúne las tres anteriores características: bienestar mental, bienestar físico y bienestar social. Cuando una de las tres no se cumple, se crea un desequilibrio y la apariencia de cierto malestar o enfermedad.

La OMS define enfermedad como "Alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos previsible". OMS (2017)

Entre los tipos de enfermedades podríamos distinguir los siguientes (García Martínez y García González, 1994):

- a) *Leves*: suelen ser las que más afectan a la población y las que consideramos menos graves como, por ejemplo, un dolor de espalda o un resfriado.
- b) *Graves*: se trata de una lesión que incapacite temporalmente a una persona para el desarrollo de su actividad diaria durante un periodo de tiempo considerable.
- c) *Crónicas*: son aquellas que pueden extenderse durante un largo periodo de tiempo o incluso permanecer durante toda la vida.
- d) *Enfermedades cardiovasculares*: son un conjunto de trastornos del corazón y de los vasos sanguíneos que pueden clasificarse en otros grupos específicos, como por ejemplo insuficiencia cardíaca o cardiopatía reumática.

- e) *Enfermedades del aparato respiratorio*: afectan a las vías respiratorias, incluidas las vías nasales, los bronquios y los pulmones. Incluyen desde infecciones agudas como la bronquitis a enfermedades crónicas como el asma.
- f) *Enfermedades infecciosas*: son aquellas enfermedades causadas por la presencia de virus, hongos y bacterias entre otras. La gravedad es muy variable y puede ser desde una infección en el oído hasta el SIDA.
- g) *Enfermedades raras o poco frecuentes*: son aquellas que afectan a un porcentaje mínimo de la población, primordialmente crónico y degenerativo.

Esta última tipología es el eje de este estudio, por lo que nos centraremos de manera más amplia en cuanto a la información sobre este tipo de dolencias.

Las enfermedades raras o poco frecuentes tienen en común las siguientes características (Riva, 2017):

- a) El 80% son de origen genético.
- b) Son enfermedades crónicas y graves.
- c) El pronóstico vital está en juego en el 50% de los casos.
- d) El 30% de los pacientes fallece antes de los 30 años.
- e) No existe cura.

La Organización Mundial de la Salud (OMS, 2017) afirma que existen casi 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En Europa se estima que hay unos treinta millones de personas que padecen enfermedades raras; en España que existen más de tres millones de personas con enfermedades poco frecuentes y en el caso de la Comunidad Foral de Navarra se estima que existen 38.000 casos (un 5,8% de la población). Las enfermedades raras son primordialmente crónicas y degenerativas y el 65% de estas patologías son graves e invalidantes.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) confirma que se caracterizan por ser de origen precoz, ya que dos de cada tres aparecen antes de los dos años de vida. Esto quiere decir, que cualquier persona puede ser víctima de sufrir una patología rara en cualquier etapa de su existencia (FEDER, s.f.).

Los dolores que padecen son generalmente crónicos y además conllevan déficits motores, sensoriales o intelectuales que originan una discapacidad en la autonomía

personal. Todo esto conlleva unas consecuencias negativas, puesto que son enfermedades poco o nada conocidas en las que, como resultado, el diagnóstico es nulo o casi inexistente. (Navarra TV, 2016).

Es necesaria una coordinación entre los centros y servicios, pero al ser enfermedades minoritarias padecidas por un porcentaje reducido de la población, su tratamiento e investigación supone una escasa rentabilidad económica. Esto deriva en una escasez de tratamientos, medicamentos, desconocimiento y desinformación por parte de los profesionales, así como la ausencia de terapias. Todo ello supone una fuerte carga económica para el entorno familiar del enfermo, además de un extenuante proceso de búsqueda de información acerca de la enfermedad, ya que el objetivo de la familia es que la vida del enfermo sea lo más placentera posible.

Convivir con una enfermedad poco frecuente supone enfrentarse a una lucha constante y diaria, en la que los protagonistas directos lidian con una enfermedad grave, crónica y en muchos casos degenerativa. La falta de información y la falta de especialistas, hacen este trance sea aún más complicado, en la que, tanto familiares, como personal sanitario, maestros y los propios pacientes, entre otros, se embarcan en una constante espiral en la que no es posible encontrar una respuesta definitiva. Su resultado es un impacto social y psicológico, pacientes sin un claro diagnóstico que deambulan hasta encontrar uno mínimamente claro al que aferrarse.

Los afectados por enfermedades raras pasan por una serie de estados, comenzando por el desconocimiento del origen de su enfermedad, desorientación, soledad, falta de entendimiento, desesperación y desinformación. Esto conlleva que el paciente se sienta incomprendido, pierda la autoestima y reciba el rechazo social, que le afecta de manera negativa.

Es aquí, cuando los familiares tienen la necesidad de adquirir la capacidad de resiliencia, es decir, de sobreponerse a los problemas y situaciones adversas para hacer más favorable el ambiente de la persona que padece una enfermedad rara. Gracias a esta capacidad de superación, la conducta que adquieren los familiares es una conducta adaptativa, logrando un análisis más positivo de la situación.

Esto conlleva que el ambiente en el que se va a ir desarrollando la persona y las reacciones y actitudes ante determinados procesos, harán que sea un contexto favorecedor, que ayude al enfermo a superarse día tras día, aprendiendo de las diferentes circunstancias que le ha tocado vivir. (Pizarro, 2016)

El sufrimiento no sólo procede de los pacientes con estas enfermedades poco frecuentes, sino también de sus familiares, que esperan ansiosos un diagnóstico alentador que les haga huir de la falta de esperanza y que dé respuesta a las múltiples preguntas que les van surgiendo en ese período de tiempo tan enigmático. (Pizarro, 2016).

La familia también debería ser objeto clave durante todo el proceso, puesto que ellos también necesitan ayuda y apoyo para poder enfrentarse al transcurso de la enfermedad, y ser conscientes de que el cuidador también necesita sentirse cuidado. Blanco (2006) afirma que los niños y niñas con necesidades educativas asociadas a una discapacidad es el colectivo que se encuentra más excluido.

### **3.2. Pasado y presente de las enfermedades raras**

A lo largo de la historia, las personas con algún tipo de enfermedad o discapacidad, eran tratadas como seres despreciables, que terminaban abandonados o muertos en la creencia de que eran personas incapacitadas, que no tenían derecho a la vida y que obstaculizaban el ritmo de vida de la sociedad. Se tenía la creencia de que eran enviadas por el diablo o que podrían ser un castigo divino como resultado de algún pecado familiar. Incluso, en la Segunda Guerra Mundial, existía un programa denominado “eugenesia” o “Aktion T4”, donde eran perseguidos y asesinados bajo el concepto de que eran un entorpecimiento para el ritmo de vida deseado de la sociedad. (Wikipedia, Aktion\_T4, 2019).

#### *3.2.1. Hitos legislativos y directrices internacionales*

La sociedad, de manera pausada, ha ido avanzando mediante la creación de leyes destinadas a la integración y a los derechos de las personas. Como puede verse a continuación, el aparato legislativo en el ámbito internacional, español y navarro ha tenido un desarrollo extenso para la protección e integración social de las personas que

sufren discapacidad y/o dependencia. Es especialmente relevante recogerlas aquí, ya que demuestra que las personas que sufren de algún tipo de enfermedad incapacitante o limitadora en su vida diaria son contempladas por la ley como sujetos de derechos. Igualmente se han desarrollado estrategias y planes para llevar a cabo los aspectos incluidos en las diferentes legislaciones.

### *3.2.1.1. Ámbito internacional (Periodo 1982-2017)*

- 1982: Programa de Acción Mundial para las personas con discapacidad (1982).
- 1993: Resolución de la Asamblea General de la ONU, de 20 de diciembre de 1993, sobre Normas Uniformes sobre Igualdad de Oportunidades para las Personas con Discapacidad.
- 2000: Comunicación de la Comisión Europea “Hacia una Europa sin barreras para las Personas con Discapacidad (COM (2000) 284).
- 2000: Directiva 2000/78/CE del Consejo de 27 de noviembre de 2000 relativa al establecimiento de un marco general para la igualdad de trato en el empleo y la ocupación.
- 2004: Libro Verde: Igualdad y no Discriminación en la Unión Europea (COM/2004/0379).
- 2006: Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad adoptado por Naciones Unidas el 13 de diciembre de 2006.
- 2007: Carta de los Derechos Fundamentales de la Unión Europea (arts. 1, 21 y 26) (2007/C 303/01).
- 2010: Comunicación de la Comisión Europea: Una estrategia para un crecimiento inteligente, sostenible e integrador (COM (2010) 2020).
- 2012: Tratado de Funcionamiento de la Unión Europea (arts. 10 y 19) (2012/C 326/01).
- 2014: Plan de acción mundial de la OMS sobre discapacidad 2014-2021: mejor salud para todas las personas con discapacidad (EB134/16).
- 2015: Agenda de Naciones Unidas sobre Desarrollo Sostenible de 2015 (arts. 3 y 23) (A/RES/70/1).

- 2017: Recomendación (UE) 2017/761 de la Comisión, de 26 de abril de 2017, sobre el Pilar Europeo de Derechos Sociales (arts. 17, 18 y 19).

### 3.2.1.2. España (Periodo 1978-2013)

- 1978: Constitución Española, de 6 de diciembre de 1978 (arts. 9.2, 14 y 49).
- 2003: Ley 53/2003 de 10 de diciembre, sobre empleo público de discapacitados.
- 2006: Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia.
- 2006: Real Decreto 1417/2006, de 1 de diciembre, por el que se establece el sistema arbitral para la resolución de quejas y reclamaciones en materia de igualdad de oportunidades, no discriminación y accesibilidad por razón de discapacidad.
- 2007: Ley 27/2007, de 23 de octubre, por la que se reconoce las lenguas de signos españolas
- 2007: Ley 49/2007, de 26 de diciembre, por la que se establece el régimen de infracción y sanciones en materia de igualdad de oportunidades, no discriminación y accesibilidad universal de las personas con discapacidad.
- 2007: RD 366/2007, de 16 de marzo, por el que se establecen las condiciones de accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad en su relación con la Administración General del Estado.
- 2007: Real Decreto 1494/2007, de 12 de noviembre, por el que se aprueba el Reglamento sobre las condiciones básicas para el acceso de las personas con discapacidad a las tecnologías, productos y servicios relacionados con la sociedad de la información y medios de comunicación social.
- 2007: Real Decreto 1544/2007, de 23 de noviembre, por el que se regulan las condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación para el acceso y utilización de los modos de transporte para personas con discapacidad.

- 2007: Real Decreto 505, de 20 de abril de 2007, por el que se aprueban las condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad para el acceso y utilización de los espacios públicos y edificaciones.
- 2008: Real Decreto 6/2008, de 11 de enero, sobre determinación del nivel mínimo de protección garantizado a los beneficiarios del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia en el ejercicio 2008.
- 2010: Orden VIV/561/2010 por la que se desarrolla el documento técnico de condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación para el acceso y utilización de los espacios públicos urbanizados.
- 2010: Real Decreto 173/2010 por el que se modifica el Código Técnico de la Edificación, aprobado por Real Decreto 314/2006 en materia de accesibilidad y no discriminación de las personas con discapacidad.
- 2011: Ley 26/2011, de 1 de agosto, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.
- 2011: Real Decreto 1276/2011, de 16 de septiembre, de adaptación normativa a la Convención Internacional sobre los derechos de las personas con discapacidad.
- 2013: Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social.

### *3.2.1.3. Comunidad Foral de Navarra (Periodo 2002-2018)*

- 2002: Ley Foral 16/2002, de 31 de mayo, por la que se regulan aspectos de acceso al empleo de las personas con discapacidad en la Comunidad Foral de Navarra.
- 2008: Decreto Foral 69/2008, 17 de junio, por el que se aprueba la cartera de servicios sociales de ámbito general en Navarra.
- 2008: Plan Estratégico de Servicios Sociales de Navarra, 2008-2012.
- 2012: Orden Foral 65 de 18 de junio de 2012, del Consejero de Educación, por la que se regula la respuesta educativa al alumnado con necesidades específicas de apoyo educativo derivadas de trastornos de aprendizaje y trastorno por déficit de atención e hiperactividad en Educación Infantil, Educación Primaria, Educación



Secundaria Obligatoria, Bachillerato y Formación Profesional de la Comunidad Foral de Navarra.

- 2013: Plan Integral de Atención a las Personas con Discapacidad (2010-2013).
- 2014: Decreto Foral 58/2014, de 16 de julio, de medidas tendentes a la accesibilidad universal en la atención a los ciudadanos dispensada por la Administración de la Comunidad Foral de Navarra y sus Organismos Autónomos.
- 2014: Orden Foral 515/2014, de 18 de agosto, del Consejero de Políticas Sociales, por la que se crea la tarjeta acreditativa del grado de discapacidad.
- 2018: Ley Foral 12/2018, de 14 de junio, de Accesibilidad Universal.

#### *3.2.1.4. Estrategias y planes (Periodo 2004-2016)*

- 2004: I Plan Integral de Atención a la Discapacidad (2004-2007) de Pozuelo de Alarcón (Madrid).
- 2005: Plan Municipal de Actuación Integral de la Discapacidad (2005-2010) de Córdoba.
- 2008: II Plan Municipal por la Accesibilidad y la Integración Social de las personas con discapacidad (2008-2012) de Jerez de la Frontera (Cádiz).
- 2010: Estrategia Europea sobre la Discapacidad, 2010-2020: un compromiso renovado para una Europa sin barreras (COM/2010/0636).
- 2010: Plan Integral de Atención a las Personas con Discapacidad (2010-2013) de la C.F. de Navarra.
- 2011: I Plan Municipal de Discapacidad (2011–2013) de Almería.
- 2011: I Plan para la Atención y Promoción de las Personas Con Discapacidad de Santander 2011-2015.
- 2011: II Plan de Acción Integral para las Personas con Discapacidad (2011-2013) en Andalucía
- 2012: Estrategia Española sobre la Discapacidad (2012-2020).

- 2012: Plan de Acción para las Personas con Discapacidad (2012-2016) del Ayuntamiento de Elche.
- 2014: Plan “Madrid Incluye”, 2014-2015. I Plan para la Inclusión de las Personas con Discapacidad del Municipio de Madrid.
- 2014: Plan de Acción de la Estrategia Española sobre Discapacidad 2014-2020.
- 2015: I Plan Municipal de Atención a las Personas con Discapacidad (2015-2018) De Sta. Cruz De Tenerife
- 2015: IV Plan Municipal de Integración de las Personas con Discapacidad (2015-2018) de Logroño.
- 2015: Plan de Actuación Integral para las Personas con Discapacidad de Asturias (2015-2017).
- 2016: Plan Municipal de Atención a las Personas con Discapacidad de San Cristóbal de La Laguna, 2016-2020.
- 2016: Plan Municipal sobre Discapacidad, 2016-2019: “Cartagena para todos”.

### 3.3. Tipos de enfermedades raras

Como antes se ha mencionado, se estima que existen alrededor de entre seis mil y siete mil tipos de enfermedades raras distintas alrededor del mundo. A continuación, se mencionarán en orden alfabético las enfermedades poco comunes existentes las cuales tienen nombre. Esto se hace con el propósito de visualizar la cantidad de personas que sufren algún tipo de enfermedad las cuales tienen que hacer frente a circunstancias inusuales e inesperadas en sus vidas. (Orphanet, 2019).

*Tabla 1.* Listado de enfermedades raras

<b>A</b>	Abetalipoproteinemia	Acalasia
Acatasemia	Acidemia isovalérica	Acidemia propiónica
Aciduria glutárica tipo I	Aciduria glutárica tipo II	Aciduria metilmalónica
Aciduria orótica	Acondrogénesis	Acondroplasia
Acrodisostosis	Acromatopsia	Acromegalia
Adamantinoma	Adiposis dolorosa	Afasia progresiva no fluente
Afasia progresiva primaria	Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X	Agammaglobulinemia primaria

Agenesia renal	Síndrome de Aicardi	Alcaptonuria
Enfermedad de Alexander	Síndrome de Alport	Ameloblastoma
Amelogenesis imperfecta	Amioplastia	Anemia de Fanconi
Anencefalia	Síndrome de Angelman	Angioedema hereditario
Aniridia	Anisakiasis	Anisakidosis
Anodoncia	Anomalía de May-Hegglin	Enfermedad por arañazo de gato
Argininemia	Argirismo	Arteria subclavia aberrante
Arteriopatía cerebral autosómica dominante con infartos subcorticales y leucoencefalopatía	Arteritis de Takayasu	Artrogriposis
Asbestosis	Asfixia perinatal	Síndrome de Asherman
Aspartilglucosaminuria	Aspergilosis	Astrocitoma
Ataxia cerebelosa autosómica dominante	Ataxia de Friedreich	Ataxia-Telangiectasia
Atresia anal	Atresia biliar	Atresia esofágica
Atrofia dentato-rubro-pálido-luisiana	Autismo atípico	<b>B</b>
Síndrome de Björnstad	Babesiosis	Balantidiasis
Síndrome de Beckwith Wiedemann	Síndrome de Behcet	Beriliosis
Blefaroespasmó	Síndrome de Bloom	Glosodinia
Botriocéfalo	Botulismo	Brucelosis
Síndrome de Brunner	<b>C</b>	Síndrome de Crandall
Síndrome del cabeceo	Cáncer de corazón	Carnosinemia
Síndrome de Carpenter	Ceroidolipofuscinosis	Síndrome de Charcot-Marie-Tooth
Malformación de Chiari	Choque cardiogénico	Síndrome de Churg-Strauss
Cigomicosis	Cirrosis biliar primaria	Cisticercosis
Cistinosis	Cistosarcoma filoides	Citrulinemia
Síndrome de Claude-Bernard-Horner	Clorosis (medicina)	Síndrome de Cockayne
Síndrome de Coffin-Lowry	Síndrome de Cohen	Colangitis esclerosante primaria
Colestasis linfedema	Enfermedad del aceite tóxico de colza	Comunicación interauricular
Comunicación interventricular	Cordoma	Síndrome de Cornelia de Lange
Coroideremia	Craniopagus parasiticus	Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras
Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob	Criptococosis	Criptosporidiosis
Cromomicosis	Síndrome de Crouzon	Síndrome de Currarino
Cutis laxa	<b>D</b>	Dacriocistocele
Deficiencia congénita de leptina	Deficiencia de adenilosuccinato liasa	Deficiencia de adhesión leucocitaria tipo 1
Deficiencia de beta-ureidopropionasa	Deficiencia del factor XII de la coagulación	Déficit de OCT
Déficit familiar de LCAT	Deformidad de Madelung	Deleción 2q37

Demencia frontotemporal	Demencia pugilística	Demencia semántica
Enfermedad de Dent	Dermatomiositis juvenil	Dextrocardia
Síndrome de DiGeorge	Día de las enfermedades raras	Diafanoespondilodisostosis
Difalia	Disautonomía familiar	Discondrosteosis de Léri-Weill
Disgenesia reticular	Disomía uniparental del cromosoma 14	Disostosis acrofrontofacionasal
Disostosis cleidocraneal	Displasia campomélica	Displasia craneodiafisaria
Displasia diastrófica	Displasia epifisaria-falángica en forma de ángel	Displasia espondiloepifisaria congénita
Displasia mesomélica de Langer	Displasia metatrópica	Displasia renal multiquística
Distonía focal	Distrofia corneal de Avellino	Distrofia corneal de Schnyder
Distrofia cristalina de Bietti	Distrofia de conos y bastones	Distrofia macular corneal
Distrofia macular de Carolina del Norte	Distrofia macular juvenil con hipotricosis	Distrofia macular viteliforme de Best
Distrofia muscular congénita	Distrofia muscular congénita de Ullrich	Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular de cinturas	Distrofia muscular de cinturas por déficit de alfa-sarcoglicano	Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular distal	Distrofia muscular facioescapulohumeral	Distrofia muscular oculofaríngea
Distrofia torácica asfixiante	Síndrome de dolor regional complejo	Síndrome de Donohue
Síndrome de Duane	Parálisis de Erb-Duchenne	Enfermedad de Dupuytren
<b>E</b>	Ectrodactilia	Síndrome de Edwards
Síndrome de Ehlers-Danlos	Enanismo primordial	Enanismo psicogénico
Enanismo tanatofórico	Encefalitis herpética	Encefalopatía espongiiforme bovina
Encefalopatía espongiiforme familiar asociada a una nueva mutación en el gen PrP	Encefalopatía hipóxica isquémica	Enfermedad de Addison
Enfermedad de Andrade	Enfermedad de Brill-Zinsser	Enfermedad de Canavan
Enfermedad de Coats	Enfermedad de Crohn	Enfermedad de Degos
Enfermedad de Fabry	Enfermedad de Glanzmann	Enfermedad de Hirayama
Enfermedad de Kennedy	Enfermedad de Kienböck	Enfermedad de Kikuchi-Fujimoto
Enfermedad de Letterer-Siwe	Enfermedad de los ganglios basales sensible a la biotina	Enfermedad de Machado-Joseph
Enfermedad de Marchiafava Bignami	Enfermedad de Minamata	Enfermedad de Niemann-Pick
Enfermedad de Oguchi	Enfermedad de Parry	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
Enfermedad de Pompe	Enfermedad de Rendu-Osler-Weber	Enfermedad de Rosai-Dorfman
Enfermedad de Salla	Enfermedad de Sandhoff	Enfermedad de Tarui

Enfermedad de Vuopala	Enfermedad de Wolman	Enfermedad del estudiante de medicina
Enfermedad del jarabe de arce	Enfermedad inflamatoria sistémica de inicio neonatal	Enfermedad inmunoproliferativa del intestino delgado
Enfermedad poliquística renal	Enfermedades de herencia finlandesa	Enfermedades metabólicas congénitas
Ependimoma	Epidermodisplasia verruciforme	Epilepsia abdominal
Epispadias	Enfermedad de Erdheim-Chester	Eritroblastopenia congénita de Blackfan-Diamond
Eritromelalgia	Escápula elevada	Esclerosis lateral primaria
Esclerosis tuberosa	Esquistosomiasis	Síndrome de Evans
Extrofia vesical	F	Síndrome de Fahr
Enfermedad de Farber	Fetus in fetu	Fibrocondrogénesis
Fibrodisplasia osificante progresiva	Fibrosis mediastínica	Fiebre amarilla
Fiebre botonosa mediterránea	Fiebre de Lassa	Fiebre hemorrágica de Crimea-Congo
Fiebre mediterránea familiar	Fiebre paratifoidea	Filaminopatía ABD distal
Focomelia	Foramina parietal	Fucosidosis
Fundus albipunctatus	G	Galactosialidosis
Gastrinoma	Germinoma	Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker
Gigantismo	Glaucoma neovascular	Glucogenosis tipo III
Enfermedad de Graves-Basedow	H	Síndrome de Hajdu Cheney
Síndrome de Hallermann-Streiff	Síndrome de Heerfordt-Waldenstrom	Hemiatrofia facial progresiva
Hemimelia peronea	Hemiplejía alternante de la infancia	Hemofilia A
Hemofilia B	Hemofilia C	Hemoglobinuria paroxística por frío
Hemosiderosis pulmonar idiopática	Hermafroditismo verdadero	Síndrome de Hermansky-Pudlak
Hidropesía fetal	Hipertriosis	Hipertrofia virginal de los senos
Hipoadrenalismo	Hipocondroplasia	Hipofosfatasa
Hipoplasia cartílago cabello	Hipoplasia cerebelosa	Histiocitosis de células de Langerhans
Síndrome de Ho Kaufman McAlister	I	Ictiosis arlequín
Inmunodeficiencia combinada grave ligada al cromosoma X	Inmunodeficiencia combinada grave por déficit de adenosina desaminasa	Insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis
Insomnio familiar fatal	Intolerancia a la proteína lisinúrica	Ipex
J	Síndrome de Joubert	K
Sarcoma de Kaposi	Enfermedad de Kawasaki	Síndrome KID

Síndrome de Kleine-Levin	Síndrome de Klippel-Feil	Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber
Síndrome de Klumpke	<b>L</b>	Enfermedad de Laband
Enfermedad de Lafora	Síndrome de Lesch-Nyhan	Leucemia mieloide crónica
Leucemia neutrofílica crónica	Leucodistrofia metacromática	Leucoencefalopatía multifocal progresiva
Síndrome de Liddle	Linfohistiocitosis hemofagocítica	Lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip
Lipomatosis encefalocraneocutánea	Lisencefalia	Síndrome de Lowe
Síndrome de Lucey-Driscoll	Síndrome de Lynch	<b>M</b>
Síndrome de la mano extraña	Manosidosis	Síndrome de Marfan
Mastocitosis	Síndrome del maullido de gato	Enfermedad de McArdle
Síndrome de McCune-Albright	Síndrome MERRF	Mesotelioma
Miastenia gravis	Síndrome de Mikulicz	Síndrome de Miller-Dieker
Miocardopatía dilatada con ataxia	Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X	Miopatía multicore
Miopatía nemalínica	Miotonía congénita	Mola hidatiforme
Síndrome de Mowat-Wilson	Mucopolipidosis	Mucopolisacaridosis
Mucopolisacaridosis tipo I	Mucopolisacaridosis tipo IV	Mucopolisacaridosis tipo VI
Mucopolisacaridosis tipo VII	<b>N</b>	Narcolepsia
Síndrome de Netherton	Neuralgia del glosofaríngeo	Neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa
Neuromielitis óptica	Neuropatía óptica hereditaria de Leber	Nevus comedoniano
Nevus de Becker	Síndrome de Nezelof	Síndrome de Noonan
Enfermedad de Norrie	<b>O</b>	Síndrome de Ochoa
Oftalmoplejia externa progresiva crónica	Síndrome de Omenn	Enfermedad de Osgood-Schlatter
Osteoartropatía hipertrófica	Osteocondritis disecante	Osteogénesis imperfecta
Osteopetrosis	Osteopetrosis infantil maligna	<b>P</b>
Enfermedad de Paget de seno	Síndrome de Pallister-Killian	Panbronquiolitis difusa
Panneuropatía hialina	Panoftalmítis	Síndrome de Papillon-Lefèvre
Papilomatosis laríngea	Parálisis periódica hipercaliémica	Parálisis supranuclear progresiva
Penfigoide cicatricial ocular	Síndrome de Peutz-Jeghers	Enfermedad de Pick
Picnodisostosis	Síndrome de las piernas inquietas	Pili trianguli et canaliculi
Síndrome POEMS	Síndrome de Poland	Poliendocrinopatía autoinmune tipo 1
Polimelia	Polirradiculoneuropatía desmielinizante inflamatoria crónica	Porencefalia

Síndrome de Prader-Willi	Progeria	Propóleos adulterados Huilen
Proteinosis alveolar pulmonar	Síndrome de Proteus	Pseudohipoparatiroidismo
Pseudoxantoma elástico	<b>Q</b>	Queratitis neurotrófica
Querubismo	<b>R</b>	Enfermedad de Refsum
Retinitis punctata albescens	Retinocoroidopatía en perdigonada	Síndrome de Reye
Ritmo idioventricular acelerado	<b>S</b>	Síndrome deleción 22q13
Síndrome de Sanfilippo	Secuencia de Potter	Síndrome de Senior-Løken
Sialidosis	Síndrome ABCD	Síndrome acrocalloso
Síndrome antifosfolípidos	Síndrome antisintetasa	Síndrome autoinflamatorio familiar inducido por frío
Síndrome branquio-oto-renal	Síndrome cardiofaciocutáneo	Síndrome CEDNIK
Síndrome CHILD	Síndrome de Aarskog-Scott	Síndrome de abléfaron-macrostomía
Síndrome de Alagille	Síndrome de Andersen-Tawil	Síndrome de Apert
Síndrome de Bardet-Biedl	Síndrome de Barth	Síndrome de Bassen Kornzweig
Síndrome de Bernard-Soulier	Síndrome de CHARGE	Síndrome de contractura congénita letal
Síndrome de Costeff	Síndrome de Costello	Síndrome de Cowden
Síndrome de disquinesia ciliar	Síndrome de Dubowitz	Síndrome de enfermedad posorgásmica
Síndrome de Fitzsimmons-Guilbert	Síndrome de Frey	Síndrome de fuga capilar
Síndrome de Graham-Little	Síndrome de hiper-IgE	Síndrome de hiper-IgM
Síndrome de Holt Oram	Síndrome de inmunodeficiencia, inestabilidad de la región centromérica y anomalías faciales	Síndrome de Jacobsen
Síndrome de Knobloch	Síndrome de Kocher	Síndrome de la cimitarra
Síndrome de la persona rígida	Síndrome de Laron	Síndrome de Larsen
Síndrome de Lemierre	Síndrome de Li-Fraumeni	Síndrome de Lipoproteína Beta de Baja Densidad
Síndrome de Loey-Dietz	Síndrome de macrocefalia-malformación capilar	Síndrome de Marinesco-Sjögren
Síndrome de McKusick-Kaufman	Síndrome de Meckel	Síndrome de megacolon de Goldberg- Shprintzen
Síndrome de Meretoja	Síndrome de microdeleción 3q29	Síndrome de Miescher
Síndrome de Muckle-Wells	Síndrome de Muenke	Síndrome de múltiples puntos blancos evanescentes
Síndrome de Nicolaidis-Baraitser	Síndrome de Nijmegen	Síndrome de Ondina
Síndrome de Pallister Hall	Síndrome de Pearson	Síndrome de Pendred

Síndrome de Pfeiffer	Síndrome de Phelan-McDermid	Síndrome de Pierre Robin
Síndrome de Roberts	Síndrome de Romano-Ward	Síndrome de Russell-Silver
Síndrome de Saethre-Chotzen	Síndrome de Sakati-Nyhan-Tisdale	Síndrome de Seckel
Síndrome de Shwachman-Diamond	Síndrome de Shy-Drager	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Susac	Síndrome de Swyer-James-McGLeod	Síndrome de Tietz
Síndrome de Timothy	Síndrome de Turcot	Síndrome de Van der Woude
Síndrome de Waardenburg-Klein	Síndrome de Waterhouse-Friderichsen	Síndrome de Wiskott-Aldrich
Síndrome de Young	Síndrome de Zollinger-Ellison	Síndrome del 5q
Síndrome del ácido valproico fetal	Síndrome del cabello acerado	Síndrome del conducto mülleriano persistente
Síndrome del linfocito desnudo tipo II	Síndrome del ojo de gato	Síndrome del pañal azul
Síndrome del QT largo	Síndrome del triple X	Síndrome GRACILE
Síndrome HERNS	Síndrome LEOPARD	Síndrome nefrótico congénito
Síndrome PAPA	Síndrome poliglandular autoinmune	Síndrome XXXXX
Síndromes autoinflamatorios	Síndromes periódicos asociados a criopirina	Sinostosis espondilocarpotarsal
Siringomielia	Sitosterolemia	Síndrome de Sotos
Enfermedad de Stargardt	Síndrome de Stickler	Síndrome de Sturge-Weber
Corea de Sydenham	<b>T</b>	Enfermedad de Tangier
Síndrome TAR	Anexo:Tasa de mortalidad de enfermedades humanas	Enfermedad de Tay-Sachs
Tetrasomía 18p	Tetrasomia X	Timoma
TINU	Toxoplasmosis congénita	Trastorno desintegrativo de la infancia
Tricotiodistrofia	Triometoxoplasmosis	Trisomía 8
Trombastenia	Tumor rabdoide	Síndrome de Turner
<b>U</b>	Uremia	Urticaria acuagénica
Síndrome de Usher	<b>V</b>	VIPoma
Virus de la fiebre hemorrágica de Crimea-Congo	Síndrome de vómitos cíclicos	Enfermedad de Von Gierke
Síndrome de von Hippel-Lindau	<b>W</b>	Síndrome de Waardenburg
Síndrome de Walker-Warburg	Síndrome de Werner	Enfermedad de Whipple
Enfermedad de Wilson	<b>X</b>	Síndrome X frágil
Xantogranulomatosis lipoidea.	Xantomatosis cerebrotendinosa	Xerodermia pigmentosa
Síndrome XXXX	<b>Y</b>	Síndrome de Yunis-Varon
<b>Z</b>	Síndrome de Zellweger	Síndrome de Zinsser-Cole-Engman

Fuente: Enfermedades raras, Wikipedia, 2019.



### 3.4. Prevalencia de las enfermedades raras

Como hemos podido observar en el apartado anterior, existen numerosos tipos de enfermedades de carácter poco frecuente. En este apartado se mencionarán las enfermedades cuando la prevalencia, como en el caso de que trata este trabajo, es de un solo caso conocido. Llamamos prevalencia al número de casos que existen por cada enfermedad.

Podemos observar que existen treinta y nueve casos en todo el mundo en los que la enfermedad la padece una única persona, lo que abunda en el interés de este trabajo, ya que, de todos los habitantes del mundo únicamente treinta y nueve son casos únicos en cuanto al padecimiento de enfermedades raras (Orphanet, 2019):

1. Síndrome de osteoporosis - hipopigmentación oculocutánea.
2. ALG2-CDG.
3. B4GALT1-CDG.
4. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de beta-enolasa muscular.
5. Síndrome orofaciodigital tipo 12.
6. Deficiencia combinada de la fosforilación oxidativa tipo 2.
7. Spinocerebellar ataxia type 41.
8. Encefalopatía - miocardiopatía hipertrófica - enfermedad tubular renal.
9. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth intermedio autosómica recesiva tipo B.
10. AICA ribosiduria.
11. ALG13-CDG.
12. Síndrome de hipotricosis-sordera.
13. Deficiencia neonatal transitoria múltiple de acil-CoA deshidrogenasa.
14. Enfermedad de almacenamiento de glucógeno con miocardiopatía grave por deficiencia de glucogenina.
15. DPM3-CDG.
16. Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2P .
17. Atrofia muscular espinal con insuficiencia respiratoria tipo 2.
18. Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 60.

19. Paraplejía espástica autosómica recesiva tipo 71.
20. Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2R.
21. STT3B-CDG.
22. Albinismo oculocutáneo tipo 6.
23. CAD-CDG.
24. Deficiencia de ribosa-5-P isomerasa.
25. Inmunodeficiencia primaria con infección viral post-sarampión-paperas-rubéola.
26. Inmunodeficiencia combinada por deficiencia de OX40.
27. Lipodistrofia familiar parcial asociada a CIDEC.
28. Defecto combinado de la fosforilación oxidativa tipo 29.
29. Miopatía - retraso de crecimiento - discapacidad intelectual.
30. hipospadias rastorno similar al síndrome de rotura de Nijmegen.
31. Disulfiduria por beta-mercaptolactatocisteína.
32. Lipoatrofia con diabetes, pápulas leucomelanodérmicas, esteatosis hepática y miocardiopatía hipertrófica.
33. Distrofia muscular de cinturas autosómica recesiva tipo 2N.
34. Síndrome progeroide tipo Petty
35. Ectrodactilia - espina bífida – cardiopatía.
36. Síndrome orofaciodigital tipo 13.
37. Inmunodeficiencia por deficiencia de ficolina3.
38. Inmunodeficiencia por deficiencia de MASP-2.
39. 39.Hydrops-lactic acidosis-sideroblastic anemia multisystemic failure síndrome.

### **3.5. Enfermedades de origen neurológico**

La presente investigación trata sobre una enfermedad poco común denominada *Ataxia crónica/atrofia cerebelosa progresiva* procede de un origen neurológico, ya que se trata de la pérdida del cerebelo. En este apartado se explicarán varias enfermedades cuyo origen es también de origen neurológico y como la del presente estudio de caso son poco frecuentes.

- Síndrome de Angelman

Esta enfermedad neurológica rara, lo es tanto porque es bastante curiosa y porque se da en un índice bajo (1/12.000 nacimientos).

Los niños afectados por este síndrome empiezan a manifestar síntomas entre los 6 y los 12 meses, y es cuando los padres empiezan a notar un retraso en el desarrollo de su hijo (que no gatea o no habla).

En recién nacidos, los síntomas característicos suelen ser, entre otros, problemas de alimentación, acidez gástrica o movimientos temblorosos en los brazos.

En niños niños y mayores los síntomas derivan en marcha espasmódica, hablar poco o no hablar, cabeza pequeña en comparación con el cuerpo, convulsiones, discapacidad intelectual, babeo, caminar con los brazos levantados y las manos saludando, etc.

Lo que hace además extraña esta afección es la personalidad feliz de los que la padecen, ya que uno de sus síntomas es reír y sonreír con frecuencia además de la personalidad feliz y excitable. (Vicente, 2016).

- Síndrome Zellweger

Este síndrome se manifiesta entre 1/25.000 y 1/100.000 nacidos vivos y tiene una mortalidad del 70%.

La enfermedad se caracteriza entre otras cosas por la ausencia en las células del hígado, riñones y cerebro, de estructuras celulares que libran al organismo de sustancias tóxicas llamadas peroxisomas.

Además de eso, encontramos en aquellos que padecen este síndrome dismorfismo craneofacial, flacidez muscular, convulsiones neonatales o retraso psicomotor y mental.

Por último, otras manifestaciones habituales son las malformaciones en la cara y el cráneo, los trastornos de funcionamiento del hígado y la presencia de quistes en los riñones. (Vicente, 2016).

- Síndrome Williams

Este síndrome que se manifiesta en 1 de cada 7.500/8.000 nacimientos de forma aleatoria. Con este síndrome, los padres pueden no tener antecedentes y, sin embargo, que su hijo lo padezca. No obstante, sí que hay altas probabilidades de transmisión si la persona lo tiene (un 50%).

El síndrome de Williams presenta síntomas como retraso del desarrollo del lenguaje y del desarrollo en general, tendencia a la distracción (TDAH), afinidad por la música y miedo al contacto físico entre otros.

Las características más físicas de aquellos que padecen este síndrome son el tórax hundido, el encorvamiento del dedo meñique, y la cara y la boca que pueden presentar un puente nasal aplanado, rebordes largos en la piel, labios prominentes con una boca abierta, piel que cubre la esquina interna del ojo o dientes faltantes y esmalte defectuoso. (Vicente, 2016).

### **3.6. Ataxia cerebelosa: síntomas, causas y tratamiento**

Hacemos referencia al término de “ataxia” cuando una persona sufre un síndrome por el que le falta tanto coordinación motora como equilibrio. Estas alteraciones se dan por disfunciones en el cerebelo. Aunque hasta hace pocos años se creía que el cerebelo participaba principalmente en funciones relacionadas con la coordinación del movimiento, en la actualidad se sabe que también cumple un rol relevante en el lenguaje, en la cognición y en la emoción.

Existen dos tipos principales de ataxia cerebelosa: la aguda y la crónica. Hablamos de “ataxia cerebelosa aguda” cuando los síntomas aparecen de forma brusca, y decimos que es crónica cuando se desarrollan de forma progresiva. La ataxia cerebelosa aguda es más frecuente que la crónica. Es habitual que aparezca en bebés y en niños en el periodo que sigue a una enfermedad. La ataxia cerebelar crónica suele relacionarse con alteraciones neurológicas de tipo estructural, como las causadas por traumatismos, tumores y enfermedades autoinmunes.

En cuanto a los síntomas principales se refiere, se relacionan con la coordinación de movimientos de distintas partes del cuerpo, puesto que este tipo de signos son los que definen la ataxia. No obstante, lo más habitual es que aparezcan también otras alteraciones asociadas a daños en el cerebelo.

La investigación científica ha determinado que estos síntomas y signos se producen en el lado ipsilateral del organismo, es decir, en el mismo hemisferio en el que se encuentra la lesión en el cerebelo:

- Falta de coordinación (disinergia) del tronco y de las extremidades.
- Alteraciones en la marcha, tropiezos frecuentes.
- Déficit en la motricidad fina.
- Dificultades para ejecutar movimientos rápidos y alternantes (disdiadococinesia).
- Falta de equilibrio y alteraciones posturales.
- Nistagmo ocular (movimientos involuntarios de los ojos).
- Inestabilidad de la mirada.
- Alteraciones en el habla, principalmente en la articulación de fonemas (disartria).
- Dificultades para tragar comida y líquidos.
- Síntomas de depresión y ansiedad.
- Cambios en la conducta y en la personalidad.
- Sensaciones de mareo.
- Desarrollo tardío de atrofia sistémica múltiple (en un tercio de los pacientes).

Las causas de esta alteración pueden proceder del cerebelo o de cualquier otra parte del sistema nervioso que puede sufrir daños e inflamaciones por muchas causas distintas. Por tanto, los motivos de la aparición de ataxia cerebelosa también son muy numerosos. A continuación, se describirán los más habituales:

- Herencia genética

Existen distintas formas de ataxia causadas por la herencia de defectos genéticos que alteran la síntesis de proteínas necesarias para el funcionamiento normal del sistema nervioso, y que afectan principalmente al cerebelo y a la médula espinal.

Las ataxias espino-cerebelares y las episódicas se heredan a través de un mecanismo autosómico dominante, mientras que la enfermedad de Wilson, la ataxia de Friedrich, la ataxia-telangiectasia y la ataxia cerebelosa congénita se transmiten por herencia autosómica recesiva.

- Traumatismos craneoencefálicos

Una de las causas más comunes de ataxia cerebelosa es el traumatismo craneoencefálico; por ejemplo, es habitual que el cerebelo quede dañado como consecuencia de accidentes de tráfico, al golpear la parte posterior del cráneo contra el asiento.

- Accidentes cerebrovasculares

Los accidentes cerebrovasculares, como la isquemia, pueden alterar el flujo circulatorio al cerebelo y otras regiones; si el tejido queda desprovisto de nutrientes y oxígeno puede necrosarse, lo cual causa daños en el área afectada.

- Enfermedades infecciosas

La varicela, la enfermedad de Lyme y otras enfermedades infecciosas son causas habituales de este síndrome, especialmente en niños de corta edad. Suele aparecer en el periodo de recuperación y normalmente sólo dura unas semanas.

- Enfermedades autoinmunes

Entre las enfermedades autoinmunes que pueden provocar síntomas de ataxia cerebelosa destacan la esclerosis múltiple y la sarcoidosis.

- Tumores en el cerebro

La aparición de tumores cerca del cerebelo causa con frecuencia daños en esta estructura, incluso si se trata de tumores benignos. Asimismo, los síndromes paraneoplásicos, provocados por respuestas patológicas del sistema inmunitario ante el desarrollo de cáncer, también se han asociado con la ataxia cerebelosa.

- Exposición y consumo de sustancias

La exposición a elementos tóxicos para el organismo humano como el plomo y el mercurio puede causar síntomas de ataxia cerebelosa; lo mismo sucede con la quimioterapia. El consumo abusivo de alcohol o de algunos tipos de ansiolíticos, sobre todo barbitúricos y benzodiazepinas, puede provocar reacciones lesivas en el cerebelo y en el resto del sistema nervioso.

Dado que la ataxia cerebelosa puede aparecer como consecuencia de un gran número de causas, el tratamiento más adecuado en cada caso dependerá de la alteración específica que haya provocado los síntomas. Esta multiplicidad de factores causales hace que la identificación del problema subyacente sea particularmente importante en la ataxia.

Las ataxias cerebelares agudas tienden a desaparecer de forma progresiva en cuestión de semanas; de modo opuesto, y por definición, la ataxia crónica es más difícil de tratar y puede tener que ser manejada únicamente mediante terapia de apoyo.

La rehabilitación puede ser eficaz para reducir los problemas relacionados con la postura y la motricidad. Se aplican con cierta frecuencia programas terapéuticos focalizados en ejercicios que trabajan la coordinación y el equilibrio.

La buspirona, un ansiolítico del grupo de las azapironas, se ha mostrado útil en el tratamiento de síntomas leves y moderados de ataxia cerebelosa, si bien no lo es tanto en casos más severos. Sus efectos se asocian con el aumento de los niveles de serotonina en el cerebelo.

En los últimos años se ha empezado a investigar la eficacia terapéutica de la estimulación transcraneal de la corteza del cerebelo por tal de potenciar su actividad inhibitoria sobre los movimientos. Los resultados hasta el momento son esperanzadores, pero se requiere más investigación para consolidar estas intervenciones en casos de ataxia cerebelosa. (Figueroba, s.f.)





## 4. METODOLOGÍA

La opción metodológica elegida para nuestro trabajo es cualitativa de estudio de caso único por considerarla la más adecuada para nuestra investigación y la que mejor puede ofrecer resultados positivos.

### 4.1. El enfoque cualitativo

La metodología cualitativa hace que la investigación se encuentre fuertemente influenciada por antecedentes, experiencia, visión y prioridades de la investigadora. Cabe destacar también que la investigadora en este caso, se introduce en el contexto el cual investiga y de esta manera, adquiere un punto de vista interno en el caso.

El enfoque cualitativo busca los datos para la investigación mediante experiencias, puntos de vista e incluso emociones al contrario del enfoque cuantitativo el cual basa sus evidencias mediante estadísticas y mediciones numéricas.

Grinnell (1997) explicó que ambos métodos, tanto el cuantitativo como el cualitativo utilizan fases parecidas y relacionadas entre sí las cuales son las siguientes:

- a) Desarrollan la observación y evaluación de los fenómenos.
- b) Establecen ideas como consecuencia de las observaciones y evaluaciones desarrolladas.
- c) Muestran el grado de fundamento de las observaciones y evaluaciones desarrolladas.
- d) Revisan las suposiciones e ideas sobre la base de pruebas y análisis.
- e) Proponen nuevas observaciones y evaluaciones para aclarar, modificar y fundamentar las suposiciones e ideas o incluso generar otras.

A continuación, se explican las diferentes características del paradigma cualitativo:

- a) Se apoya en métodos cualitativos. Se emplean cuando la situación no es clara y existen pocos datos al respecto. Éstos requieren de intuición, así como de experiencia.
- b) Se interesa en comprender la conducta de los seres humanos. Es decir, el por qué de la circunstancia a investigar.

- c) Observación sin control y naturista. Es decir, el investigador observa desde dentro o desde fuera, pero sin que su presencia altere el curso normal de los eventos en ese determinado ambiente. (Abner, 2015).
- d) Método subjetivo.
- e) Perspectiva “desde dentro hacia fuera”.
- f) Se fundamenta en la realidad. Es decir, se acontece de manera verdadera o cierta. Por lo tanto, es lo que existe efectivamente. (Pérez y Gardey, 2013).
- g) El proceso es la orientación fundamental.
- h) Los datos que se obtienen son de carácter real y profundos. Se trata de indagar en el caso, así como mostrar la realidad.
- i) No es generalizable, ya que cada caso es diferente. Los casos a investigar son únicos e irrepetibles.
- j) Se asume la realidad dinámica.

## **4.2. El estudio de caso**

### *4.2.1. Antecedentes históricos*

El estudio de caso nace en el siglo XIX a la vez que las ciencias sociales. Este tiene un desarrollo paralelo al avance del conocimiento en el área cultural. Gunderman (2004) anota que entre los principales pioneros se encuentra Marx y sus estudios sobre el capitalismo en Inglaterra y Weber con sus investigaciones sobre el caso de la ética protestante y el capitalismo —específicamente sobre el calvinismo— que pusieron las bases para el desarrollo del estudio de caso. La relevancia de Durkheim en sus estudios sobre el suicidio, así como los estudios psicoanalíticos de Sigmund Freud también se encontraban contemplados en la utilización de los estudios de caso. (Díaz de Salas, 2011).

Merton (1972) fue quién puso los cimientos para marcar el origen del estudio de caso de manera formal dentro de las ciencias sociales. Sus estudios sobre las relaciones entre el puritanismo y el desarrollo de la ciencia en Inglaterra dieron lugar a un sustancial avance en materia de la metodología del estudio de caso.

Arzaluz (2005) nos dice que otro aporte significativo al estudio de caso realizado en la Escuela de Chicago con los trabajos de Anderson, Louis Wright y Ernest Burgess, que lo aplicarían como recurso central para la etnografía de la naciente sociología urbana.

El estudio de caso tuvo un fuerte desarrollo en la década de los años ochenta y noventa del siglo XX, donde destacan las investigaciones encabezadas por Yin (1989, 1993, 1994, 1998). Haciendo así a Yin y también a Stake autores de referencia en cuanto a los estudios de caso se refiere, ya que son ellos quienes dieron el mayor aporte al avance en los estudios de caso. Es casi imprescindible que los autores de mediados y finales del siglo pasado los tomasen como referencia. La contribución de estos dos investigadores es la más significativa en términos cualitativos y cuantitativos.

#### *4.2.2. Autores de referencia*

Uno de los principales autores de los estudios de caso es Yin (1994). Este señala que el estudio de casos es una investigación empírica que estudia un fenómeno contemporáneo dentro de su contexto de la vida real, especialmente cuando los límites entre el fenómeno y su contexto no son claramente evidentes. Una investigación de estudio de casos trata exitosamente con una situación técnicamente distintiva en la cual hay muchas más variables de interés que datos observacionales y, como resultado, se basa en múltiples fuentes de evidencias, con datos que deben converger en un estilo de triangulación; además, se beneficia del desarrollo previo de proposiciones teóricas que guían la recolección y el análisis de datos. (Monje, 2010).

Yin (1994) indica que uno de los principales prejuicios asociados a los estudios de casos es que sus conclusiones no son generalizables estadísticamente. Sin embargo, es claro que los estudios de casos no representan a una muestra de una población o de un universo concreto, por lo que no pueden ser generalizables estadísticamente, sino a proposiciones teóricas, ya que el objetivo del investigador es ampliar y generalizar teorías -generalización analítica- y no enumerar frecuencias -generalización estadística.

En el caso de estudio de caso que nos ocupa, según la teoría de Yin (2009), se encontraría dentro del diseño del tipo 1, es decir, diseño para un solo caso. Este se considera de manera holística como una sola unidad de análisis. Por otro lado, haciendo referencia a

Stake (2005), existen varios tipos de estudio de caso según su finalidad. La investigación de este trabajo se basará en el de estudio de caso intrínseco.

Las características son las siguientes: son casos con especificidades propias, que tienen un valor en sí mismos y pretenden alcanzar una mejor comprensión del caso concreto a estudiar. En este supuesto no se elige al caso porque sea representativo de otros casos, o porque ilustra un determinado problema o rasgo, sino porque el caso en sí es de interés.

Por último, Pérez Serrano (1994) afirma que el tipo al que se adecúa la teoría del autor en cuanto a nuestra investigación sería la descriptiva. Esta se presenta en un informe detallado del fenómeno objeto de estudio sin fundamentación teórica previa, con el objeto de no guiarse por hipótesis preestablecidas y aportar información básica sobre áreas educativas no investigadas aún.

#### *4.2.3. Cuando usar el estudio de caso*

Según Yin (2003), se debe considerar un diseño de estudio de caso cuando:

- a) El enfoque del estudio sea responder preguntas de "cómo" y "por qué".
- b) No se puede manipular el comportamiento de los involucrados en el estudio.
- c) Se desea cubrir las condiciones contextuales porque cree que son relevantes para el fenómeno en estudio.
- d) Los límites no están claros entre el fenómeno y el contexto.

#### *4.2.4. ¿Es el estudio de caso un método o una metodología?*

Una de las discusiones más interesantes con respecto a los casos, es lo que señalan Otley y Berry (1994), quienes afirman que el estudio de casos es un método que puede ser usado por distintas metodologías. Según Hartley (1994), el estudio de casos no es un método. En cambio, para Silverman (1993) y para VanWynsberghe y Khan (2007), el estudio de casos es una metodología que utiliza varios métodos, ya que entiende por metodología un enfoque general para estudiar un problema de investigación, mientras que al método lo define como una técnica específica para recoger datos.

Del Rincón y Latorre (1994) opinan que el estudio de casos debe considerarse como una estrategia encaminada a la toma de decisiones. Su verdadera utilidad reside en que permite generar hipótesis y descubrimientos, centrar el interés en una persona, evento o institución, y en que es flexible y aplicable a situaciones.

Hablar de estudio de casos es hablar de un método que abarca una diversidad de fuentes y técnicas de recogida de información. Cebreiro y Fernández (2004: 666) enfatizan esta cuestión cuando afirman que:

Mediante este método, se recogen de forma descriptiva distintos tipos de informaciones cualitativas, que no aparecen reflejadas en números si no en palabras. Lo esencial en esta metodología es poner de relieve incidentes clave, en términos descriptivos, mediante el uso de entrevistas, notas de campo, observaciones, grabaciones de vídeo, documentos.

Según se dimensiona el estudio de caso, dependiendo del enfoque, adopta o se adapta a un método o se convierte en una metodología.

#### *4.2.5. Determinación del tipo de caso de estudio*

Según Yin (2003), el tipo de caso que más se adecua a esta investigación sería el de tipo descriptivo, ya que este tipo de estudio de caso se utiliza para describir una intervención o fenómeno y el contexto de la vida real en el que ocurrió (Yin, 2003).

Según la clasificación de Rodríguez (1994), el estudio de caso es el llamado estudio de caso único, es decir, se caracteriza porque la muestra de sujetos es una solamente. En la investigación de nuestro caso se explica de manera detallada tanto observando como describiendo desde una perspectiva holística y en su contexto.

En el estudio de caso único existen varias modalidades, como pueden ser histórico-organizativo, observacional, biografía, comunitario, situacional y microetnografía. En la presente investigación nos basaremos en el biográfico, ya que se narrará la vida de un niño desde julio del año 2008 hasta junio del año 2019. Es decir, seis meses antes de su nacimiento hasta la fecha de hoy. La línea del tiempo que ocupará el estudio de caso será de diez años y medio.

También podríamos destacar que el estudio de caso único se denomina estudio de caso intrínseco: casos con especificidades propias, que tienen un valor en sí mismos y pretenden alcanzar una mejor comprensión del caso concreto a estudiar. En este supuesto no se elige al caso porque sea representativo de otros casos o porque ilustre un determinado problema o rasgo, sino porque el caso en sí es de interés.

Por otra parte, cabe destacar que se ha escogido el estudio de caso porque es conveniente desarrollar un estudio de caso “cuando el objeto que se quiere indagar está difuso, es complejo, escurridizo o controvertido. Es decir, para analizar aquellos problemas o situaciones que presentan múltiples variables y que están estrechamente vinculados al contexto en el que se desarrollan” (Cebreiro y Fernández, 2004: 667). Según Yacuzzi (2005), los casos son particularmente válidos cuando se presentan preguntas del tipo “cómo” o “por qué”, cuando el investigador tiene poco control sobre los acontecimientos y cuando el problema a estudiar es incipiente.

#### *4.2.6. Marco conceptual*

Tanto Stake (1994) como Yin (1989) se refieren a marcos conceptuales, pero no los describen completamente ni proporcionan un modelo de marco conceptual para referencia. Sin embargo, Miles y Huberman (1994:18) señalan que el marco conceptual sirve para varios propósitos:

- a) Identificar quién será y quién no será incluido en el estudio.
- b) Describir qué relaciones pueden estar presentes en base a la lógica, la teoría y/o la experiencia.
- c) Proporcionar al investigador la oportunidad de reunir construcciones generales en "contenedores" intelectuales.

El marco conceptual sirve como un ancla para el estudio y se refiere en la etapa de interpretación de datos.

#### *4.2.7. Fuentes de datos*

1. Observación directa. Los hechos se perciben directamente sin intermediarios. En la investigación social la observación de fenómenos sociales, Pardinás (2005) señala qué

son las conductas humanas, conducta quiere decir una serie de acciones o de actos que son percibidos y observados en una entidad o grupos de entidades determinados.

2. Observación participativa. Permite conocer los comportamientos "desde dentro" y motivos interpersonales de los actores. Según Taylor y Bogdan (1984) la investigación que involucra la interacción social entre el investigador y los informantes en el *milieu* (escenario social, ambiente o contexto) de los últimos, y durante la cual se recogen datos de modo sistemático y no intrusivo. Implica la selección del escenario social, el acceso a ese escenario, normalmente una organización o institución

3. Revisión de documentos y archivos. Maneja fuentes que pueden ser revisadas repetidamente. Exacta y cuantitativa, contiene nombres, referencias y detalles exactos de un evento. Estos pueden ser documentos clínicos.

#### *4.2.8. Análisis de los datos*

Como en cualquier otro estudio cualitativo, la recopilación y el análisis de los datos ocurren simultáneamente. El tipo de análisis realizado dependerá del tipo de estudio de caso. Yin (2009) describe brevemente cinco técnicas de análisis: comparación de patrones, vinculación de datos a proposiciones, construcción de explicaciones, análisis de series de tiempo, modelos lógicos y síntesis de casos cruzados. En contraste, Stake (1994) describe la agregación categórica y la interpretación directa como tipos de análisis.

#### *4.2.9. Descripción del estudio de caso*

a) Tema del estudio de caso:

Enfermedad rara denominada Ataxia crónica/ atrofia cerebelosa progresiva

b) Antecedentes y estado actual del tema:

Enfermedad de carácter raro el cual es de un caso único conocido.

c) Resumen:

La vida del menor de diez años el cual sufre de enfermedad rara denominada Atrofia cerebelosa. Se estudiarán diferentes aspectos de su existencia como pueden ser el aspecto médico, familiar, social, escolar y los recursos a los que el mismo accede.

d) Problemas:

Las dificultades en la vida diaria de una persona con enfermedad rara.

Invisibilidad de la enfermedad.

e) Preguntas de investigación:

¿Qué consecuencias tiene sufrir de enfermedad rara en los diferentes ámbitos?

¿Qué calidad de vida en cuanto a los recursos se tiene con una enfermedad de estas características?

¿Se han obtenido todos los derechos que se podían percibir?

Impacto emocional.

f) Objetivos:

General: Objeto de gran interés ya que es el único conocido en España, estudiado en las diferentes facetas de la vida del menor.

Específicos: Estudiar los diferentes contextos del menor y como se han desarrollado a lo largo de su existencia. Estos son los siguientes: clínico, familiar, social, educativo, recursos públicos y concertados (si los hay) y recursos privados.

#### *4.2.10. Consentimiento informado*

El estudio de caso que se presenta en este trabajo habitualmente sería descrito de forma anónima, pero dada la singularidad del mismo y el deseo expresado, tanto por el menor como por sus padres, de que el caso sea conocido y fácilmente identificable para posibles interesados de cualquier ámbito, se procedió a realizar un consentimiento informado que permitiera identificar el caso y que puede verse en el Anexo I.

En el citado documento, el padre y la madre —y a mayor abundamiento, aunque legalmente innecesario, también el menor objeto del estudio de caso, Aitor García Sánchez, que actualmente tiene diez años—, han dado su consentimiento y, así se hace saber, para utilizar sus datos personales en todos los ámbitos a la hora de realizar este trabajo de fin de grado y para que el trabajo de fin de grado sea de público acceso en el repositorio institucional de la Universidad Pública de Navarra *Académica-e*.



## 5. ESTUDIO DE CASO

En cuanto al estudio de caso se refiere, el contenido se dividirá por años y en diferentes categorías, cuando proceda: clínico, familiar, social, educativo, recursos públicos y privados.

### 5.1. GESTACIÓN: julio 2008 - enero de 2009

#### *a) Clínico*

Durante el embarazo la prueba de la amniocentesis fue realizada ya que, la progenitora al haber cumplido los cuarenta años se consideraba un embarazo de riesgo. La prueba salió normal, se descubrió el sexo varón y el embarazo transcurrió sin ninguna anomalía.

#### *b) Familiar*

Los cuatro miembros del núcleo familiar (madre, padre, hermana y hermano) vivieron con gran ilusión la espera del nuevo miembro en la familia. Cabe destacar que los hermanos ya eran mayores, la hermana doce años y el hermano nueve. Por lo que eran más conscientes de la llegada a la familia del nuevo hermano.

### 5.2. PRIMER AÑO DE VIDA: 2009-2010

#### *a) Clínico*

El menor nace el día diez de enero del año dos mil nueve. A los cuatro meses se le detecta una distonía de carácter anormal en el cuello, así como el movimiento involuntario de llevar la mirada hacia arriba. Se hace palpable la falta de equilibrio en el niño y el tránsito de acudir a diferentes especialistas, así como hospitales para encontrar un remedio o explicación a lo que le ocurre al niño. Se reciben diferentes diagnósticos erróneos. Es por eso que se considera que tiene una enfermedad rara después de acudir al hospital Sant Joan de Deu de Barcelona a la edad de nueve meses al realizar una biopsia. Esta enfermedad no es conocida por lo que no se sabe de cual se puede tratar. Se observa que el menor ha perdido cerebelo poco a poco y por ello, no posee equilibrio.

#### *b) Familiar*

Los cuatro miembros de la familia se preocupan ya que, los síntomas que presenta el niño no son normales para su edad. No se desarrolla de manera correcta y los médicos dan a la familia diagnósticos incorrectos sobre su salud. A causa de ello, la progenitora acude a especialistas en salud mental.

*c) Educativo*

El niño acude a la escuela infantil y allí se le concede el apoyo de una cuidadora para él. Ésta se mantendrá hasta su salida del centro infantil.

*d) Social*

Al ser aún niño y al no andar la mayoría de los niños y niñas de su edad, las diferencias con el resto de niños aún no son palpables.

*e) Recursos públicos*

Cartera de servicios de Navarra en materia de discapacidad percibida por el menor:

*Servicio de atención temprana de 0-3 años.*

Tipo de prestación: Garantizada.

Tipo de recurso: Servicio de atención ambulatoria.

Objeto del recurso: Servicio que ofrece programas de estimulación y rehabilitación para dar respuesta a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños y las niñas con trastornos en el desarrollo o que tienen riesgo de padecerlos.

Personas beneficiarias: niños y niñas de 0-3 años.

Requisitos de acceso:

–Residir en Navarra.

–Presentar cualquier tipo de dificultad, alteración o trastorno en el desarrollo o estar en riesgo de padecerlo.

–Compromiso familiar de aceptación de condicionado, horario y regularidad.

Apertura del servicio: Todos los días laborables del año de lunes a viernes.

Lugar de atención: Pamplona y comarca, zona Norte, Alsasua, Tafalla, Estella, Sangüesa y Tudela.

Intensidad del servicio:

El programa se iniciará con la fase de acogida y primera valoración y con el diseño de un plan de atención individualizada que deberá contener necesidades de apoyo, objetivos, actividades a realizar e intensidad de las mismas.

–Valoración, seguimiento del desarrollo evolutivo del niño o niña y de la situación familiar, intervención médica, psicológica y social: una vez cada seis meses.

–Una sesión quincenal de 45 minutos con las siguientes actividades: intervención psicomotriz, fisioterapéutica y logopédica.

–Sin copago.

### **5.3. SEGUNDO AÑO DE VIDA: 2010-2011**

#### *a) Clínico*

A continuación, se adjuntará de manera detallada el informe médico llevado a cabo a los dos años de vida del niño:

*Servicio de Genética HVC, Hospital Virgen del Camino*

Médico Peticionario: Dra. Yoldi Petri, M<sup>a</sup> Eugenia.

Edad: 2 años

Fecha de 1<sup>a</sup> visita: 25/08/2010

Motivo de consulta: Retraso psicomotor defectos congénitos.

Historia actual: Aitor presenta un retraso en las adquisiciones asociado a hipoplasia cerebelosa y estrabismo.

Resultado de estudio genético molecular: no se han detectado mutaciones patogénicas en el gen estudiado (realizado en West Midlands Regional Genetics Laboratory, Birmingham)

Observaciones:

Revisión: acudirá a revisión previa petición de cita dentro de seis meses.

Control: será controlado por su Pediatra del centro de Salud quien introducirá las modificaciones que considere oportunas y por su Especialista en el Área.

#### *b) Familiar*

La actitud de los progenitores a la hora de llevar la noticia de la enfermedad del niño es muy diferente. Por un lado, la madre acude a especialistas psiquiatras, así como psicólogos y el padre en cambio, hace caso omiso a los médicos, ya que considera que éstos no saben exactamente lo que dicen.

Los hermanos también actúan de manera diferente ya que, la hija en plena adolescencia sale a la calle más con su grupo de amigos para así evadirse de la realidad de casa y el hijo siendo más niño, se encuentra más tiempo en el hogar.

#### *c) Educativo*

El menor sigue acudiendo a la escuela infantil y recibiendo el apoyo de su cuidadora.

#### *d) Social*

El menor se relaciona de manera amigable con sus compañeros de la escuela infantil, así como con las diferentes personas que rodean su vida. Los abuelos maternos, aunque viven en Tarazona (Aragón) son de gran apoyo para la familia. La noticia de la

enfermedad causa resignación en el ámbito más cercano ya que, es una noticia dura de asumir.

*e) Recursos públicos*

El menor sigue acudiendo a edad temprana.

**5.4. TERCER AÑO DE VIDA: 2011-2012**

*a) Clínico*

Se sigue investigando la causa de la enfermedad que puede tener el niño y se asigna al neurólogo Sergio Aguilera como su especialista de referencia. El doctor tiene gran interés acerca de la situación de Aitor y a los congresos que acude presenta siempre el caso de Aitor con intención de que en el resto del mundo se dé a conocer, así como de encontrar una respuesta. El caso es expuesto en Birmingham, Roma y varias universidades norteamericanas.

*b) Familiar*

El hecho de que el niño tenga una enfermedad rara sin diagnosticar hace mella en la familia y los progenitores se van distanciando ya que, como antes se ha mencionado viven la situación de manera diferente. No comparten la opinión sobre cómo actuar en los diferentes ámbitos del niño. Los hermanos viven la situación de la mejor manera posible apoyando al menor y aceptando poco a poco la nueva situación.

*c) Educativo*

Aitor debe empezar el colegio. Desde el ámbito de educación se aconseja a los progenitores que acuda al colegio ordinario de Cardenal Ilundain el cual contará con los diferentes apoyos de logopeda, fisioterapeuta y cuidadora. Aunque la progenitora un poco reticente por el qué dirán, finalmente el niño empieza el colegio en septiembre y éste, es aceptado por sus compañeros como por el equipo que consolida el centro. Los recursos que necesita el niño son aportados por el CREENA.

*d) Social*

El niño se adapta de manera adecuada a la nueva realidad del colegio, ya que es sociable y simpático. Hace buenas migas con sus compañeros y se siente muy querido en la escuela. Acude a la etapa de educación infantil en silleta ya que no camina.

*e) Recursos públicos*

El equipo del CREENA asigna los recursos necesarios para la escolarización del niño: logopedia, fisioterapia y cuidadora.

El niño, al cumplir los tres años, queda fuera del recurso de edad temprana por lo que es aceptado en el recurso de rehabilitación en la piscina del Colegio Andrés Muñoz. Este recurso consta de media hora de piscina con una fisioterapeuta una vez a la semana.

*f) Recursos privados*

Los progenitores buscan a una especialista en el método Petö. Es un sistema que integra métodos y estrategias educativas y pedagógicas en el campo de la neurorrehabilitación. Su abordaje se caracteriza por una visión holística de la persona que, además de dirigirse a los síntomas, se esfuerza por ver el conjunto: una visión global a la hora de programar la intervención terapéutica y reeducadora. Aporta al campo del desarrollo motor técnicas de aprendizaje como el trabajo en grupo, la “intención rítmica” o el uso del lenguaje para acompañar a la acción motriz, la motivación, la búsqueda de la generalización y la transferencia de los aprendizajes a la vida cotidiana y un trabajo específico con la familia. Aspace (2019).

Las sesiones se llevan a cabo un día a la semana con la especialista Sara Luqui Monente licenciada en pedagogía y especialista en Educación Conductiva. Se encuentra ubicada en el barrio de San Juan y el coste de cada sesión es de cuarenta y cinco euros.

También el niño acude un día a la semana a equinoterapia. Se encuentra ubicada en Labiano y es gestionada por Biki Blasco.

El principal objetivo que tenemos en el Centro de Equitación y Equinoterapia Biki Blasco es mejorar la calidad de vida de las personas que vienen a nuestras instalaciones a nivel físico, cognitivo, emocional, de integración, de aprendizaje, crecimiento como ser humano y de experiencias de vida en un medio natural y de la mano de nuestro maestro: el caballo

Llevamos a cabo sesiones de equinoterapia, una terapia innovadora que tiene como objetivos prioritarios mejorar la calidad de vida de las personas, fomentar la integración social y familiar, aumentar aspectos como la confianza, la autoestima y la responsabilidad y promover terapias en un ambiente natural, entre otros. Biki Blasco (2019). Al igual que la otra terapia, el coste de cada sesión es de cuarenta y cinco euros.

## 5.5. CUARTO AÑO DE VIDA: 2012-2013

### a) Clínico

A continuación, se adjuntará el informe médico correspondiente a la edad de cuatro años del menor Aitor García.

#### *Neurología Pediátrica*

Pediatra: Sáinz de Pablo, Jesús

Edad: 4 años 3 meses

Fecha última visita: 21/02/2013

Niño de cuatro años con atrofia cerebelosa progresiva sin filtrar. Tras un retraso significativo del desarrollo global, ha presentado progresivamente una mejoría clínica significativa en todas las áreas. Se mantiene de pie agarrado a un mueble y se puede desplazar agarrado. Pasa de sentado a de pie agarrándose. Puede gatear. Mejora la manipulación fina con disimetría. El lenguaje oral consiste en varias palabras propositivas, empieza a unir dos palabras. Señala, toma y dame, intenta comer y lo consigue con un poco de ayuda. El lenguaje receptivo es muy superior al expresivo. Han retirado el pañal de día y controla bien. Hace juego argumental pero inducido. Le gusta la TV. Conoce animales, números hasta el 10 y numerosos objetos de uso cotidiano. Aportan informe de alta de AT de agosto, destacan mejoría global.

#### EXPLORACIÓN:

Ataxia cerebelosa severa, logra mantener bipedestación. Manipulación influenciada por disimetría severa. En cognitivo, mejoría progresiva, habla escondida, contacto y comprensión por encima de las dificultades expresivas y motoras. Disimetría ocular y estrabismo.

#### JUICIO CLÍNICO:

Ataxia cerebelosa severa.

Atrofia cerebelosa severa adquirida.

Mejoría clínica global.

#### TRATAMIENTO:

Se recomienda rehabilitación mediante método Pëto para su trastorno motor.

Fdo: Dr. Sergio Aguilera Albesa Médico Adjunto Neuropediatría.

*b) Familiar*

El núcleo familiar sigue recibiendo el apoyo de los abuelos maternos. Se hace difícil la situación del núcleo familiar en la adaptación al colegio en algunas circunstancias, ya que los progenitores y hermanos deben aprender a cómo enseñar al menor sobre cómo actuar en el entorno.

*c) Educativo*

Importancia de enseñar al menor a relacionarse con el medio mediante colores, palabras. Utilización de material específico para su mejor comprensión y relaciones interpersonales.

*d) Social*

El niño mantiene buena relación con sus compañeros y se adapta como uno más a la hora de acudir a cumpleaños de menores de su clase. Los niños le ayudan en cuestiones cotidianas como puede ser darle un vaso o ayudarle a sentarse en una silla.

*e) Recursos públicos*

El menor sigue recibiendo la prestación garantizada de la piscina.

*f) Recursos privados*

El menor sigue acudiendo a la terapia del método Petö y equinoterapia.

Es interesante leer las palabras de la propia especialista que trata a Aitor y son expuestas a continuación ya que, como se ha podido observar en el ámbito clínico, el médico de referencia apuesta por este método para Aitor:

Método Petö: Método integral de neurorrehabilitación. Procedente de Hungría.

Comprende en su conjunto todos los aspectos que componen el ser humano: aspecto cognitivo, afectivo, conductual, funcional, social y motor. Tratamientos individualizados o en grupos muy reducidos.

La Educación Conductiva o método Petö es un método de neurorrehabilitación y Reeducación de personas con afectación motora debida a daño cerebral u otras enfermedades que conllevan retraso motor.

Basado en la plasticidad neuronal (teoría que afirma que las neuronas sanas del cerebro tienen capacidad de asumir las funciones de las neuronas dañadas) desde edad temprana y también en la edad adulta.

Consiste en trabajar de modo integral las funciones motoras, sensoriales y cognitivas que están afectadas. Se trabajan todas las posturas (tumbado, sentado, de pie, la

marcha) y todos los ámbitos de la persona (motor, cognitivo, el habla, la manipulación, respiración, relajación...)

La información, la prevención y el tratamiento es la principal meta.

Reeducar: Tiene como finalidad posibilitar que las personas desarrollen al máximo sus capacidades disminuidas y volver a aprender a desenvolverse en su vida cotidiana.

DIRIGIDO A:

Niños: Parálisis Cerebral Infantil, Retrasos motores, Trastornos en la psicomotricidad, Trastornos del equilibrio y la coordinación, trastornos de la marcha, espina bífida. Desde bebés (4 meses) hasta la edad adulta.

Adultos: ACV, ICTUS, Hemiplejias, Esclerosis Múltiple, Parkinson.

Se trabaja también con las familias para enseñarles a manejarse con la persona afectada. Se trabaja mediante programas individualizados y adaptados a cada caso particular. Se realizan una serie de rutinas y de tareas o ejercicios para cada persona o grupo que se repiten siguiendo las instrucciones del terapeuta-rehabilitador, el cual facilita (ayuda) a realizar las tareas a la persona que está reeducando. (Luqui, 2019).

## OBJETIVOS

- Reestructurar las capacidades funcionales.
- Aplicar lo aprendido a las actividades de la vida cotidiana.
- Promover la autonomía personal.
- Favorecer la integración social y su participación activa en el medio.

El método Petö trata de que cada afectado sea protagonista activo de todos aquellos procesos de aprendizaje que le permitan aprender estrategias para adaptarse al entorno y solucionar de manera activa todas aquellas dificultades que vayan aconteciendo.

Por ello, en cada sesión se practican ejercicios en diferentes posiciones:

- Posición tumbada
- Posición de pie
- Posición sentada + tareas manipulativas
- Marcha, desplazamientos
- AVD



Se desarrollan unos objetivos concretos para cada persona, un seguimiento y evaluación continuos, valorando en todo momento las necesidades existentes y los cambios obtenidos.

Así mismo prima el intercambio de información con las familias y con otros profesionales. (Luqui, 2019).

## **5.6. QUINTO AÑO DE VIDA: 2013-2014**

### *a) Clínico*

El menor es operado de estrabismo. La Ataxia cerebelosa severa adquirida sigue siendo el diagnóstico principal.

### *b) Familiar*

El matrimonio decide divorciarse y éste hecho hace que el progenitor se mude de vivienda. Esto provoca que Aitor vea a su padre un fin de semana cada dos y semanas sueltas, ya que la custodia compartida así lo determina.

### *c) Educativo*

El menor transcurre de manera progresiva en el centro escolar y comienza el último año de la etapa de educación infantil. El miedo a que éste no consiga los objetivos que se exigen en esta etapa son palpables.

Los objetivos que consigue el menor y por los cuales transcurre a educación primaria son los siguientes:

En la ley orgánica 2/2006, de 3 de mayo, de Educación, se recogen los objetivos generales de Educación Infantil.

“La educación infantil contribuirá a desarrollar en las niñas y niños las capacidades que les permitan:

1. Conocer su propio cuerpo y el de los otros, sus posibilidades de acción y aprender a respetar las diferencias.
2. Observar y explorar su entorno familiar, natural y social.
3. Adquirir progresivamente autonomía en sus actividades habituales.
4. Desarrollar sus capacidades afectivas.

5. Relacionarse con los demás y adquirir progresivamente pautas elementales de convivencia y relación social, así como ejercitarse en la resolución pacífica de conflictos.
6. Desarrollar habilidades comunicativas en diferentes lenguajes y formas de expresión.
7. Iniciarse en las habilidades lógico-matemáticas, en la lecto-escritura y en el movimiento, el gesto y el ritmo.”

*d) Social*

El menor se relaciona de manera satisfactoria con sus compañeros y compañeras de clase. Acude a cumpleaños y a las actividades que se planean fuera del ámbito escolar. También cabe destacar que las diferentes personas que componen el colegio ya sea profesores, alumnos y padres y madres lo conocen y es un niño muy querido y éste siempre recibe muestras de afecto.

*e) Recursos públicos*

El menor recibe el recurso de piscina en el Colegio Andrés Muñoz.

*f) Recursos privados*

Sigue acudiendo al método Petö, así como a equinoterapia.

**5.7. SEXTO AÑO DE VIDA: 2014-2015:**

*a) Clínico*

A continuación, se adjuntará el informe médico correspondiente a los seis años de vida del niño:

*Informe clínico de consulta externa*

Pediatra: Yoldi García Carmen

Médico Peticionario: Dr. Aguilera Albesa Sergio

Edad: 6 años 11 meses

Motivo de la consulta: Atrofia Cerebelosa Progresiva

Historia actual:

Niño de seis años de edad, remitido por neuropediatría en 2011 y 2013 con el objetivo de identificar la causa específica de sus problemas neurológicos y las malformaciones

estructurales congénitas (atrofia cerebelosa progresiva). Se informa de todos los estudios genéticos realizados hasta el momento:

- 1) Estudio molecular de: Regiones subteloméricas. Resultado, el patrón de amplificación genética es compatible con la normalidad. (13/10/2019)
- 2) Estudio molecular de: distrofia neuroaxonal infantil (02/02/2011) Resultado: no se han detectado mutaciones patogénicas en el gen estudiado (realizado en West Midlands Regional Genetics Laboratory, Birmingham)
- 3) Estudio molecular de: CGH-array (29/04/2014) Resultado: No se detectan alteraciones en el número de copia que se hayan asociado previamente con patología humana. Se han identificado otras variantes que solapan con regiones descritas en individuos de la población normal, consideradas CNVs polimórficas.
- 4) Estudio molecular de: Ataxia espinocerebelosa tipo 18 (SCAR18). (25/11/2015) Resultado: no se han detectado mutaciones puntuales en ninguna de las regiones analizadas.

JUICIO CLÍNICO: Atrofia cerebelosa progresiva con etiología no identificada.

RECOMENDACIONES: Las indicadas por su especialista en neuropediatría.

#### *b) Familiar*

El núcleo familiar se encuentra en proceso de adaptación después del divorcio. El padre vive también en el mismo pueblo y esto hace que la comunicación sea diaria. Los progenitores están de acuerdo en las terapias y las recomendaciones que al niño se le hacen.

Destaca también el golpe psicológico de que el menor utilice una silla de ruedas para su desplazamiento y dificultad a la hora de asumir y trasladarle la noticia. El menor acepta sin dificultad la situación y rápidamente aprende a moverse con la misma.

#### *c) Educativo*

El menor comienza la etapa de educación primaria. Los recursos siguen siendo el apoyo de una cuidadora, fisioterapeuta y logopeda. La adaptación es buena. La figura de la maestra especializada en pedagogía terapéutica aparece y se hace un pilar importante en la educación del niño para desarrollar las siguientes funciones:

- Ofrecer un ambiente especial de aprendizaje.
- Identificación y valoración de necesidades y programación del plan de apoyo a seguir.

- Intervención directa con el alumno en forma de refuerzo pedagógico.
- Seguimiento del caso, así como prevención de dificultades.

*d) Social*

El menor tiene el apoyo de los compañeros que le han acompañado en la etapa anterior, así como de nuevos niños con los que comparte clase en el aula de pedagogía terapéutica. Cabe destacar la sensibilidad que en los niños se crea sobre la problemática de Aitor y viceversa.

*e) Recursos públicos*

Terapia en piscina del Colegio Andrés Muñoz.

Prestación por hijo a cargo 2014/ 761 (progenitora).

Prestación por hijo a cargo 2014/ 762 (progenitor).

*f) Recursos privados*

Para facilitar la movilidad del niño en el centro escolar se compra un caballito especializado. La adquisición de silla de ruedas, así como de férulas las cuales mantengan su equilibrio en las piernas.

## **5.8. SÉPTIMO AÑO DE VIDA: 2015-2016**

*a) Clínico*

Los especialistas siguen investigando acerca de la enfermedad de Aitor y los miembros de la familia se hacen pruebas genéticas las cuales determinan que la enfermedad no es de carácter genético ni hereditario. Por otra parte, se determina no ser de carácter degenerativo. Esta noticia calma al núcleo familiar.

*b) Familiar*

El progenitor se muda a otro barrio y el niño parece adaptarse perfectamente a la situación, aunque a veces reconoce que le gustaría que los padres siguieran casados. Los hermanos apoyan al niño en cuanto a las necesidades que presenta.

*c) Educativo*

El niño presenta un retraso madurativo de dos años en cuanto a los compañeros de clase, esto no hace que el niño repita ya que se considera que para la problemática que presenta avanza de manera correcta. A partir de primaria se considera imprescindible

que el menor durante el verano repase lo dado en clase durante el curso. Sobre todo, la comprensión y lo lógico-matemático.

*d) Social*

El menor siente gran curiosidad por las relaciones humanas y es simpático, de la misma manera que le gusta hacer planes fuera del ámbito escolar y se hace amigo de dos niños dos cursos por encima del suyo. Uno de ellos presenta una discapacidad en las piernas. Hecho que los une más profundamente.

*e) Recursos públicos*

Terapia en la piscina del Colegio Andrés Muñoz.

02/06/2015 convocatoria de Becas y Ayudas de Educación Especial para el curso 2014/2015: *denegada*.

Concepto: Apoyo. Motivo: La problemática referida en la solicitud queda expresamente excluida: técnicas instrumentales en Primer Ciclo de E. Primaria, logopedia en ESO y Postobligatoria, trastornos de voz o el ritmo (disfonías, disfemias...) psicoterapia, psicomotricidad, fisioterapia, atención domiciliaria y hospitalaria, optometría y otros tratamientos paraescolares.

Denegación del Bono taxi del año 2015. No procediendo la concesión de Ayuda Social Individual por: no cumplir el requisito f): Renta Per Cápita de la Unidad Familiar superior al límite de ingresos establecido en baremo económico, en base a la última Declaración de la Renta.

Certificado de grado de discapacidad 3134/2015. *Grado de discapacidad 84% Plazo de validez diciembre 2021.*

*f) Recursos privados*

El menor sigue accediendo tanto a la terapia del método Petö como a equinoterapia.

**5.9. OCTAVO AÑO DE VIDA: 2016-2017**

*a) Clínico*

A continuación, se adjunta el último informe médico del menor:

*Informe clínico de consulta externa*

Médico de familia: Ciriza Varea, Eburne

Fecha de consulta: 12/05/2017

Edad: 8 años y 4 meses

Niño de 8 años y 4 meses con ataxia crónica de aparición en el primer año de vida, asociada a atrofia cerebelosa progresiva sin filiar, estudio PLA2G6 negativo incluyendo dup y del (Universidad de Oxford).

Va a pasar a 3ºEP por la buena integración escolar. Hace fisioterapia en colegio, método Pëto, piscina, equinoterapia.

El aprendizaje es lento en la lectura, también el inglés.

DIAGNÓSTICO PRINCIPAL:

Ataxia crónica

Atrofia cerebelosa progresiva.

*b) Familiar*

Al observar la mejora del niño, la familia se encuentra animada y son los progenitores que de manera consensuada se reparten la responsabilidad de las terapias. Es decir, cada uno le lleva a una terapia diferente y son pagadas del mismo modo. Los hermanos también cuidan al menor en cuanto a las necesidades que éste requiere.

*c) Educativo*

El menor, aunque de manera lenta, avanza de manera progresiva y es capaz de leer sus primeras palabras y aprender en las diferentes materias que se dan en el colegio. Le interesa de manera especial la gimnasia y la historia. Le gustan menos las matemáticas.

*d) Social*

Se relaciona con los niños y niñas de su colegio de manera satisfactoria, así como, es capaz de hacer ver a las personas de a pie que puede hacer las mismas cosas que los demás niños, aunque se desplace en silla de ruedas. Por ejemplo, jugar en el parque.

*e) Recursos públicos*

Resolución positiva de subvención para el tratamiento Pëto del año 2016, denominada "Ayudas para niños con parálisis cerebral en tratamiento con el método Pëto" Se destinaron 112.149,14 euros, siendo Aitor beneficiario con 1.480 euros.

*Remisión calificación de grado de discapacidad*

*Resuelve*

1.Reconocer a Aitor García Sánchez, un grado del 84%, resultante de un porcentaje de limitaciones de actividad del 78% y una puntuación por factores sociales complementarios del 6%.

Todo ello en virtud del siguiente dictamen técnico facultativo:

TRASTORNO DE COORDINACIÓN Y EQUILIBRIO POR ATROFIA CEREBELOS DE ETIOLOGÍA CONGÉNITA.

RETRASO MADURATIVO

DISCAPACIDAD EXPRESIVA

2. Se reconoce a Aitor García Sánchez dificultad para utilizar transportes públicos colectivos.

El reconocimiento de grado de discapacidad se efectúa con efectos de fecha 29/01/2016 hasta 31/12/2021

Percepción de la tarjeta de reconocimiento del grado de discapacidad 1 de abril del 2016.

#### **5.10. NOVENO AÑO DE VIDA: 2017-2018**

##### *a) Clínico*

No se realizan nuevos informes sobre su caso y si hubiese novedades se avisaría a la familia.

##### *b) Familiar*

La familia trata al menor de manera totalmente normal, es decir, tratan que él mismo sea autónomo a la hora de alimentarse y vestirse en la medida que a él le sea posible.

##### *c) Educativo*

El menor estando en primaria, el profesorado adapta las distintas actividades que realizan a sus necesidades. Por ejemplo, pone patines en la silla de ruedas para que él de este modo se sienta totalmente incluido en las mismas. Destacar también el acompañamiento de la cuidadora en todas las excursiones que realiza con el colegio y la ayuda que los compañeros de clase le proporcionan al menor.

##### *d) Social*

El niño pasa la mayor parte del tiempo libre con sus hermanos, así como con sus progenitores. Disfruta de actividades como ir al parque con amigos de clase y se adapta a las diferentes circunstancias en las que se encuentra con gente poco conocida o desconocida.

*e) Recursos públicos*

Terapia en la piscina del Colegio Andrés Muñoz.

Resultado de valoración de dependencia de Aitor en 2017: Dependiente severo.

Resolución positiva subvención para el tratamiento Pëto del año 2017. Beneficiario Aitor 1.040 euros.

Modificación de la cuantía de la ayuda económica para la permanencia en el domicilio de las personas dependientes y apoyo a las personas cuidadoras de éstas, de 180 euros a 275,27 euros. A partir del 30/09/2017 al 31/12/2017.

Concesión y abono de ayuda económica de pago único anual por importe de 250 euros en concepto de ortopedia, año 2017, 11 de octubre.

“Visto el convenio de colaboración entre el Ayuntamiento de Ansoáin y la Asociación Coordinadora de Disminuidos Físicos de Navarra (ACODIFNA) se acuerdan las ayudas sociales individuales destinadas a proporcionar, mediante la utilización de Bono-Taxi, un medio alternativo de transporte adaptado a personas afectadas por graves dificultades de acceso al transporte colectivo durante el año 2017.

Valoración de la dependencia tramitado por la Agencia Navarra de Autonomía y Desarrollo de las Personas para valorar su situación de dependencia. El día 27/07/2017 entre las 10.30 12.30.

*f) Recursos privados*

El menor aparte de acudir al método Petö y a equinoterapia, por recomendación de Biki Blasco, éste empieza en la terapia del paraolímpico Juancho Fuertes. Ésta consiste en practicar natación de manera competitiva con el objetivo de más adelante pueda llegar a ser un atleta paralímpico.

Otro recurso que se obtiene este año es la adquisición de una bicicleta adaptada.

**5.11. NOVENO AÑO DE VIDA: 2018-2019**

*a) Clínico*

El menor presenta mejoras en cuanto a la comprensión y muestra más interés por el mundo que lo rodea. El diagnóstico sigue igual que el año anterior.



*b) Familiar*

La abuela materna, a la que la familia estaba muy unida, fallece y como el abuelo reside en Tarazona, éste se traslada a la residencia materna del menor a vivir. El hecho de que una nueva persona octogenaria viva ahora en casa, hace que Aitor madure de manera significativa y se cree una relación intergeneracional.

*c) Educativo*

El menor empieza a comprender mejor la lectura y a escribir por su cuenta, sabe plasmar de manera perfecta sus ideas mediante escritos y se expresa de manera correcta. También suma y resta bien y le sigue gustando la gimnasia y la historia. De igual manera, en verano para no perder el hilo del curso sigue realizando tareas con sus hermanos.

*d) Social*

El menor cada día hace más planes fuera del ámbito escolar. Los fines de semana suele acudir al cine con amigos y amigas, así como al parque. La preocupación en su familia sobre su ocio en el futuro se hace notar y es por esta razón que se empiezan a plantear alternativas como acudir a asociaciones, aunque éstas aún no se llevan a cabo.

*e) Recursos públicos*

Terapia en la piscina de Andrés Muñoz un día a la semana con media hora de duración. Solicitud de material ortoprotésico: valoración positiva. **Producto:** andador fijo con ruedas, regulable y plegable de acero. **Importe solicitado:** 198 euros. **Importe pagado:** 60,10 euros. Fecha: 26/01/2018.

*f) Recursos privados*

Terapia de método Petö y equinoterapia. La terapia de la equinoterapia pasa de ser una vez a la semana a dos veces al mes dado su elevado coste.

En el año 2018 por recomendación de los médicos Aitor empieza la terapia visual. El menor acude una vez por semana a la óptica a que la profesional que la regenta le realice ejercicios en los ojos los cuales ayudan al menor a concentrarse mejor y fijar mejor la mirada.

## **5.12. DÉCIMO AÑO DE VIDA: 2019 (hasta septiembre)**

### *a) Clínico*

El menor sigue con el mismo diagnóstico que en el año 2017. Su salud es buena y sigue teniendo poco equilibrio en las piernas, pero mediante las terapias que realiza es capaz de mantenerse de pie varios segundos sin ayuda.

### *b) Familiar*

La familia se siente feliz de los avances del niño y disfruta del día a día de su compañía ya que el niño es divertido, cariñoso e inteligente.

### *c) Educativo*

El menor finaliza el curso escolar con buenas calificaciones en cuanto a sus capacidades se refiere. En el período vacacional realiza tareas sobre todo lecto-escritoras y lógico-matemáticas. El equipo directivo anuncia que el menor que aún no ha repetido ningún curso probablemente repita curso en sexto de primaria y de esta manera coger base para pasar al instituto y allí acudir a una UCE (Unidades de Currículo Específico).

### *d) Social*

El menor sigue pasando tiempo con sus compañeros de clase y familia. Es gracioso y agradable y eso hace que las personas que lo rodean y desconocidos quieran pasar tiempo en su compañía.

### *e) Recursos públicos*

Acude a la piscina del Colegio Andrés Muñoz a terapia.

### *f) Recursos privados*

Método Petö, terapia visual y equinoterapia.

## CONCLUSIONES Y CUESTIONES ABIERTAS

A lo largo del estudio de caso se ha analizado la vida del menor en los ámbitos clínico, educativo, social, familiar y de recursos percibidos, ya sean de carácter público o privado. Si hacemos referencia a los objetivos del trabajo, tales como informar al lector sobre como es y como se vive una enfermedad de carácter poco común y analizar lo que ha podido funcionar mejor o peor, así como, criticar y/o mostrar agradecimientos en estos ámbitos podríamos destacar las siguientes conclusiones:

- 1) En cuanto a la *gestación* del menor. Como se ha podido observar, las pruebas salieron normales. Es decir, no se apreció mediante las ecografías o la amniocentesis ninguna anomalía. El origen de la enfermedad es desconocido y nada hacía prever que el niño más adelante sufriría esta enfermedad rara.
- 2) En cuanto al *primer año* de vida. En el ámbito clínico se aportaron varios diagnósticos erróneos a la familia transmitidos con poca profesionalidad por parte de los profesionales médicos. No podemos olvidar que detrás de cada persona que sufre una enfermedad rara hay una familia con sentimientos y miedos. La Administración no garantizó ningún recurso de apoyo a la familia en este trance. Sin embargo, podríamos destacar que el menor fue atendido a edad temprana, desde el primer año de vida hasta el tercero, y el Gobierno de Navarra le apoyó en cuanto a los recursos psicomotores se refiere.
- 3) Respecto al *segundo año* de vida del menor. El menor empezó la escuela infantil en su primer año de vida, tuvo una cuidadora especializada y pendiente de sus necesidades hasta acabar la escuela infantil para ir al colegio. Gracias a esto, el niño, al igual que el resto de niños y niñas, pudo acudir a la escuela infantil y la familia estuvo tranquila en este sentido.

A los dos años de vida, se pudo realizar el primer informe médico del niño, después de acudir a numerosos especialistas, y se pudo determinar que Aitor, sufría de un retraso psicomotor. La espera a la siguiente consulta fue de seis meses. Cuando una familia recibe una noticia de estas características se hace indispensable que reciba algún apoyo del sistema, ya que ningún caso se parece al suyo y la familia se siente perdida.

Por otro lado, después de haber pasado por varios neuropediatras con poco tacto y con escasa calidad humana, a la familia se le asigna como nuevo neuropediatra al doctor Sergio Aguilera. Esto supone un rayo de esperanza, ya que el caso de Aitor se empieza a divulgar por diferentes países de Europa y en convenciones internacionales.

- 4) Cuando el niño va a cumplir los *tres años* de edad, el recurso de edad temprana finaliza y, aunque es cierto que se le asigna el recurso de la terapia en la piscina, la familia debe buscar otra terapia que actúe sobre las necesidades del niño. Este recurso es de carácter privado y cada sesión tiene el coste de cuarenta y cinco euros. El método Pëto no se contempla en la cartera de servicios y es por ello que solamente las familias que pueden costearlo tienen acceso a él. La equinoterapia también se hace indispensable en la vida de Aitor y es también un recurso privado. En cuanto al ámbito educativo, el niño acude desde el primer año de vida a un colegio ordinario con apoyo. Cabe destacar que, desde el principio, el menor obtiene todos los recursos necesarios para su pleno desarrollo y el alcance de sus posibilidades gracias al CREENA.
- 5) El menor recibe a los *cuatro años* de edad el siguiente diagnóstico sobre la enfermedad que posee. La espera entre un diagnóstico y otro es larga y falta apoyo por parte de los profesionales a la hora de dar seguridad a la familia, que debe buscar los recursos necesarios para que el menor obtenga terapia y apoyos para su óptimo desarrollo. Se le sigue recomendando el método Pëto, que es un recurso privado, aunque más tarde el Gobierno de Navarra subvenciona una parte del coste a la familia.
- 6) En el *quinto año* de vida, los padres de Aitor deciden divorciarse. Podemos decir que cuando el núcleo familiar atraviesa una circunstancia tan especial como es la enfermedad rara de un hijo, se producen cambios inevitables y la manera de asumir la situación es muy diferente en cada persona. Está habitual que las parejas que sufren adversidades o se unen más o se separan y, en este caso, los progenitores deciden divorciarse.
- 7) El recurso público que se obtiene a la edad de *seis años* del menor son las prestaciones por hijo a cargo. Este año, igual que a los cuatro años, se realiza un nuevo informe clínico que da pistas de la enfermedad del menor, pero no se tiene

constancia de ningún caso más en el mundo. La familia sigue acudiendo a las terapias privadas, ya que solamente con la terapia de la piscina, el menor no conseguiría los avances que obtiene sumando las otras terapias. Además, los recursos materiales para la vida cotidiana del menor se deben garantizar mediante unas férulas que se compran importadas de Francia (a mil doscientos euros cada una), así como la silla de ruedas que se le recomienda con un valor de quinientos euros. La familia una vez más debe hacer frente a este tipo de costes sin la ayuda económica por parte de la Administración, aunque es cierto que más tarde se le reembolsará una parte de los costes.

- 8) En el año 2016, el menor tenía *siete años* de edad, hace grandes avances en el colegio, lo que demuestra que los recursos que se le asignan desde el ámbito educativo son muy satisfactorios. Cabe destacar la profesionalidad del centro escolar, el Colegio Público de Educación Infantil y Primaria “Cardenal Illundain” de Pamplona, en el trato dispensado al menor y la no discriminación en cuanto a su persona, ya que —según comentan otras familias— esto no siempre es así y los niños con algún tipo de discapacidad o enfermedad suelen cambiarse de colegio.

Este año varios recursos públicos son denegados a la familia (Becas y Ayudas de Educación Especial para el curso 2014/2015 y bono taxi). La dificultad a la hora de acceder a ayudas públicas se hace latente. Paradójicamente, se le reconoce al menor un grado del 84% de discapacidad, lo que permite obtener recursos como la tarjeta de discapacidad y, por fin, certificar su enfermedad. Todo ello demuestra que las ayudas y recursos públicos dependen mucho de la burocracia administrativa y poco de las evidencias clínicas. También a los siete años de edad, el menor recibe ayuda del Gobierno de Navarra para costear el método Pëto.

[Conviene recordar aquí que Aitor tiene dos hermanos mayores y que los recursos económicos empleados en terapias privadas por los padres son muchos, pero necesarios para el avance de Aitor].

- 9) En cuanto a los *ocho años* de edad del niño, el menor recibe el último informe clínico hasta el día de hoy. Se sabe que no es una enfermedad degenerativa y esto alivia de gran manera a la familia.
- 10) Cuando Aitor tiene *nueve años*, recibe los siguientes recursos de carácter público:
- Resultado de valoración de dependencia de Aitor 2017. Dependiente severo.

- Resolución positiva de subvención para el tratamiento Pëto en el año 2017. Beneficiario: Aitor 1.040 euros.
- Modificación la cuantía de la ayuda económica para la permanencia en el domicilio de las personas dependientes y apoyo a las personas cuidadoras de estas, de 180 euros a 275,27 euros. Del 30/09/2017 al 31/12/2017.
- Concesión y abono de ayuda económica de pago único anual por importe de 250 euros en concepto de ortopedia del año 2017 (11 de octubre).

En total, durante el año 2017 se obtienen 1.565,27 euros de recursos de carácter público, siendo el año de mayores cuantías y contando Aitor con nueve años de edad.

La familia considera que Aitor debe tener las mismas oportunidades que los menores sin discapacidad y aprovechar su motivación para desarrollar sus cualidades físicas mediante la terapia del atleta paralímpico Juancho Fuertes. Este ámbito no se contempla en los recursos públicos y nuevamente es la familia la que debe asumir los costes.

- 11) En el *año 2018*, la familia solicita la cantidad de ciento noventa y ocho euros para material ortopédico y se le asignan sesenta euros. Nuevamente es la familia quién debe asumir el coste de cubrir las necesidades del menor. Aitor debe empezar otra terapia en una óptica privada para mejorar su agudeza visual y es la familia quien asume los costes sin ayuda pública.

Como ejemplo del coste económico que supone conseguir mejoras en la calidad de vida y en la evolución del niño, veamos una estimación de lo que la familia invierte en terapias privadas, sin tener en cuenta todos los costes del material técnico (gafas, silla de ruedas, férulas y cualquier otro sistema que necesite en cada momento):

- Método Pëto: 45 euros por sesión por cuatro días al mes: 180 euros al mes.
- Equinoterapia: 45 euros la sesión por dos veces al mes: 90 euros al mes.
- Terapia de agudeza visual: 30 euros la sesión una vez a la semana: 120 euros al mes.

En total la familia invierte 390 euros al mes en terapias privadas. El único recurso público gratuito que recibe el niño es la terapia en la piscina.

Después de analizar los aspectos más relevantes a lo largo de la vida del niño, podríamos **concluir** lo siguiente en cada ámbito:

- a) En cuanto al **ámbito clínico** se refiere, la enfermedad es rara y de caso único, por lo que no es fácil establecer un diagnóstico fiable y temprano, lo que retrasa cualquier opción de tratamiento e incrementa la inseguridad y la ansiedad de la familia. A día de hoy no se tienen datos concluyentes sobre la enfermedad del niño. Es decir, no se sabe exactamente el por qué ni su evolución. Se sigue investigando el caso y llevándolo a diferentes convenciones de neurología con el fin de que algún día se sepa algo más sobre el caso. Mientras tanto la familia está a la espera de cuando va a llamar al médico para tener nuevas noticias.
- b) En el **ámbito educativo**, el menor lleva un retraso madurativo de dos años de edad. Va en su curso y las relaciones con los compañeros del centro escolar son muy satisfactorias, ya que el niño aprende de sus compañeros y ellos aprenden a convivir con una persona con discapacidad y a entender que no todas las personas somos iguales y que algunas tienen limitaciones que deben afrontar. Se plantea que, en un futuro, acuda a una Unidad de Currículo Específico (UCE).
- c) El **ámbito familiar** ha asumido que el niño padece una enfermedad poco común. Ello ha ayudado a humanizar más a la familia y a ver los problemas desde una perspectiva positiva. Cada avance del menor en cualquier ámbito conlleva una alegría y se celebra.
- d) El **ámbito social** del menor es satisfactorio. No tiene problemas de discriminación por el momento y su sociabilidad es alta. Preocupa que, más adelante, cuando el menor afronte la enseñanza secundaria, cambie la situación y por eso se están barajando posibilidades como la búsqueda de asociaciones de tiempo libre para ofrecerle otros entornos sociales al niño.
- e) En el **ámbito de los recursos**. Los recursos públicos son escasos en este tipo de casos, ya que la ayuda de dependencia no es suficiente para costear las terapias que el menor debe practicar y son los progenitores quienes deben asumirlas. En cuanto a la rehabilitación del menor se refiere, los recursos también son escasos. Desde que el niño cumplió los cuatro años de edad, únicamente se financia la terapia en la piscina media hora al día. Si el menor solo acudiese a esa terapia sería impensable que hubiese avanzado en todos los campos en los que lo ha

hecho. La disponibilidad de recursos privados como el método Pëto y la equinoterapia le han permitido avanzar en la coordinación motora y en el equilibrio. También la terapia de agudeza visual le ha ayudado a mejorar la concentración y, en consecuencia, a mejorar también en el ámbito escolar de forma palpable.

Este trabajo deja varias **cuestiones abiertas** en cada uno de los ámbitos estudiados:

- a) *Ámbito clínico*. Las cuestiones médicas y los avances en la investigación de las enfermedades raras no están en manos de los equipos médicos, pero sí se podría avanzar más en el buen trato al paciente y a sus familiares, así como la mejora en la empatía y en las formas de comunicación de diagnósticos graves. También se podría ofrecer un papel en estos procesos a las trabajadoras sociales sanitarias.
- b) *Ámbito educativo*. Durante los años de educación infantil y primaria todo ha funcionado correctamente y el niño ha tenido los apoyos establecidos en la normativa actual. No obstante, visto el retraso madurativo, parece que la mejor opción es la Unidad de Currículo Específico. Quizá la cuestión más abierta en este terreno sea la investigación para la inclusión de los niños con enfermedades raras en el ámbito escolar.
- c) *Ámbito familiar*. La intervención familiar desde las administraciones debería ser prioritaria y de oficio en estos casos aprovechando la existencia de trabajadoras sociales sanitarias que pueden facilitar el acceso a los recursos disponibles y el seguimiento en los servicios sociales correspondientes para evitar el desconcierto y el desamparo que siente una familia ante un caso como el estudiado. La intervención podría darse en torno a la unidad familiar, pero también considerando la situación individual de cada uno de sus miembros, ya que la falta de intervención desde esta óptica promueve situaciones que derivan en terapia psicológica tardía, en tratamiento psiquiátrico o en ruptura de la pareja progenitora.
- d) *Ámbito social*. Los aspectos sociales cuando se trata de un niño integrado en su ámbito escolar se ven muy facilitados, pero con el crecimiento y ante una enfermedad rara no es fácil encontrar grupos en los que poder participar. Además, la fragmentación en el ámbito de la discapacidad permite encontrar asociaciones para las enfermedades mayoritarias, pero no tanto para enfermedades raras, en



general, y para una de caso único, en particular. Quizás el conocimiento público de estas enfermedades, aprovechando las nuevas tecnologías, podría servir para poner en contacto a pacientes con diagnósticos cercanos y necesidad similares.

- e) *Ámbito de recursos*. Los recursos disponibles para este tipo de personas se dividen en dos grupos: las prestaciones públicas inherentes a un reconocimiento de un cierto grado de discapacidad y los recursos privados que la familia del niño pueda costear, porque benefician la evolución de la enfermedad y de la persona. La principal cuestión abierta en este caso sería la adecuación de las prestaciones en función del diagnóstico médico y sin limitación de renta familiar. Los recursos son para las personas concretas diagnosticadas y su acceso a ellos no debería depender de la economía familiar. Se necesitaría mejorar la legislación al respecto y contemplar el concierto de recursos privados con la administración para que ninguna persona que los necesite se quede sin ellos.



## REFERENCIAS

- Abner, W. (2015). Observación natural como método de investigación. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOqr>
- Alonso, J. C. (2003). El Estudio de Caso simple: un diseño de investigación cualitativa. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOsY>
- Álvarez, C. (2011). Implicaciones del método etnográfico en un estudio sobre el diálogo como método de educación en valores. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOs7>
- Álvarez, C., y San Fabián, J. (2012). La elección del estudio de caso en la investigación educativa. *Gaceta de Antropología*, 28(1), 1-12.
- Anaut, S. (2018). Leyes internacionales, europeas y españolas. Recuperado de: apuntes obtenidos a lo largo de la asignatura Trabajo Social, Discapacidad y Accesibilidad.
- Anónimo. La observación/La Observación participante. (s.f.). Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-HhaQ>
- Arzaluz, S. (2005). La utilización del estudio de caso en el análisis local. *Región y Sociedad*, 32(17), 107-144.
- Axa Healthkeeper. (2017). La definición de salud según la OMS. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmW>
- Baxter, P., & Jack, S. (2008). Qualitative Case Study Methodology: Study Design and Implementation for Novice Researchers. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOIA>
- Blanco, A., y Díaz, D. (2005). El bienestar social: su concepto y medición. *Psicothema* 17(4), 582-589.
- Blanco, R. (2006). La equidad y la inclusión social: uno de los desafíos de la educación y la escuela hoy. *Revista Electrónica Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*, 4(3), 1-15.
- Blasco, B. (2019). Profesionales en equinoterapia y turismo equestre en Navarra. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOm1>

- Carrión, J., y Pastor, E. (2016). Las realidades de las enfermedades raras en España. En E. Pastor y L. Cano (coord.), *Políticas e intervenciones ante los procesos de vulnerabilidad y exclusión de personas y territorios: análisis comparado México-España* (pp. 277-294). México: UNAM-Dykinson.
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de valoración de la discapacidad. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOof>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de atención residencial para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOow>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de centro de día para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOoS>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de estancia diurna para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOo5>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de estancia nocturna para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOoe>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de ingresos temporales en residencia para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOoG>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de ingresos temporales en residencia para personas menores de 65 años. Recuperado 29 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOog>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de valoración de la situación familiar para el acceso a una plaza residencial. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOoC>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de valoración de la situación de dependencia. Recuperado 29 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOom>
- Cartera de Servicios Sociales de Navarra. (s.f.). Servicio de atención temprana de 0-3 años. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOop>

- Cebreiro, B., y Fernández, M. C. (2004). Estudio de casos. En F. Salvador, J. L. Rodríguez y A. Bolívar (dirs.). *Diccionario Enciclopédico de Didáctica*. Málaga: Aljibe.
- Colaboradores de Wikipedia. (2019). Bienestar social. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOpN>
- Colaboradores de Wikipedia. (s.f.). Categoría:Enfermedades raras. Recuperado 5 septiembre, 2019, de <http://cort.as/-PMgv>
- Colaboradores de Wikipedia. (s.f.). Aktion T4 - Wikipedia, la enciclopedia libre. Recuperado 5 septiembre, 2019, de <http://cort.as/-PMex>
- Colegio Concertado Arboleda. (2006). Educación Infantil – Objetivos Generales. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmM>
- Cuadrado, V., Guzmán, L. y Medina, E. (2015). Manejo de las emociones de los estudiantes en extra edad de la Fundación Futuros Valores en el proceso de aprendizaje. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOsJ>
- CUMBRIA Bienestar. (s.f.). El Bienestar físico, mental, emocional y social. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmd>
- Díaz de Salas, S. (2011). Una guía para la elaboración de estudios de caso. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOI->
- Eumed.net Enciclopedia virtual. (s.f.). Enfoques cuantitativo, cualitativo y mixto. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOqY>
- FEDER. (s.f.). Federación Española de Enfermedades Raras. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-NYvC>
- Figueroba, A. (s.f.). Ataxia cerebelosa: síntomas, causas y tratamiento [Publicación en un blog]. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOoL>
- García Martínez y García González (1994). Psicología de la Salud y Educación para la salud. El contexto escolar como marco de prevención y educación para la salud. Recuperado 30 agosto, 2019 de <http://cort.as/-OOpu>
- Grinnell, R. (1997). *Social work research & evaluation: Quantitative and qualitative approaches*. Chicago (Illinois): Peacock Publishers.

- Gunderman H. K. (2004). El método de los estudios de caso. En M. L. Tarrés, *Observar, escuchar y comprender sobre la tradición cualitativa en la investigación social* (pp. 249-284). México: México D.F.
- Hartley, J. F. (1994). Case study research. En C. Cassell y S. Gillian (eds.). *Essential Guide to Qualitative Methods in Organizational Research*. London: Sage Publications (pp. 323-333).
- Herrera, H (2017) La investigación cualitativa. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-lhvm>
- Herrero, S. (2016). Formalización del concepto de salud a través de la lógica: impacto del lenguaje formal en las ciencias de la salud. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmn>
- Huerta, B., Fernández, B., Gallardo, C., y Hernández, D. (2012). El rol del Trabajador Social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras: la enfermedad de Huntington. *Documentos de trabajo social: Revista de trabajo y acción social*, 51, 243-267.
- Aspace. (s.f.). Rehabilitación basada en el método Pëto-Aspace Navarra. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOly>
- Jilo, C. (2014). Flujo de información y comunicación [Publicación en un foro]. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmS>
- Jiménez, V.E. y Comet, C. (2016) Los estudios de casos como enfoque metodológico. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOrk>
- Luqui, S. (2019). Metodo Pëto. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOmB>
- Miles, M. B. y Huberman, A.M. (1994) *Qualitative data analysis: An expanded sourcebook*. Thousand Oaks, CA: Sage.
- Monge, E. (2010). El Estudio de Casos como Metodología de Investigación y su importancia en la dirección y Administración de Empresas. *Revista Nacional de Administración*, 1 (2): 31-54.
- Navarra TV, (2016, 8 noviembre). Toma la palabra, tengo una enfermedad rara [Archivo de vídeo]. Recuperado 4 septiembre, 2019, de <http://cort.as/-Plva>

- OMS. (2017). Definición de enfermedad según la OMS y concepto de salud. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-HbC8>
- Organización Mundial de la Salud. (2017). Preguntas más frecuentes. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-HgLH>
- Orphanet. (2019). Orphanet: Listado de enfermedades. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOqP>
- Orphanet. (2019). Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOn1>
- Otley, D., y Berry, A. (1994). Case Study research in management accounting and control. *Management Accounting Research*, 5, 45-65.
- Pérez Serrano, G. (1994) *Investigación cualitativa. Retos, interrogantes y métodos*. Madrid: La Muralla.
- Pérez, J., y Gardey, A. (2013). Definición realidad [Publicación en un blog]. Recuperado 28 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOKj>
- Pérez, J., y Gardey, A. (2013). Fundamentos de investigación. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOqf>
- Pizarro, E. (2016) Las enfermedades raras en el ámbito escolar. Sevilla: Universidad de Sevilla [Trabajo Fin de Grado]. Recuperado 4 de septiembre, 2019, de <http://cort.as/-PlxZ>
- Puente, A., Barahona, M.J., y Fernández, M.P. (2011). Las Enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. *Portularia: Revista de Trabajo Social*, 11(1), 11-23.
- Puig, R. (2013). Los estudios fenomenológicos [Publicación en un blog]. Recuperado 28 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOKf>
- Reinoso, A. (s.f.). Observación Directa Según Autores. Recuperado 29 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOIs>
- Rincón, D. Del , y Latorre, A. (1994). *Investigación educativa. Fundamentos y metodología*. Barcelona: Labor.

- Riva, S. (2017). ¿Qué son enfermedades raras? *Labor hospitalaria: organización y pastoral de la salud*, 317, 114-117.
- Rodríguez, G., Gil, J., & García, E. (1996). Metodología de la investigación cualitativa. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOrW>
- Rodríguez, G., Gil, J., y García, E. (1996). *Metodología de la investigación cualitativa*. Málaga: Aljibe.
- Salgado, A.C. (2007) Investigación cualitativa: diseños, evaluación del rigor, retos metodológicos. Recuperado 30 agosto, 2019, de <http://cort.as/-OOrJ>
- Seco, O., y Ruiz-Collado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social: revista de investigación social*, 17, 373-395.
- Silverman, D. (1993): *Interpreting Qualitative Data: Methods for analyzing talk, text and interaction*. Sage Publications: London.
- Stake, R. E. (2005). *Investigación con estudio de casos*. Madrid: Morata.
- Taylor, S.J., y Bodgan, R. (1984). *Introducción a los métodos cualitativos*. Barcelona: Paidós.
- Vicente, M. de (2016). 10 enfermedades neurológicas raras ¿Las conocías? - CogniFit's Blog [Publicación en un blog]. Recuperado 5 septiembre, 2019, de <http://cort.as/-OOnE>
- Wynsberghe, R. van, y Khan, S. (2007). Redefining case study. *International Journal of Qualitative Methods*, 6 (2), 80-94.
- Yacuzzi, E. (2005). El estudio de caso como metodología de investigación: teoría, mecanismos causales, validación. *Inomics*, 1, 296-306.



## **ANEXO I. Consentimiento informado**

## CONSENTIMIENTO INFORMADO

---

Por el presente documento, y en cumplimiento del Reglamento Europeo de Protección de Datos, las personas con autoridad legal para ello ofrecen su consentimiento informado para el uso público de los datos del menor D. **Aitor García Sánchez** en el Trabajo de Fin de Grado de Trabajo Social de Dña. **Naiara García Sánchez** que se presentará ante el correspondiente tribunal académico de la Universidad Pública de Navarra.

En orden al mandato legal del Reglamento Europeo de Protección de Datos, aplicado en España desde el 25 de mayo de 2018, se establecen las siguientes características para este **Consentimiento**:

1. *Libertad*. Los consintientes declaran firmar este documento sin condiciones previas ni a cambio de prestación alguna de ningún tipo, simplemente atendiendo a la voluntad del menor y a la suya propia.
2. *Especificidad*. Los datos y el estudio de caso del menor se recogen en el trabajo de fin de grado de Dña. Naiara García Sánchez, hermana mayor del menor, con fines de investigación y de publicidad del caso.
3. *Información*. El citado trabajo se incorporará al repositorio *Académica-e* de la Biblioteca de la Universidad Pública de Navarra sin restricciones temporales para su consulta pública por los interesados.
4. *Inequivocidad*. La firma del presente documento específico se considera como prestación de consentimiento de manera inequívoca.

En el mismo orden reglamentario se establecen las condiciones para este **Consentimiento**:

1. *Demostración*. La firma del presente documento sirve para demostrar que se consiente en ceder los datos personales de todo tipo y ámbito relacionados con el menor, especialmente aquellos que pueden identificarle ante cualquier lector del citado trabajo de fin de grado tras la lectura del estudio de caso.
2. *Distinción*. La firma del presente documento se refiere única y exclusivamente a la publicidad de los datos personales y estudio de caso del menor contenidos en el trabajo de fin de grado citado.
3. *Revocación*. Este consentimiento podrá ser revocado en cualquier momento sin que ello afecte a la licitud del tratamiento de los datos basado en el consentimiento previo a su retirada.
4. *Libertad*. Los firmantes del presente documento declaran hacerlo libre y voluntariamente, sin contraprestación de ningún tipo.

## DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO

Don JUAN MANUEL GARCÍA SANEMETERIO de 51 años de edad y DNI \_\_\_\_\_  
en calidad de representante.

Doña INMACULADA SÁNCHEZ MARQUÉS de 51 años de edad y DNI \_\_\_\_\_  
en calidad de representante.

Don AITOR GARCÍA SÁNCHEZ de 10 años de edad y DNI \_\_\_\_\_ en  
representación propia.

### **DECLARAMOS**

- Que hemos leído la hoja de información que se nos ha entregado.
- Que hemos comprendido las explicaciones que se nos han facilitado.
- Que hemos podido realizar observaciones y que nos han sido aclaradas las dudas que hemos planteado.
- Que podemos revocar el consentimiento en cualquier momento sin tener que dar explicaciones.
- Que de forma libre y voluntaria cedemos los datos que se hallan recogidos en la historia clínica y en el estudio de caso para la investigación que se nos ha propuesto.
- Que podemos incluir restricciones sobre el uso de las mismas.

### **CONSENTIMOS**

- Que se utilicen los datos que se hallan recopilados en la historia clínica y el estudio de caso para el mencionado trabajo de fin de grado.
- Que la investigadora pueda acceder a los datos en la medida en que sea necesario y pueda hacerlos públicos en su trabajo.
- No deseamos incluir restricciones al uso de los datos.

Fdo.: Juan Manuel García

Fdo.: Inmaculada Sánchez

Fdo.: Aitor García Sánchez

En Pamplona, a 8 de septiembre de 2019.