

ANÁLISIS DEL ITINERARIO ESCOLAR DE UNA PERSONA CON UNA ENFERMEDAD RARA: ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

Caterina Irene Tortella Alomar*, Maria Rosa Rosselló Ramón** y Sebastià Verger Gelabert***

*Alumna del programa de Doctorado de Educación de la Universitat de les Illes Balears. catirene.tortella@gmail.com

**Profesora del Departamento de Pedagogía Aplicada y Psicología de la Educación de la Universitat de les Illes Balears. Miembro del Grupo de Investigación de Educación Inclusiva y Diversidad del IRIE de la UIB.

***Profesor del Departamento de Pedagogía Aplicada y Psicología de la Educación de la Universitat de les Illes Balears. Miembros del Grupo de Investigación de Educación Inclusiva y Diversidad del IRIE de la UIB.

Recibido: 30 de diciembre 2021

Aceptado: 30 de marzo 2022

Resumen

La Aciduria Glutárica tipo I (AGI) es una enfermedad rara, metabólica y hereditaria causada por la deficiencia de la enzima Glutaril-CoA deshidrogenasa (GCDH). Analizamos la experiencia educativa de una persona con AG1 a través de un cuestionario, de entrevistas en profundidad y notas de campo. Con la ayuda de informes médicos, documentos escolares, videos y fotografías, hemos podido reconstruir de la manera

más fiel posible esta vivencia que transcurre desde los 3 a los 12 años. La finalidad recae en analizar los aspectos que marcaron la trayectoria académica durante su escolarización en un centro ordinario, focalizándolo en el proceso de escolarización, las limitaciones, dificultades, la inclusión educativa, los recursos y las adaptaciones. Mediante el estudio hemos podido entender la importancia de reconocer las necesidades propias de cada persona por encima del propio diagnóstico, y comprobar que trabajando de manera interdisciplinar se pueden resolver las limitaciones y abordar la inclusión educativa.

Palabras clave: enfermedades raras, Aciduria Glutárica tipo 1, escolarización ordinaria, inclusión educativa, historia de vida.

Abstract

Glutaric Aciduria type 1 (GA1) is a rare, metabolic and hereditary disease caused by a deficiency of the enzyme Glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH). We analyze of the educational experience of a person with GA1 through a questionnaire, in-depth interviews and field notes. With the help of medical reports, school documents, videos and photographs, we have been able to reconstruct in the most faithful way this experience that occurs between the ages from 3 to 12. The purpose of this essay is the analysis of the aspects that marked the academic trajectory during their educational period in an ordinary center, focusing on their schooling process, limitations and difficulties, educational inclusion, resources and adaptations. Through this study we have been able to understand the importance of recognizing the needs of each person besides their diagnosis and to verify that, by an interdisciplinary approach, limitations can be resolved and educational inclusion addressed.

Keywords: rare disease, Glutaric Aciduria type 1, ordinary schooling, educational inclusion, life history.

Las enfermedades raras, la Aciduria Glutárica tipo 1

Las enfermedades raras o minoritarias son llamadas así por su baja prevalencia en la población, considerando su afectación a un número limitado, es decir a menos de 5 por cada 10.000 personas (FEDER,

2021). Aun así y debido a la gran variedad entre ellas se cifra en España según la Federación Española de Enfermedades Raras o FEDER (2021) la afectación de 3 millones de personas. Al ser enfermedades tan inusuales se dificulta el desarrollo íntegro de tratamientos, diagnósticos o recursos concretos para la satisfacción de las necesidades de estas personas, hecho que se traslada a los centros educativos a la hora de escolarizar a una persona con una enfermedad rara.

La Aciduria Glutárica tipo I (AG1) conocida también como Acidemia glutárica tipo I, déficit de glutaril coenzima A deshidrogenasa, Aminosciduria Dicarboxílica o GA1 (Orphanet, 2021; FEDER 2021), es un error congénito del metabolismo (ECM) por déficit de la enzima Glutaril-CoA-deshidrogenasa (GCDH) que actúa en el metabolismo degradando los aminoácidos lisina, hidrosilisina y triptófano (Couce, et al. 2008), provocando una aglomeración de ácido glutárico (AG), ácido 3-hidroxi glutárico (3-OHG) y, en proporción menor, ácido glutacónico y glutarilcarnitina, y posterior disminución del líquido cerebral de carnitina (Viau et al. 2012, como se citó en Forero et al. 2015).

Se podría decir que es una afectación del metabolismo el cual y debido a la carencia de la enzima encargada de disminuir los componentes de las proteínas, provoca un cúmulo de ácido glutárico (AG) y derivados desencadenando la intoxicación y posterior afección sanguínea y cerebral.

Se trata de un trastorno neurometabólico localizado en el brazo corto del cromosoma 19 y la manifestación de la enfermedad se debe a dos copias de un gen anómalo, es decir es una enfermedad de herencia autosómica recesiva (Orphanet, 2021; FEDER 2021). La prevalencia de esta afectación es de 1 por cada 100.000 recién nacidos/as a nivel mundial (Orphanet, 2021). Estudios muestran una frecuencia alta en los portadores, 1 de cada 10, y una incidencia de 1 de cada 250 personas (Boy et al. 2016).

La AG1 fue descrita por primera vez por Goodman y colaboradores en año 1975 (Goodman, 1975). Desde que se describió el primer paciente se han diagnosticado más de 500 individuos con Aciduria Glutárica tipo 1 y más de 200 mutaciones genéticas causantes de la enfermedad (Boy et al. 2016). Se reconoce que es de una afectación que aparece de media entre los 2 y los 37 meses de vida (Hoffmann et al. 1996, como se citó en Barreiro et al. 2004), y raramente hasta los 72 meses. La AG1 suele despertarse después de una crisis encefalopáti-

ca aguda, a consecuencia mayormente de un proceso febril, reacción a vacunas o intervenciones quirúrgicas (Boy *et al.* 2016).

Según la FEDER (2021) la Aciduria glutárica tipo 1 presenta características comunes entre las personas afectadas. Estas son mayormente motrices, como dificultad en los movimientos (discinesia) y alteración del tono muscular (hipotonía) que origina contracciones rítmicas involuntarias con movimientos lentos, irregulares y continuos, fundamentalmente de dedos y manos, es decir, movimientos coreoatesósicos. El tono muscular y las contracciones rítmicas pueden evolucionar progresivamente a rigidez y contracción de músculos involuntaria (distonía). Pueden aparecer vómitos, niveles altos de acetona y amoníaco en sangre (cetosis y hiperamonemia), convulsiones y coma, a la vez que presentar un hígado más grande de lo común y las enzimas transaminasas elevadas después de una pequeña infección (FEDER, 2021). Publicaciones recientes han demostrado que también pueden verse implicados en la enfermedad el sistema nervioso periférico y los riñones a largo plazo (Boy *et al.* 2016).

Según Boy y Kölcker (2018), en algunos niños se desarrollan trastornos del lenguaje y problemas de deglución afectando a la forma de alimentarse con riesgo al atragantamiento, denominado aspiración. Con respecto a la parte cognitiva encontramos estudios que describen las dificultades cognitivas de variable severidad en las personas afectadas (FEDER, 2021), y otros que reconocen en los afectados su capacidad cognitiva no perjudicada (Boy y Kölcker, 2018).

La sintomatología de la enfermedad no es visible exteriormente en los recién nacidos y bebés, de manera que si no es detectada a tiempo y no se realiza el tratamiento, los pequeños suelen manifestar daños permanentes en un área específica del cerebro lo que provoca estas restricciones del movimiento permanentes y a menudo graves (Boy y Kölcker, 2018), previamente descritas.

Al ser una enfermedad congénita, es decir, que se adquiere desde antes de nacer en este caso por un defecto hereditario, no desaparece ni se cura de manera espontánea, y aunque se considera una enfermedad tratable, no se conocen signos o síntomas característicos que ocurran antes de las crisis encefalopáticas, de manera que diagnosticarlo tempranamente y antes de la manifestación es difícil (Boy *et al.* 2016), aun así con un diagnóstico y tratamiento precoz existe la posibilidad de evitar los daños cerebrales y tener grandes posibilidades de desarrollarse con normalidad (Boy y Kölcker, 2018).

La escolarización de las personas con una enfermedad rara

Durante años en el proceso de escolarización se ha mantenido la idea de depender de la afectación de la persona para valorar el entorno educativo más favorable para su escolarización, diferenciando así tres tipos de inserción escolar: ordinaria, compartida o específica (Soro, 1994). En la década de los 90 aparece el concepto de la educación inclusiva, definiendo así la idea de una educación para todos, respondiendo a la diversidad dentro del sistema de educación formal (UNESCO, 2009). Dyson, 2001; Dyson y Millward, (2000, como se citó en Echeita, 2013) apuntan al respecto, que además de ofrecer una educación común para todos, sea también adaptada y personalizada a las diferentes necesidades y características de cada alumno o alumna. Soro (1994) por su parte, apunta que aun sabiendo que para los profesionales de la educación puede ayudar tener un diagnóstico clínico, este no debe ser el indicativo de las posibilidades o limitaciones de los alumnos y alumnas, considerándose más constructivo y necesario valorar que necesidades educativas tiene esta persona partiendo de su nivel funcional, y consecuentemente poder valorar los recursos, las posibilidades, las ayudas, etcétera.

Con el propósito de asegurar una educación real de manera inclusiva, a lo largo de la historia se han atravesado diferentes procesos que van de la exclusión a la inclusión (Muntaner, 2009). Desde la inclusión, la igualdad de oportunidades y la equidad predominan todas las decisiones, en este caso no se niega a la persona, no se la acepta como un ser vulnerable, no se la comprende para clasificarla, sino que se tiene un conocimiento de ella y se la valida como una más (Muntaner, 2010).

A pesar de los avances conseguidos, en España se siguen aplicando algunos procedimientos de escolarización que pueden dificultar el acceso al alumnado con necesidades educativas escolares (NEE) en los centros ordinarios, facilitando la segregación hacia los centros de educación especial, sin ser una decisión propia (Echeita, 2010). Esta problemática podría verse afectada por multitud de variables, desde las características personales, como las características del centro ordinario, los recursos humanos y materiales, ayudas institucionales, etcétera.

En el afán por conseguir la inclusión educativa es primordial un trabajo interdisciplinar entre las personas implicadas en el entorno del niño o niña (Castro Zubizarreta y García-Ruíz, 2013); las familias,

los docentes y profesionales, instituciones y servicios deben trabajar conjuntamente con la finalidad de conocer las necesidades de cada alumno o alumna y conseguir las medidas necesarias para asegurar una escolarización digna y válida para todos; pues la inclusión y la exclusión educativa son dos conceptos que mantienen una interrelación de dependencia de manera que si una se incrementa la otra disminuye y viceversa (Parrilla, 2002; Echeita 2011, como se citó en Soldevila, 2015). En este camino hacia la inclusión educativa se concibe la escolarización como un proceso donde abordar y responder a la diversidad de necesidades, con la intención de que tanto personal docente, como estudiantes, se concilien delante la diversidad y se perciba como un desafío y una oportunidad para enriquecer la enseñanza y el aprendizaje (UNESCO, 2009).

Objetivos

A partir de la narración de la trayectoria educativa de los 3 a los 12 años de una persona con una enfermedad rara, se pretende:

- Analizar la escolarización ordinaria desde una experiencia personal.
- Revisar las limitaciones, recursos y adaptaciones que fueron necesarias para satisfacer las necesidades educativas y fisiológicas de la protagonista.
- Resaltar la importancia de la inclusión educativa para concienciar en el acceso a la educación a todas las personas teniendo en cuenta sus necesidades.

Metodología

El diseño metodológico de este trabajo se basa en un enfoque cualitativo (Moriña, 2017), se narra la experiencia a través de una parte de una investigación biográfica-narrativa basada en una historia de vida. Mediante el análisis de este caso se quiere evidenciar las dificultades iniciales y los beneficios posteriores de la inclusión educativa en esta experiencia personal.

El proceso se lleva a cabo a través del desarrollo de un cuestionario, entrevistas en profundidad y notas de campo (Legrand, 1993 como se citó en Bolívar, 2012). Se han realizado 1 cuestionario a la

persona principal de la experiencia y 5 entrevistas a cinco sujetos de su entorno más cercano, personas que con ella vivieron el proceso de escolarización; empezando por su familia, como representante su madre, seguida de dos amigas y compañeras de aula, y terminando por personal docente (exdirectora del centro) y de apoyo (Auxiliar Técnico Educativo) del colegio de la protagonista donde pudo realizar su escolarización durante 9 años. Como material complementario a las entrevistas se han utilizado documentos médicos para entender el diagnóstico, documentos escolares para poder analizar su evolución académica, videos dónde aparece una entrevista en el centro educativo y fotografías a fin de retrasmir de la manera más fiel posible esta vivencia que transcurre de los 3 a los 12 años.

Las entrevistas han sido realizadas de manera presencial en casa de la protagonista y de manera individual, se han grabado las entrevistas en audio con el correspondiente consentimiento por parte de los entrevistados, previamente se ha realizado un sistema de categorías con la finalidad de orientar la información principal de las entrevistas para este estudio.

Tabla 1.	
Sistema de categorización	
Categorías	Análisis de datos
1. Diagnóstico	- Documentos médicos - Entrevista 2. Madre
2. Proceso de escolarización	- Cuestionario 1. Protagonista
3. Limitaciones y dificultades 4. Inclusión educativa	- Entrevista 2. Madre - Entrevista 3. Compañera 1 - Entrevista 4. Compañera 2 - Entrevista 5. Exdirectora - Entrevista 6. Auxiliar técnico educativo - Documentos escolares
5. Recursos y adaptaciones educativas y fisiológicas	- Cuestionario 1, entrevistas 2, 3, 4, 5 y 6. - Documentos escolares - Fotografías - Video

Participantes y procedimiento

Para proceder a la investigación se ha realizado un muestreo intencional (Moriña, 2017), la protagonista ha seleccionado a los participantes, personas elegidas como buenas comunicadoras por su cercanía con la persona afecta de AG1 y consecuentemente por ser representantes de la experiencia vivida.

Cabe decir que debido a la dificultad para poder realizar una entrevista extensa a la protagonista puesto que su comunicación verbal se basa en movimientos oculares y reproducción de algunos sonidos, y con la finalidad de facilitar la transmisión de información entre protagonista e investigadora, se ha optado por la realización de un cuestionario a través del cual se ha podido conocer y profundizar su experiencia en primera persona.

Se ha establecido para las entrevistas en profundidad un guion semiestructurado con preguntas abiertas para que el narrador y narradora tuviera la libertad de exponer aquello que vivieron tal y como lo recuerdan (Moriña, 2017). Han sido un total de entre 11 y 15 preguntas individuales, donde se cuestiona acerca del proceso de escolarización inicial de la protagonista, el punto de vista de las necesidades, limitaciones primeras, recursos y adaptaciones llevadas a cabo para el desarrollo cognitivo y de la socialización, así como el progreso de la inclusión educativa en el centro escolar. El objetivo de las entrevistas es el de narrar la experiencia educativa con la perspectiva de personas que vivieron el mismo proceso desde diferentes puntos de vista, además de visibilizar las sensaciones vividas por la protagonista, exponer la manera en la que trabajaron y observaron las personas que acompañaron a la protagonista durante su proceso de escolarización ordinaria, y detectar las barreras que hubo y adaptaciones que se implementaron.

Análisis de datos

Posteriormente a la realización de cada una de las entrevistas, se ha llevado a cabo la transcripción de las mismas (Bolívar, 2012), este proceso se ha realizó con la escucha repetida de las grabaciones de audio, se han utilizado símbolos para capturar el lenguaje no verbal como: sonidos, movimientos, expresiones emocionales, risas, tristeza, marcas temporales, etc. basados en la adaptación realizada por Bassi (2015) del código de transcripción de Gail Jefferson.

Tabla 2. Adaptación realizada por Bassi (2015) del código de transcripción de Jefferson.

Símbolo	Significado	Ejemplo
[]	Solapamiento de hablantes	I.: ¿Cuántos meses [tenía] M: [8 meses.
(2), (3), (4), etc.	Pausas destacadas, el número son los segundos que dura la pausa.	P.: no sabíamos nada... (4). A día de hoy tampoco.
_____	Subrayado para dar énfasis a las palabras o sílabas.	M.: me <u>leí</u> tantas cosas, <u>pero</u> , <u>¡tantas cosas!</u>
:::	Alargamiento de un sonido	N.: Fuimos juntas desde la escoleta hasta::: 6º de primaria.
MAYÚSCULAS	Volumen elevado de una palabra.	S.: El equipo directivo ERA UN 10.
°	Murmullo o volumen bajo de una palabra.	C.: °Me di cuenta de un error mío°, ya cuando había hecho dos cursos.
< >	Habla más acelerada.	S: Hablando de expectativas... La mía era que fuera feliz y <la realidad es que lo era>.
> <	Habla más pausada.	M.: Sí, a día de hoy::: >nos encontramos con el mismo problema<

-	Interrupción brusca o voluntaria de una palabra.	C.: Pienso que para conocer a un ni-, niño o niña tienes que moverte en todos sus ámbitos.
☺	Habla entre risas.	S.: y pensé:::, ☺ si supierais de dónde vengo:::, esto es un peso pluma ☺.
☹	Tristeza en el habla.	P.: ☹investigábamos contantemente☹.
()	Habla incomprensible.	N.: Era un poco::: (). I.: ¿Se relajaba? N.: ¡Sí! (risas)
(())	Información no verbal o contextual.	X.: Creo que a los dos años ((mira a M para confirmarlo)).
(x)	Duda o tartamudeo	N.: (c)Creo que tenía todo lo que necesitaba:::, o no?

Además de los símbolos que aparecen en la tabla he añadido algunos símbolos más:

Tabla 3. Símbolos añadidos.		
Símbolo	Significado	Ejemplo
(...)	Al final de la frase para cortar la conversación. Al principio para añadir un trozo de otra conversación sin empezar por el principio.	M: Nos dieron unas pautas de alimentación (...). C: (...) Para poder conseguir ser centro de integración lo tenías que solicitar.
“ ”	Al principio y final de palabras informales.	“estancó”, “vaguita”

En la transcripción de las entrevistas para diferenciar las respuestas de las preguntas, se ha escrito al inicio de la pregunta “investigadora”, marcando la pregunta en formato negrita y en la respuesta se ha anotado la inicial del narrador o narradora y su contestación en formato cursiva. La transcripción de la entrevista ha sido individual manteniendo un documento para cada una de ellas, en cada documento se ha realizado una presentación del narrador o narradora, y a continuación la transcripción de la entrevista.

Finalmente, cabe mencionar que tanto las entrevistas como el cuestionario se han realizado en catalán, lengua materna de la protagonista y de los demás participantes, lo que indica que al realizar la transcripción de las entrevistas las hemos traducido al castellano a fin de mantener una continuidad en la elaboración del trabajo.

Resultados

Diagnóstico

Teniendo en cuenta que hay diagnósticos pertenecientes a enfermedades raras o minoritarias que se obtienen después de muchos meses, o incluso años; en el caso estudiado se pudo resolver el diagnóstico de la afectación relativamente pronto, pues se presentó a la familia concretamente 42 días después del ingreso (Entrevista 2. Madre), aunque los médicos dudaban en la resolución del mismo, dado que podría tratarse de meningitis o una lesión cerebral, supieron reconocer la afectación de la AG1. “Tuvimos la suerte de tener el diagnóstico pronto, bueno: pronto no sé si fue, pero comparado con otras familias que nosotros sabíamos que estaban (esperando un diagnóstico) sí” (Entrevista 2. Madre).

A pesar de ser un embarazo y parto común (Entrevista 2. Madre), coincide con los estudios que la afectación se manifiesta después de una reacción a una vacuna. Anteriormente al diagnóstico se empezaron a ver los primeros síntomas, la familia reacciono preocupada por el desconocimiento de la afectación y así lo manifiesta la madre en la entrevista:

C: Una semana después tuvimos que ir al médico porque tenía vómitos y diarrea. Al principio nos dijeron que podría ser un

efecto de la vacuna y que era una gastroenteritis común. Pero poco después y aun con gastroenteritis empezó a convulsionar y se quedó con la mirada girada, también notamos como los brazos se tensaban haciendo que sus manitas se torcieran hacia dentro... ((Mientras narra la descripción, imita el movimiento de los brazos y manos)) (4), por la noche tuvo más convulsiones, fue aquí cuando la ingresaron, >ella tenía 8 meses< (Entrevista 2. Madre).

La madre, durante muchos años se fue documentando e informando acerca de la enfermedad de su hija, manifiesta la aparición de la enfermedad como una lucha entre el cerebro y el cuerpo para compensar la deficiencia de la enzima.

Puesto que la Aciduria Glutárica tipo 1 puede afectar en mayor o menor medida en el cuerpo de la persona que la padece, se preguntó por la afectación de la protagonista en el momento que decidieron escolarizarla, respondiendo a una afectación focalizada en la espasticidad muscular y en menor medida en la zona cognitiva.

Proceso de escolarización

En el momento de la escolarización de la persona afectada por AG1 el sistema educativo estaba regido por la Ley Orgánica 1/1990 de 3 de Octubre de Ordenación General del Sistema Educativo (LOGSE, 1990), ley que regulaba el sistema educativo español y decretaba desde las administraciones educativas como atender a la diversidad, comprometiéndose a crear las condiciones y los mecanismos pertinentes para que la escolarización fuera apta para todos.

Como todo inicio de un proceso de escolarización existe la preocupación de si el colegio que se va a elegir va a ser el más apropiado. Cuando los padres de la protagonista optaban a escolarizarla también se encontraron con la preocupación de si acertarían con la elección (Entrevista 2. Madre). Delante el desconcierto de si era más conveniente escolarizarla en un centro específico o si por el contrario podrían hacerlo en el centro que le correspondía por ubicación, es decir el colegio público de su pueblo, optaron por concertar una reunión con la directora del colegio y comentar su caso.

C: (...) Hablé con la directora explicándole el problema que tenía y () ella me dijo sin dudar que nuestra hija tenía que ir al colegio de su pueblo, que no había ningún impedimento. Encontré la disposición de la directora, y eso hace mucho para la integración, (4) pues depende mucho del personal con la que vaya a estar. (...) Si hubiera visto dudas (2), preocupación, no hubiera estado tan tranquila (Entrevista 2. Madre).

La madre de la protagonista comentó que aun habiendo tenido la confianza y la disposición de la directora del colegio público tuvieron dudas y preocupaciones de si convenía más un centro ordinario o un centro específico, pues había disconformidades, poniendo en duda si la escolarización ordinaria no podría ofrecerle a su hija los recursos pertinentes para la satisfacción de sus necesidades fisiológicas (Entrevista 2. Madre). Finalmente prevaleció una decisión, la de escolarizarla en el centro ordinario y el por qué fue dirigido a la necesidad de socialización con sus iguales.

Desde el punto de vista de la actualmente exdirectora (Entrevista 5. Exdirectora), en el momento que la protagonista empezó la escolarización, se encontraba en segundo ciclo de educación infantil y sus necesidades básicas podían ser resueltas con facilidad, a pesar de ello, había momentos donde tenían que anticiparse y reaccionar rápidamente ante movimientos involuntarios que pudieran afectar a la seguridad de la propia niña, con ello la falta de una persona que pudiera dedicarse continuamente a sus necesidades. Empezaba así el proceso de escolarización, y con él una lucha larga e incesante para conseguir su inclusión en el sistema educativo público del cual tenía derecho. La madre de la protagonista lo recordó así:

C: Al principio parecía que todo iba a ir muy bien, todo eso de la integración era muy bonito ((mira a su alrededor)), la integración teóricamente está muy bien, pero claro, cuando te toca a ti (4) ((mira a un lado con cara de decepción)), que la llevas al colegio... el primer día estas con un equipo psicopedagógico y te dicen que tu niña tendrá... pues lo que le corresponde... ((asiente con la cabeza)) logopeda, fisioterapeuta, que es lo que le corresponde. Si quieren que haya integración debe haber un "fisio", un logopeda, es decir, todas las cosas que debe tener un niño con la misma problemática (Entrevista 2. Madre).

Limitaciones y dificultades

Al iniciar la escolarización el centro se encontró con escasez de personal especializado, la directora del centro público explica que “nuestro colegio no tenía prácticamente ningún recurso, no teníamos Auxiliar Técnico Educativo (ATE), tampoco fisioterapeuta, tampoco teníamos nada informatizado. (...) teníamos <una realidad que ahora ya es otra” (Entrevista 5. Exdirectora).

En un video grabado en 1996, la exdirectora en ese momento directora del colegio público expresaba que debido a la falta de recursos humanos y materiales no tenían alternativa a realizar una escolarización compartida con un centro específico para la protagonista.

La madre de la persona con AG1 comentó la necesidad de tener una persona que pudieran atender, anticiparse y resolver pequeños conflictos (*espasmos, crisis, mordidas*) que podían hacerse grandes si no eran atendidos como era debido, para ello requerían a una persona dedicada el mayor tiempo posible para su hija.

La protagonista recordó que durante su escolarización en el colegio público, como mayores impedimentos y durante los primeros cursos se encontró con barreras arquitectónicas y de espacio, además de falta de información sobre sus necesidades y carencia de personal que pudiera asistirle personalmente y continuamente (Cuestionario 1. La protagonista).

El inicio de la escolarización fue difícil, la familia se encontraba con escasez de recursos materiales, de personal, limitaciones, con sentimientos de impotencia. Continuaban luchando puesto que creían que era lo mejor para su hija (Entrevista 2. Madre).

Inclusión educativa

Poco a poco y a base de reivindicar una escolarización ordinaria que pudiera satisfacer las necesidades de la protagonista, y con ello la de todos los niños y niñas del colegio, tanto la familia como el personal del centro educativo trabajaron juntos para combatir las limitaciones, dotándose cada vez más de recursos, personal específico y adaptaciones adecuadas a la protagonista y a otros niños con necesidades educativas. La exdirectora lo expuso así:

CO: (...) La AMIPA empezó a pagar para poder poner especialistas(...)Para poder conseguir ser centro de integración lo tenías que solicitar (...) Así que acogimos el proyecto para poder abastecer a todos los niños y niñas de() del centro educativo y por otro lado, sabíamos que si éramos centro de integración podríamos adquirir más recursos.(...) La EOEP ((Equipos de Orientación Educativa y Psicopedagógica)) venían una vez al mes para todos los alumnos, (...)y recientemente:::, hace ya dos años, □ que los equipos de orientación están designados en cada centro □ (Entrevista 5. Exdirectora).

Juntamente familia y colegio aprovecharon la posibilidad de llegar a los medios de comunicación, tanto escritos como visuales, a través de artículos y entrevistas publicadas en diarios y telediarios. Mediante este movimiento pudieron adquirir recursos y ayudas, como un ordenador para que pudiera comunicarse y trabajar, mobiliario adecuado para su desarrollo como un bipedestador, etcétera (Entrevista 5. Exdirectora).

La persona de la que se realiza el estudio desde su experiencia narró que en su inicio no tuvo barreras actitudinales, tuvo adaptaciones curriculares y acceso a la escolarización ordinaria. Calificando la etapa de educación primaria como muy buena, tuvo una excelente relación con sus compañeros y compañeras de clase, que a día de hoy persiste, así como con el personal docente y los especialistas, con quién se sentía y se siente totalmente incluida (Cuestionario 1. La protagonista).

Recursos y adaptaciones educativas y fisiológicas

Una vez el centro educativo adquirió por completo personal específico para satisfacer las necesidades de la protagonista, como: logopeda, fisioterapeuta, un especialista de pedagogía terapeuta (PT), de audición y lenguaje (AL) y un auxiliar técnico educativo (ATE), decidieron dejar de realizar una escolarización compartida y la protagonista realizó durante los últimos tres años de educación primaria una escolarización ordinaria (Entrevista 5. Exdirectora). El ATE que en su momento acompañó a la protagonista durante estos tres años recuerda empezar a trabajar en un centro comprometido y con los recursos suficientes para atender a las necesidades educativas especiales (Entrevista 6. Auxiliar Técnico Educativo).

La protagonista añadió que se pudo conseguir adaptar el centro en cuanto a la arquitectura y espacio para poder acceder con facilidad, tuvo recursos humanos como personal especializado de AL, ATE, logopeda, fisioterapeuta, ayudas económicas, y recursos materiales como bipedestador, silla de ruedas, material de SPC, licornio, ordenador adaptado, etcétera (Cuestionario 1. La protagonista).

Para poder llevar a cabo una escolarización ordinaria apta para todos los niños y niñas era necesaria la coordinación interdisciplinar del personal sanitario, personal de apoyo, docentes, y la familia, juntamente con los recursos y adaptaciones educativas, con el objetivo de satisfacer las necesidades de la protagonista. En relación a la coordinación familia- colegio la exdirectora y el ATE coincidieron confirmando que fue excelente, de una manera u otra todos se involucraron y así surgió el compromiso de solicitar recursos e implementar unas adaptaciones educativas para poder satisfacer las necesidades iniciales. Igualmente, encajaron en la respuesta en base a las necesidades principales de la protagonista, de ser fisiológicas y de adaptación curricular desencadenadas por la limitación del funcionamiento muscular, y de comunicación y socialización con sus iguales; ambas fueron resueltas por los recursos humanos, principalmente por el ATE, el especialista de pedagogía terapéutica (PT), y el especialista de audición y lenguaje (AL), combinado con recursos materiales y de mobiliario, y por el grupo clase concretamente y por el centro en general (Entrevista 5 y 6. Exdirectora y Auxiliar Técnico Educativo)

Y así lo vivenciaron las compañeras de la protagonista (Entrevista 3 y 4. Compañera 1 y 2):

N: A mi parecer, como alumna, creo que ((la protagonista)) tenía todo lo que necesitaba, estaba muy bien atendida, nos implicaron desde siempre para poder ser un grupo unido y ayudarnos ((sonríe)). Me acuerdo que tuvo un ATE que estaba en la clase con nosotros y al lado de ella, nos implicaba::: y nos implicábamos para trabajar con ella, nos sentábamos de dos en dos y compartíamos mesa con ella ((realiza movimientos con las manos)), como una más. Había otros momentos que ella se iba:::, bueno, la venían a buscar y realizaba sesiones de fisioterapia:::. Puede que a veces no realizase todas las clases porque tenía fisioterapia o logopeda, pero realmente::: por sus necesidades

tampoco era tan necesario que estuviera todas las horas::: si para ella era más necesario realizar las sesiones:::. Yo en ese momento lo veía así:: (4), y mientras te lo cuento::: lo sigo viendo así, creo que ella estaba muy bien cubierta (Entrevista 3. Compañera 1).

La afectación de la Aciduria Glutárica tipo 1 en el caso analizado la influyó motrizmente aunque podemos comprobar que no fue tan notorio cognitivamente. Sus compañeras de clase coincidieron al hablar de un estancamiento por parte de la protagonista durante su trayectoria académica, no por el hecho de no poder acceder al nivel, sino porqué debido a la poca movilidad tuvieron que adaptar sus herramientas de trabajo, y el proceso de resolución era más lento y consideradamente más costoso (Entrevista 3 y 4. Compañera 1 y 2).

Debido a la espasticidad muscular sí se vio afectada el habla, pues la protagonista hasta día de hoy se comunica con la mirada, es decir, a través de movimientos oculares que te permiten entender “sí” y “no”, además de si lo que ella quiere es preguntar, contar o referirse a alguien o a algo. En cuanto a la comunicación, en ese momento aprovecharon la movilidad que tiene en la cabeza para adaptarle un licornio, un casco con un adaptador para ajustar un bolígrafo, lápiz o pincel, y junto al licornio trabajaron con el cuaderno SPC (Símbolos pictográficos para la comunicación (no vocal)), de esta manera podía señalar el pictograma y construir frases y preguntas, método que utilizaban sus compañeros y compañeras de aula para comunicarse con la protagonista. Además, contaba también con un ordenador adaptado donde y a través de un molde de plástico rígido podía focalizar cada letra. Poco a poco, fueron adquiriendo recursos rápidos, sin utilizar el SPC y con la mirada le hacían preguntas de respuesta “sí” o “no” y a distinguir por la posición de su mirada y gestos de lo que estaba tratando de decir (Entrevista 3 y 4. Compañera 1 y 2).

Una vez cubiertas las necesidades en el centro educativo los objetivos principales y finales que se marcaron fueron la felicidad de la protagonista y que pudiera estar con sus iguales:

S: (...) Que ella fuera feliz ((sonríe)), desde mi punto de vista como especialista ((se señala con la mano)), que se divirtiera y que tuviera muchas ganas de hacer y de ser. Y eso lo conseguí

((se ríe)), ella era feliz, <no por mí>, sino por toda la gente que la rodeaba, el equipo escolar, los compañeros y compañeras, los cuales la implicaron y ella se implicó y fue una más. A la vez ella a mí también me daba mucha felicidad ((sonríe y la mira)). (...) Después yo tenía las pautas que me marcaba cada especialista (4), que querían que evolucionara para que fuera capaz de no morderse, que pudiera utilizar el SPC, luego el ordenador con el licornio (Entrevista 6. Auxiliar Técnico Educativo).

Finalmente, la madre apuntó que posiblemente lo que carece de los centros ordinarios a día de hoy es la falta de una enseñanza personalizada a las necesidades de las personas, y demanda la visibilización de la experiencia de las personas de apoyo;

C: (...) Los colegios públicos no están preparados de manera física, es decir, hay personal muy calificado académicamente, pero no dedican TIEMPO A CONOCER que necesidades tienen, no basta un DIAGNÓSTICO deben estar con ELLOS tener mucho contacto, <no es los papeles y los proyectos>, QUE ESTA MUY BIEN, sino el conocer a cada uno, tener contacto, saber que necesitan. Más que lo académico lo PRÁCTICO, gente atrevida, son trabajos muy vocacionales. Nosotros hemos tenido la suerte de estar rodeados de estas personas, y eso es lo que tendría que hacerse visible también, hay gente muy preparada, no solo académicamente, sino también en el contacto con el usuario y creo creo que no se da la visibilización que toca (...) (Entrevista 2. Madre).

Discusión de resultados

La familia de la protagonista y ella, iniciaron el camino de la escolarización partiendo de una afectación de una enfermedad rara llamada Aciduria Glutárica tipo 1. Estudios han demostrado que la sintomatología de dicha afectación no es visible en el útero, ni en el parto, sino que se manifiesta más tarde como respuesta a una toxicidad metabólica, concretamente de las proteínas y el nivel de afectación es diverso (Boy y Kölcker, 2018). Se puede entender el justificado desconcierto de la familia, a pesar de ser un diagnóstico aparentemente temprano, el hec-

ho de descubrir que se trata de una enfermedad que solo afecta a 1 por cada 100.000 recién nacidos hace aún más difícil la aceptación de esta enfermedad.

A pesar que se han encontrado características comunes entre las personas con AG1 podríamos decir que cada afectación es diferente, puesto que existen diferentes niveles. En relación con las características comunes (FEDER, 2021), la protagonista sí presenta discinesia e hipotonía con contracciones involuntarias, también rigidez en el tono muscular especialmente cuando se pone nerviosa, y disminuye parcialmente al tranquilizarse. Aunque su afectación se inició con convulsiones, raramente ha vuelto a tener este tipo de episodios incluso sin mantener una dieta baja en proteínas.

Estudios muestran cómo y según el nivel de afectación de la AG1, en algunos niños se desarrollan trastornos del lenguaje y problemas de deglución (FEDER, 2021; Boy y Kölcker, 2018). La protagonista no se comunica oralmente debido a la rigidez muscular, pero si lo hace con la mirada; empezó a comunicarse a través del SPC un cuaderno creado con pictogramas y categorizado por la imagen y su significado, juntamente con el licornio, un casco con un soporte para sujetar un elemento para señalar, dibujar, garabatear, etcétera; posteriormente empezó a utilizar su entorno, elementos y personas para comunicar acciones, preguntas o respuestas a través de movimientos oculares y representación de algunos sonidos. La protagonista lleva una sonda desde los 11 años, hecho que le ha permitido no tener que realizar la deglución de líquidos, puesto que le ocasionaba atragantamientos, pero si realiza la deglución de sólidos.

Con respecto a la parte cognitiva, zona que puede verse afectada por la AG1 (FEDER, 2021), en la protagonista no se percibe una pérdida de la capacidad intelectual, a pesar de obtener adaptación curricular y flexibilización a nivel académico, no fue debido a la carencia del conocimiento, sino por el trabajo físico del autocontrol de espasmos involuntarios y de la utilización de una técnica nueva (SPC, licornio y ordenador).

Durante el proceso de escolarización, a pesar que hubo dudas, la familia optó por el centro ordinario del pueblo con la finalidad de disfrutar de las mismas oportunidades educativas que sus compañeros. Durante los primeros años, tuvieron que realizar escolarización compartida, porque el centro no era inclusivo aun, paulatinamente fueron

informándose y poco a poco trasformando un centro inicialmente apto para niños y niñas sin aparentemente dificultades, que excluía sin ser consciente a personas con diversidad funcional, diversidad de necesidades tanto educativas como fisiológicas. Hubo un cambio drástico y se empezó a ver un centro integrador, puesto que admitía a personas con dificultades en el aula, pero no de manera permanente, más bien, iban y venían. Cuando finalmente pudieron ver y eliminar barreras arquitectónicas, barreras burocráticas, contratar personal especializado de soporte educativo y fisiológico como: ATE, AL, AT, etc., recursos materiales como: bipedestador, silla de ruedas, licornio, SPC, ordenador adaptado, etc. empezaron a ser un centro de educación inclusiva, donde cualquier persona podía optar a escolarizarse y ser atendida debidamente. En este proceso podemos ver como el centro realiza un recorrido que va desde la exclusión a la inclusión (Muntaner, 2010).

Fue necesaria la involucración de todo el ámbito educativo, social y personal, y una coordinación y trabajo interdisciplinar (Castro Zubizarreta y García- Ruiz, 2013). Delante de una realidad de necesidades diferentes se debe crear las condiciones para una enseñanza personalizada que tenga en cuenta las peculiaridades psíquicas y físicas de cada alumno/a, siendo conscientes que no necesariamente se deben abastecer todos los criterios del currículum, sino priorizar en necesidades y permitir una escolarización entre iguales, normalizando su afectación y convirtiendo las limitaciones en oportunidades de aprendizaje e inclusión.

Conclusión

Al analizar la trayectoria educativa se observa un proceso que va desde la exclusión, pasando por la segregación, provocando la escolarización compartida, llegando a una integración en el centro, y finalmente consiguiendo una educación inclusiva. En este proceso se ha podido comprobar como los conceptos de inclusión y exclusión se oponen de manera que en el momento que centro ordinario opta por la inclusión educativa y consigue acceder al cambio, consecuentemente se ve afectada y disminuida la previa exclusión del centro hacia personas, que, como la protagonista, podían tener dificultades derivadas de barreras arquitectónicas, de barreras educativas y de escasez de personal de apoyo. Consiguiendo así el libre acceso a cualquier persona con o

sin diversidad funcional y asegurando la inclusión real atendiendo así las necesidades propias y características de cada persona.

Finalmente, es necesario apuntar que gracias al caso de la protagonista, y que el centro educativo y la familia apostó por la igualdad de oportunidades, por la normalización y adaptación de recursos tanto materiales como humanos, en definitiva apostaron por la inclusión, consiguieron abrir y proporcionar una educación apta para todos.

Referencias bibliográficas

- Barreiro, A., Rey, A., González, G., Lemes, A., Gadiana, A. y Peluffo, L. (2004). Aciduria glutárica tipo 1. Descripción del primer caso clínico nacional. En *Revista Médica del Uruguay* 20, 221-227.
- Bassi, J. (2015). El código de transcripción de Gail Jefferson: adaptación para las ciencias sociales. *Quaderns de Psicologia* 17(1), 39-62.
- Bolívar, A. (2012). Metodología de la investigación biográfico-narrativa: Recogida y análisis de datos. En *Passeggi, M.C. y Abrahao, M.H. (org.). Dimensões epistemológicas e metodológicas da investigação (auto)biográfica*. Tomo II. Porto Alegre PUCRS, 79-109.
- Boy, N., Mühlhausen C., Maier E.M., Heringer J., Assmann B., Burgard P., Dixon M., Fleissner S., Greenberg C.R., Harting I., Hoffmann G.F., Karall D., Koeller D.M., Krawinkel M.B., Okun J.G., Opladen T., Posset R., Sahm K., Zshockel J., y Kölcker S., (2016). Proposed recommendations for diagnosing and managing individuals with glutaric aciduria type I: second revision. En *Journal of Inherited Metabolic Disease. Springer Netherlands*.
- Boy, N. y Kölcker S. (2018). Aciduria Glutárica tipo 1. Guía para padres y pacientes. Centro de medicina pediátrica y de la adolescencia. En *Heidelberg University Hospital*, 1-55.
- Castro Zubizarreta y García- Ruiz (2013). La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. En *Revista Iberoamericana Sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación* 12(1), 119-134.
- Couce M.L., Castiñeiras D.E., López M., Fernández M.J., Eirís J., y Cocho de Juan J.A., (2008). Importancia del diagnóstico precoz y el tratamiento temprano en el pronóstico de la aciduria glutárica tipo I. En *Anales de Pediatría* 69(3), 239-243.

- Echeita, G. (2013). Inclusión y exclusión educativa. De nuevo “voz y quebranto”. En *Revista Iberoamericana sobre calidad, eficacia y cambio en educación* 11(2).
- Echeita, G. (2010). Alejandra L. S. o el dilema de la inclusión educativa en España. En, P. Arnaiz, M^a D. Hurtado y F. J. Soto (Coords.) 25 años de Integración Escolar en España. *Tecnologías e inclusión en el ámbito educativo, laboral y comunitario*. Murcia: Consejería de Educación, Formación y Empleo.
- FEDER (2021). “Aciduria Glutárica tipo 1”. Disponible en <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=1030>
- Forero E., Echiverri O.Y, Espinosa E., Guevara J.M. y Barrera L.A., (2015). Acidemia glutárica tipo 1: presentación de un caso y revisión de la literatura. En *Iatreia* 28(2), 193-197.
- Goodman S.I, Markey S.P, Moe P.G, Miles B.S, Teng C.C. (1975). Glutaric aciduria: a new disorders of amino acid metabolism. En *Biochemia Medica* 12(1), 12-21.
- LOGSE (1990). Ley Orgánica 1/1990, de 3 de octubre, de Ordenación General del Sistema Educativo. En *Boletín Oficial Del Estado Núm. 238.*, 238(04.10.1990), 28927–28942.
- Orphanet (2021) “Deficiencia de glutaril-CoA deshidrogenasa” Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=25&lng=ES
- Moriña, A. (2017). *Investigar con historias de vida: metodología biográfico-narrativa*. Madrid: Narcea.
- Muntaner, J. J. (2009). *Escuela y discapacidad intelectual. Propuestas para trabajar en el aula ordinaria*. Sevilla: PsicoEduca.
- Muntaner, J. J. (2010). De la integración a la inclusión : un nuevo modelo educativo. En *25 Años de Integración Escolar En España: Tecnología e Inclusió en el Àmbito Educativo, Laboral y Comunitario.*, 192–202.
- Soldevila, J. (2015). *La inclusió escolar d'un infant amb diversitat funcional: una història de vida*. [Tesis doctoral, Universitat de Vic- Universitat Central de Catalunya]. <http://hdl.handle.net/10854/4328>
- Soro, E. (1994). La escuela y los alumnos con discapacidad motriz. En *Comunicación, Lenguaje y Educación*, 6(2), 23–35.
- UNESCO (2009). Directrices sobre política de inclusión en la educación. En *Acta Universitatis Agriculturae et Silviculturae Mendelianae Brunensis*, 53(9), 1689–1699.