

PRESENTACIÓN

Este nuevo volumen de la Colección FEAPS, que patrocina la Obra Social de Caja Madrid, supone un importante paso adelante en un tema que preocupa a muchas personas en nuestras organizaciones: los síndromes específicos. Uno de los objetivos principales de esta Colección es divulgar el conocimiento y ser un vehículo de difusión de información relevante en todos aquellos temas que atañen a la discapacidad intelectual. Con este nuevo título se responde sin duda a la necesidad sentida y expresada por familias y profesionales de mejorar las condiciones de vida y los apoyos ofrecidos a personas con discapacidad intelectual derivada de un síndrome específico, a través de un mayor y mejor conocimiento del mismo y de lo que supone para su salud y desarrollo personal.

La discapacidad intelectual puede tener su origen en múltiples causas, siendo muchas de ellas de origen genético. Cualquiera que visite nuestras entidades y sus servicios puede encontrar en ellos personas cuya discapacidad intelectual es consecuencia de síndromes o etiologías muy diversos. Si bien es cierto que las necesidades son peculiares de cada persona, no lo es menos que muchas de estas necesidades están influidas por las características que conllevan algunos de esos síndromes. Algunos de ellos son bastante conocidos, como es el caso del síndrome de Down, el síndrome de X Frágil o el trastorno del autismo. Otros en cambio son grandes desconocidos. Este libro los trata en términos de igualdad y, aunque no se aborda, debido a su considerable número, la totalidad de los síndromes existentes,

con estos que se describen se cubre un amplio abanico de aquellos que tienen presencia en nuestras organizaciones.

Las peculiares características y la dificultad del diagnóstico de la mayoría de los síndromes específicos han hecho que, hasta hace bien poco, formaran un abigarrado cajón de sastre. Generalmente los intentos de abordar esta dificultad venían de la mano de la Medicina o de la Psicología, pero no de un trabajo conjunto y multidisciplinar, y mucho menos incorporando también la perspectiva de las familias y la de las propias personas afectadas. Este libro pretende conjugar estas tres perspectivas: la científica, la práctica y la personal, y, en coherencia con la misión de FEAPS, cubrir el hueco relativo a las necesidades de las personas con discapacidad intelectual derivada de síndromes específicos.

Confiamos en que los contenidos de este grueso volumen sirvan para divulgar e informar a profesionales y a familias sobre las características y especificidades de los síndromes aquí descritos, así como para orientar y ofrecer pautas de actuación idóneas.

Pedro Serrano Piedecabras
Presidente de FEAPS

PRESENTACIÓN

La salud entendida como un grado óptimo de bienestar físico, psíquico y social, es un objetivo al que deben dirigirse todos los individuos independientemente de sus condiciones personales o ambientales. También las personas con dificultades, aunque padezcan una enfermedad grave y de carácter crónico, deben perseguir este objetivo con la ayuda de los profesionales de la Salud y de la Educación (maestros, psicopedagogos, médicos, etc) en el marco de las instituciones, asociaciones y organizaciones públicas o privadas.

Con esta perspectiva, debemos admitir que un individuo con una enfermedad física, incluso importante, puede alcanzar un óptimo nivel de bienestar psíquico y de adaptación familiar y social con lo que su salud global puede ser calificada de buena.

Este libro que tengo el honor de presentar, va a servir de ayuda para mejorar la salud de personas con situaciones complejas y va a representar una magnífica herramienta para los que aplican la educación como instrumento de salud.

La población a la que se refiere son personas con síndromes diversos que presentan grandes necesidades y plantean importantes dificultades en su atención. La realización de cada capítulo es compartida por un médico pediatra que aborda los aspectos clínicos y un psicólogo o psicopedagogo en los ámbitos de intervención

psicológica y educativa. De esta forma se abarcan las fuentes necesarias para comprender la complejidad de factores que inciden en la persona afectada y en su entorno, asegurando el acceso a la información precisa y necesaria que permite aplicar instrumentos de evaluación adecuados e implementar las medidas necesarias para identificar y tratar los problemas.

Realmente el objetivo de este manual es un reto pues se dirige a un grupo de personas con síndromes muy heterogéneos lo que dificulta las posibilidades de estandarizar posibles intervenciones. Algunos de estos síndromes son poco frecuentes, debiéndose destacar que durante los últimos años se está prestando desde las instituciones sanitarias y sociales de los países desarrollados un especial apoyo a estas situaciones clínicas poco prevalentes que, como consecuencia de su rareza, plantean necesidades especiales a las personas afectadas.

En general las acciones institucionales se han dirigido fundamentalmente a cubrir necesidades clínicas (diagnóstico precoz, disponibilidad de tratamientos, etc). Sin embargo el bienestar, la calidad de vida y en definitiva la salud, dependen también de otros factores, siendo muy necesario implementar acciones desde la perspectiva psicopedagógica tal y como se propone en este libro.

Mi felicitación a los responsables de la edición de este manual práctico y novedoso que sin duda, va a ser de utilidad para implementar líneas de apoyo que faciliten la consecución de niveles óptimos de salud en las personas afectadas por los síndromes analizados en esta publicación.

Prof. Dr. Miguel García Fuentes
Catedrático y Jefe de Servicio de Pediatría
Universidad de Cantabria. Hospital Universitario “Marqués de Valdecilla”

PRÓLOGO

En la actualidad se está realizando un considerable esfuerzo desde distintos ámbitos y disciplinas por presentar a la sociedad cómo son las personas con discapacidad intelectual, cuáles son sus necesidades, sus características, sus posibilidades, y sobre todo por concienciar de que estas personas son ciudadanos de pleno derecho. Por ello es importante suscitar el interés por estos temas y divulgarlos, pero sobre todo es importante apoyar a las personas con discapacidad para que tengan proyectos de vida y para que los puedan llevar a cabo, creyendo en sus posibilidades.

Es preciso transformar en nosotros el pensamiento estereotipado centrado en la limitación y en el problema, en otro basado en la capacidad y en proyectos de vida. Esta transformación tiene unas consecuencias de gran calado, para nosotros como personas y como profesionales, pero también para el individuo y para la sociedad. La difusión del conocimiento sin duda es un impulso para que esta transformación se produzca.

Una de las principales funciones de los profesionales en el campo de la discapacidad es asesorar, orientar y trabajar para que cada persona reciba la respuesta adecuada a sus características y necesidades particulares. En el ejercicio profesio-

nal estos aspectos se concretan en ámbitos diferenciados, que comprenden el proceso de identificación y valoración de necesidades de las personas con algún trastorno, así como la elaboración y el desarrollo de una propuesta de intervención adecuada. Habrá que hacer un buen análisis de cada caso y conocer sus posibilidades, sus puntos fuertes y débiles, así como las posibilidades de su entorno para ayudarle a realizar un proyecto de vida.

Por otra parte, la interdisciplinaridad se está reclamando en la actualidad desde muy distintos ámbitos y, sin embargo, son pocos los estudios o los trabajos que pueden considerarse como tales. Lo que anima el espíritu interdisciplinario es la convicción de que los límites entre las ciencias son divisiones artificiales sobre todo cuando se aplican a un mismo objeto de estudio. Desde este convencimiento entendemos que deberían diluirse a favor de una colaboración entre especialistas de distintos campos científicos. Desde estos supuestos se comprende el planteamiento del presente libro.

En los últimos años la mayoría de los países de nuestro entorno han desarrollado planes de acción para ayudar a las personas con enfermedades raras o síndromes de escasa frecuencia. Por ejemplo, Francia ha elaborado un gran sistema de información que lleva más de diez años en funcionamiento y que es mundialmente reconocido. Dinamarca, Suecia, Italia e Inglaterra han creado centros de enfermedades raras con sistemas de información relevantes y bastante rigurosos.

Por su parte las asociaciones de afectados están jugando un papel importante en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación. Fruto del trabajo de la Red Europea de Asociaciones EURORDIS, en los últimos años el Parlamento Europeo ha aprobado planes y reglamentos de gran importancia para la promoción del conocimiento y la investigación en este ámbito. En España el Instituto de Salud Carlos III ha incluido en su estructura el Instituto de Información sobre Enfermedades Raras (IIER).

El enfoque de las enfermedades raras en España es relativamente joven, pero es importante establecer desde el principio sistemas de información e investigación psicopedagógicos, así como delimitar con claridad el papel del psicopedagogo en la actuación con las personas afectadas y sus familias, ya que muchas de estas

enfermedades se presentan en la edad infantil, por lo que la intervención o la solución de muchos problemas debería pasar por una estrecha colaboración entre familia, pediatra, psicopedagogo y maestro. Todos estos implicados son los que inciden sobre la persona afectada y pueden dirigir un buen programa de intervención si tienen conocimientos y pautas claras de actuación.

En la sociedad actual, el estudio y conocimiento específico de los trastornos, así como el planteamiento de modelos de intervención adecuados y de apoyos individualizados para cada uno es una necesidad crecientemente sentida y pensamos que tiene un porvenir importante. Las familias están cada vez más sensibilizadas con los problemas de sus miembros, con las discapacidades, con el fracaso escolar, etc. Los profesionales conscientes de la demanda de la sociedad piden formarse para poder ofrecer las respuestas adecuadas.

Con esta perspectiva el manual que ahora se presenta intenta aunar el contenido de los saberes de diversas disciplinas y recoger una serie de conocimientos fundamentales sobre los síndromes, que se tratan de una forma breve pero consistente presentando los conocimientos esenciales de cada uno, siendo conscientes de la dificultad que entraña reducir, cortar y escoger unos temas y no otros. Es obvio reconocer que los planteamientos que aquí se recogen no deben considerarse como definitivos. El contenido está pensado como un saber “inicial”, es decir, que sea suficiente para un profesional y para una familia para obtener la información básica y abra las posibilidades de profundizar y ampliar cuando se pretenda una formación especializada.

Todos los autores hemos buscado un cierto sentido unificador en la redacción de los capítulos que componen la primera parte del libro. El criterio integrador ha presidido siempre la redacción del contenido. Creemos que en este ámbito de actuación ha llegado ya la hora madura que nos permite superar visiones parciales; la mejor prueba de ello, es la procedencia del amplio conjunto de autores (psicólogos, pedagogos, pediatras, foniatra y psicopedagogos) y la manera en la que ha sido pensado y redactado este libro. Entendemos que presentar un planteamiento integrado como este (con autores que provienen de la práctica clínica, de la actividad docente y de la labor asistencial) es una aportación importante que sin duda servirá de base para iniciar un camino en el que vayamos elaborando proto-

colos y criterios de evaluación e intervención adecuados a cada síndrome para que los profesionales y las familias encuentren unas pautas a la hora de comprender cada problemática y unos criterios de intervención eficaces para cada caso.

Como contrapunto de todos esos interesantes y objetivos datos científicos algunas asociaciones, en la segunda parte del libro, nos cuentan cómo se han constituido y lo que hacen, mostrándonos la realidad del día a día del trabajo y el apoyo a personas con discapacidad intelectual afectadas por alguno de los síndromes descritos. Por su parte, las “Narraciones vitales” ponen cara y sentimientos a todo eso que antes se ha descrito.

Consideramos justo agradecer a FEAPS su apoyo, interés y confianza en esta idea. A los autores, su buen espíritu, su esfuerzo y colaboración, de manera muy especial a los doctores Domingo González Lamuño (médico pediatra) y Alfonso Borragán Torre (médico foniatra) con los que compartí las inquietudes de esta obra y que tanto hicieron para ayudarme a conseguir la versión final de la primera parte del libro. Así mismo, mi gratitud (más que gratitud) a la inestimable colaboración de las Asociaciones y Fundaciones que nos han ayudado en la recogida de información y las que además han aportado sus experiencias.

José Antonio del Barrio