



**CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE
Y SUS CUIDADORES PERTENECIENTES A LA FUNDACIÓN COLOMBIANA DE
DISTROFIA MUSCULAR EN EL AÑO 2019**

Autoras:

**ISTRIA BEATRIZ BARROS VALDERRAMA
SILVIA JULIANA VILLABONA FLOREZ**

**UNIVERSIDAD DEL ROSARIO
ESCUELA DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD**

**UNIVERSIDAD CES
FACULTAD DE MEDICINA**

MAESTRÍA EN EPIDEMIOLOGÍA

BOGOTÁ, JUNIO 2020

**CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE
Y SUS CUIDADORES PERTENECIENTES A LA FUNDACIÓN COLOMBIANA DE
DISTROFIA MUSCULAR EN EL AÑO 2019**

**Trabajo de investigación para optar al título de
MAESTRÍA EN EPIDEMIOLOGÍA**

Autoras:

ISTRIA BEATRIZ BARROS VALDERRAMA

istria.barros@urosario.edu.co

Médico y cirujano

Especialista en gerencia integral de servicios de salud

SILVIA JULIANA VILLABONA FLOREZ

silvia.villabona@urosario.edu.co

Médico

Tutor Metodológico:

Dra. Carolina Rivera

Dra. María Cristina Ospina

**UNIVERSIDAD DEL ROSARIO
ESCUELA DE MEDICINA Y CIENCIAS DE LA SALUD**

**UNIVERSIDAD CES
FACULTAD DE MEDICINA
MAESTRÍA EN EPIDEMIOLOGÍA
BOGOTÁ, JUNIO 2020**

Es importante aclarar que la Universidad del Rosario y la Universidad CES no son responsables de los conceptos emitidos por la investigadora en su trabajo, su función es promover el conocimiento y velar por su rigor científico, metodológico y ético; en aras de la búsqueda de la verdad y la justicia.

CONTENIDO

Pág.

RESUMEN	9
1. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA	10
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	10
1.2 JUSTIFICACIÓN	12
1.3 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	15
2. MARCO TEÓRICO	16
2.1 DISTROFIAS MUSCULARES.	16
2.2 DISTROFINOPATÍAS.	16
2.3 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).	17
2.4 TEORÍA DEL MARCO DE LECTURA	19
2.5 PATOGENIA DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE BECKER.	20
2.6 ANTECEDENTES	22
2.7 DISTROFIA EN MUJERES PORTADORAS.	29
2.8 HIPÓTESIS PATOGENICAS GENERADAS PARA LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).	30
2.9 INSTRUMENTOS	33
2.9.1 El modelo de medición PedsQL	33
2.9.2 Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad: adaptado para el cuidador. (WPAI)	34
3. HIPÓTESIS	36
4. OBJETIVOS	36
4.1 OBJETIVO GENERAL	36
4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	36
5. METODOLOGÍA	37

5.1 ENFOQUE METODOLÓGICO DE LA INVESTIGACIÓN	37
5.2 TIPO DE ESTUDIO.....	37
5.3 POBLACIÓN	38
5.4 DISEÑO MUESTRAL	39
5.5 DESCRIPCIÓN DE LAS VARIABLES.....	41
5.5.1 Diagrama de variables.....	41
5.5.2 Tabla de variables.....	41
5.5.3 Cuadro de operacionalización de variables	42
5.6 TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN	44
5.6.1 Fuentes de información.....	44
5.6.2 Instrumento de recolección de información.....	44
5.7 CONTROL DE ERRORES Y SEVGOS	47
5.8 TÉCNICAS DE PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE LOS DATOS.....	49
5.9 DIVULGACIÓN DE RESULTADOS	50
6. CONSIDERACIONES ÉTICAS.....	51
7. RESULTADOS	52
7.1 Análisis clínico	74
7.2 Discusión	76
CONCLUSIONES	80
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS8	83
ANEXOS	88

LISTA DE TABLAS

	Pag
Tabla 1 Tipos de hipótesis DMD.	30
Tabla 2 Escalas básicas del modelo PedsQL.	33
Tabla 3 Tipos de escalas básicas PedsQL.	34
Tabla 4 Cuadro de operacionalización de las variables.	42
Tabla 5 Distribución según rangos de edad.	53
Tabla 6. Distribución según género del paciente.	53
Tabla 7 Seguridad Social.	55
Tabla 8 Parentesco del cuidador principal.	55
Tabla 9 Síntomas de disnea.	60
Tabla 10. Síntomas de miedo o susto.	64
Tabla 11 Síntomas de tristeza o depresión.	65
Tabla 12 Síntomas de rabia o enojo.	67
Tabla 13 Bullying.	68
Tabla 14 Actividad laboral del cuidador.	69
Tabla 15 Escala de afectación laboral del cuidador por la enfermedad.	69
Tabla 16 Escala de afectación de actividades del cuidador por enfermedad.	70
Tabla 17 Análisis de confiabilidad - Alfa de Crombach.	71
Tabla 18 Análisis de homogeneidad.	72
Tabla 19 Dimensión de salud física.	73
Tabla 20 Dimensión de estado emocional.	74
Tabla 21 Dimensión de actividad física.	73
Tabla 22 Dimensión de funcionamiento escolar.	73
Tabla 23 Total de las dimensiones del inventario pediátrico.	74
Tabla 24 Dimensión de enfermedad neuromuscular.	75
Tabla 25 Dimensión comunicación.	75
Tabla 26 Dimensión de funcionamiento muscular.	76
Tabla 27 Total de dimensiones del módulo neuromuscular.	77

LISTA DE GRÁFICOS

	Pag
Gráfica 1 Diagrama de la metodología.....	38
Gráfica 2 Pruebas Genéticas	40
Gráfica 3 Reporte de casos por departamentos.	54
Gráfica 4 Gráfica de Disnea.....	56
Gráfica 5 Frecuencia síntomas de miedo.....	58
Gráfica 6 Frecuencia síntomas de tristeza.....	58
Gráfica 7 Frecuencia síntomas de rabia.	59
Gráfica 8 Referencia de pacientes con Bulling.	60
Gráfica 9 Afectaciones del cuidador.....	62
Gráfica 10 Afectaciones de actividades diarias del cuidador.	63

LISTA DE ANEXOS

	Pag
Anexo 1. Escala PedsQL. Inventario Pediátrico de Calidad de Vida.	88
Anexo 2. Escala PedsQL. Módulo Neuromuscular	103
Anexo 3 Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad:.....	122

RESUMEN

Al abordar la temática sobre la afectación en la calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD), se hizo necesario conocer sobre los términos de esta enfermedad y su padecimiento hereditario. Del mismo modo, se buscó dar a conocer los procedimientos de cuidados rutinarios en salud especiales que requiere esta enfermedad. La DMD, según Muntoni et al.,(2003), es la forma más severa de distrofinopatía y se origina debido a la ausencia total de distrofina funcionante.

Por otro lado, la DMD, aunque presente desde el nacimiento, debuta clínicamente a la edad de 2 años, momento en el que se empieza a observar regresión en las habilidades para la marcha con pasos inestables y caídas frecuentes. La pérdida de fuerza muscular es progresiva y afecta de manera predominante a la musculatura proximal de los miembros y los músculos flexores del cuello.

OBJETIVOS: Aplicar la escala de calidad de vida en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.

METODOLOGÍA: La presente investigación fue una aplicación de escala PedsQL de 23 ítem, que pretende dar respuesta a la pregunta de investigación, sobre la calidad de vida en los pacientes colombianos afectados por distrofia muscular de Duchenne (DMD) pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019. La población en estudio estuvo representada por una muestra de 124 pacientes colombianos con diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne (DMD) que pertenecían a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular en el año 2019. Se incluyeron todos los casos de pacientes con la patología distrofia muscular de Duchenne (DMD) que hacían parte de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular.

Resultados la gravedad de la afectación neuromuscular de los pacientes con DMD se encontraba directamente relacionada con el desarrollo social y muchas veces escolar de estos pacientes, a mayor afectación, mayor dificultad para la movilización de los niños a actividades deportivas, recreacionales y culturales por parte de sus padres o cuidadores, de igual manera, la exposición a entornos donde el paciente haya sido víctima de burlas o tratos inadecuados por otros niños debido a su condición médica repercutido en que hayan sido aislados socialmente e incluso retirados de instituciones educativas

Discusión: el modelo de medición PedsQL es un enfoque modular para medir la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en niños y adolescentes sanos, y aquellos con afecciones de salud aguda y crónica. De acuerdo con García (2015) la Distrofia Muscular es un conjunto de desórdenes musculares progresivos y hereditarios que producen debilidad y degeneración de los músculos motores, pudiendo también afectar al corazón y otros órganos. Sin embargo, expresa por su parte, Muntoni et al (2003), que esta es la forma más severa de las distrofinopatías, la cual se origina desde el nacimiento y debuta clínicamente a la edad de 2 años.

Palabras claves: Duchenne; Rare Disease; Muscular Dystrophy; Quality of life; Instruments; Screening; Psychosocial; Psychometrics.

1. FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Al abordar la temática sobre la afectación en la calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD), se hace necesario conocer sobre los términos de esta enfermedad y su padecimiento hereditario. Del mismo modo, se busca dar a conocer los procedimientos de cuidados rutinarios en salud especiales que requiere esta enfermedad. La DMD, según un estudio [1], es la forma más severa de distrofinopatía y se origina debido a la ausencia total de la proteína distrofina funcionante. Tiene un modo de herencia recesiva ligada al cromosoma X, razón por la cual afecta principalmente a los varones.

Por otro lado, la DMD, aunque presente desde el nacimiento, debuta clínicamente a la edad de 2 años, momento en el que se empieza a observar regresión en las habilidades para la marcha con pasos inestables y caídas frecuentes. La pérdida de fuerza muscular es progresiva y afecta de manera predominante a la musculatura proximal de los miembros y los músculos flexores del cuello. Por lo tanto, en el estudio de referencia [2], se indica que los estudios de medición de Calidad de Vida o QoL y relacionada con la salud como HRQoL, evalúan padres e hijos con DMD, cuyos informes proxy de los padres pueden complementar los informes personales de la calidad de vida de los niños cuando un niño es demasiado pequeño o no puede completar la evaluación.

Sin embargo, existen diferencias reconocidas entre los informes propios y indirectos en una variedad de condiciones de salud relevantes para la DMD, y los padres de niños con discapacidades tienden a informar una CVRS más baja para sus hijos que la que los niños hacen por sí mismos [2].

Existen muchos casos a nivel mundial pero en la ciudad de Bogotá, se encuentra la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular, en la cual se brinda apoyo médico a

casos de DMD en el país, brindando preparación educativa a los pacientes y familiares sobre el cuidado específico de la enfermedad, así como una guía de recursos socioeconómicos necesarios en el proceso del cuidado, información médica y asistencia con grupo de enfermería sobre los métodos de atención, los cuales pueden ser muy delicados en algunos casos y requiere la presencia perenne de un familiar a cargo.

Al respecto de los cuidados en DMD, se indica que, dada las características de la enfermedad, se deben llevar a cabo por profesionales socio sanitarios y no recaer de forma íntegra en la persona afectada y su familia, como ocurre en muchos casos, ya que esto conlleva sobrecarga del cuidador, dificultad en las relaciones familiares, entre otros. Los profesionales socio sanitarios deben apoyar desde el primer momento con su conocimiento y habilidades en busca de la promoción de la salud, la prevención de las complicaciones y la disminución del número de hospitalizaciones. [3]

En la fase inicial de la DMD, se observa debilidad progresiva de la musculatura glúteo-femoral, del cuádriceps y de aductores, para continuar afectando a los músculos de los brazos, la cintura escapular, y en algunos casos la musculatura facial [4]. El paciente afectado presenta un dato exploratorio característico conocido como signo de Gowers: al levantarse del suelo desde la posición sentado, utiliza los brazos para buscar apoyo accesorio debido a la debilidad muscular de las extremidades inferiores.

Hacia los 5 años de edad, el deterioro muscular es evidente en las pruebas de función muscular. Alrededor de los 6 años y a consecuencia de la progresiva atrofia muscular aparecen contracturas de los tendones de Aquiles y de las bandas iliotibiales, circunstancia que obliga al paciente a caminar de puntillas. Lo anterior desencadena una postura lordótica de la espalda. Actualmente no existe un tratamiento específico para la DMD, y su evolución es crónica, llegando a comprometer la calidad de vida de los varones afectados y su supervivencia, lo cual supone un reto tanto para el afectado, como para los familiares y los profesionales que los atienden [5].

En Colombia, según lo establecido por la **Ley 1392 de 2010** y la **Ley 1438 de 2011**, expuesta por el MINSALUD [6], se define que una enfermedad huérfana es aquella crónicamente debilitante, grave, que amenaza la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas. Estas leyes incluyen las enfermedades huérfanas o raras, las ultras huérfanas y las olvidadas. En Colombia, el reporte actualizado en la **resolución 5265 de 2018** da cuenta de que existen 2.190 enfermedades codificadas e incluidas en el listado oficial, donde se incluye la DMD. Según el Registro Nacional de Pacientes con enfermedades huérfanas se reportan 52.753 casos confirmados. La DMD como se describe previamente tiene una mayor afectación en varones, en quienes se reporta una incidencia de 1 por cada 3.300 nacimiento. Teniendo en cuenta lo anterior, la DMD es considerada como una enfermedad huérfana en Colombia.

1.2 JUSTIFICACIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por atrofia y debilidad musculares progresivas, como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos. La DMD afecta principalmente al sexo masculino, con una incidencia de 1 por cada 3.300 nacimientos de varones [7]. La capacidad para caminar se pierde entre los 6 y 13 años de edad y la edad media es de 9,5 años en pacientes no tratados con esteroides. Una vez que la marcha resulta imposible, las contracturas de articulaciones y la escoliosis se desarrollan rápidamente. La cardiomiopatía y la insuficiencia respiratoria restrictiva pueden ser causa de muerte durante la adolescencia [8].

Es esencial el manejo pluridisciplinar de la enfermedad, tales como neurólogos, genetistas, nutricionistas, fisioterapeutas, pediatras, terapeutas ocupacionales, ortopedistas, psicólogos o psicoterapeutas, endocrinólogos, cardiólogos, oftalmólogos, entre otros según la severidad del caso. La fisioterapia incluye estiramientos pasivos y órtesis nocturnas de pie y tobillo, para reducir las contracturas del tendón de Aquiles. Es

necesario un tratamiento con corticosteroides (prednisolona, prednisona o deflazacort). Los corticosteroides deben empezar a administrarse cuando el retraso del desarrollo motor del niño comienza a notarse, normalmente entre los 5 a 7 años de edad [9].

La cirugía puede estar indicada para corregir la escoliosis. La BIPAP nocturna permite mejorar la insuficiencia respiratoria restrictiva. La DMD tiene un pronóstico grave y la esperanza de vida es significativamente reducida, con muerte durante la adolescencia. Por otro lado, la DMD es la miopatía más frecuente en niños, con una prevalencia mundial de aproximadamente 0,5 por cada 10.000 varones [9].

La presente investigación cuenta con contenido teórico relacionado con la atención al paciente afectado por DMD, y la calidad de vida de él, sus familiares y cuidadores, exponiendo conceptos, estrategias, procesos y características propias de esta variable, encaminando las dimensiones del estudio según el proceso del diagnóstico, documentación, información, materiales de cuidado y procesos de atención holística requeridos en los pacientes y sus cuidadores.

En cuanto a la justificación práctica, el presente estudio hace referencia a una guía de acciones que se deben seguir desde el apartado teórico a una planificación y ejecución de acciones administradas por los familiares del afectado en conjunto con el personal de enfermería, para llevar a cabo una adecuada atención al paciente con DMD.

Desde la perspectiva metodológica, se hizo necesario medir la calidad de vida de los niños y adolescentes con afecciones de salud leves, agudas y crónicas por la DMD, aplicando el modelo de medición PedsQL de 23 ítems, con 4 escalas multidimensionales centradas en la salud según la OMS, lo que aportó un instrumento de recolección de datos que permitió verificar el conocimiento y aplicación de los procedimientos de atención al paciente con DMD para evaluar científicamente las escalas de medición con los pacientes, por lo que dicho instrumento servirá como aporte para futuras investigaciones relacionadas a esta patología.

Del mismo modo, desde la perspectiva social, esta investigación repercutió en la disposición y conocimiento de los cuidadores que atienden a pacientes con DMD, permitiendo el reconocimiento multidisciplinar necesario para complementar la atención médica asistida y evaluada por el criterio de diversos profesionales en áreas específicas como las mencionadas en este apartado, lo cual permitió garantizar la consultoría constante con especialistas en terapia ocupacional, gastroenterólogos, cardiólogos, psicoterapeutas, entre otros, que forman parte del estudio de la calidad de vida de pacientes con DMD, y sus familiares, así como también la de los cuidadores principales, de modo que puedan recibir una atención acorde al tratamiento riguroso de este padecimiento y con la oportunidad de conocer los métodos más adecuados e individualizar el cuidado de cada paciente.

En ese sentido, se le ofrecen herramientas a los cuidadores de pacientes con Distrofia Muscular Duchenne de manera teórico-práctica con las respectivas evaluaciones del modelo PedsQL, con la identificación de síntomas, sensaciones, apreciaciones y opiniones de los pacientes, exponiendo las necesidades de atención por los cuidadores al momento de ayudarles a vestir, comer, cepillarse los dientes, tomar objetos y con ello, lograr sentirse bien atendidos, tomados en cuenta dentro del proceso de atención y cuidado perenne desde edades tempranas y contar con un servicio acorde a su enfermedad.

Nos pudimos dar cuenta que el nivel de calidad de vida estaba relacionado con la progresión de la enfermedad y estado de salud del paciente, los niños que han sido víctimas de afectaciones sociales y escolares, como bullying, preferían evitar la asistencia a colegios y lugares de esparcimiento, limitar el contacto con otros niños de su edad y de esta manera repercutir directamente en la enfermedad. La importancia de este estudio radica en que la determinación de estas situaciones permite establecer adecuadas directrices de mejoramiento de la red de apoyo con la que cuenta el

paciente, en el ámbito familiar, social y educativo. La adecuada calidad de vida en el cuidador conlleva al desarrollo de estrategias biopsicosociales de asistencia para el paciente

De esta manera investigar la calidad de vida del paciente y sus cuidadores, es muy importante para comprender el curso de la enfermedad y la búsqueda de estrategias que promuevan el bienestar tanto físico como psíquico de estos individuos favoreciendo la planificación de intervenciones terapéuticas dirigidas a ellos.

1.3 PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cómo es la calidad de vida en los pacientes afectados por distrofia muscular de Duchenne (DMD) pertenecientes a la Fundación Colombiana De Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019?

2. MARCO TEÓRICO

2.1 DISTROFIAS MUSCULARES.

Se define como Distrofia Muscular al conjunto de desórdenes musculares progresivos y hereditarios que producen debilidad y degeneración de los músculos motores, pudiendo también afectar al corazón y otros órganos [10]. La afección puede aparecer a cualquier edad según el tipo de distrofia. Por su parte, indica la autora, que los avances en las tecnologías de diagnóstico molecular han permitido que las clasificaciones actuales se basen en las peculiaridades moleculares de cada una de ellas, mientras que los hallazgos histopatológicos y la clínica permiten el establecimiento de los siguientes subgrupos:

- ✓ Distrofinopatías (Distrofia Muscular de Duchenne y Distrofia Muscular de Becker).
- ✓ Distrofias miotónicas, tipos 1 y 2.
- ✓ Distrofia Facio-escápulo-humeral.
- ✓ Distrofia oculo-faríngea.
- ✓ Distrofia de cinturas (Limb Girdle Muscular Dystrophy).

2.2 DISTROFINOPATÍAS.

Las distrofinopatías, son las que están dentro del grupo de las distrofias musculares, son miopatías hereditarias en las que el mecanismo causal es la ausencia total o parcial de Distrofina dentro del sistema muscular, debido a mutaciones (deleciones, duplicaciones, mutaciones puntuales) del gen *DMD* [10]. La Distrofia Muscular de Duchenne Becker (DMD/DMB) según Brooke et al, (1989) es una distrofinopatía de etiología genética, degenerativa cuya evolución es lentamente progresiva, y se

manifiesta por debilidad principalmente de las cinturas escapular y pélvica, e hipertrofia muscular.

Por otro lado, dentro de ellas se distinguen dos formas alélicas diferenciadas la una de la otra por la severidad de la clínica y la edad de aparición de los síntomas: la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) y la Distrofia Muscular de Becker (DMB). Hay formas clínicas intermedias y otras más raras de miocardiopatías aisladas, cuadros de intolerancia al ejercicio o miopatías restringidas al músculo cuádriceps. Los estudios complementarios [11] muestran cifras elevadas de Creatín Kinasa (CK) sérica (entre 200 y 1000 veces el valor normal), el electromiograma muestra datos de miopatía difusa e inespecífica, y la histología se caracteriza por un patrón de desestructuración de la arquitectura miofibrilar con cambios degenerativos.

Del mismo modo, la cantidad de distrofina puede ser variable, desde ausente en DMD a cantidades normales, pero de estructura anormal en DMB. Aunque la prevalencia para estos cuadros no está claramente establecida, la incidencia de la DMD varía según las series consultadas entre 1 de cada 3600 a 1 de cada 6000 recién nacidos vivos varones; mientras que para la DMB la incidencia exacta no está bien determinada y se estima entre 1 de cada 18450 a 1 de cada 30000 recién nacidos vivos varones [11].

El diagnóstico se basa en el cuadro clínico, la historia familiar y los resultados de laboratorio (nivel de creatina-quinasa sérica 1000-2000 veces por encima del valor normal). La biopsia muscular muestra signos de distrofia y ausencia total de distrofina [8]

2.3 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).

La distrofia muscular de Duchenne (DMD), es la forma más severa de distrofinopatía [12]. Se origina desde el nacimiento y debuta clínicamente a la edad de 2 años,

momento en el que se empieza a observar regresión en las habilidades para la marcha con pasos inestables y caídas frecuentes.

En efecto, la pérdida de fuerza muscular es progresiva y afecta de manera predominante a la musculatura proximal de los miembros y los músculos flexores del cuello. Inicialmente se observa debilidad progresiva de la musculatura glúteo-femoral, de cuádriceps y de aductores, para continuar afectando a los músculos de los brazos, la cintura escapular, y en algunos casos la musculatura facial [10].

También, el paciente afectado presenta un dato exploratorio característico conocido como signo de Gowers: al levantarse del suelo desde la posición sentado, utiliza los brazos para buscar apoyo accesorio debido a la debilidad muscular de las extremidades inferiores. Por otro lado, hacia los 5 años de edad, el deterioro muscular es evidente en las pruebas de función muscular. Alrededor de los 6 años y a consecuencia de la progresiva atrofia muscular aparecen contracturas de los tendones de Aquiles y de las bandas iliotibiales, circunstancia que obliga al paciente a caminar de puntillas y que acaba desencadenando una postura lordótica de la espalda [1].

Asimismo, muy precozmente y de modo progresivo desaparecen los reflejos propioceptivos debido a la sustitución del tejido muscular normal por tejido conjuntivo y grasa [13]. Entre los 8 y los 10 años de edad, el paciente necesita muletas para caminar; en la primera década de la vida la evolución del proceso hace que se haga necesario el uso de silla de ruedas. Las contracturas articulares, la limitación de la flexión de la cadera y la limitación de la extensión de codo, rodilla y muñeca empeoran cuando el paciente permanece sentado durante un periodo prolongado de tiempo sin ejercitar la musculatura [1].

Por otra parte, se plantea que las contracturas musculares y tendinosas se estabilizan, y, en consecuencia, aparece una escoliosis progresiva que puede causar dolor y que deriva en deformidad torácica que altera todavía más la función pulmonar, ya

comprometida por la debilidad de la musculatura respiratoria [14]. El deterioro intelectual es común en DMD; el cociente intelectual de los pacientes está aproximadamente a una desviación estándar por debajo de la media. El deterioro no parece ser progresivo y afecta sobre todo a la capacidad verbal.

Finalmente, la alteración muscular es generalizada, la respiración se vuelve insuficiente hacia los 16 a 18 años, y los pacientes tienen alta predisposición a infecciones pulmonares graves que a veces son letales [1]. La mayoría de pacientes mueren en la segunda década de la vida a causa de complicaciones respiratorias, aunque en la actualidad las medidas de soporte físico con rehabilitación y el uso de fármacos han mejorado el pronóstico vital [15]. Otras causas de muerte son aspiración de alimentos y dilatación gástrica aguda. Es poco frecuente que la muerte tenga una causa cardíaca, a pesar de que en casi todos los pacientes se detecten signos de miocardiopatía [8]

2.4 TEORÍA DEL MARCO DE LECTURA

En 1988, [16] se postula la llamada Teoría del Marco de Lectura; que explica las diferencias fenotípicas entre los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y distrofia muscular de Becker (DMB). Si una mutación produce un cambio en la expresión de un transcrito interno de modo que no se altera el inicio del marco de lectura, se obtendrá una distrofina con variación en el tamaño, pero funcional, y esto produciría el fenotipo menos severo de DMB; por otra parte, si la mutación traslada el inicio del marco de lectura, se ven afectados tanto el transcrito de ARNm como la distrofina final, la función proteica estará severamente afectada y el fenotipo resultante será más severo, de DMD.

En efecto, la disrupción del marco de lectura origina un transcrito ARN anómalo que produce interrupción prematura de la traducción desde ARN a proteína o una proteína de corta longitud. Por lo tanto, se origina una proteína truncada, con alteraciones en los

dominios ricos en cisteína y en el extremo C-terminal, que pierde la capacidad para actuar como puente entre las proteínas del citoesqueleto [16].

Por otro lado, en la DMB el marco de lectura no se altera y la proteína originada es parcialmente funcional [17]. Aunque se producen proteínas anómalas de menor tamaño, estas conservan cierta capacidad funcional, y se preservan los dominios terminales de anclaje a las proteínas del citoesqueleto. Se ha estimado que aproximadamente el 91% de pacientes con mutaciones en el gen *DMD* registrados en la base de datos Leiden, siguen en su expresión fenotípica la regla anteriormente mencionada. A nivel de ARN esta regla llega al 99.5% de los pacientes: el gen *DMD* del 99.5% de los pacientes estudiados producen ARNm que dan lugar a proteínas anómalas cortas o truncadas.

Asimismo, las mutaciones sin sentido habitualmente causan DMD debido a la presencia de un codón de parada prematuro, lo cual, durante la traducción, produce una proteína truncada. Se han descrito un número mínimo de casos en los que una mutación sin sentido causa un fenotipo de DMB. La explicación para estos casos es que la mutación se localiza en el fragmento necesario para el reconocimiento del exón por mecanismos de splicing, y esta circunstancia de salto de exón produce que se restaure nuevamente el marco de lectura [17].

2.5 PATOGÉNICA DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE BECKER.

En 1975 [18], se propuso que el defecto que conducía al desarrollo de distrofia muscular era una alteración en la composición o en la función de las proteínas de la superficie de la membrana de la fibra muscular que producía pérdida de la función de barrera de ésta. Esta hipótesis se basaba en la observación de que los afectados presentan un aumento de enzimas musculares (CK) específicas liberadas tras la disrupción del sarcolema.

En otro estudio [19] se observaron que en las zonas de contracción muscular intensa se produce una afluencia aberrante de calcio al interior de la fibra muscular. El efecto del aumento del calcio intracelular hace que las fibras afectadas se mantengan contraídas mientras que el resto de las fibras del músculo se relajan. Esta circunstancia, mantenida en el tiempo, acaba produciendo la aparición de las lesiones descritas como lesión de tipo delta (disrupción de la membrana plasmática).

No obstante, en los pacientes con DMD/DMB la biopsia muscular muestra necrosis y degeneración por grupos de las fibras musculares. Estas fibras aparecen rodeadas de macrófagos CD4+ y linfocitos. También se han observado fibras nucleadas centrales inmaduras, producto de la regeneración del tejido por mioblastos; en las primeras fases de la enfermedad se pueden ver en el músculo áreas de fibras necróticas y regeneradas. Posteriormente se agota la capacidad regeneradora del músculo y gradualmente el tejido muscular se sustituye por tejido conectivo. Las manifestaciones de DMD/DMB se consideran resultado del desbalance entre la necrosis de fibras y la regeneración mioblástica [19].

Por otra parte, [20] las mutaciones en DMD dan como resultado una proteína distrofina inestable truncada prematuramente. La "regla del marco de lectura" explica la mayoría de las diferencias fenotípicas entre DMD y distrofia muscular de Becker (DMB), una distrofinopatía más leve: mutaciones que interrumpe el marco de lectura abierto, lo que resulta en una distrofina anormal y truncada, causa DMD, mientras que las mutaciones que se mantienen en el marco de lectura abierto, resultan en una distrofina de menor peso molecular más corto pero parcialmente funcional, ocasionando BMD. La mayoría de las mutaciones en DMD son deleciones intragénicas, que representan el 65-70% de todas las mutaciones.

Las supresiones ocurren más comúnmente en una región de "punto de acceso" que abarca los exones 45–53. Se encuentran duplicaciones en el 7% de los pacientes, y

mutaciones puntuales o pequeñas eliminaciones / inserciones se encuentran en el resto. El mecanismo preciso de cómo la deficiencia de distrofina conduce a la degeneración de las fibras musculares sigue sin estar claro; sin embargo, se cree que la disrupción del citoesqueleto, la inestabilidad sarcolemal y la homeostasis anormal del calcio juegan un papel importante [20].

2.6 ANTECEDENTES.

Al exponer teóricamente apartados que establecen mecanismos de atención rigurosos para los afectados de distrofia muscular de Duchenne (DMD), se hace necesario referenciar algunos estudios sobre la temática de investigación. En ese sentido, se realizó un consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne [21]. El estudio tenía como objetivo crear un documento que sirva de guía a los profesionales sanitarios en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad; y ayudarles en la toma de decisiones en todos los aspectos relevantes que conciernen al manejo de la enfermedad. Esta investigación fue documental, donde se revisaron fuentes de información confiable tales como: (Medline, Pubmed y Cochrane) empleando la estrategia de búsqueda ((guidelines [MeSH Terms]) OR consensus document [MeSH Terms]) AND Duchenne (guidelines [MeSH Terms]) AND Duchenne y limitando los resultados a los últimos 10 años.

Los autores concluyen que el abordaje de la DMD debe ser multidisciplinar y ajustado al perfil del paciente y su grado de evolución clínica, comprendiendo, además del tratamiento basado en corticoides, medidas a nivel gastrointestinal, respiratorio, cardíaco, fisioterapéutico y ortopédico, dirigidas a mejorar la calidad de vida de los pacientes. Los estudios genéticos desempeñan un papel clave en el manejo de la enfermedad, tanto en la detección de casos y posibles mujeres portadoras como en la caracterización de la mutación implicada y el desarrollo de nuevas terapias [21].

Por otro lado, se publicó un reporte de casos sobre DMD [22]. En este artículo se presentan dos casos clínicos de niños que presentaron dificultad para realizar actividades físicas vigorosas. Se les diagnosticó DMD confirmada por creatina-fosfocinasa y electromiografía, y con mejoría del cuadro clínico gracias al tratamiento instaurado. En cuanto a la metodología, se aplicó un estudio observacional descriptivo de tipo reporte de casos con una exhaustiva anamnesis, examen físico y dismorfológico de los casos. Se arribó a una conclusión diagnóstica y a diagnósticos diferenciales con otras entidades.

El primer caso corresponde a un niño de ocho años de edad, nacido por parto eutócico a las 38 semanas de gestación, con adecuado peso y dado de alta a los dos días. Acudió a nuestra consulta por remisión del departamento de rehabilitación por retraso del desarrollo, con dificultad para subir escaleras, correr, saltar y participar en actividades físicas vigorosas. Sus padres y su hermana están todos sanos, excepto su hermano, que está en iguales condiciones clínicas [22].

El caso 2 corresponde a un niño de siete años de edad, nacido por parto eutócico a las 39 semanas de gestación, con adecuado peso y dado de alta a los tres días. La madre del paciente refiere retraso en el desarrollo psicomotor, caracterizado por tardanza en el sostén cefálico, para gatear, para ponerse de pie y en la deambulación misma. Los autores concluyen que es necesario conocer y entender los aspectos relevantes de esta enfermedad, a fin de que sea diagnosticada precozmente; a su vez, se debe tener en consideración que existen otros tipos de distrofias musculares cuya información es necesaria para establecer el diagnóstico diferencial. Por supuesto, no debe faltar la elaboración de la genealogía, herramienta que puede ayudar a orientar el diagnóstico o, incluso, a corroborarlo [22].

Otro estudio relacionado con la temática [10] se basó en la identificación mediante MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification) de las deleciones y

duplicaciones de la Distrofia Muscular de Duchenne en varones afectados y mujeres portadoras pertenecientes a la población andaluza. El objetivo del estudio fue evaluar la eficacia de la tecnología Multiplex Ligation Probe Amplification (MLPA) en la detección de deleciones y duplicaciones del gen de la distrofina para el diagnóstico molecular de varones afectados y de mujeres portadoras de DMD/DMB.

Dicho estudio expuso lo que Haldane en 1935, afirmó que un tercio de los pacientes afectados de DMD/DMB lo son por mutaciones de novo, sin historia familiar previa, y esta proporción depende del sexo del paciente. Es crucial determinar si la mutación de un paciente es de novo o ha sido heredada de su madre para ofrecer el asesoramiento genético adecuado en cada caso.

Se estudiaron un total de 186 muestras de sangre periférica de pacientes, extraídas por venopunción en tubo anticoagulado con EDTA (ácido etilendiamonotetracético) entre Febrero de 2005 y Mayo de 2013. También se estudiaron 4 vellosidades coriales obtenidas mediante técnica invasiva de mujeres gestantes con feto varón, portadoras de mutaciones previamente identificadas en el gen *DMD*. Los autores determinan por primera vez que la incidencia de la DMD/DMB en Andalucía, corresponde a 1 de cada 3506 varones nacidos vivos, de los que el 89,47% estaban afectados por deleciones y el 10,52% por duplicaciones. El conocimiento de la incidencia de la DMD/DMB es un dato de importancia en relación a la estimación de los costes socio-sanitarios de esta enfermedad [10].

Del mismo modo, [23] se expone sobre las perspectivas desde la rehabilitación en DMD. El objetivo del estudio de Chaustre y Chona (2014), fue describir los principales aportes médicos para los pacientes que sufren de DMD, desde el punto de vista de la medicina física y rehabilitación. Como conclusión se recomienda que el ejercicio en pacientes con DMD en fase ambulatoria debe ser aeróbico sin superar el 20% de la contracción voluntaria máxima (fortalecimiento submáximo), y se deben evitar los

ejercicios excéntricos, recordando que la inestabilidad inherente de la membrana del sarcolema con deficiencia de distrofina predispone a lesiones debido a las cargas mecánicas.

Un estudio de caso [24] describió un paciente pediátrico con diagnóstico de DMD y deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadenas medias, ambas patologías confirmadas por medio de análisis molecular. Se detectó, la delación de los exones 45 al 50 en el gen *DMD*, y la mutación A985G en estado homocigoto del gen *ACADM*. La deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa altera la oxidación mitocondrial de los ácidos grasos, causando hipoglicemias no cetósicas, y una condición neurodegenerativa.

Ambas enfermedades genéticas son poco frecuentes, con patrones de herencia mendeliana diferentes. Los hallazgos clínicos de fatiga, debilidad muscular y daño cardíaco, pueden ser observados en ambas condiciones, pero con tratamientos médicos diferentes, que los convierten en todo un reto médico para lograr el equilibrio necesario en su salud.

El tratamiento debe ser valorado individualmente, tomando en consideración los efectos secundarios de los esteroides, y la presencia de condiciones preexistentes en cada persona. Hay efectos adversos comunes a largo plazo, con la administración de corticoides, sobre todo en niños y en el paciente reportado, por presentar otra enfermedad concomitante [24].

Por otro lado, se tiene un estudio que expone al respecto de los ensayos clínicos en la distrofia muscular de Duchenne (DMD), los cuales están aumentando debido a los avances técnicos en genética, biología muscular e imagen muscular, y ciencia traslacional. Sin embargo, la capacidad de lograr y medir el progreso en los ensayos clínicos en DMD está severamente limitada por las dificultades de reclutamiento y los bajos niveles de participación del paciente y la familia. Los ensayos clínicos que no

tienen una inclusión completa de pacientes pueden afectar el rendimiento de las nuevas terapias en la práctica clínica [25].

Este estudio investigó cualitativamente los conocimientos, las actitudes y las percepciones de la participación en la investigación clínica en DMD centrados en la familia y basados en el médico. Se realizaron 13 sesiones de grupos focales (8 basadas en padres y 5 basadas en médicos) en 5 sitios demográficos y geográficamente diversos (Houston, Texas; Minneapolis, Minnesota; Pittsburgh, Pensilvania; Sacramento, California; y Washington, DC). El análisis temático se utilizó para identificar patrones de significado en todo el conjunto de datos.

Según el estudio [25], un total de 28 padres y 33 médicos participaron en discusiones innovadoras y reflexivas sobre la investigación clínica en DMD y los enfoques para lograr la participación familiar. Cinco temas generales surgieron de nuestros datos cualitativos. El tema de Información discutió la falta de información accesible y coherente, así como la sobreabundancia de información fragmentada. El tema de la conversación demostró la importancia de tener un diálogo abierto y profundo sobre la investigación con las familias para generar confianza y obligación hacia el proceso de investigación. Los temas de Barreras e Incentivos presentaron las opiniones de los padres y los médicos sobre los sacrificios que alteran la vida que hacen las familias para participar en la investigación y las formas de reducir estas cargas bajo el tema Soluciones.

Por lo tanto, el reclutamiento efectivo para estudios clínicos en enfermedades raras requiere un equipo de estudio verdaderamente comprometido y comprometido, así como los recursos necesarios para superar la multitud de barreras que enfrentan las familias. Un plan de reclutamiento claramente delineado, desarrollado junto con las familias, debería ser el procedimiento operativo estándar durante el desarrollo del ensayo clínico. Los protocolos que utilizan estrategias directas centradas en la familia

para proporcionar información y para reclutar participantes de investigación en estudios sobre enfermedades raras son esenciales [25].

Otro estudio, detalla que la distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular recesiva, grave, progresiva, ligada al cromosoma X y esta provocada por mutaciones en el gen DMD (xP21.2), que conducen a la completa deficiencia de distrofina, una proteína sub-sarcoémica, que afecta aproximadamente a 1 de cada 5000 nacimientos de varones vivos [26]. Los pacientes con DMD experimentan debilidad muscular progresiva, debido a la ausencia de proteína distrofina funcional, y típicamente experimentan retraso en la marcha, dificultad para correr o subir escaleras y caídas frecuentes.

Sin embargo, varios signos y síntomas no motores (p. Ej., Problemas de comportamiento, déficits neurocognitivos y retraso del habla) también pueden estar asociados con la enfermedad. Los niños con DMD generalmente son diagnosticados entre los 4 y 5 años de edad, cuando su desarrollo físico comienza a diferir más claramente del de sus compañeros, y, con el tratamiento con corticosteroides, generalmente pierden la deambulación a una edad promedio de aproximadamente 12-14 años. Pero, esto puede variar según el país [26].

El diagnóstico preciso y temprano de la DMD juega un papel crucial en el manejo efectivo de los pacientes: tiene el potencial de conducir a una intervención más temprana; asesoramiento genético apropiado; tratamiento con terapias específicas de mutación (cuando corresponda); y asignación apropiada a ensayos clínicos. Sin embargo, los informes indican que persisten retrasos significativos en el diagnóstico de DMD. Se ha demostrado que, en ausencia de antecedentes familiares de DMD, hay un retraso de aproximadamente 1 año desde el inicio de los primeros síntomas hasta la primera evaluación realizada por un profesional de la salud [26].

Se observó un retraso adicional de aproximadamente 1 año desde esta primera evaluación hasta la derivación a un neurólogo o especialista neuromuscular (edad media al diagnóstico $\pm$ DE: $4,9 \pm 1,7$ años). Otros hallazgos sugieren que esto podría ser más corto, con un retraso promedio de poco más de 1 año desde los primeros síntomas hasta el diagnóstico (retraso promedio $\pm$ DE: 1.3 ± 1.8 años). En general, estos hallazgos sugieren que, en promedio, ha habido poca o ninguna reducción en la edad al momento del diagnóstico para los pacientes con DMD en los últimos 30 años [26].

Una vez que se sospecha DMD, se requieren pruebas genéticas para obtener un diagnóstico completo. Sin embargo, los resultados de una encuesta reciente de 41 delegados de Europa, Turquía e India (principalmente neurólogos infantiles y genetistas clínicos / moleculares) revelaron que puede haber problemas relacionados con el diagnóstico genético de DMD. Por ejemplo, aunque el 100% de los delegados entendieron la importancia de las pruebas genéticas para DMD, más del 10% no realizaron pruebas genéticas adicionales si las pruebas de eliminación / duplicación fueron negativas [26].

Los resultados de la encuesta de las clases magistrales de expertos TREAT-NMD de 2017 y 2018 sobre DMD, a las que asistieron más de 100 delegados combinados (principalmente de antecedentes de pediatría y neurología de 27 y 20 países, respectivamente), mostraron que algunos delegados experimentaron dificultades para interpretar los resultados de las pruebas genéticas de DMD y, posteriormente, no siempre sabían si los pacientes eran elegibles para el tratamiento con terapias específicas para mutaciones. Juntos, estos problemas resaltan la necesidad de tiempos de diagnóstico más cortos para pacientes con DMD y recomendaciones más claras para pruebas genéticas de DMD para garantizar que se realice una evaluación genética completa para alcanzar un diagnóstico genético preciso. Esta revisión, respaldada por

una búsqueda sistemática de literatura, presenta un consenso de expertos sobre formas de reducir el tiempo de diagnóstico de DMD [26].

2.7 DISTROFIA EN MUJERES PORTADORAS.

En relación con la distrofia, se indica que la mayoría de mujeres portadoras de mutaciones en el gen DMD son asintomáticas [27]. Se reporta que entre un 2.5% y un 7.8% de estas portadoras presentan manifestaciones clínicas que van desde cuadros de distrofinopatía de severidad media, a cuadros rápidamente progresivos; en estos casos se presenta un patrón anatomo-patológico tipo mosaico de distribución no uniforme de afectación de las fibras musculares, apreciando zonas de fibras anormales al lado de zonas de fibras normales.

Sin embargo, la afectación clínica en el caso de portadoras de mutaciones tipo DMB es menos frecuente y de menor severidad clínica que en el caso anterior. Las principales manifestaciones clínicas en las portadoras, según otro estudio, son mialgias y calambres en el 5%, debilidad muscular en el 17%, miocardiopatía dilatada en el 5% y dilatación del ventrículo izquierdo en el 18% de los casos [28]. Los estudios más recientes han demostrado que la afectación cardíaca es de mayor severidad en los casos de mujeres portadoras de mutación tipo DMD. El seguimiento de las portadoras de DMD debe incluir, por tanto, evaluación cardíaca.

Cuando en una portadora aparece sintomatología más severa, se considera que las manifestaciones clínicas están asociadas a inactivación sesgada del cromosoma X sano, produciendo ausencia de distrofina funcional [28] describiéndose dentro de las causas de la inactivación sesgada del cromosoma X:

- ✓ Translocaciones que afectan al brazo corto del cromosoma X y que desencadenan la inactivación del cromosoma X con el gen *DMD* normal.

- ✓ Mutación del gen *DMD* en un único cromosoma X en mujeres con Síndrome de Turner y que presentan clínica similar a los varones afectados
- ✓ Disomía uniparental del cromosoma X con una mutación en el gen *DMD*
- ✓ Mujeres fenotípicamente pero con 46, XY y DMD originada por la concurrencia simultánea de mutaciones en el gen de la distrofina y en los genes de los receptores de andrógenos. Su sexo cromosómico corresponde a varones, pero las alteraciones en los receptores androgénicos las dotan de fenotipo femenino.
- ✓ Finalmente se han descrito dos casos de mujeres con cariotipo normal y mutaciones en ambos cromosomas X a nivel del gen *DMD*.

2.8 HIPÓTESIS PATOGENICAS GENERADAS PARA LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD).

Tabla 1 Tipos de hipótesis DMD.

TIPO	DESCRIPCION	AUTOR
HIPÓTESIS MECÁNICA	Las primeras descripciones anatomopatológicas de los músculos distróficos (lesión delta) junto con los elevados niveles de enzimas musculares en pacientes con distrofia hicieron pensar que la lesión que afectaba a estas estructuras era causada por alteraciones en el sarcolema de las fibras musculares [18]. Posteriormente, la identificación del mecanismo de afectación de distrofina y su complejo asociado de proteínas aclaró el mecanismo lesional: la ausencia de una o varias de estas proteínas compromete la integridad de las fibras, particularmente durante períodos de contracción mantenida, la capacidad de mantener contracciones excéntricas está muy afectada en DMD/DMB por lo que este tipo de ejercicios acabarían produciendo daño muscular inducido por el ejercicio [29]. Asimismo, la afectación de la distrofina y proteínas asociadas altera la correcta función del llamado costámero (estructura formada por pequeños botones proteicos). Los costámeros tienen como misión distribuir las fuerzas contráctiles generadas en el sarcolema manteniendo constante la forma a lo largo de toda la fibra muscular [29].	Mokri et al., (1975). [18] Biggar (2015). [29]

TIPO	DESCRIPCION	AUTOR
HIPÓTESIS DEL CALCIO.	La homeostasia del calcio es de vital importancia para muchos aspectos de la función muscular. En las biopsias de pacientes con DMD se encuentran fibras musculares hipercontraídas y aumento de los niveles de calcio intracelulares en estas fibras. El aumento de permeabilidad de la membrana, al parecer, debido a un aumento de la mecanosensibilidad de los receptores voltaje independientes para los canales de calcio hace que aumente la afluencia de calcio al interior de la fibra [30]. El aumento sostenido del calcio en el citosol produce la activación de proteasas, sobre todo calpaínas (tiolproteasas no lisosomales con actividad tipo papaína dependiente de calcio, responsables de proteólisis neutra calcio dependiente) que provocan la destrucción de los constituyentes de la membrana, por lo que aún aumenta más la entrada de calcio en la célula y se puede acabar desencadenando la muerte celular [31].	Carafoli et al., (1998) [30] Brooke et al. (1989) [31]
HIPÓTESIS VASCULAR.	La observación de necrosis de fibras musculares en múltiples afectados de DMD fue descrita por Koehler et al. en 1977, y ha hecho suponer que la alteración en la vascularización de la fibra debía tener un papel importante dentro de la fisiopatología de la enfermedad. Sin embargo, los estudios anatómico-biópsicos no han demostrado anomalías en las paredes de los vasos. El ácido nítrico (NO) tiene efecto vasodilatador en el músculo esquelético y se piensa que esta molécula puede ser relevante en la patofisiología de DMD [32]. Una familia de NO sintetetasas (óxido nítrico sintetasa neural, n-NOS) produce NO en las células musculares, estas enzimas normalmente están ligadas a la distrobrevina y la sintrofina. En músculos deficientes en distrofina, la NO sintetasa está desanclada de la su fijación subsarcolémica y flota libre en el citoplasma, además se reduce su contenido; esto hace que durante el ejercicio, cuando se necesita incremento del oxígeno en pacientes con DMD/DMB se produzca isquemia muscular [32].	Koehler et al., (1977) [32]

TIPO	DESCRIPCION	AUTOR
HIPÓTESIS DE LA REGULACIÓN GÉNICA	En la DMD juegan un papel esencial la distrofina y las proteínas del complejo asociado a la distrofina (CAD). Se han descrito varios genes implicados en la producción y regulación de las proteínas del CAD. La inyección de células madre en músculos deficitarios en distrofina, no sólo restaura parcialmente la molécula y su complejo proteico asociado, sino que también restaura la expresión de los genes encargados de la codificación de las anteriores proteínas. Sin embargo, no está totalmente comprobado que los genes hasta ahora identificados tengan un papel en los cambios evolutivos de la distrofia [33].	De Bari et al., (2003). [33]
HIPÓTESIS INFLAMATORIA.	Los músculos de los pacientes con DMD presentan cambios inflamatorios de menor importancia que los apreciados en otras distrofias como la facio-escápulo-humeral. Los factores que conducen a estos fenómenos inflamatorios resultan de la coordinación de numerosos componentes de la respuesta inflamatoria crónica, incluidos citoquinas, quemocinas, adhesión leucocitaria, marcadores específicos de invasión celular y sistemas de activación del complemento. In vivo, depleciones de los CD4+ y CD8+ T o macrófagos reducidos en número en ratones mdx ilustran el papel de este tipo de células en el agravamiento de este tipo de enfermedad. En particular, la suprarregulación de quemocinas selectivas puede ser un proceso determinante en la respuesta inflamatoria del músculo distrófico. La conjugación de las señales de la respuesta inmune y la sobreexpresión local de los genes de la matriz extracelular son evidentes en DMD. Los músculos de los ratones mdx presentan pequeños núcleos de fibrosis en comparación con las amplias áreas de necrosis de los pacientes con DMD, estos hallazgos sugieren que la regulación del colágeno a nivel post-transcripcional media el aumento de áreas de fibrosis en DMD. A pesar de ello, la relación entre respuesta inmune y la afectación de la matriz extracelular está aún por clarificar [34].	Spencer y Mellgren (2002). [34]

Fuente: Elaboración propia, según autores.

2.9 INSTRUMENTOS

2.9.1 El modelo de medición PedsQL

Es un enfoque modular para medir la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en niños y adolescentes sanos, y aquellos con afecciones de salud aguda y crónica. El modelo de medición PedsQL [2] integra a la perfección tanto escalas centrales genéricas como módulos específicos de enfermedades en un solo sistema de medición.

Tabla 2 Escalas básicas del modelo PedsQL.

Escala	Descripción
Breve	23 artículos
Práctico	Menos de 4 minutos para completar
Flexible	Diseñado para usar con poblaciones comunitarias, escolares y clínicas pediátricas.
Adecuado para el desarrollo	Edades 2-18; auto informe del niño Edades 5-7, 8-12, 13-18; informe de apoderado de los padres Edades 2-4, 5-7, 8-12, 13-18.
Multidimensional	Física, emocional, social, funcionamiento escolar.
Fiable	Puntaje de escala total: 0,88 auto informe de niño; 0,90 informe de proxy de padre.
Válido	Distingue entre niños sanos y niños con afecciones de salud agudas y crónicas; distingue la gravedad de la enfermedad dentro de una afección de salud crónica.
Sensible	Al cambio clínico a lo largo del tiempo.
Traducido	A varios idiomas, incluida la traducción en español.

Las **escalas básicas genéricas PedsQL de 23 ítems** fueron diseñadas para medir las dimensiones centrales de la salud según lo delineado por la Organización Mundial de la Salud, así como el funcionamiento del rol (escolar).

Los 4 tipos de escalas **multidimensionales** y las 3 puntuaciones resumidas son:

Tabla 3 Tipos de escalas básicas PedsQL.

Escalas	Puntaje
Funcionamiento físico (8 artículos)	Puntaje resumido Puntaje de escala total (23 ítems) Puntaje resumido de salud física (8 ítems) Puntaje resumido de salud psicosocial (15 ítems)
Funcionamiento emocional (5 artículos)	
Funcionamiento social (5 artículos)	
Funcionamiento escolar (5 artículos)	

2.9.2 Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad: adaptado para el cuidador. (WPAI)

La validez de constructo de una medida cuantitativa de la productividad del trabajo y el deterioro de la actividad (WPAI, siglas en inglés) de los resultados de salud. Se probó para su uso en ensayos clínicos, junto con su reproducibilidad cuando se administra por 2 métodos diferentes [6], 124 personas afectadas por un problema de salud fueron

aleatorizadas para recibir 2 cuestionarios auto administrados (autoadministración) o un cuestionario auto administrado seguido de una entrevista telefónica (administración del entrevistador) [6].

La validez de constructo de las medidas del cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad: adaptado para el cuidador, del tiempo perdido en el trabajo, el deterioro del trabajo y las actividades regulares debido a la salud general y los síntomas, se evaluaron en relación con las medidas de las percepciones generales de salud, función (física), función (emocional), dolor, gravedad de los síntomas y medidas globales de trabajo e interferencia con la actividad regular. Se utilizaron modelos de regresión lineal multivariante para explicar la variación en la productividad del trabajo y la actividad regular mediante medidas de validación.

Los datos generados por las entrevistadoras y aplicación del Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad tuvieron mayor validez de constructo y menos omisiones que la obtenida por la autoadministración del instrumento. Todas las medidas de productividad laboral y deterioro de la actividad se correlacionaron positivamente con medidas que habían demostrado validez de constructo. Estas medidas de validación explicaron del 54 al 64% de la varianza (p menor que 0,0001) en las variables de deterioro de la productividad y la actividad del Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad.

La productividad laboral general (salud y síntomas) se relacionó significativamente con las percepciones generales de salud y las medidas globales de interferencia con la actividad regular. El cuestionario auto administrado tenía una reproducibilidad adecuada pero menos validez de constructo que la administración del entrevistador. Ambos métodos de administración del Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad justifican una evaluación adicional como medida de morbilidad [13].

3.HIPÓTESIS

Este estudio no requiere planteamiento de hipótesis.

4.OBJETIVOS

4.1 OBJETIVO GENERAL

Aplicar la escala de calidad de vida en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.

4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Establecer la calidad de vida en los pacientes con distrofia muscular de Duchenne pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.
2. Describir las características sociodemográficas de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.
3. Identificar los cambios en el estilo de vida de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) pertenecientes a Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.
4. Caracterizar la afectación de la distrofia muscular de Duchenne (DMD) en la calidad de vida de los pacientes pertenecientes a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y sus cuidadores en el año 2019.

5. METODOLOGÍA

En el análisis estadístico de las pruebas se utilizó el programa SPSS V.21.0 para Mac y Microsoft Excel para Mac v. 16.16.20. Se determinan media, mediana, intervalo de confianza al 95% (IC 95%) y desviación estándar para las puntuaciones totales y por dimensiones de las pruebas. Se contó con el apoyo de un estadístico magíster en modelación y ciencia computacional, una medico genetista y psicologa.

5.1 ENFOQUE METODOLÓGICO DE LA INVESTIGACIÓN

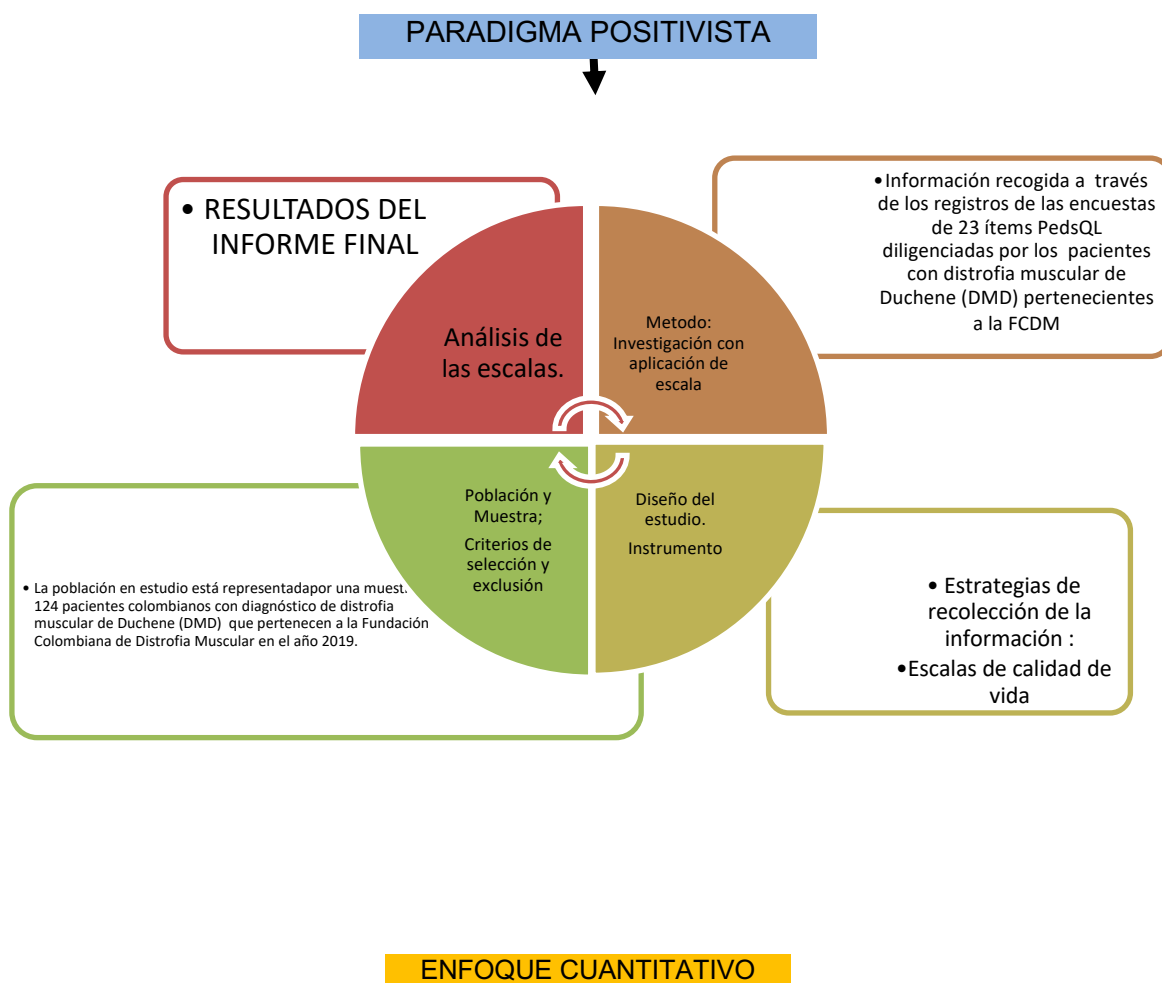
El presente estudio es de enfoque cuantitativo, de tipo descriptivo con método observacional.

5.2 TIPO DE ESTUDIO

El estudio es una aplicación de escala. La presente investigación realizó en primera instancia la aplicación del cuestionario sobre la calidad de vida PedsQL, versión 4.0, el cual ya se encuentra validado en otros países, fue inicialmente desarrollado en el idioma inglés por James Varni y colaboradores, tiene como finalidad de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de pacientes pediátricos con enfermedades crónicas, el cuestionario se compone de una serie de preguntas dirigidas al paciente o cuidador, estas preguntas están enfocadas en evaluar en diferentes dimensiones: Dimensión de funcionamiento físico (8 ítems), Bienestar Emocional (5 ítems), Funcionamiento Social (5 ítems) y Funcionamiento Emocional (3 ítems); La escala cuenta con 4 versiones según los rangos de edades (2 a 4 años, 5 a 7 años, 8 a 12 años y 13 a 18 años). Posteriormente se realizó el cuestionario PedsQL Módulo Neuromuscular, la cual está dividida por rangos de edades, donde se compone de 3 dimensiones: Enfermedad neuromuscular (17 ítems), comunicación (3 ítems) y funcionamiento familiar (5 ítems).

Los participantes fueron interrogados con respecto a los problemas presentados en el último mes en las diferentes esferas por medio de preguntas tipo Likert de 5 puntos (0= nunca, 1= casi nunca, 2= algunas veces, 3= casi siempre, 4= siempre). Finalmente a los cuidadores se les aplicó el Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad adaptado para el cuidador V2.0 (WPAI: DMD CAREGIVER) con el fin de evaluar la afectación en la calidad de vida por la enfermedad en las distintas esferas. Con estas encuestas se consideró dar respuesta a la pregunta de investigación planteada.

Gráfica 1 Diagrama de la metodología



.5.3 POBLACIÓN

La población en estudio está representada por una muestra de 124 pacientes colombianos con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) que pertenecen a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular en el año 2019, de los cuales, 20 pacientes no pudieron ser contactados por ninguno de los investigadores y 4 pacientes habían fallecido previo al momento de comunicación para aplicación de la escala, para un total de 100 pacientes incluidos en la muestra.

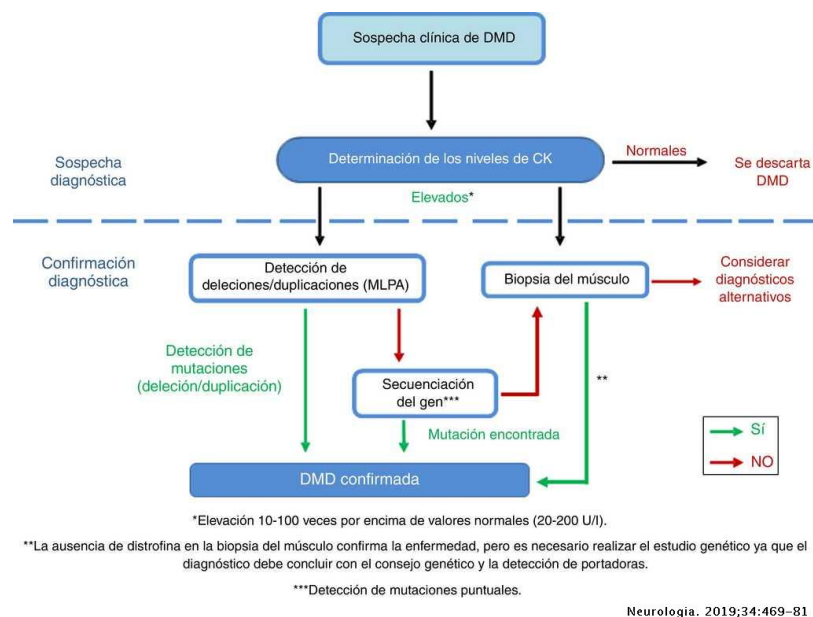
5.4 DISEÑO MUESTRAL

Se incluirán todos los casos de pacientes con la patología distrofia muscular de Duchenne (DMD) que pertenecen a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular en el año 2019. El diagnóstico de DMD debe ser realizado de manera precoz, si se tiene alguna sospecha clínica de la enfermedad o antecedentes familiares de la misma [21], en estos casos se deben determinar los niveles séricos de creatin quinasa (CK), los cuales suelen estar entre 10 y 100 veces más elevados que los valores normales [35] debido a la destrucción muscular que se genera acompañada de la elevación de transaminasas que en ocasiones puede confundir el diagnóstico temprano de la enfermedad [36].

Actualmente, ante la alta sospecha de DMD se inicia con un estudio genético empleando la Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) la cual detecta los exones implicados en las deleciones y duplicaciones [37]. Los resultados positivos asociados a un fenotipo compatible con la enfermedad pueden hacer por sí mismos, diagnóstico de la enfermedad [38].

Si los resultados son negativos y la sospecha de enfermedad continua, se debe realizar una secuenciación genómica en busca de mutaciones puntuales o pequeñas deleciones o duplicaciones [39]. En caso de no realizarse un diagnostico genético, pero haya persistencia de signos o síntomas de la enfermedad y los exámenes de laboratorio muestren elevación de CK, se indica toma de biopsia de musculo para confirmar o descartar la enfermedad. La confirmación de DMD con déficit de distrofina en las pruebas histoquimicas de la biopsia obliga a realizar pruebas genéticas para identificación del tipo de mutación [21]. (Figura a continuación [21])

Gráfica 2 Pruebas Genéticas



CRITERIOS DE SELECCIÓN

Criterios de inclusión

- Pacientes con diagnostico confirmado de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la base de datos de fundación Colombiana de Distrofia Muscular activos durante el año 2019

Criterios de exclusión

- Pacientes que se nieguen a participar en el estudio
- Pacientes que no logren ser contactados por ninguno de los entrevistadores para el consentimiento y/o aplicación de las escalas
- Pacientes que hayan fallecido en el ultimo año
- Pacientes no aptos psicológicamente para contestar las encuestas
- Pacientes con enfermedades neurovegetativas asociada

5.5 DESCRIPCIÓN DE LAS VARIABLES**5.5.1 Diagrama de variables**

En el presente estudio no se presenta diagrama de variables, ya que las escalas de calidad de vida ya están validadas en otros países ante la comunidad científica.

5.5.2 Tabla de variables

Se elaborarán utilizando las escalas de calidad de vida PedsQL establecidas por James W Varni y el cuestionario WPAI: DMD CAREGIVER diseñado por MC Reilly.

5.5.3 Cuadro de operacionalización de variables

Tabla 4 Cuadro de operacionalización de las variables.

Nombre de variable	Descripción de la variable	Valores	Tipo de variable
Sexo	Características genotípicas	1. Hombre 2. mujer	Cualitativa Nominal
Edad	Rangos de edad según la distribución de edad en las escalas	1. Edad 2 – 4 años 2. Edad 5 – 7 años 3. Edad 8 – 12 años 4. Edad 13 -- 18 años 5. Edad mayores de 18 años	Cualitativa Ordinal
Régimen de Salud	Régimen de seguridad social al cual pertenece	1. Subsidiado 2. Contributivo 3. Particular 4. No tiene	Nominal
Cuidador	Descripción de parentesco del cuidador	1. Madre 2. Padre 3. Otro familiar 4. Otros	Cualitativa Nominal
Desempeño laboral de cuidador	Si se encuentra Empleado en el momento	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Horas laboradas	Cantidad de horas laboradas a la semana		Cuantitativa Continua, de razón
Realización de actividades cotidianas	Grado de afectación en la realización de actividades cotidianas del cuidador asociada a la DMD del paciente	De 0 a 10	Cuantitativa continua, de Intervalos
Afectación de la productividad laboral	Grado de afectación de la productividad o desempeño laboral del cuidador asociada a la DMD del paciente	De 0 a 10	Cuantitativa continua, de Intervalos

Nombre de variable	Descripción de la variable	Valores	Tipo de variable
Disnea	Presencia de dificultad para respirar	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Dolor	Presenta sintomatología dolorosa	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Cansancio	Presenta sintomatología relacionada con fatiga muscular o cansancio	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Debilidad en extremidades superiores	Pérdida de fuerza en manos, dificultades para el agarre	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Equipo médico necesario	Cuenta con el equipo médico necesario para el manejo adecuado de la enfermedad	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Dificultades con el sueño	Presencia de alteraciones en calidad de sueño (insomnio de conciliación , mantenimiento o apnea del sueño)	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Bulling	Sufre o a padecido de Bulling (burla de otros por su condición medica)	1. SI 2. NO	Cualitativa Nominal
Afectación psiquiátrica/ Psicológica	Presencia de sintomatología o alteraciones emocionales vinculadas a la enfermedad	1. Enojo/Rabia 2. Tristeza/depresión 3. Miedo/temor	Cualitativa Nominal

Fuente; Elaboración Propia

5.6 TÉCNICAS DE RECOLECCIÓN DE INFORMACIÓN

5.6.1 Fuentes de información

La información será la proporcionada por la base de datos de Datos de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y la recolectada en los cuestionarios de calidad de vida, modulo neuromuscular y cuestionario de productividad laboral diligenciadas por los pacientes y/o los cuidadores de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne para en el año 2019

5.6.2 Instrumento de recolección de información

Los pacientes serán seleccionados de los registros encontrados en la base de datos de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular para el año 2019. Posteriormente, se hará una comprobación de la calidad de la información disponible para cada uno de ellos, corroborando los datos de la base de datos con los proporcionados por el paciente, insistimos al paciente y cuidador que de sus respuestas dependía el resultado confiable de la investigación, que será utilizada posteriormente para otras investigaciones y finalmente con la verificación de la congruencia de síntomas referidos con el desarrollo de su rutina diaria.

Por otro lado, se aplicará a los pacientes con diagnóstico confirmado de distrofia muscular de Duchenne (DMD) que pertenezcan a la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular en el año 2019, la Escala PedsQL Genérica dividida por rangos de edades, la escala PedsQL Módulo Neuromuscular dividida por rangos de edades. A los cuidadores se les aplicará el Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad adaptado para el cuidador V2.0 (WPAI: DMD CAREGIVER).

Asimismo, previa aplicación de la escala de calidad de vida, la Fundación Colombiana para Distrofia Muscular se contacto con cada paciente y sus cuidadores vía telefonía o WhatsApp, para ponerlos en conocimiento de la realización de proyecto de investigación en la calidad de vida de los pacientes con DMD, el cual se llevaría a cabo de la mano de dos médicas y una psicóloga quienes estarían comunicándose los días siguientes para la realización de encuestas, se aclararon dudas por medio de llamada telefónica o en el momento en que los pacientes y cuidadores asistieron a la Fundación, se dio a conocer el consentimiento y/o asentimiento informado con las posteriores explicaciones del estudio y resolución de dudas, A quienes aceptaron, procedieron a dar la autorización al representante legal de la participación en el estudio, posteriormente se continuo con la aplicación de las encuestas, las cuales se realizaron de manera telefónica por los entrevistadores (médicas y psicóloga).

La preparación de los dos entrevistadores consistió inicialmente en un conocimiento a fondo de la patología contando siempre con el acompañamiento de medico especialista en genética, quien estuvo atento al llamado y proporcionó soporte científico para el estudio, así mismo se realizó una investigación y aprendizaje a fondo de las escalas y como han sido aplicadas en investigaciones previamente. Se desarrollo una bitácora cronológica de llamadas, donde se establecieron tiempos máximos y mínimos de cada llamada, así como establecimiento de una secuencia de aplicación de las escalas y practicas previas al inicio de la investigación. Finalmente de hizo un detallado estudio de la base de datos proporcionada por la fundación, una clasificación por edades de los pacientes y actualizaciones diarias entre los entrevistadores de las encuestas realizadas cada día.

Los dos entrevistadores, previamente entrenados, llamaron a los teléfonos de contacto de cada uno de los pacientes y cuidadores y, previa clasificación según el grupo de edad, se habló con el cuidador o con el paciente (según del rango de edad). Se explicó de manera clara y detallada la intención y metodología de la investigación.

Al momento de realizar contacto telefónico con el paciente y/o cuidador, se realizó una evaluación psicológica para captar raciocinio y lucidez al momento de responder la encuesta por parte de los pacientes y cuidadores mediante la intervención de la psicóloga, a través de una breve entrevista con preguntas como: ¿Cómo estas?, ¿Cómo te sientes?, ¿Qué actividades has hecho en el día?, ¿Has tenido algún incidente en el día?, y según las respuestas dadas por los pacientes, la psicóloga determinó si el paciente se mostraba tranquilo, con actitud positiva, respuestas sin cargas afectivas o emocionales, sin evidencia de llanto, tristeza, mal humor y respuestas lógicas durante la entrevista; Así mismo durante dicha entrevista se pregunto acerca de la asistencia periódica a psicología.

Los resultados de esta evaluación reportaron que todos los pacientes de la base de datos, contactados por los investigadores, se encontraban aptos psicológicamente para la aplicación de las pruebas.

Del mismo modo, se aplicó al cuidador el cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad, para evaluar posibles afectaciones en su calidad de vida.

El tiempo de duración de la aplicación de la prueba fue de 90 minutos.

Lugar: Vía telefónica.

Numero de instrumentos aplicados por paciente: 2 (dos) instrumentos (escala PedsQL inventario pediátrico de calidad de vida, versión 4.0 y escala PedsQL modulo neuromuscular versión 3.0 según grupo de edad del paciente)

Numero de instrumentos aplicados a cuidadores: 1 (uno) instrumento (Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad adaptado para el cuidador versión 2.0)

En total se aplicaron durante la investigación, 17 formatos diferentes.

Características de cuestionarios PedsQL

El cuestionario sobre la calidad de vida aplicado en el estudio, PedsQL, versión 4.0, el cual ya se encuentra validado en otros países, fué inicialmente desarrollado en el idioma inglés por James Varni y colaboradores, este cuestionario tiene la finalidad de evaluar la calidad de vida relacionada con la salud de pacientes pediátricos con enfermedades crónicas.

El cuestionario se compone de una serie de preguntas las cuales pueden ser aplicadas al paciente o cuidador, estas preguntas están enfocadas en evaluar en diferentes dimensiones: Dimensión de funcionamiento físico (8 ítems), Bienestar Emocional (5 ítems), Funcionamiento Social (5 ítems) y Funcionamiento Emocional (3 ítems); La escala cuenta con 4 versiones según los rangos de edades (2 a 4 años, 5 a 7 años, 8 a 12 años y 13 a 18 años).

En la presente investigación se aplicó también la escala PedsQL Módulo Neuromuscular dividida por rangos de edades, donde se compone de 3 dimensiones: Enfermedad neuromuscular (17 ítems), comunicación (3 ítems) y funcionamiento familiar (5 ítems). Los participantes son interrogados con respecto a los problemas presentados en el último mes en las diferentes esferas por medio de preguntas tipo Likert de 5 puntos (0= nunca, 1= casi nunca, 2= algunas veces, 3= casi siempre, 4= siempre).

5.7 CONTROL DE ERRORES Y SESGOS

- ✓ En los estudios documentales, y de carácter retrospectivo, es necesario controlar los errores y el sesgo durante la recolección de la información y los análisis de los datos. Para esto se conto con el apoyo de un estadístico magíster en modelación y ciencia computacional, quien se encargo del control de errores en

el proceso de análisis de los datos y selección de la información, así mismo se contó con la colaboración de una medico genetista quien realizo el acompañamiento para el control de errores y sesgos en el proceso de recolección de información e inclusión en investigación.

- ✓ Es posible que se presenten sesgos de selección de los datos por lo cual se elegirán a los pacientes con diagnóstico confirmado de distrofia muscular de Duchenne que deseen participar en el estudio, pertenezcan y se encuentren en la base de datos de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular. De igual manera se podrían presentar sesgos de errores en el registro de información por lo cual los dos investigadores realizarán una doble revisión de los datos registrados al momento de aplicación de las escalas y tabulación de los datos.
- ✓ En cuanto al control de sesgos de información, en el momento de aplicación del cuestionario de calidad de vida, se corroborarán los datos sociodemográficos y de confirmación diagnóstica de distrofia muscular de Duchenne en los pacientes y sus cuidadores que participan en el estudio. Adicionalmente ambos investigadores recibieron un entrenamiento para la aplicación de los cuestionarios de calidad de vida con el fin de evitar inducciones en las respuestas dadas por los pacientes y sus cuidadores. Lo anterior evita los sesgos de entrevistador.
- ✓ Finalmente se excluyeron de la muestra aquellos pacientes a los cuales no se les pudo realizar un adecuado seguimiento por pérdida total o parcial, por imposibilidades en la comunicación, o por falta de instrumentos de localización.

5.8 TÉCNICAS DE PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE LOS DATOS

Los datos recolectados fueron analizados mediante el Software Estadístico SPSS V.21.0 para Mac y Microsoft Excel para Mac v. 16.16.20. El plan de análisis se basó en estadística descriptiva para hacer un perfil situacional de los pacientes y a través de estadística paramétrica. Una vez diligenciado el instrumento por parte de los pacientes y cuidadores se procedió a realizar los análisis psicométricos, para así evaluar la homogeneidad de los resultados.

En el análisis estadístico de las pruebas se utilizó el programa SPSS V.21.0 para Mac y Microsoft Excel para Mac v. 16.16.20. Se determinan media, mediana, intervalo de confianza al 95% (IC 95%) y desviación estándar para las puntuaciones totales y por dimensiones de las pruebas.

Para tal efecto, en cada pregunta se muestra la viabilidad en términos porcentuales por medio de una transformación lineal de la escala de 0 a 100 para su interpretación (0 = 100, 1 = 75, 2 = 50, 3 = 25, 4 = 0) a mayores puntajes, mejor relación salud/enfermedad con calidad de vida.

También, se unificaron los resultados de los instrumentos aplicados porque por rango de edad la muestra sería muy poca y se pondría en riesgo la confiabilidad de la prueba. Se evaluó la consistencia interna por medio de un análisis de confiabilidad de las pruebas utilizando el coeficiente de correlación Alfa de Cronbach, en donde los umbrales de interpretación por encima de 0.6 serían aceptables y por encima de 0.7 grados de consistencia buenos.

Por último, en el Análisis de homogeneidad de la prueba se realizó por medio del Coeficiente de Correlación de Pearson, Se construyeron tablas y gráficas de frecuencia para describir las características sociodemográficas de los participantes, y su correlación con la enfermedad.

Análisis Psicométrico

Para validar un instrumento de medición, hay que adaptarlo culturalmente al medio donde se desea usar y volver a medir sus características psicométricas. La Organización Mundial de la Salud recomienda usar instrumentos estandarizados con lo cual se exige en la investigación internacional tener instrumentos validados en el ámbito de la salud, con el objetivo de realizar comparaciones a nivel internacional.

Confiabilidad

Para asegurar la calidad de un instrumento se recomienda revisar ciertos criterios tales como traducción, adaptación, y análisis de las propiedades psicométricas. De las cuales, dos de las más importantes son la confiabilidad y la validez. La primera, hace referencia al grado en que un instrumento de medición produce resultados consistentes y coherentes, esto implica que su aplicación a un mismo sujeto produce resultados estadísticos similares.

Homogeneidad

El índice de homogeneidad indica la capacidad de discriminación que tienen que tienen los ítems, de manera que se fortalezca el carácter unidimensional de la prueba; se calcula el índice de correlación de Pearson entre la puntuación del ítem y la suma de las puntuaciones restantes, lo que da información sobre el grado en que dicho ítem está midiendo lo mismo que la prueba globalmente, es decir, el grado en que contribuye a la consistencia interna del instrumento.

5.9 DIVULGACIÓN DE RESULTADOS

Se realizó presentación de la investigación en eventos académicos y científicos, la publicación en las distintas plataformas científicas disponibles, a nivel institucional, nacional e internacional y publicación de artículo en revista indexada.

6. CONSIDERACIONES ÉTICAS

El presente estudio sobre la calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne y sus cuidadores pertenecientes a la fundación colombiana de distrofia muscular en el año 2019. Según lo establecido en la resolución 8430 de 1993 en su artículo 11, se considera que este estudio se clasifica como: Investigación sin riesgo.

En ese sentido, estos son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquellos en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada de las variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: revisión de historias clínicas, entrevistas, cuestionarios y otros en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta.

Por su parte, para realizar este estudio documental retrospectivo se solicitará autorización para la consulta de los registros y el uso del nombre de las instituciones, así mismo se procederá a la firma de consentimiento informado previa información dada a los pacientes y cuidadores, antes de diligenciar la escala de evaluación de calidad de vida.

Los datos clínicos de los pacientes serán manejados con estricta confidencialidad. El presente ejercicio investigativo será puesto a consideración del comité de ética en investigación de la institución correspondiente. Únicamente se dará inicio a la fase de recolección de datos una vez se cuente con su aprobación.

7. RESULTADOS

El presente estudio fué realizado con base a la información recopilada para el año 2019 de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular, la población en estudio estuvo representada por una muestra de pacientes colombianos con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) pertenecientes a la institución. Considerando, que estos pacientes tenían un diagnóstico clínico y paraclínico de la enfermedad, les permitía ser incluidos en la muestra. Se excluyeron del estudio aquellos pacientes que no quisieran pertenecer a la investigación, aquellos con los cuales fue imposible establecer comunicación, pacientes fallecidos. No encontramos en la evaluación psicológica ningún paciente que no estuviera apto para responder las encuestas ni pacientes con enfermedades neurodegenerativas concomitantes.

Se seleccionó una muestra de 124 pacientes proporcionada por la base de datos, de los cuales, 20 pacientes no pudieron ser contactados por ninguno de los investigadores y 4 pacientes habían fallecido previo al momento de comunicación para aplicación de la escala, para un total de 100 pacientes incluidos en la muestra. El estudio fué avalado por la dirección de la Fundación Colombiana de Distrofia Muscular y comité de ética de Universidad del Rosario.

En los resultados arrojados por la base de datos de la Fundación Colombiana para Distrofia Muscular, se tuvieron en cuenta algunos datos disponibles para describir las características sociodemográficas más relevantes del entorno del paciente con DMD.

Se observa, que dentro de los rangos de edad que se tuvieron en cuenta para la investigación, el mayor número de pacientes se encuentra en el rango de edad de los 8 a los 12 años con un 38% y la menor frecuencia de pacientes corresponde al rango de edad de los 2 a los 4 años con tan solo 2 pacientes reportados, esto podría deberse a

que aún no se tiene en ese rango de edad una sintomatología suficiente que permita el diagnóstico más prematuro de la enfermedad (tabla 6)

Tabla 5 Distribución según rangos de edad

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	2 a 4 años	2	2,0
	5 a 7 años	7	7,0
	8 a 12 años	38	38,0
	13 a 18 años	33	33,0
	mayor de 18	20	20,0
	Total	100	100,0

En cuanto a la distribución por sexo de la enfermedad hay un exponencial incremento en la cantidad de pacientes masculinos, con un 96 % en comparación con la población femenina, lo cual está a favor de la genética y presentación clínica de la patología (tabla 7).

Tabla 6. Distribución según género del paciente

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	Masculino	96	96,0
	Femenino	4	4,0
	Total	100	100,0

En los resultados obtenidos, la ciudad con mayor número de casos reportados sobre la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) en la fundación corresponde a Bogotá con 38 casos, seguido por los departamentos de Meta y Boyacá con 7 casos reportados

respectivamente (Gráfico 2). El mayor número de pacientes hacen parte del régimen subsidiado con un 62%, en el regimen contributivo se encontraron 21 pacientes, 7% de los pacientes pertenecian a regimenes especiales, sin embargo, hubo 10 pacientes a los cuales no fue posible determinar su régimen de seguridad social, por ausencia de informacion y/o confusion en los datos proporcionados en las entrevistas. (Tabla 7)

Gráfica 3 Reporte de casos por departamentos.

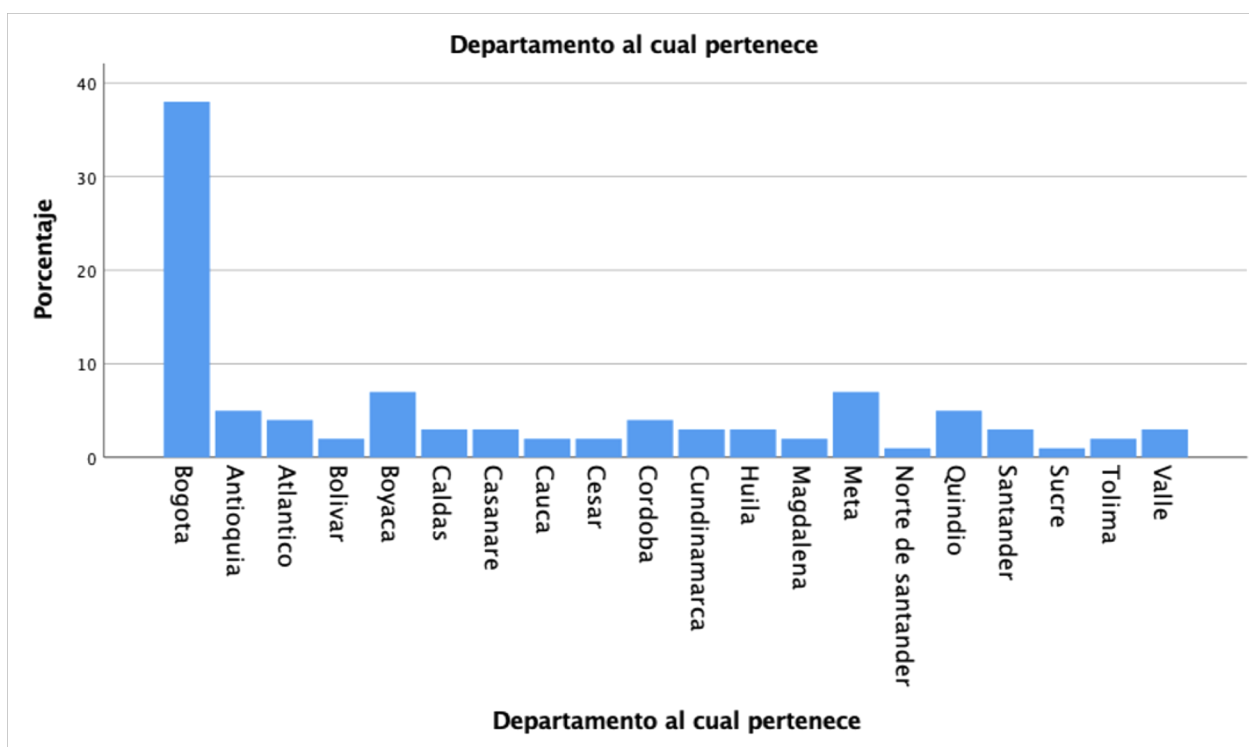


Tabla 7 Seguridad Social

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	Subsidiado	62	62,0
	Contributivo	21	21,0
	Otros	7	7,0
	Total	90	90,0
Perdidos	Sistema	10	10,0
Total		100	100,0

Se identificó según el estudio, que las madres son los cuidadores principales en el caso de pacientes con DMD, así como en la mayoría de enfermedades crónicas, con una frecuencia de 64%, sin embargo, en 3 casos se estableció que el cuidador era el mismo paciente. (Tabla 8) Como ya se menciona previamente dentro del trabajo de campo, se tuvieron en cuenta de la base de datos de 124 pacientes, una muestra de 100 pacientes que están con vida y con quienes fue posible la comunicación, 4 de los cuales habían fallecido y 20 pacientes no pudieron ser contactados.

Tabla 8 Parentesco del cuidador principal

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	Madre	64	64,0
	Padre	7	7,0
	Padres	23	23,0
	Paciente	3	3,0
	Otro	3	3,0
	Total	100	100,0

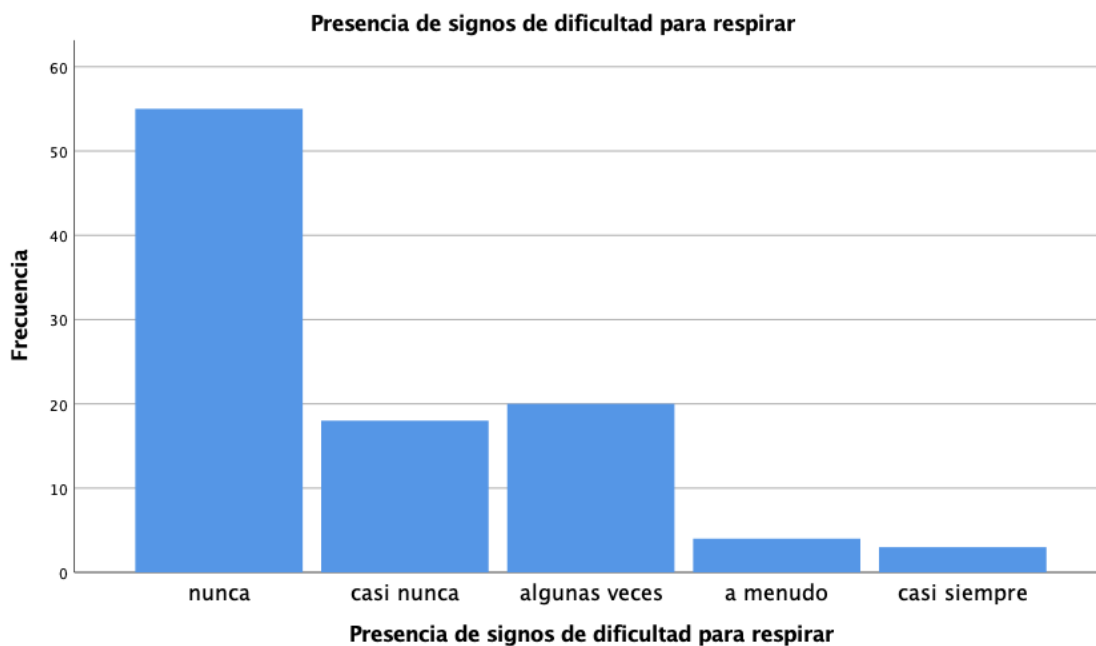
Luego de aplicar el cuestionario, los pacientes manifiestan dentro de la sintomatología más relevante relacionada con la progresión de la enfermedad, en el módulo

neuromuscular, donde es importante resaltar que, de la totalidad de los pacientes encuestados, en su mayoría, refirieron “nunca” presentar sintomatología de disnea o dificultad para respirar con un 55% y solo un 3% lo presentaba “casi siempre”. (Tabla 9)

Tabla 9 Síntomas de Disnea

	Frecuencia	Porcentaje
nunca	55	55,0
casi nunca	18	18,0
algunas veces	20	20,0
a menudo	4	4,0
casi siempre	3	3,0
Total	100	100,0

Gráfica 4 Gráfica de Disnea



Se determinó importante enfatizar en la afectación emocional y social del paciente asociado a su enfermedad, las escalas muestran que los síntomas de miedo y tristeza

tienen una menor frecuencia de aparición, 59% y 56% respondieron que “casi nunca” o “nunca” los presentaban respectivamente versus un 20% y 7% que refirieron presentarlo “a menudo” o “casi siempre”, un 21% refirió presentar miedo “algunas veces” y un 37% refirió sentirse triste o deprimido “algunas veces”. (tabla 10 y 11)

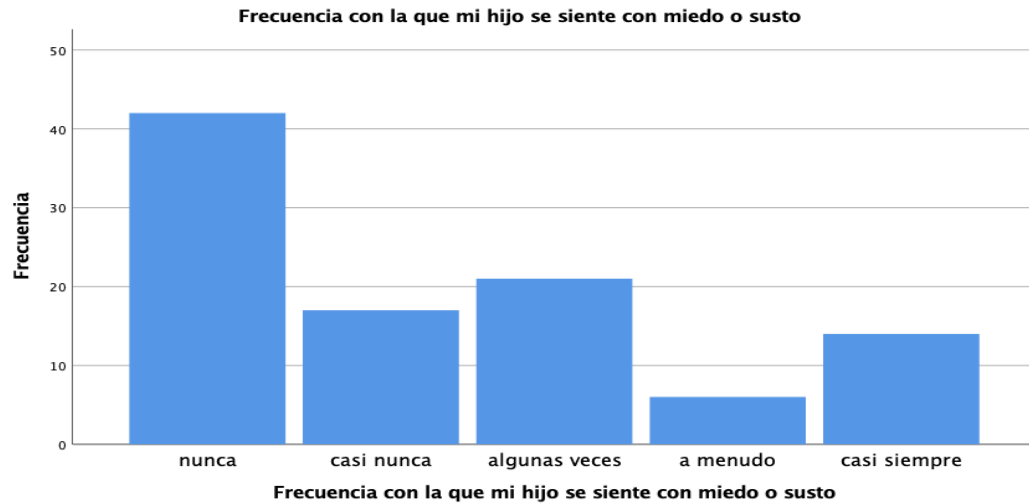
Tabla 10 Sintoma de miedo o susto

	Frecuencia	Porcentaje
nunca	42	42,0
casi nunca	17	17,0
algunas veces	21	21,0
a menudo	6	6,0
casi siempre	14	14,0
Total	100	100,0

Tabla 11 Sintoma de tristeza o depresión

	Frecuencia	Porcentaje
nunca	39	39,0
casi nunca	17	17,0
algunas veces	37	37,0
a menudo	5	5,0
casi siempre	2	2,0
Total	100	100,0

Gráfica 5 Frecuencia síntomas de miedo.



Gráfica 6 Frecuencia síntomas de tristeza.

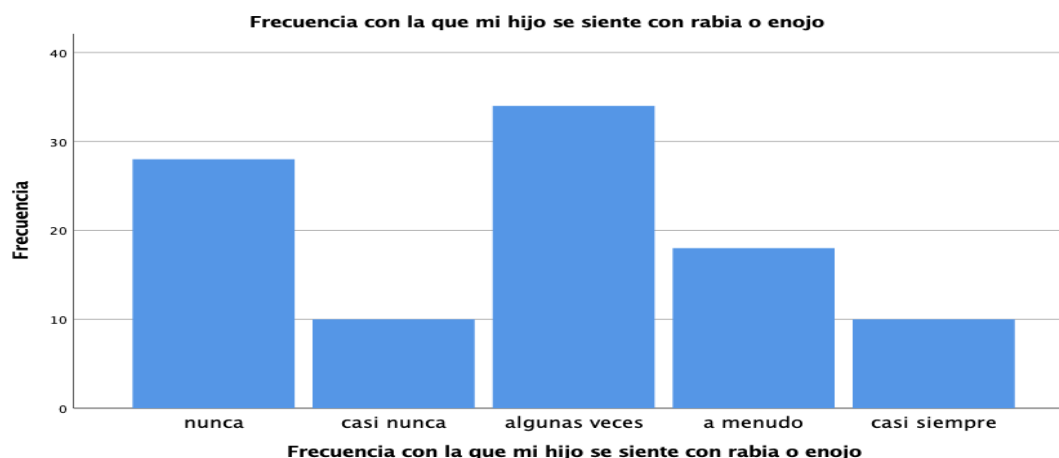


Sin embargo, la rabia o enojo tuvieron un leve incremento en frecuencia de aparición, con un 28% que refirieron presentarlo “a menudo” o “casi siempre”, un 38% que refirió que “casi nunca” o “nunca” lo presentaban y un 34% respondió de manera indeterminada.

Tabla 12 Sintoma de rabia o enojo

	Frecuencia	Porcentaje
nunca	28	28,0
casi nunca	10	10,0
algunas veces	34	34,0
a menudo	18	18,0
casi siempre	10	10,0
Total	100	100,0

Gráfica 7 Frecuencia síntomas de rabia.

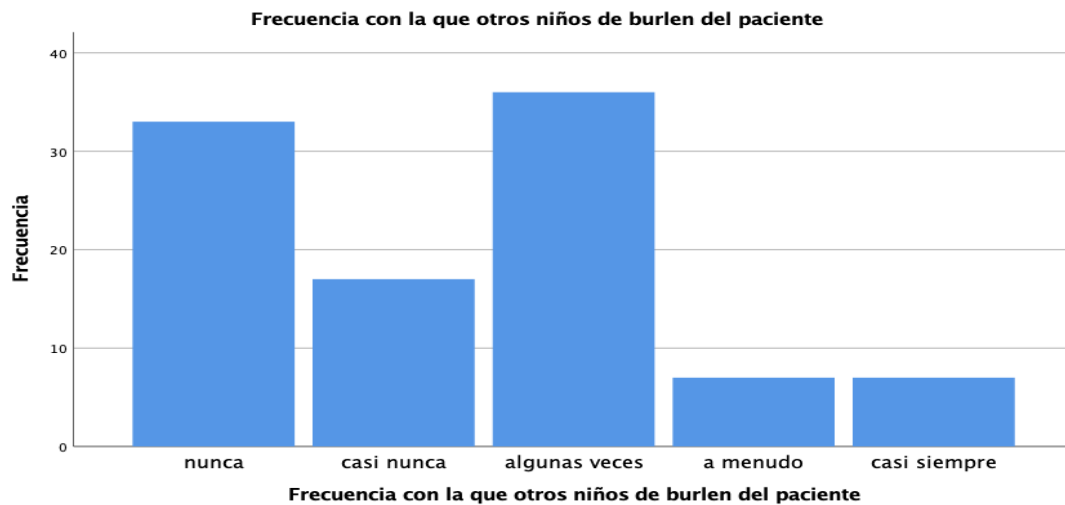


Por su parte, el 14% de los pacientes refirieron haber sufrido burla de otros niños o Bulling en el último mes de manera más frecuente y un 36% refirió haberlo padecido algunas veces, en este caso un 50% refirieron en el ultimo mes una frecuencia de nunca o casi nunca haber sufrido de bulling.

Tabla 13 Tabla de pacientes con bullying

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	nunca	33	33,0
	casi nunca	17	17,0
	algunas veces	36	36,0
	a menudo	7	7,0
	casi siempre	7	7,0
	Total	100	100,0

Gráfica 8 Referencia de pacientes con Bulling.



Dentro de las variables que también se tuvieron en cuenta en la investigación, se determinó importante conocer el estado laboral del cuidador y cómo este se ha visto afectado por la enfermedad de su hijo. Actualmente el 54% de los cuidadores se encuentran laborando versus 46% que no lo hace. (tabla 14)

Tabla 14 Tabla de actividad laboral del cuidador

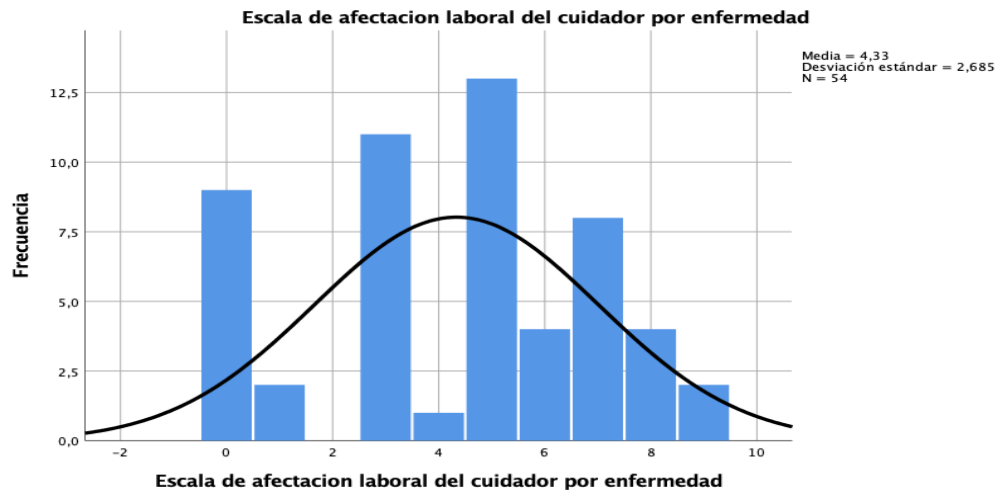
	Frecuencia	Porcentaje
SI	54	54,0
NO	46	46,0
Total	100	100,0

Basado en las preguntas realizadas según el cuestionario de productividad laboral, se observa que en la escala de afectación laboral del cuidador por la enfermedad, la cual como se describió previamente muestra la afectación de 0 a 10, donde 0 corresponde a ninguna afectación y 10 corresponde a total afectación, podemos observar que existe una distribución intermitente con respecto a qué tanto afecta laboralmente la enfermedad a los cuidadores, la distribución de las respuestas no muestra ninguna tendencia. Los 46 datos perdidos por el sistema se refieren a las 46 cuidadores que no se encuentran laborando.

Tabla 15 Tabla de Escala de afectación laboral del cuidador por enfermedad

	Frecuencia	Porcentaje
0	9	9,0
1	2	2,0
3	11	11,0
4	1	1,0
5	13	13,0
6	4	4,0
7	8	8,0
8	4	4,0
9	2	2,0
Total	54	54,0
Perdidos Sistema	46	46,0
Total	100	100,0

Gráfica 9 Afectaciones del cuidador.

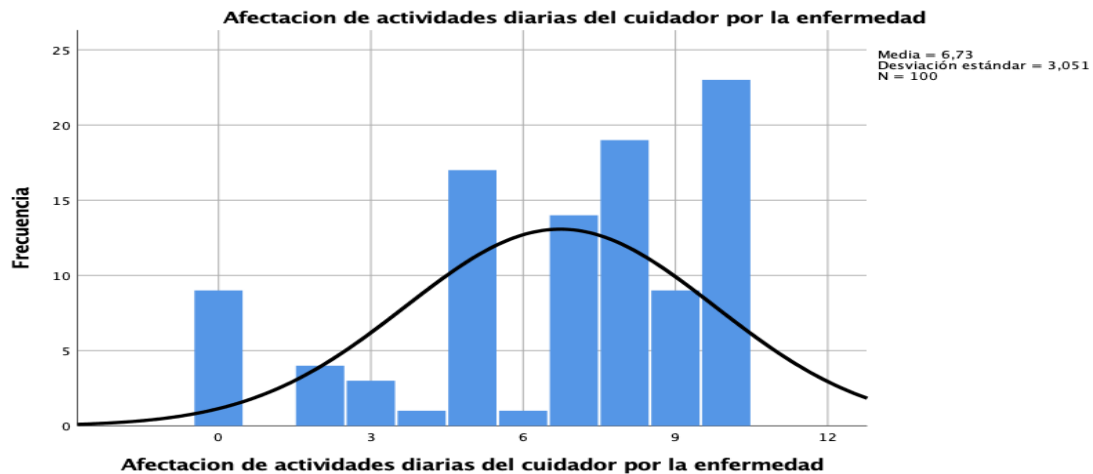


Las escala de afectación en actividades diarias referidas por los cuidadores por la enfermedad, de igual manera, muestra el grado de dificultad para las actividades diarias que se presenta para los cuidadores por la DMD de sus hijos, esta va de 0 a 10, donde nuevamente 0 corresponde a ninguna afectacion y 10 corresponde a total afectacion, en este caso se puede observar que un 63% de los pacientes refieren tener una afectacion mayor o igual a 5 en la escala y un 37% indica un puntaje menor a 5, lo cual nos indica, que en este caso, la enfermedad si tiene un mayor impacto para los cuidadores en las actividades dairias.

Tabla 16 Tabla de Escala de afectación actividades del cuidador por enfermedad

		Frecuencia	Porcentaje
Válido	0	9	9,0
	2	4	4,0
	3	3	3,0
	4	1	1,0
	5	17	17,0
	6	1	1,0
	7	14	14,0
	8	19	19,0
	9	9	9,0
	10	23	23,0
	Total	100	100,0

Gráfica 10 Afectaciones de actividades diarias del cuidador.



Los resultados obtenidos en el análisis de homogeneidad se muestran en la tabla:

En este sentido, los instrumentos aplicados, tanto en el Inventario Pediátrico, como en el Neuromuscular, se presenta un buen nivel de confiabilidad, pues el coeficiente usado para su medición, Alfa de Conbrach, presenta resultados por encima de 0,7, indicando que tan semejante es el conjunto de datos. La tabla muestra el coeficiente calculado con la totalidad de los ítems y en cada dimensión, es decir, solo con los ítems pertenecientes a ella:

Tabla 17. Análisis de confiabilidad – Alfa de Cronbach

Análisis Psicométrico			
Confiabilidad			
Alfa de Conbrach			
Inventario Pediátrico		Neuromuscular	
Total	0,753	Total	0,845
SFP*	0,798	EN*	0,862
EEP*	0,618	C*	0,738
ASP*	0,645	FAM*	0,572
AEP*	0,721		

Fuente: Elaboración propia**

****CONVENCIONES UTILIZADAS**

SFP	Salud Física Pregunta
EEP	Estado Emocional Pregunta
ASP	Actividad Social Pregunta
AEP	Actividad Escolar Pregunta
EN	Enfermedad Neuromuscular
C	Comunicación
FAM	Funcionamiento familiar

El índice con más bajo valor está en la dimensión funcionamiento de nuestra familia del instrumento Neuromuscular, sin embargo, este instrumento es que mejor indicador de confiabilidad presenta.

Tabla 18 Análisis de homogeneidad – Coeficiente de Correlación de Pearson

Homogeneidad			
Ítem Test			
Inventario Pediátrico		Neuromuscular	
SFP1	0,46	EN1	0,48
SFP2	0,38	EN2	0,54
SFP3	0,45	EN3	0,34
SFP4	0,50	EN4	0,25
SFP5	0,41	EN5	0,24
SFP6	0,30	EN6	0,65
SFP7	0,40	EN7	0,64
SFP8	0,32	EN8	0,69
EEP1	0,44	EN9	0,60
EEP2	0,61	EN10	0,41
EEP3	0,53	EN11	0,70
EEP4	0,17	EN12	0,46
EEP5	0,41	EN13	0,60
ASP1	0,45	EN14	0,12
ASP2	0,50	EN15	0,43
ASP3	0,37	EN16	0,70
ASP4	0,42	EN17	0,60
ASP5	0,44	C1	0,17
AEP1	0,41	C2	0,09
AEP2	0,27	C3	0,29
AEP3	0,35	FAM1	0,70
AEP4	0,34	FAM2	0,67
AEP5	0,20	FAM3	0,36
		FAM4	0,34
		FAM5	0,13

Homogeneidad			
Ítem Dimensión			
Inventario Pediátrico		Neuromuscularr	
SFP1	0,54	EN1	0,53
SFP2	0,49	EN2	0,59
SFP3	0,50	EN3	0,36
SFP4	0,48	EN4	0,29
SFP5	0,59	EN5	0,27
SFP6	0,58	EN6	0,77
SFP7	0,45	EN7	0,66
SFP8	0,29	EN8	0,77
EEP1	0,75	EN9	0,67
EEP2	0,74	EN10	0,42
EEP3	0,64	EN11	0,80
EEP4	0,33	EN12	0,54
EEP5	0,69	EN13	0,61
ASP1	0,64	EN14	0,16
ASP2	0,74	EN15	0,56
ASP3	0,51	EN16	0,76
ASP4	0,65	EN17	0,54
ASP5	0,68	C1	0,81
AEP1	0,48	C2	0,85
AEP2	0,14	C3	0,77
AEP3	0,52	FAM1	0,69
AEP4	0,39	FAM2	0,76
AEP5	0,41	FAM3	0,64
		FAM4	0,60
		FAM5	0,38

Fuente: Elaboración propia**

****CONVENCIONES UTILIZADAS SE CORRESPONDEN A LA NUMERACIÓN DE LAS PREGUNTAS DE LAS DIMENSIONES DE LAS ESCALAS**

Los coeficientes fueron calculados en una prueba ítem – test, donde se calcula el coeficiente de cada ítem comparado con la suma total de los resultados y el ítem respecta a su dimensión, tanto en el Inventario Pediátrico como en el Neuromuscular.

En términos generales los resultados son aceptables destacándose correlaciones muy bajas en los ítems C1, C2, FAM5 en la prueba Ítem – Test, mientras que en las de Ítem – dimensión solo hay dos coeficientes bajos referentes a los ítems AEP2 y EN14.

En cuanto a la validez del instrumento, que se refiere en términos generales al grado en que mide con exactitud la temática que se quiere medir, ésta se garantiza desde el instrumento original, es decir, el uso del instrumento ya está validado desde su creación y no se hace necesario realizar análisis de validez, pues el constructo, contenido y de expertos se garantiza desde el diseño por parte de sus creadores. Por lo anterior, estos resultados indican que el instrumento es confiable para medir la calidad de vida de los pacientes.

De acuerdo a los resultados presentados en la aplicación del instrumento para conocer la calidad de vida en los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne, en los cuales los 100 pacientes se hace evidente su condición y por tanto en el contexto sociodemográfico, el rango de edad está en su mayoría de los 8 a los 12 años con un 38 % y la menor frecuencia de pacientes corresponde al rango de edad de los 2 a los 4 años, en efecto, a partir de los 2 años se puede iniciar la sintomatología de dicha patología.

También se observó que en el cuestionario que se corresponde al inventario de calidad de vida, el cual está compuesto de 3 dimensiones, la puntuación media obtenida en cada una de las dimensiones se corresponde de la siguiente manera;

- ✓ 23.7% para la dimensión de Salud Física

- ✓ 53.1% para la dimensión de Estado Emocional
- ✓ 47.6% para la de actividad social
- ✓ 56.6% para la dimensión de Actividad Escolar.

En las dimensiones valorados sobres de salud física y actividad social no se pueden considerar buenas, la puntuación media no supera el 50%, lo cual es indicativo de que en la mayoría de los ítems los padres respondieron “a veces” o “casi nunca”. (Tabla 10 y 12). Las dimensiones de estado emocional y actividad escolar tienen una valoración que supera mínimamente el 50%. (Tabla 11 y 13).

Sin embargo, la dimensión donde se obtienen los resultados más bajos en cuanto a percepción de calidad de vida es la de salud física. (Tabla 10). Tomando la puntuación media de la totalidad del cuestionario, la cual corresponde a 42.47%, esta no supera el 50% lo cual indica que, en la totalidad del cuestionario, la mayoría de los padres respondieron “a veces” o “casi nunca” no siendo posible así, el considerar como buenas la valoración realizada con este instrumento. (Tabla 14).

Tabla 19 Dimensión salud física

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN SALUD FISICA INVENTARIO PEDIÁTRICO	Media		190.524	15.6556
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	159.535	
		Límite superior	221.514	
	Mediana		162.500	
	Desviación estándar		174.3336	

En promedio podemos decir que la dimensión salud física para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación del instrumento PedsqI Inventario pediátrico de la calidad de

vida, es baja, ya que se encuentra por debajo del 50%, lo que clínicamente se traduce en baja actividad física de los pacientes sin ayuda de su cuidador.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 159 y 221 para la dimensión salud física.

La dimensión de salud física para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 162, significa qué para la mayoría de los pacientes, la salud física está disminuida.

Tabla 20 Dimensión estado emocional

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN ESTADO EMOCIONAL INVENTARIO PEDIÁTRICO	Media		265.524	14.3100
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	237.198	
		Límite superior	293.850	
	Mediana		300.000	
	Desviación estándar		159.3493	

En promedio podemos decir que la dimensión estado emocional para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación del instrumento Pedsql Inventario pediátrico de la calidad de vida, es normal, ya que se encuentra levemente por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en buena salud emocional de los pacientes.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 237 y 293 para la dimensión estado emocional, manteniéndose dentro de límites normales con leve tendencia a la disminución.

La dimensión de estado emocional para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 300, significa qué para la mayoría de los pacientes, la salud emocional está normal con tendencia a la mejoría.

Tabla 21 Dimensión actividad social

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN ACTIVIDAD SOCIAL INVENTARIO PEDIÁTRICO	Media		238.105	13.2788
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	211.820	
		Límite superior	264.389	
	Mediana		300.000	
	Desviación estándar		147.8664	

En promedio podemos decir que la dimensión actividad social para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación del instrumento PedsqI Inventario pediátrico de la calidad de vida, es baja, ya que se encuentra por debajo del 50%, lo que clínicamente se traduce en regular actividad social de los pacientes.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 211 y 264 para la dimensión actividad social, manteniéndose dentro de límites normales con leve tendencia a la disminución.

La dimensión de actividad social para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 300, significa qué para la mayoría de los pacientes, la actividad social está normal con tendencia a la mejoría.

Tabla 22 Dimensión funcionamiento escolar

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN FUNCIONAMIENTO ESCOLAR INVENTARIO PEDIÁTRICO	Media		283.266	15.2206
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	253.138	
		Límite superior	313.394	
	Mediana		325.000	
	Desviación estándar		169.4900	

En promedio podemos decir que la dimensión funcionamiento escolar para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación del instrumento PedsqI Inventario pediátrico

de la calidad de vida, es normal, ya que se encuentra levemente por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en buen funcionamiento escolar de los pacientes.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 253 y 313 para la dimensión funcionamiento escolar, manteniéndose dentro de límites normales con leve tendencia al aumento.

La dimensión de funcionamiento escolar para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 325, significa que para la mayoría de los pacientes el funcionamiento escolar está normal con tendencia a la mejoría.

Tabla 23 Total de las Dimensiones del inventario pediátrico

			Estadístico	Error estándar
TOTAL DIMENSIONES INVENTARIO PEDIÁTRICO	Media		977.419	48.9861
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	880.454	
		Límite superior	1074.384	
	Mediana		1087.500	
	Desviación estándar		545.4861	

En promedio podemos decir que, el total de las dimensiones del inventario pediátrico para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación del instrumento Pedsqi Inventario pediátrico de la calidad de vida, se encuentran disminuidas, ya que se halla por debajo del 50%, lo que clínicamente se traduce en regular calidad de vida de los pacientes.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 880 y 1074 para el total de las dimensiones del inventario pediátrico de calidad de vida, encontrándose disminuido.

El total de las dimensiones de este instrumento para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 1087, significa qué para la mayoría de los pacientes todas las dimensiones se encuentran disminuidas.

De igual manera, en el cuestionario neuromuscular, se compone de 3 dimensiones, y las puntuaciones medias obtenidas en cada una de las dimensiones fueron, 61.34% para la dimensión de enfermedad neuromuscular, 88.7% para dimensión de comunicación y 35.8% para la dimensión de funcionamiento muscular. (Tabla 15, 16 y 17).

Dentro de ese marco de resultados, y tomando la puntuación media de la totalidad del cuestionario, para el modulo neuromuscular a cual corresponde a 59.5%, esta supera levemente el 50% lo cual indica que en la totalidad del cuestionario, en ese sentido, las valoraciones realizadas con el instrumento fueron satisfactorias para las investigadoras. (Tabla 18).

Tabla 24 Dimensión enfermedad neuromuscular

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR MÓDULO NEUROMUSCULAR	Media		1042.944	48.7321
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	946.481	
		Límite superior	1139.406	
	Mediana		1200.000	
	Desviación estándar		542.6576	

En promedio podemos decir que, la dimensión enfermedad neuromuscular del módulo neuromuscular para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación de este instrumento, se encuentra aumentada, ya que se halla por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en buena calidad de vida.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 946 y 1139 para la dimensión enfermedad neuromuscular del módulo neuromuscular del módulo neuromuscular, encontrándose aumentado, lo que se traduce en buena calidad de vida.

La enfermedad neuromuscular del módulo neuromuscular para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 1200, significa qué para la mayoría de los pacientes esta dimensión se encuentra aumentada, traduciéndose en buena calidad de vida por leve afectación neuromuscular.

Tabla 25 Dimensión comunicación

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN COMUNICACIÓN MÓDULO NEUROMUSCULAR	Media		179.032	9.8648
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	159.506	
		Límite superior	198.559	
	Mediana		212.500	
	Desviación estándar		109.8496	

En promedio podemos decir que, la dimensión comunicación del módulo neuromuscular para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación de este instrumento, se encuentra aumentada, ya que se halla por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en que existe buena comunicación del paciente con médicos y enfermeras, lo cual repercute en una buena calidad de vida.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 159 y 198 para la dimensión comunicación del módulo neuromuscular del módulo neuromuscular, encontrándose aumentado, lo que se traduce en buena calidad de vida secundaria a su capacidad de comunicación. La dimensión comunicación del módulo neuromuscular para el 50% de los pacientes se

encuentra por debajo de 212, significa qué para la mayoría de los pacientes esta dimensión se encuentra aumentada.

Tabla 26 Dimensión funcionamiento muscular.

			Estadístico	Error estándar
DIMENSIÓN FUNCIONAMIENTO FAMILIAR MÓDULO NEUROMUSCULAR	Media		266.331	14.5836
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	237.463	
		Límite superior	295.198	
	Mediana		300.000	
	Desviación estándar		162.3958	

En promedio podemos decir que, la dimensión funcionamiento familiar del módulo neuromuscular para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación de este instrumento, se encuentra aumentada, ya que se halla por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en que existe adecuada red de apoyo familiar, lo cual repercute en una buena calidad de vida.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 237 y 295 para la dimensión funcionamiento familiar del módulo neuromuscular del módulo neuromuscular, encontrándose aumentado con tendencia a la disminución, lo que se traduce en buena a regular calidad de vida secundaria a su buena relación con familiares.

La dimensión funcionamiento familiar del módulo neuromuscular para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 300, significa qué para la mayoría de los pacientes esta dimensión se encuentra aumentada.

Tabla 27 Total de las dimensiones del módulo neuromuscular.

			Estadístico	Error estándar
TOTAL DIMENSIONES MÓDULO NEUROMUSCULAR	Media		1488.306	69.8673
	95% de intervalo de confianza para la media	Límite inferior	1350.008	
		Límite superior	1626.605	
	Mediana		1675.000	
	Desviación estándar		778.0097	

En promedio podemos decir que, el total de las dimensiones del módulo neuromuscular para los pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne pertenecientes a la FCDM a quienes se les realizó la aplicación de este instrumento, se encuentra aumentada, ya que se halla por encima del 50%, lo que clínicamente se traduce en una buena calidad de vida por la leve afectación neuromuscular, capacidad de comunicación del paciente y buena red de apoyo familiar.

El intervalo en el que se encontrarán los pacientes a los que se les aplique este instrumento en un futuro será entre 1350 y 1626 para el total de las dimensiones del módulo neuromuscular, encontrándose aumentado con tendencia al aumento, lo que se traduce en buena calidad de vida.

Las dimensiones del módulo neuromuscular para el 50% de los pacientes se encuentra por debajo de 1675, significa qué para la mayoría de los pacientes estas dimensiones se encuentran aumentadas.

7.1 Análisis clínico

En cuanto al análisis clínico de la aplicación de los instrumentos y la interpretación de sus resultados, podemos decir que la gravedad de la afectación neuromuscular de los pacientes con DMD se encuentra directamente relacionada con el desarrollo social y muchas veces escolar de estos pacientes, a mayor afectación, mayor dificultad para la movilización de los niños a actividades deportivas, recreacionales y culturales por parte

de sus padres o cuidadores, de igual manera, la exposición a entornos donde el paciente haya sido víctima de burlas o tratos inadecuados por otros niños debido a su condición médica ha repercutido en que hayan sido aislados socialmente e incluso retirados de instituciones educativas y demás escenarios de exposición social para evitar así, que sean vulnerados y/o discriminados.

Los pacientes con DMD, como mencionamos previamente, tienen una actividad social afectada directamente proporcional al grado de compromiso neuromuscular, esta situación también repercute en la vida social y laboral diaria de sus cuidadores, encontrándose que en la mayoría de los casos los padres han tenido que dedicar su tiempo completo al cuidado del paciente incurriendo en una disminución de ingresos familiares, dicha situación conlleva a una disminución de las posibilidades económicas para brindar mejores y más adecuadas oportunidades a los servicios médicos, actividades recreativas, mejoras en calidad de vida del entorno familiar y demás situaciones que se asocian a la limitación de recursos económicos por las dificultades laborales.

Durante el desarrollo de las escalas y las entrevistas, pudimos encontrar que la mayoría de los escenarios, los cuidadores o personas a cargo, son exclusivamente las madres, quienes en gran porcentaje han dedicado tiempo completo al cuidado del paciente, aun sin contar con el apoyo presencial y económico de los padres, pudimos notar que varios de los pacientes fueron abandonados completamente por su padre, quien desde muy temprana edad dejó de hacerse cargo de los niños y su enfermedad y en algunos casos incluso, formando nuevas familias y olvidándose de su hijo y sus necesidades o carencias.

Con respecto al área emocional y desarrollo de la personalidad de los pacientes con DMD, es un común denominador la rabia y el mal genio en casi la totalidad de los pacientes, pero al mismo tiempo, es muy frecuente el desarrollo de temores, tanto de

pacientes como cuidadores, en torno a lo que pudiera suceder a futuro o con cualquier síntoma nuevo que aparezca. A pesar de su contante mal genio y en ocasiones frustración por no poder realizar actividades que realizan otros niños de sus edad, estos pacientes se caracterizan por ser empáticos, y procurar buenas relaciones con los demás.

7.2 Discusión

En la presente investigación, para identificar ¿Cómo es la calidad de vida en los pacientes colombianos afectados por distrofia muscular de Duchenne (DMD)? Se aplicaron los instrumentos de medición de calidad de vida. No obstante, el establecimiento de situaciones subjetivas relacionadas con la afectación o no de calidad de vida de los pacientes con enfermedades crónicas e incapacitantes, sobre todo aquellas que competen a la población pediátrica, permite establecer y probar herramientas que ayudan no sólo a plantearse dichas situaciones subjetivas, sino contar con herramientas más objetivas y que permitan una medición más adecuada.

No obstante, el modelo de medición PedsQL es un enfoque modular para medir la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en niños y adolescentes sanos, y aquellos con afecciones de salud aguda y crónica. De acuerdo con uno de los estudios [10] la Distrofia Muscular es un conjunto de desórdenes musculares progresivos y hereditarios que producen debilidad y degeneración de los músculos motores, pudiendo también afectar al corazón y otros órganos.

En cuanto a la dimensión de Salud Física se encontró que un 23.7% no se puede considerar buena, ya que, esta es la forma más severa de las distrofinopatías, la cual se origina desde el nacimiento y debuta clínicamente a la edad de 2 años [1]. Es por ello que, que las madres son los cuidadores principales en el caso de pacientes con DMD, así como en la mayoría de enfermedades crónicas, con una frecuencia de 79

casos, sin embargo, en 4 casos se estableció que el cuidador era el mismo paciente. Por su parte, en relación con el estado laboral del cuidador y cómo este se ha visto afectado por la enfermedad de su hijo. En el resultado se encontró que actualmente el 54% de los cuidadores se encuentran laborando, mientras un 46% no puede trabajar para atender a su familiar.

Para la dimensión sobre el estado emocional y social del paciente un 53.1% asocia a la enfermedad según las escalas una gran relevancia para los síntomas de miedo y tristeza, indicando que casi nunca lo tienen en la mayoría de los pacientes, mientras que otra minoría si afirmó sentirse triste y deprimido algunas veces. Es por ello, que se postula la llamada Teoría del Marco de Lectura [16]; que explica las diferencias fenotípicas entre los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y distrofia muscular de Becker (DMB).

Por lo tanto, el defecto que conducía al desarrollo de distrofia muscular era una alteración en la composición o en la función de las proteínas de la superficie de la membrana de la fibra muscular que producía pérdida de la función de barrera de ésta [18]. En ese sentido, en la dimensión sobre la actividad social, el paciente no tiene calidad de vida social se encontró que más de un 47,6% indica que casi nunca la tiene.

En relación con la calidad de vida del paciente con DMD, se señala que en las zonas de contracción muscular intensa se produce una afluencia aberrante de calcio al interior de la fibra muscular, causando que las fibras afectadas se contraigan y otras se relajen, aunque, con el tiempo ocasiona la disrupción de la membrana plasmática [19]. Por lo tanto, en este punto, se estima que la DMD es una enfermedad con una repercusión en diferentes esferas durante su desarrollo y progresión, por lo tanto, amerita una intervención pluridisciplinar donde se tengan en cuenta los pilares específicos, y de mayor afectación alrededor de la misma.

De este modo, los datos analizados permitieron tener una guía objetiva que sirve a los profesionales sanitarios una escala de medición a tener en cuenta para el diagnóstico y tratamiento de la DMD, con la que se puede ayudar a los cuidadores de los pacientes a tomar mejores decisiones con respecto a los aspectos subjetivos que puedan expresar los pacientes [21]. Esto se debe, a que es necesario contar con un equipo multidisciplinar que esté dispuesto atender las necesidades psicológicas, sociales, educativas, psicoterapéuticas en conjunto a las cardiovasculares y motoras; ya que la mayoría de pacientes han sido víctimas de bullying y se sienten más incapacitados de lo que realmente están, lo que deteriora la calidad de vida que agobia a los niños con DMD, quienes ya les cuesta realizar actividades físicas vigorosas [22].

Con base a lo planteado anteriormente, se reitera la necesidad existente de seguir reforzando los estudios clínicos de DMD con la aplicación de los avances técnicos en genética, biología muscular e imagen muscular [25], que permita ofrecer al paciente la esperanza de una mejoría sustancial de su calidad de vida, debido a las mutaciones que dicha enfermedad genera y cuya patología aún no tiene una cura definida, y sólo contar con fisioterapia, no es suficiente para los pacientes, debido a su total dependencia de sus cuidadores para ayudarles a vestir incluso, así como la debida formación que requieren los padres al respecto de cómo atender a sus hijos con DMD de manera efectiva para no lastimarlos, apoyarlos y ofrecer un acompañamiento durante su tiempo de vida, en la que se evidencia debilidad muscular progresiva [26].

En síntesis, el establecimiento de situaciones subjetivas relacionadas con la afectación o no de calidad de vida de los pacientes con enfermedades crónicas y discapacitantes, sobre todo aquellas que competen a la población pediátrica, genera que el lograr establecer y probar herramientas que nos permitan no solo establecer dichas situaciones subjetivas, sino contar con herramientas más objetivas y que permitan una medición más adecuada, que permita la intervención oportuna a las sensaciones de miedo, rabia, angustia que experimentan los pacientes durante su proceso terapéutico,

y al mismo tiempo, brindar herramientas innovadoras que surjan de los próximos estudios de casos con DMD cuyos avances permitan la adopción de nuevas técnicas y tratamientos clínicos que mejoren los índices de calidad de vida de los pacientes de manera temprana mediante los estudios genéticos empleando MLPA [37]. .

CONCLUSIONES

En enfermedades catastróficas como la DMD, la carga de la enfermedad impacta tanto al paciente como a sus cuidadores. Luego de aplicar la escala de calidad de vida en los pacientes colombianos afectados por distrofia muscular de Duchenne (DMD), a través de la Fundación Colombiana De Distrofia Muscular y a sus cuidadores durante el año 2019, se puede concluir que la calidad de vida asociada a la enfermedad, se encuentra afectada, y con el pasar de los años, esta situación se va incrementando, generando situaciones complejas en el entorno físico y psicológico de los pacientes, sus cuidadores y su núcleo familiar, hace falta contar con mejores soportes de salud alrededor de los pacientes con DMD y sus familias, para de esta manera contribuir a mejorar la calidad de vida y el desarrollo mismo de la enfermedad.

La escala de calidad de vida de los cuidadores muestra que existe una importante afección laboral y de desarrollo familiar asociada a la enfermedad y que de no ser atendida y soportada por mejoras en el sistema de salud, se continuará progresivamente una desmejora física, mental, emocional, económica y social para los pacientes y sus familias.

Por su parte, al describir las características sociodemográficas de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne, se evidenció que el mayor número de pacientes se encuentra en el rango de edad de los 8 a los 12 años y la menor frecuencia de pacientes corresponde al rango de edad de los 2 a los 4 años. La gran mayoría son pacientes masculinos y que el lugar con mayor número de casos reportados sobre la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) en la fundación corresponde a Bogotá.

Los cambios observados en el estilo de vida de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne (DMD) y sus cuidadores varían de acuerdo a la gravedad de su afectación neuromuscular, estos cambios se observan en la disminución en la asistencia a

instituciones educativas, reducción o nulidad de las actividades sociales tanto del paciente como de sus familias, debido en un principio a la complejidad de la enfermedad a medida que esta avanza, la necesidad de elementos médicos especiales para su movilización, la discriminación que se presenta en los entes educativos, tanto por otros niños de su edad como maestros, ocasiona que los padres prefieran retirar al niño de las escuelas o colegios, viéndose significativamente afectado su desarrollo educacional. Se presentan con frecuencia dificultades económicas asociadas a la enfermedad, endeudamientos y limitaciones debido a las dificultades laborales de los cuidadores y los elevados gastos que genera esta enfermedad y que en muchas ocasiones no es suplido por los sistemas de salud ni sistemas gubernamentales. Una manera de intervenir esta situación es, en un principio, tener el suficiente conocimiento de la información real de los pacientes y sus familias, dando a conocer esta situación en la comunidad, y los entes científicos y de salud, de tal manera incentivar la creación de fundaciones con la capacidad de realizar intervención multidisciplinarias en estos pacientes y sus familias y de esta manera intentar mejorar o corregir las actuales falencias o afectaciones de la calidad de vida en torno a quienes padecen la enfermedad.

Respecto a la caracterización de la DMD en cuanto a la calidad de vida de estos pacientes, podemos concluir que el rasgo que se ve mayormente afectado es la salud física, la cual los lleva a presentar limitaciones como: Agarre, movimiento, caminar, correr, jugar, disminuyendo así su calidad de vida y afectando secundariamente a sus cuidadores quienes deben suplir las falencias de los pacientes.

Se evaluó la calidad de vida de los pacientes con DMD y sus cuidadores lo cual permitiera en futuras investigaciones establecer el AVAC (Año de Vida Ajustado por Calidad) que incluye tanto la calidad como la cantidad de vida vivida, un AVAC equivale a 1 año en perfecto estado de salud. Al poder establecer la calidad de vida con las escalas, es posible extrapolar su utilidad en la valoración a la respuesta terapéutica. Lo

anterior podría contribuir a la evaluación de la utilidad de las intervenciones médicas en DMD, en este caso, el estándar de cuidado versus terapias farmacológicas nuevas las cuales buscan una mejora en la calidad de vida.

Finalmente podemos concluir que en cuanto a las escalas aplicadas en los distintos grupos etarios éstas, cuentan con una adecuada validez y confiabilidad en nuestro medio, y por lo tanto, la afectación observada por las mismas nos muestra que los pacientes con DMD y sus cuidadores tienen una calidad de vida que oscila entre regular y buena según los resultados obtenidos en cada una de las dimensiones de las escalas aplicadas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Muntoni F, Torelli S, y Ferlini A. Dystrophin and mutations: one gene, several proteins, multiple phenotypes. *The Lancet Neurology*. 2003; 2: 731-740.
2. Uttley L, Carlton J, Buckley H & Brazier J. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health and Quality of Life Outcomes*. 2018; 16 (237): 1-16.
3. Birnkrant D, Bushby K, Bann C, Apkon S, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and Management of Duchenne Muscular Dystrophy, Part 1: Diagnosis, and Neuromuscular, Rehabilitation, Endocrine, and Gastrointestinal and Nutritional Management. *Lancet Neurol*. 2018; 17 (3): 251-267. doi: 10.1016 / S1474-4422 (18) 30024-3.
4. Eckardt, L. and Harzer, W. Facial structure and functional findings in patients with progressive muscular dystrophy (Duchenne). *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, 1996; 110: 185–190.
5. Wei Y, Nixon K, Zou G & Campbell C. The relationship between quality of life and health-related quality of life in young males with Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 2017; 59: 1152–1157. DOI: 10.1111/dmcn.13574
6. MINSALUD. Metodología para la identificación, selección y ordenamiento para evaluación de ayudas diagnósticas para enfermedades de baja prevalencia (huérfanas, raras), y resultados de su aplicación. Ministerio de Salud de Colombia. 2015.
7. Martínez JC y Misnaza SP. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. *Revista Biomédica*. 2018; 38 (2): 198-208. DOI: [10.7705/biomedica.v38i0.3876](https://doi.org/10.7705/biomedica.v38i0.3876)
8. FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. Madrid: Feder c2015 [citado 12 jun 2020]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=3100&idpat=10002007>

9. UPA: UPA! Cura Duchenne [Internet] Unión Europea: TREAT-NMD [citado 12 jun 2020]. Diagnóstico y Manejo de la Distrofia Muscular Duchenne, una guía para familias. [36 páginas]. Disponible en:
http://www.treat-nmd.eu/downloads/file/standardsofcare/dmd/spanish/dmdmdffg_master_spanish_upa.pdf
10. Garcia S. Identificación mediante MLPA (Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification) de las deleciones y duplicaciones de la Distrofia Muscular de Duchenne en varones afectados y mujeres portadoras pertenecientes a la población andaluza. Tesis doctoral. Universidad de Granada. 2015; España.
11. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, Messina S & Trifiro G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2020; 15 (141). DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01430-8>
12. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, De Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017; 12 (79). DOI 10.1186/s13023-017-0631-3
13. Hellebrekers D, Lionarons J, Faber C, Klinkenberg S, Vles J & Hendriksen J. Instruments for the Assessment of Behavioral and Psychosocial Functioning in Duchenne and Becker Muscular Dystrophy; a Systematic Review of the Literature. Journal of Pediatric Psychology. 2019; 44 (10): 1205-1223. Doi: 10.1093/jpepsy/jsz062
14. Daoud et al. Analysis of Dp71 contribution in the severity of mental retardation through comparison of Duchenne and Becker patients differing by mutation consequences on Dp71 expression. Hum Mol Genet. 2009; 18(20):3779-94.
15. Thayer S, Bell C & McDonald C. The Direct Cost of Managing a Rare Disease: Assessing Medical and Pharmacy Costs Associated with Duchenne Muscular Dystrophy in the United States. Journal of Managed Care & Specialty Pharmacy. 2017; 23 (6): 633-641.

16. Monaco et al. An explanation for the phenotypic differences between patients bearing partial deletions of the DMD locus. *Genomics*. 1988; 2: 90-95.
17. Sánchez R. Caracterización Molecular de CNVs. Mutaciones Sin Sentido y de Splicing en Enfermedades Metabólicas Hereditarias. Investigación en terapias personalizadas. Universidad Autónoma de Madrid, Tesis Doctoral [Internet]. 2012 [citado 12 jun 2020]: 1-179. Disponible en: https://repositorio.uam.es/bitstream/handle/10486/11257/56169_sanchez_alcudia_rocio.pdf?sequence=1&isAllowed=y
18. Mokri et al. Duchenne dystrophy: electron microscopic findings pointing to basic or early abnormality in the plasma membrane of the muscle fiber. *Neurology*. 1975; 25: 1111-20.
19. Cullen et al. Stages in fibre breakdown in Duchenne muscular dystrophy: An electron-microscopic study. *J Neurol Sci*. 1975; 24: 179-200.
20. Yiu E & Kornberg A. Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Paediatrics and Child Health*. 2015; 51 (8): 759-764. Doi:10.1111/jpc.12868
21. Nascimiento A, Medina J, Camacho A, Madruga M y Vílchez J. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Revista Neurología*. 2019; 34 (7): 469-481
22. Guapi H. y García J. Distrofia muscular de Duchenne: reportes de caso. *Univ Med*. 2017; 58(4):1-6. doi: Recuperado de: <http://dx.doi.org/10.11144/Javeriana.umed58-4.duch>
23. Chaustre D. y Chona W. Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. *Revista Med*. 2014; 19 (1): 45-55. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/med/v19n1/v19n1a05.pdf>
24. Gualandril A. y Jiménez M. Distrofia muscular de Duchenne y defecto de oxidación de ácidos grasos en un paciente pediátrico. *Acta méd. Costarric*, 2014; vol.56 n.3 San José. Disponible en: www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022014000300009

25. Bendixen R, Morgenroth L & Clinard K. Engaging Participants in Rare Disease Research: A Qualitative Study of Duchenne Muscular Dystrophy. *Clinical Therapeutics*. 2016; 38 (6): 1474-1484. DOI:<https://doi.org/10.1016/j.clinthera.2016.04.001>
26. Aartsma-Rus A, Hegde M, Ben-Omran T, Witcomb L, Yau S, Nelson S. et al. Evidence-Based Consensus and Systematic Review on Reducing the Time to Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy. *The Journal of Pediatrics*. 2019; (204): 305-313. DOI:<https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2018.10.043>
27. Soltanzadeh et al. Clinical and genetic characterization of manifesting carriers of DMD mutations. *Neuromuscul Disord*. 2010; 20:499–504.
28. Coral et al. Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y molecular. *Rev de Esp MedQuirur (México)*. 2014; 15(3):152-60
29. Biggar D. Duchenne muscular dystrophy. *Peds in Review*. 2015; 27(3):83-88.
30. Carafoli et al. Calpain: a protease in search of a function? *Biochem Biophys Res Commun*. 1998; 247: 193-203
31. Brooke et al. CIDD Group. Duchenne muscular dystrophy: patterns of clinical progression and effects of supportive therapy. *Neurology*. 1989; 39: 475-81.
32. Koehler J. Blood vessel structure in Duchenne muscular dystrophy: Light and electron microscopic observations in resting muscle. *Neurology*. 1977; 27: 861-8.
33. De Bari et al. Skeletal muscle repairs by adult human mesenchymal stem cells from sinovial membrane. *J Cell Biol*. 2003; 160: 909-18.
34. Spencer M. y Mellgren R. Overexpression of a clpastatin transgene in mdx muscle reduces dystrophic pathology. *Hum Mol Genet*. 2002; 11:2645-55.
35. Van Ruiten HJ, Straub V, Bushby K, Guglieri M. Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: A retrospective case note review. *Arch Dis Child.*, 2014; 99: pp. 1074-107
36. Camacho A. Distrofia muscular de Duchenne. *An Pediatr Contin.*, 2014; 12: pp. 47-54.
37. Wu A. *Tietz Clinical Guide to Laboratory Tests*. 4th ed., Saunders, 2006.

38. Lalic T, Vossen R.H, Coffa J, Schouten J.P, Guc-Scekic M, Radivojevic D, *et al.* Deletion and duplication screening in the DMD gene using MLPA. Eur J Hum Genet. 2005; 13: pp. 1231-1234
39. Flanigan KM, Von Niederhausern A, Dunn DM, Alder J, Mendell JR, Weiss RB. Rapid direct sequence analysis of the dystrophin gene. Am J Hum Genet. 2003; 72: pp. 931-939

ANEXOS

Anexo 1. Escala PedsQL. Inventario Pediátrico de Calidad de Vida.

PedsQLTM

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 – Spanish (Colombia)

FORMATO PARA ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para tí. Por favor, cuéntanos **qué tanto problema** ha sido para tí cada una de ellas, durante el **ÚLTIMO MES**, marcando con una X una única opción:

- 0** si esto **nunca** es un problema
- 1** si esto **casi nunca** es un problema
- 2** si esto **algunas veces** es un problema
- 3** si esto **con frecuencia** es un problema
- 4** si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.
Si no entiendes alguna pregunta, por favor, pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO MES, qué tanto problema ha sido esto para tí...

ACERCA DE MI SALUD Y ACTIVIDADES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Es difícil para mí correr	0	1	2	3	4
3. Es difícil para mí hacer deporte o ejercicio	0	1	2	3	4
4. Es difícil para mí levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Es difícil para mí bañarme solo/a	0	1	2	3	4
6. Es difícil para mí ayudar en las labores de la casa	0	1	2	3	4
7. Tengo dolor	0	1	2	3	4
8. Estoy bajo/a de energía	0	1	2	3	4

ACERCA DE MIS SENTIMIENTOS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Me siento triste	0	1	2	3	4
3. Siento rabia	0	1	2	3	4
4. Tengo dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Me preocupa lo que va a pasarme	0	1	2	3	4

CÓMO ME LLEVO CON LOS DEMÁS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí llevarme bien con otros/as jóvenes	0	1	2	3	4
2. Otros/as jóvenes no quieren ser mis amigos/as	0	1	2	3	4
3. Otros/as jóvenes se burlan de mí	0	1	2	3	4
4. No puedo hacer cosas que otros/as jóvenes de mi edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. Es difícil mantener el ritmo de otros/as jóvenes de mi edad	0	1	2	3	4

ACERCA DEL COLEGIO (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí poner atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvido cosas	0	1	2	3	4
3. Tengo dificultad para estar al día con las actividades del colegio	0	1	2	3	4
4. Falto al colegio por no sentirme bien	0	1	2	3	4
5. Falto al colegio para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

N.º de identificación:	_____
Fecha:	_____

PedsQLTM

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 - Spanish (Colombia)

FORMATO para PADRES sobre ADOLESCENTES (13-18 años)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **tu hijo/a adolescente**.

Por favor cuéntenos **qué tanto problema** ha tenido **tu hijo/a adolescente**, con cada una de ellas, durante el **ÚLTIMO mes**, marcando con una X una única opción:

- 0** si esto **nunca** es un problema
- 1** si esto **casi nunca** es un problema
- 2** si esto **algunas veces** es un problema
- 3** si esto **con frecuencia** es un problema
- 4** si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiendes alguna pregunta, por favor pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO mes, qué tanto problema ha tenido tu hijo/a adolescente con...

SALUD FÍSICA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades deportivas o hacer ejercicio	0	1	2	3	4
4. Levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Bañarse solo/a en la ducha o en la tina	0	1	2	3	4
6. Tener dificultad para hacer quehaceres en la casa	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Sentirse cansado/a	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Preocuparse por lo que le vaya a pasar	0	1	2	3	4

ACTIVIDAD SOCIAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros adolescentes	0	1	2	3	4
2. Que otros adolescentes no quieran ser amigos de él o ella	0	1	2	3	4
3. Que otros adolescentes se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros adolescentes de su edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. No poder mantener el ritmo con otros adolescentes	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Poner atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidar cosas	0	1	2	3	4
3. Estar al día con las tareas y actividades escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar al colegio porque no se siente bien	0	1	2	3	4
5. Faltar al colegio para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

de identificación: _____
Fecha: _____

PedsQL™

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 – Spanish (Colombia)

FORMATO PARA NIÑOS (edades 8-12)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para tí.
Por favor, cuéntanos **qué tanto problema** ha sido para tí cada una de ellas,
durante el **ÚLTIMO MES**, marcando con una X una única opción:

- 0 si esto **nunca** es un problema
- 1 si esto **casi nunca** es un problema
- 2 si esto **algunas veces** es un problema
- 3 si esto **con frecuencia** es un problema
- 4 si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas equivocadas.
Si no entiendes alguna pregunta, por favor, pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO MES, qué tanto problema ha sido esto para tí...

ACERCA DE MI SALUD Y ACTIVIDADES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Es difícil para mí correr	0	1	2	3	4
3. Es difícil para mí hacer deporte o ejercicio	0	1	2	3	4
4. Es difícil para mí levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Es difícil para mí bañarme solo/a	0	1	2	3	4
6. Es difícil para mí ayudar en las labores de la casa	0	1	2	3	4
7. Tengo dolor	0	1	2	3	4
8. Estoy bajo/a de energía	0	1	2	3	4

ACERCA DE MIS SENTIMIENTOS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Me siento triste	0	1	2	3	4
3. Siento rabia	0	1	2	3	4
4. Tengo dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Me preocupa lo que va a pasarme	0	1	2	3	4

CÓMO ME LLEVO CON LOS DEMÁS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí llevarme bien con otros/as niños/as	0	1	2	3	4
2. Otros/as niños/as no quieren ser mis amigos/as	0	1	2	3	4
3. Otros/as niños/as se burlan de mí	0	1	2	3	4
4. No puedo hacer cosas que otros/as niños/as de mi edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. Es difícil mantener el ritmo cuando juego con otros/as niños/as	0	1	2	3	4

ACERCA DEL COLEGIO (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Es difícil para mí poner atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvido cosas	0	1	2	3	4
3. Tengo dificultad para estar al día con las actividades del colegio	0	1	2	3	4
4. Falto al colegio por no sentirme bien	0	1	2	3	4
5. Falto al colegio para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

N.º de identificación: _____
Fecha: _____

PedsQLTM

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 - Spanish (Colombia)

FORMATO PARA PADRES sobre NIÑOS (8-12 años)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **tu hijo/a**.

Por favor cuéntenos **qué tanto problema** ha tenido **tu hijo/a**, con cada una de ellas, durante el **ÚLTIMO mes**, marcando con una X una única opción:

- 0 si esto **nunca** es un problema
- 1 si esto **casi nunca** es un problema
- 2 si esto **algunas veces** es un problema
- 3 si esto **con frecuencia** es un problema
- 4 si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiendes alguna pregunta, por favor pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO mes, qué tanto problema ha tenido tu hijo/a, con...

SALUD FÍSICA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades deportivas o hacer ejercicio	0	1	2	3	4
4. Levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Bañarse solo/a en la ducha o en la tina	0	1	2	3	4
6. Tener dificultad para hacer quehaceres en la casa	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Sentirse cansado/a	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Preocuparse por lo que le vaya a pasar	0	1	2	3	4

ACTIVIDAD SOCIAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros niños	0	1	2	3	4
2. Que otros niños no quieran ser amigos de él o ella	0	1	2	3	4
3. Que otros niños se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros niños de su edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. No poder mantener el ritmo cuando juega con otros niños	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Poner atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidar cosas	0	1	2	3	4
3. Estar al día con las tareas y actividades escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar al colegio porque no se siente bien	0	1	2	3	4
5. Faltar al colegio para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

de identificación: _____
Fecha: _____

PedsQL™

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 - Spanish (Colombia)

FORMATO PARA NIÑOS (edades 5-7)

Instrucciones para el entrevistador:

Te voy a hacer algunas preguntas sobre cosas que pueden ser un problema para algunos niños. Quiero saber si alguna de estas cosas puede ser un problema para ti.

Muéstrele al niño (o a la niña) las caritas y señale las respuestas a medida que las lee.

Si nunca es un problema para ti, señala la carita sonriente.

Si algunas veces es un problema para ti, señala la carita del medio.

Si casi siempre es un problema para ti, señala la carita triste.

Te voy a leer cada pregunta. Señala las caritas para decirme si estas cosas son un problema para ti. Antes de empezar, vamos a practicar.

	Nunca	Algunas veces	Casi siempre
¿Es difícil para ti chasquear los dedos?			

Pídale al niño (o a la niña) que chasquee los dedos, para determinar si la pregunta fue contestada correctamente o no. Repita la pregunta si el niño (o la niña) señala una respuesta que no corresponde a cómo actúa.

Piensa en cómo has estado durante las últimas semanas. Por favor, escucha atentamente cada pregunta y dime si estas cosas son un problema para ti.

Después de leer cada pregunta, señale hacia las caritas. Si el niño (o la niña) duda o no parece entender cómo responder, lea las opciones mientras le señala las caritas.

SALUD FÍSICA (problemas con...)	Nunca	Algunas veces	Casi siempre
1. ¿Es difícil para ti caminar?	0	2	4
2. ¿Es difícil para ti correr?	0	2	4
3. ¿Es difícil para ti hacer deporte o ejercicio?	0	2	4
4. ¿Es difícil para ti levantar cosas grandes?	0	2	4
5. ¿Es difícil para ti bañarte solo/a?	0	2	4
6. ¿Es difícil para ti ayudar en la casa (por ejemplo, recoger tus juguetes)?	0	2	4
7. ¿Tienes dolores o molestias? (¿Dónde?)	0	2	4
8. ¿Te sientes alguna vez demasiado cansado/a para jugar?	0	2	4

Recuerda, dime qué tanto problema ha sido para ti durante las últimas semanas.

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Algunas veces	Casi siempre
1. ¿Te sientes con miedo o asustado/a?	0	2	4
2. ¿Te sientes triste?	0	2	4
3. ¿Te sientes enojado/a?	0	2	4
4. ¿Tienes dificultades con el sueño?	0	2	4
5. ¿Te preocupa lo que va a pasarte?	0	2	4

ACTIVIDAD SOCIAL (problemas con...)	Nunca	Algunas veces	Casi siempre
1. ¿Es difícil llevarte bien con otros niños?	0	2	4
2. ¿Otros niños te dicen que no quieren jugar contigo?	0	2	4
3. ¿Otros niños se burlan de ti?	0	2	4
4. ¿Otros niños pueden hacer cosas que tú no puedes hacer?	0	2	4
5. ¿Es difícil para ti mantener el ritmo cuando juegas con otros niños?	0	2	4

FUNCIONAMIENTO ESCOLAR (problemas con...)	Nunca	Algunas veces	Casi siempre
1. ¿Es difícil para ti poner atención en clase?	0	2	4
2. ¿Olvidas cosas?	0	2	4
3. ¿Es difícil mantener el ritmo de las actividades del colegio?	0	2	4
4. ¿Faltas al colegio por no sentirte bien?	0	2	4
5. ¿Faltas al colegio para ir al doctor o al hospital?	0	2	4

Qué tanto problema ha sido esto para ti...

Nunca



Algunas veces



Casi siempre



PedsQL™

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 – Spanish (Colombia)

FORMATO para los PADRES sobre los NIÑOS PEQUEÑOS (5-7 años)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **tu hijo/a**.

Por favor, cuéntenos **qué tanto problema** ha sido cada una de ellas para **tu hijo/a**, durante el **ÚLTIMO MES**, marcando con una X una única opción:

- 0 si esto **nunca** es un problema
- 1 si esto **casi nunca** es un problema
- 2 si esto **algunas veces** es un problema
- 3 si esto **con frecuencia** es un problema
- 4 si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiendes alguna pregunta, por favor, pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO MES, qué tanto problema ha sido para tu hijo/a...

FUNCIONAMIENTO FÍSICO (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Hacer deporte o ejercicio	0	1	2	3	4
4. Levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Bañarse solo/a en la ducha o en la tina	0	1	2	3	4
6. Ayudar en las labores de la casa, como recoger sus juguetes	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Tener poca energía	0	1	2	3	4

FUNCIONAMIENTO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Preocuparse por lo que le vaya a pasar	0	1	2	3	4

FUNCIONAMIENTO SOCIAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros niños/as	0	1	2	3	4
2. Que otros niños no quieran ser amigos de él o ella	0	1	2	3	4
3. Que otros niños se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros niños/as de su edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. No poder mantener el ritmo cuando juega con otros/as niños/as.	0	1	2	3	4

FUNCIONAMIENTO ESCOLAR (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Poner atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidar cosas	0	1	2	3	4
3. Mantenerse al día con las actividades del colegio	0	1	2	3	4
4. Faltar al colegio porque no se siente bien	0	1	2	3	4
5. Faltar al colegio para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

N.º de identificación:	_____
Fecha:	_____

PedsQL™

Inventario Pediátrico de Calidad de Vida

Version 4.0 - Spanish (Colombia)

FORMATO para PADRES sobre NIÑOS PEQUEÑOS (2-4 años)

INSTRUCCIONES

En la siguiente página hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **tu hijo/a**.

Por favor cuéntenos **qué tanto problema** ha tenido **tu hijo/a**, con cada una de ellas, durante el **ÚLTIMO mes**, marcando con una X una única opción:

- 0 si esto **nunca** es un problema
- 1 si esto **casi nunca** es un problema
- 2 si esto **algunas veces** es un problema
- 3 si esto **con frecuencia** es un problema
- 4 si esto **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiendes alguna pregunta, por favor pide ayuda.

Durante el ÚLTIMO mes, qué tanto problema ha tenido tu hijo/a, con...

SALUD FÍSICA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades de juego o ejercicios	0	1	2	3	4
4. Levantar algo pesado	0	1	2	3	4
5. Al bañarlo/a	0	1	2	3	4
6. Ayudar a recoger sus juguetes	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Sentirse cansado/a	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse con miedo o asustado/a	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades con el sueño	0	1	2	3	4
5. Preocuparse	0	1	2	3	4

ACTIVIDAD SOCIAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Jugar con otros niños	0	1	2	3	4
2. Que otros niños no quieran jugar con él o ella	0	1	2	3	4
3. Que otros niños se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros niños de su edad sí pueden hacer	0	1	2	3	4
5. No poder mantener el ritmo cuando juega con otros niños	0	1	2	3	4

**Por favor, completa esta parte del cuestionario si tu hijo/a va a un preescolar, jardín infantil o guardería.*

ACTIVIDADES DEL PRESCOLAR, JARDÍN INFANTIL O GUARDERÍA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Hacer las mismas actividades preescolares que sus compañeros	0	1	2	3	4
2. Faltar al preescolar, jardín infantil o guardería por no sentirse bien	0	1	2	3	4
3. Faltar al preescolar, jardín infantil o guardería para ir al doctor o al hospital	0	1	2	3	4

Anexo 2. Escala PedsQL. Módulo Neuromuscular

ID#	_____
Fecha:	_____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de ADULTOS JÓVENES (edades 18-25)

INSTRUCCIONES

Los adultos jóvenes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor dínos **qué tanto problema** ha sido esto para ti durante el **ÚLTIMO MES**, encerrándolo en un círculo:

- 0 si **nunca** es un problema
- 1 si **casi nunca** es un problema
- 2 si **a veces** es un problema
- 3 si **a menudo** es un problema
- 4 si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si no entiendes una pregunta, por favor pide ayuda.

En el mes pasado (**UN mes**), ¿cuánto **problema** ha sido esto para ti...

ACERCA DE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Me es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Me enfermo con facilidad	0	1	2	3	4
3. Se me hacen llagas y/o me salen ronchas	0	1	2	3	4
4. Me duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Me siento cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Siento la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Me despierto cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Mis manos están débiles	0	1	2	3	4
9. Me es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. Me es difícil subir o bajar de peso cuando yo quiero	0	1	2	3	4
11. Me es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. Me es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Me demoro mucho en bañarme o ducharme	0	1	2	3	4
14. Me lastimo accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Me demoro mucho en comer	0	1	2	3	4
16. Me es difícil darme la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. Me es difícil ir a lugares con mi equipo médico	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Se me hace difícil decirles a los doctores y enfermeros cómo me siento	0	1	2	3	4
2. Se me hace difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeros	0	1	2	3	4
3. Se me hace difícil explicarles a otras personas sobre mi enfermedad	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para mi familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para mi familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en mi familia	0	1	2	3	4
4. Creo que mi familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. No tengo el equipo médico que necesito	0	1	2	3	4

ID#	_____
Fecha:	_____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de PADRES de ADULTOS JÓVENES (edades 18-25)

INSTRUCCIONES

Los adultos jóvenes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales.

Por favor díganos **qué tanto problema** ha sido cada una para **su hijo(a)** durante el **ÚLTIMO MES**, encerrándola en un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.

Si Ud. no entiende una pregunta, por favor pida ayuda.

En el ÚLTIMO MES, qué tanto problema ha tenido su hijo(a) con...

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO(A) (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) se le hacen llagas y/o le salen sarpullidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Mi hijo(a) siente la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo(a) le es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. A mi hijo(a) le es difícil subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo(a) le es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo(a) le es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse	0	1	2	3	4
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo(a) le es difícil darse la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo(a) le es difícil ir a lugares con su equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo(a) le es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) le es difícil explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para nuestra familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para nuestra familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en mi familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) no tiene el equipo médico que necesita (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID#	_____
Fecha:	_____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

Los adolescentes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor dinos **qué tanto problema** ha sido esto para ti durante el **ÚLTIMO MES**, encerrándolo en un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si no entiendes una pregunta, por favor pide ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha sido esto para ti...

ACERCA DE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Me es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Me enfermo con facilidad	0	1	2	3	4
3. Se me hacen llagas y/o me salen ronchas	0	1	2	3	4
4. Me duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Me siento cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Siento la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Me despierto cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Mis manos están débiles	0	1	2	3	4
9. Me es difícil usar el baño (por ejemplo, pasarme de la silla de ruedas al baño)	0	1	2	3	4
10. Me es difícil subir o bajar de peso cuando yo quiero	0	1	2	3	4
11. Me es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. Me es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Me demoro mucho en bañarme o ducharme	0	1	2	3	4
14. Me lastimo accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Me demoro mucho en comer	0	1	2	3	4
16. Me es difícil darme la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. Me es difícil ir a lugares con mi equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Me es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo me siento	0	1	2	3	4
2. Me es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. Me es difícil explicar mi enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para mi familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para mi familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en mi familia	0	1	2	3	4
4. Creo que mi familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. No tengo el equipo médico que necesito (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID# _____
Fecha: _____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de PADRES para ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

Los adolescentes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor díganos **qué tanto problema** ha tenido su hijo(a) adolescente con esto durante el **ÚLTIMO MES**, marcando su respuesta con un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si Ud. no entiende una pregunta, por favor pida ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha tenido su hijo(a) adolescente con...

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO(A) (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) se le hacen llagas y/o le salen sarpullidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Mi hijo(a) siente la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo(a) le es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. A mi hijo(a) le es difícil subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo(a) le es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo(a) le es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse	0	1	2	3	4
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo(a) le es difícil darse la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo(a) le es difícil ir a lugares con su equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo(a) le es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) le es difícil explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para nuestra familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para nuestra familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) no tiene el equipo médico que necesita (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID# _____

Fecha: _____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de NIÑOS (edades 8-12)

INSTRUCCIONES

Los niños con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor dínos **qué tanto problema** ha sido esto para ti durante el **ÚLTIMO MES**, encerrándolo en un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

Todas tus respuestas son buenas.
Si no entiendes una pregunta, por favor pide ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha sido esto para ti...

ACERCA DE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Me es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Me enfermo con facilidad	0	1	2	3	4
3. Se me hacen heridas pequeñas y/o me salen ronchas	0	1	2	3	4
4. Me duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Me siento cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Siento la espalda tiesa (me es difícil mover la espalda)	0	1	2	3	4
7. Me despierto cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Mis manos están débiles	0	1	2	3	4
9. Me es difícil usar el baño (por ejemplo, pasarme de la silla de ruedas al baño)	0	1	2	3	4
10. Me es difícil subir o bajar de peso cuando yo quiero	0	1	2	3	4
11. Me es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. Me es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Me toma mucho tiempo en bañarme o ducharme	0	1	2	3	4
14. Me lastimo accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Me toma mucho tiempo comer	0	1	2	3	4
16. Me es difícil darme la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. Me es difícil ir a lugares con mi equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Me es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo me siento	0	1	2	3	4
2. Me es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. Me es difícil explicar mi enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para mi familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para mi familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en mi familia	0	1	2	3	4
4. Creo que mi familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. No tengo el equipo médico que necesito (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID# _____
Fecha: _____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de PADRES para ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

Los adolescentes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor díganos **qué tanto problema** ha tenido su hijo(a) adolescente con esto durante el **ÚLTIMO MES**, marcando su respuesta con un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si Ud. no entiende una pregunta, por favor pida ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha tenido su hijo(a) con...

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO(A) (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) se le hacen llagas y/o le salen sarpullidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Mi hijo(a) siente la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo(a) le es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. A mi hijo(a) le es difícil subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo(a) le es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo(a) le es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse	0	1	2	3	4
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo(a) le es difícil darse la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo(a) le es difícil ir a lugares con su equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo(a) le es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) le es difícil explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para nuestra familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para nuestra familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) no tiene el equipo médico que necesita (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID#	_____
Fecha:	_____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Versión 3.0

REPORTE de NIÑOS (edades 5-7)

Instrucciones para el entrevistador:

Te voy a hacer unas preguntas acerca de cosas que pueden ser un problema para algunos(as) niños(as). Quisiera saber qué tanto problema pudieran ser estas cosas para ti.

Muéstrele al niño las figuras y señale las respuestas mientras las lee.

Si esto nunca es un problema para ti, señala la carita sonriente.

Si esto algunas veces es un problema para ti, señala la carita del medio.

Si esto muchas veces es un problema para ti, señala la carita enojada.

Te voy a leer cada pregunta. Señala las figuras para enseñarme qué tanto problema es esto para ti. Vamos a practicar primero.

	Nunca	Algunas Veces	Muchas Veces
Se te hace difícil tronar los dedos	😊	😐	😡

Pídale al(a la) niño(a) que trueque los dedos para determinar si la pregunta fue contestada correctamente o no. Repita la pregunta si el(la) niño(a) muestra una respuesta diferente a su acción.

PedsQL 3.0 (5-7) Neuromuscular

Prohibida su reproducción sin permiso

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
Todos los derechos reservados

PedsQL - United States/Spanish - Version of 16 Mar 10 - Map Research Institute.
ID5599 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_YC_AU3.0_spa-US.doc

Piensa sobre cómo te ha ido en las últimas semanas. Por favor escucha cuidadosamente cada oración y dime cuánto problema es esto para ti.

Después de leer cada oración, muestre las caritas. Si el(la) niño(a) duda o no parece entender cómo responder, lea las opciones de respuesta mientras muestra las caritas.

ACERCA DE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR (problemas con...)	Nunca	Algunas Veces	Muchas Veces
1. Me es difícil respirar	0	2	4
2. Me enfermo con facilidad	0	2	4
3. Se me hacen heridas y/o me salen sarpullidos	0	2	4
4. Me duelen las piernas	0	2	4
5. Me siento cansado(a)	0	2	4
6. Mi espalda se siente tiesa	0	2	4
7. Me despierto cansado(a)	0	2	4
8. Mis manos están débiles	0	2	4
9. Me es difícil usar el baño	0	2	4
10. Me es difícil subir o bajar de peso cuando yo quiero	0	2	4
11. Me es difícil usar las manos	0	2	4
12. Me es difícil tragar la comida	0	2	4
13. Me demoro mucho en bañarme o ducharme	0	2	4
14. Me lastimo accidentalmente	0	2	4
15. Me demoro mucho en comer	0	2	4
16. Me es difícil darme vuelta en la cama durante la noche	0	2	4
17. Me es difícil ir a lugares con mi equipo médico (por ejemplo silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	2	4

¿Cuán grande es este problema para ti?

Nunca



Algunas Veces



Muchas Veces



ID# _____
Fecha: _____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de PADRES para ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

Los adolescentes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor díganos **qué tanto problema** ha tenido su hijo(a) adolescente con esto durante el **ÚLTIMO MES**, marcando su respuesta con un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si Ud. no entiende una pregunta, por favor pida ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha tenido su hijo(a) con...

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO(A) (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) se le hacen llagas y/o le salen sarpullidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Mi hijo(a) siente la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo(a) le es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. A mi hijo(a) le es difícil subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo(a) le es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo(a) le es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse	0	1	2	3	4
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo(a) le es difícil darse la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo(a) le es difícil ir a lugares con su equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo(a) le es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) le es difícil explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para nuestra familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para nuestra familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) no tiene el equipo médico que necesita (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

ID# _____
Fecha: _____

PedsQL™

Módulo Neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (United States)

REPORTE de PADRES para ADOLESCENTES (edades 13-18)

INSTRUCCIONES

Los adolescentes con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor díganos **qué tanto problema** ha tenido su hijo(a) adolescente con esto durante el **ÚLTIMO MES**, marcando su respuesta con un círculo:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **algunas veces** es un problema
- 3** si **a menudo** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas ni incorrectas.
Si Ud. no entiende una pregunta, por favor pida ayuda.

En el **ÚLTIMO MES**, qué tanto **problema** ha tenido su hijo(a) con...

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO(A) (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo(a) se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) se le hacen llagas y/o le salen sarpullidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo(a) le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) se siente cansado(a)	0	1	2	3	4
6. Mi hijo(a) siente la espalda tiesa	0	1	2	3	4
7. Mi hijo(a) se despierta cansado(a)	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo(a) están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo(a) le es difícil usar el baño	0	1	2	3	4
10. A mi hijo(a) le es difícil subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo(a) le es difícil usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo(a) le es difícil tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Mi hijo(a) se demora mucho en bañarse o ducharse	0	1	2	3	4
14. Mi hijo(a) se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo(a) se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo(a) le es difícil darse la vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo(a) le es difícil ir a lugares con su equipo médico (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. A mi hijo(a) le es difícil decirles a los doctores y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo(a) le es difícil hacerles preguntas a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo(a) le es difícil explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DEL FUNCIONAMIENTO DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi Nunca	Algunas Veces	A Menudo	Casi Siempre
1. Es difícil para nuestra familia planear actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. Es difícil para nuestra familia descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo(a) no tiene el equipo médico que necesita (por ejemplo, silla de ruedas o equipo de oxígeno)	0	1	2	3	4

Anexo 3 Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad:

Adaptado para el cuidador

**Cuestionario de productividad laboral y deterioro de la actividad:
Adaptado para el cuidador V2.0 (Work Productivity and Activity Impairment
Questionnaire:
Adapted for Caregiving V2.0) (WPAI:DMD CAREGIVER)¹**

Las siguientes preguntas se refieren al efecto de la Distrofia muscular de Duchenne de su hijo en su capacidad para trabajar y realizar actividades regulares. *Proporcione respuestas o elija un número como se indica.*

1. ¿Está actualmente empleado (trabajando con paga)? _____ NO ____ SI
Si NO, seleccione "NO" y pase a la pregunta 6.

*Las siguientes preguntas son sobre los **últimos siete días**, sin incluir hoy.*

2. Durante los últimos siete días, ¿cuántas horas faltó al trabajo debido a problemas asociados con la distrofia muscular de Duchenne de su hijo? *Incluya las horas que perdió en los días de enfermedad, las veces que llegó tarde, se fue temprano, etc., debido a la distrofia muscular de Duchenne de su hijo. No incluya el tiempo que perdió para participar en este estudio.*

_____ HORAS

3. Durante los últimos siete días, ¿cuántas horas faltó al trabajo por alguna otra razón, como vacaciones, vacaciones, tiempo libre para participar en este estudio?

_____HORAS

4. Durante los últimos siete días, ¿cuántas horas trabajó realmente?

¹ Reilly MC, Zbrozek AS, Dukes E: The validity and reproducibility of a work productivity and activity impairment measure. *PharmacoEconomics* 1993; 4(5):353-365.

5. _____ HORAS (Si es "0", pase a la pregunta 6.)

Durante los últimos siete días, ¿cuánto afectó la distrofia muscular de Duchenne de su hijo a su productividad mientras trabajaba?

Piense en los días en que estuvo limitado en la cantidad o el tipo de trabajo que podía hacer, los días que logró menos de lo que le gustaría o los días en que no pudo hacer su trabajo con tanto cuidado como de costumbre. Si la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó poco a su trabajo, elija un número bajo. Elija un número alto si la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó mucho su trabajo.

Considere solo cuánto la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó su productividad mientras trabajaba.

La distrofia
muscular de
Duchenne de mi
hijo no tiene
efecto en mi
trabajo

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

La distrofia
muscular de
Duchenne de mi
hijo no
me permitió
trabajar

SELECCIONE UN NUMERO

6. Durante los últimos siete días, ¿cuánto afectó la distrofia muscular de Duchenne de su hijo a su capacidad para realizar sus actividades diarias habituales, además de trabajar?

Por actividades regulares, nos referimos a las actividades habituales que realiza, como trabajar en la casa, ir de compras, cuidar a los niños, hacer ejercicio, estudiar, etc. Piense en los tiempos en los que estaba limitado en la cantidad o el tipo de actividades que podía hacer y los momentos en que realizó menos de lo que quisiera. Si la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó un poco sus actividades, elija un número bajo. Elija un número alto si la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó mucho sus actividades.

Considere solo cuánto la distrofia muscular de Duchenne de su hijo afectó su habilidad para realizar actividades diarias, diferentes a trabajar.

La distrofia
muscular de
Duchenne no
tiene efecto en
mis actividades
diarias

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

La distrofia
muscular de
Duchenne no me
permite realizar
mis actividades
diarias

SELECCIONE UN NUMERO

WPAI:DMD Caregiver V2.0 (US English)²

²Reilly MC, Zbrozek AS, Dukes E: The validity and reproducibility of a work productivity and activity impairment measure. Pharmacoeconomics 1993; 4(5):353-365.