

MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL Y HUMANIZADA A LA PERSONA CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE SITUACIÓN ACTUAL Y NUEVOS RETOS

Coordinadores:

Inmaculada Pitarch Castellano

Julio Zarco Rodríguez



En colaboración con:

Patrocinado por:



COMITÉ CIENTÍFICO

Coordinadores:

- **Inmaculada Pitarch Castellano**
Especialista en neuropediatría de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Hospital Universitario y Politécnico La Fe. U763- CIBERER, ISCIII.
- **Julio Zarco Rodríguez**
Presidente de la Fundación Humans y director gerente del Hospital Infantil Universitario Niño Jesús.

Miembros del comité:

- **Sergi César Díaz**
Especialista del Servicio de Cardiología Pediátrica del Hospital Sant Joan de Déu.
- **David Díaz-Pinto Asensio**
Psicólogo general sanitario de la Asociación Duchenne Parent Project España.
- **Cristina Domínguez González**
Especialista de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Hospital Universitario 12 de Octubre.
- **Rocío García Uzquiano**
Especialista en neuropediatría del Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
- **Julita María Medina Cantillo**
Especialista del Servicio de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital Sant Joan de Déu.
- **Sara Osuna Macho**
Psicóloga clínica de la Asociación Duchenne Parent Project España.
- **José Polo García**
Presidente de la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN).
- **José Luis Poveda Andrés**
Director gerente del Hospital Universitario y Politécnico La Fe y miembro del Grupo OrPhar de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria.
- **Esther Sabando Rodríguez**
Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente de la Asociación Duchenne Parent Project España.
- **Almudena Santano Magariño**
Secretaria del Patronato de la Fundación Humans y directora gerente del Hospital Universitario Infanta Cristina.
- **Irene Verdú Hoys**
Trabajadora social de la Asociación Duchenne Parent Project España.



EDRYX HEALTHCARE

- **Xavier Oleart Martínez**
Director de proyectos y estrategia.
- **Josep Solanes Batlló**
Redactor médico.

MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL Y HUMANIZADA A LA PERSONA CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE SITUACIÓN ACTUAL Y NUEVOS RETOS

ÍNDICE

PRÓLOGO	3
01 INTRODUCCIÓN	4
02 OBJETIVOS	5
03 METODOLOGÍA	6
04 ANTECEDENTES Y VISIÓN GLOBAL DE LA ENFERMEDAD	7
05 MANEJO CLÍNICO MULTIDISCIPLINAR	9
Diagnóstico	11
Tratamiento	12
• Tratamiento farmacológico	12
• Tratamientos en investigación o pendientes de aprobación europea	12
• Tratamiento rehabilitador	13
Seguimiento	15
Manejo en las distintas áreas terapéuticas	15
Otros modelos de manejo: el protocolo francés	23
Papel de atención primaria, pediatría y urgencias	24
Papel de las asociaciones de pacientes	26
Calidad de vida de afectados y cuidadores	27
06 LA HUMANIZACIÓN EN EL PACIENTE CON DMD	28
07 CONCLUSIONES	29
08 REFERENCIAS	31

PRÓLOGO

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) no solo representa uno de los mayores desafíos clínicos dentro del ámbito de las enfermedades raras, sino también uno de los más profundos aprendizajes sobre la fortaleza humana, la dignidad y la esperanza. Quienes convivimos con esta enfermedad —ya sea desde la práctica sanitaria, la investigación, el acompañamiento social o la experiencia directa de los pacientes y sus familias— sabemos que la DMD obliga a mirar más allá del diagnóstico: nos invita a comprender a la persona en su totalidad.

Este documento es el fruto de un esfuerzo colectivo que trasciende disciplinas. No es únicamente una guía clínica ni un compendio de estrategias terapéuticas. Es, sobre todo, una llamada a humanizar la atención, a integrar ciencia y compasión, técnica y escucha, conocimiento y vínculo.

Para los profesionales sanitarios, esta obra ofrece herramientas concretas y actualizadas para abordar la complejidad de la DMD con rigor y sensibilidad. Pero también propone una transformación: pasar de una visión asistencial fragmentada a un modelo de atención centrado en la persona, donde cada gesto clínico es también un acto de humanidad.

Para las familias y los pacientes, este documento quiere ser un faro en medio de la incertidumbre. Aquí encontrarán no solo información, sino también el reconocimiento de su experiencia, su lucha cotidiana y su necesidad —legítima y urgente— de ser escuchados, respetados y acompañados.

Inspirado en los valores de equidad, dignidad y corresponsabilidad, este modelo nos recuerda que ningún avance será completo si no mejora, de forma tangible, la calidad de vida de quienes viven con Duchenne. Tenemos la responsabilidad —y también el privilegio— de construir un sistema que no se limite a prolongar la vida, sino que se esfuerce por hacerla más vivible, más plena y más justa.

Este documento es, en última instancia, una invitación a todos: profesionales, cuidadores, decisores, pacientes y ciudadanía. Porque avanzar en el manejo de la DMD no depende solo del progreso científico, sino también de nuestra capacidad colectiva para poner a la persona en el centro de todo lo que hacemos.

Estoy convencido de que, juntos, podemos transformar el cuidado en compromiso y la investigación en esperanza.

Dr José Luis Poveda Andrés

Director gerente Hospital Universitario y Politécnico La Fe



1. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neuromusculares suponen un 20 % de las enfermedades raras; son graves, crónicas y progresivas. Su característica principal es la pérdida progresiva de fuerza muscular, que afecta a la motricidad, autonomía personal para realizar las tareas cotidianas, respiración, función cardíaca o nutrición, entre otras complicaciones. Dos de las más prevalentes —la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y las distrofias musculares— figuran entre las principales causas de discapacidad en España, presentan un Grado III de dependencia, también llamado «Gran Dependencia»¹.

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es la distrofia muscular más frecuente y grave que se diagnostica durante la infancia. Hoy en día no tiene tratamiento curativo, con un pronóstico grave y una esperanza de vida significativamente reducida a la adolescencia o el adulto joven. El manejo terapéutico es fundamentalmente sintomático, basado en medidas protocolizadas con el objetivo de mejorar la funcionalidad y la calidad de vida de los pacientes, retrasar y tratar complicaciones, así como prolongar la supervivencia. En este contexto, es fundamental comprender la DMD en su totalidad, y abordar no solo los aspectos clínicos, sino también el impacto integral en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, que es devastador.

Desde una perspectiva holística, la DMD no solo plantea retos médicos, sino también psicosociales, emocionales y económicos. Las familias se enfrentan a una carga significativa, no solo por el cuidado diario de los pacientes, sino también por la necesidad de apoyo psicológico y financiero. Los pacientes demandan un acceso a las innovaciones (terapias en fase experimental y acceso temprano a medicamentos huérfanos), aunque, a pesar de los avances en la investigación y la medicina, la DMD sigue siendo una enfermedad incurable, lo que subraya la necesidad urgente de más recursos, concienciación y apoyo para las personas afectadas.

Para ello, este documento desgana los aspectos clave relacionados con este objetivo y plantea, a modo de conclusiones, algunos retos y propuestas para avanzar en un entendimiento más profundo de la DMD y en el desarrollo de un modelo asistencial integrado que permita, a la postre, mejorar la calidad de vida tanto de los pacientes como de su entorno familiar y afectivo.



2. OBJETIVOS

Los objetivos estratégicos de este documento son los siguientes:

- **Evaluar la situación global de la enfermedad** mediante un análisis exhaustivo de distintos parámetros (variables) respecto al manejo actual de los pacientes con la distrofia muscular de Duchenne y de sus familias, identificando sus necesidades no solo en el ámbito puramente clínico, sino también psicosocial y económico.
- **Presentar de manera clara y concisa los resultados del análisis de las variables recogidas en el primer objetivo** respecto al modelo asistencial existente y que sirvan como guía a todos los actores involucrados para el futuro desarrollo de un modelo integral de manejo de la DMD.
- **Generar conciencia sobre la enfermedad en diferentes niveles** y la necesidad de implementar estrategias efectivas para sensibilizar a la comunidad médica, a las autoridades y al público en general acerca de la DMD, subrayando la relevancia de adoptar un enfoque multidisciplinario.



3. METODOLOGÍA

Para el desarrollo de este documento, se siguió el siguiente esquema metodológico:

- Creación de un comité de expertos y de la figura del coordinador para gestionar el equipo y supervisar el documento derivado de los trabajos realizados.
- Reunión inicial del comité con el coordinador y los consultores de Edryx Healthcare. En esta reunión se plantearon los términos para:
 - Definir los objetivos estratégicos y el público objetivo.
 - Realizar las oportunas búsquedas bibliográficas.
 - Establecer las variables principales de análisis para situar el tema:
 - Aspectos clínicos
 - Aspectos psicosociales
 - Aspectos económicos
 - Descripción del documento a redactar: extensión, estructura y registro.
- Reunión del coordinador con el redactor médico.
- Confección de la propuesta a modo de tabla de contenidos ampliada para valoración del coordinador y el comité.
- Redacción del primer boceto del informe.
- Valoración/aprobación/corrección del documento por parte del coordinador y del comité.
- Maquetación y edición del documento final con las correcciones oportunas.



4. ANTECEDENTES Y VISIÓN GLOBAL DE LA ENFERMEDAD

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética recesiva ligada al cromosoma X que afecta a uno de cada 5.000 varones nacidos vivos^{2,3}. A nivel global, su prevalencia es de aproximadamente 2,8 por cada 100.000 habitantes en la población general^{4,5}, lo que representa alrededor de 1.000 casos en España y unos 12.500 en la Unión Europea, posicionándola como la distrofia muscular más común en niños. La gran mayoría de pacientes son diagnosticados entre los 3 y los 5 años de edad⁶.

La DMD, la forma más común de distrofia muscular y una de las variantes más graves⁷, se caracteriza por una debilidad muscular progresiva⁸ que comienza en la infancia y que sigue su curso de forma gradual, con complicaciones graves que provocan discapacidad, dependencia y muerte prematura. Estas complicaciones aparecen de forma simultánea o con posterioridad a la atrofia muscular del paciente, que a los 2-3 años de edad comienza a experimentar caídas frecuentes y dificultad para subir escaleras⁹. A la pérdida progresiva de la movilidad se suma, con el tiempo, una insuficiencia cardíaca y respiratoria que suele ser la causa de muerte de la mayoría de pacientes entre la tercera y la cuarta década de vida^{10,11}. En ocasiones la enfermedad se asocia a una alteración de la función neurocognitiva que afecta el desarrollo intelectual y la calidad de vida del paciente¹².

La DMD está causada por diversas mutaciones en el gen de la distrofina (DMD; locus Xp21.2)¹³ que ocasionan la ausencia de una proteína subsarcolémica fundamental para la estabilidad estructural del músculo, lo que provoca una degeneración muscular espontánea progresiva y su sustitución por tejido adiposo^{14,15}. Existen variantes alélicas más leves, como la distrofia muscular de Becker (DMB), en la que la distrofina está reducida, lo que permite mantener la deambulación más allá de los 16 años. También hay formas intermedias entre la DMD y la DMB, así como otras variantes que afectan exclusivamente al corazón o que presentan síntomas leves o son asintomáticas.

La carga económica que supone la DMD es un aspecto fundamental a la hora de medir el impacto global de la enfermedad. Por una parte, la necesidad de equipos especiales (camas, sillas de ruedas o andadores) y de un amplio espectro de profesionales de la salud supone un incremento de los costes para la salud pública. Al mismo tiempo, el hecho de que algún miembro de la familia deba reducir —incluso abandonar— su actividad laboral para cuidar al niño con DMD, supone una mayor tensión económica para su entorno¹⁶. En este sentido, en 2013, se procesaron los datos de algunos estudios en países europeos como Alemania, Italia y el Reino Unido que pudieron compararse con datos sobre los EE. UU. En Alemania, por ejemplo, los costes médicos directos totales oscilaron entre los 4.420 euros para pacien-



tes en la etapa 1 y los 68.968 euros para pacientes en la etapa 5, lo que evidencia que la carga económica se multiplica a medida que progresa la enfermedad. La variación clave en los costes por unidad asociados con la progresión de la enfermedad se relaciona con los costes de la asistencia médica para la etapa 5, que fueron 104,5 veces más elevados que en la etapa 1, y los costes de manejo respiratorio en la etapa 5, que fueron 923,7 veces más elevados que en la etapa 1³. Al comparar estos costes directos entre Alemania, Italia, el Reino Unido y los EE. UU., se observó que en este último los costes eran todavía mayores, especialmente en las categorías donde el gasto es más elevado. Por ejemplo, el gasto en fisioterapia y terapia ocupacional en los EE. UU. fue 4,5 veces mayor que en Italia y en psicología fue 14,4 veces mayor en los EE. UU. que en Italia o Alemania³.

Aunque los pacientes con DMD suelen perder la deambulación alrededor de los 13 años¹⁷, muchas personas con DMD viven hasta los 20, los 30 o incluso los 40 años en la actualidad^{18,19}. Con este aumento en la supervivencia —que también supone costes económicos añadidos (tanto directos como indirectos) a largo plazo³— surge un nuevo conjunto de cuestiones que deben abordarse, relacionadas con la salud mental, el cuidado psicosocial y la transición a la adultez.

Todas estas cuestiones están imbricadas con algunos de los componentes básicos para la realización y felicidad humana, y afectan áreas como la educación, la vocación, el proceso de maduración, la independencia, las relaciones personales, la salud emocional y la intimidad. La importancia de estas cuestiones refleja un cambio fundamental en el cuidado de la DMD: se reconoce que, además de prolongar la vida, ayudar a las personas a alcanzar la mejor calidad de vida posible es una parte esencial de la atención médica.

5. MANEJO CLÍNICO MULTIDISCIPLINAR

Para aproximarse a este cambio de paradigma, se hace necesario que el paciente reciba una atención multidisciplinaria centrada en su persona. En 2018, el *DMD Care Considerations Working Group* publicó en *The Lancet Neurology* una actualización de las

consideraciones sobre la atención del paciente con DMD con las principales estrategias diagnósticas y terapéuticas en las distintas fases de evolución de la enfermedad⁹. En la **tabla 1** se presenta un resumen de esta actualización.

Tabla 1. Manejo multidisciplinario del paciente con DMD a lo largo de las etapas de la enfermedad

Manejo	ETAPA 1: Al diagnóstico	ETAPA 2: Ambulatoria temprana	ETAPA 3: Ambulatoria tardía	ETAPA 4: No ambulatoria temprana	ETAPA 5: No ambulatoria tardía
Neuromuscular	Dirigir el equipo multidisciplinar; asesorar sobre nuevas terapias; proporcionar apoyo al paciente y a la familia, así como educación y asesoramiento genético.				
	Asegurarse del cumplimiento del calendario vacunal.	Evaluar la función, la fuerza y el rango de movimiento al menos cada 6 meses para definir la etapa de la enfermedad			
	Comentar el uso de glucocorticoides.	Evaluar la necesidad de atención de otros especialistas.			
	Derivar a las portadoras al cardiólogo.				Ayudar a gestionar los cuidados al final de la vida.
Rehabilitación	Realizar evaluaciones multidisciplinarias integrales, incluidas evaluaciones estandarizadas, al menos cada 6 meses.				
	Brindar tratamiento directo de fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y especialistas del habla y lenguaje, basado en evaluaciones e individualizado para el paciente.				
	Ayudar en la prevención de contracturas o deformidades, el esfuerzo excesivo y las caídas; promover la conservación de energía y el ejercicio o actividad adecuados; proporcionar órtesis, equipos y apoyo educativo.		Continuar con todas las medidas anteriores; proporcionar dispositivos de movilidad, asientos, dispositivos de bipedestación asistida y tecnología de apoyo; ayudar en la prevención o manejo del dolor y las fracturas; buscar financiación, acceso, participación y autorrealización en la adultez.		
Endocrino	Medir la talla cada 6 meses.				
	Evaluar el crecimiento no relacionado con la talla cada 6 meses.				
		Evaluar el estado puberal cada 6 meses a partir de los 9 años.			
Gastrointestinal y nutricional	Proporcionar educación familiar e iniciar esteroides en dosis de estrés si se están usando glucocorticoides.				
	Incluir la evaluación de un dietista-nutricionista en las visitas clínicas (cada 6 meses); iniciar estrategias de prevención de la obesidad; monitorizar el sobrepeso y la obesidad, especialmente durante los períodos de transición crítica.				
	Evaluar anualmente los niveles de 25-hidroxivitamina D y calcio. Ingesta y suplementos.				
		Evaluar la disfunción de la deglución, el estreñimiento, la enfermedad por reflujo gastroesofágico y la gastroparesia cada 6 meses.		Comentar el uso de gastrostomía como parte de la atención habitual.	

CONTINÚA>

CONTINUACIÓN

Tabla 1. Manejo multidisciplinar del paciente con DMD a lo largo de las etapas de la enfermedad

Manejo	ETAPA 1: Al diagnóstico	ETAPA 2: Ambulatoria temprana	ETAPA 3: Ambulatoria tardía	ETAPA 4: No ambulatoria temprana	ETAPA 5: No ambulatoria tardía
Respiratorio		Realizar espirometrías y estudios del sueño según sea necesario.	Evaluar la función respiratoria al menos cada 6 meses.		
	Asegurarse de que las vacunas estén al día: neumococo y vacuna anual inactivada de la gripe, COVID-19 .				
				Iniciar el uso de reclutamiento de volumen pulmonar.	
				Iniciar la tos asistida y la ventilación nocturna.	
					Agregar ventilación diurna.
Cardíaco	Evaluar con EEG y ECG o RMN cardíaca.	Evaluar la función cardíaca cada año; iniciar IECA o IRA a los 10 años.	Evaluar la función cardíaca al menos una vez al año, con mayor frecuencia en caso de síntomas o signos relevantes; monitorizar arritmias ventriculares y fibrilación atrial. Utilizar intervenciones estándar para la insuficiencia cardíaca en caso de deterioro de la función.		
Salud ósea		Evaluar con radiografías laterales de la columna vertebral (pacientes con glucocorticoides: cada 1-2 años; pacientes sin glucocorticoides: cada 2-3 años).			
		Derivar a un experto en salud ósea al primer signo de fractura (fractura vertebral de grado I o superior según Genant, o la primera fractura de hueso largo).			
Ortopédico	Evaluar el rango de movimiento al menos cada 6 meses.				
		Monitorizar la escoliosis cada año.		Monitorizar la escoliosis cada 6 meses.	
	Derivar a cirugía ortopédica si es necesario.	Valorar cirugía en el pie y tendón de Aquiles para mejorar la marcha en determinadas situaciones.		Considerar intervención para la posición del pie en la silla de ruedas; iniciar intervención con fusión espinal posterior en situaciones concretas.	
Psicosocial	Evaluar la salud mental del paciente y de la familia en cada visita a la clínica y brindar apoyo continuo.				
	Proporcionar evaluación/intervenciones neuropsicológicas para problemas de aprendizaje, emocionales y de comportamiento.				
		Evaluar las necesidades educativas y los recursos disponibles (programa de educación individualizado); evaluar las necesidades de apoyo vocacional para adultos.			
		Promover la independencia y el desarrollo social apropiados para la edad.			
Transiciones	Participar en conversaciones optimistas sobre el futuro.	Establecer metas y expectativas para la vida adulta; evaluar la preparación para la transición (a los 12 años).	Planificar las transiciones en cuanto a la atención médica, la educación, el empleo y la vida adulta (a los 13-14 años); monitorizar el progreso al menos una vez al año; solicitar la ayuda de un trabajador social o similar para la orientación y monitorización.		
			Proporcionar apoyo durante la transición y orientación anticipando los cambios en la salud del paciente.		

Fuente: Adaptado de Birnkrant *et al.*, 2018, *The Lancet Neurology*, Part 1.

DIAGNÓSTICO

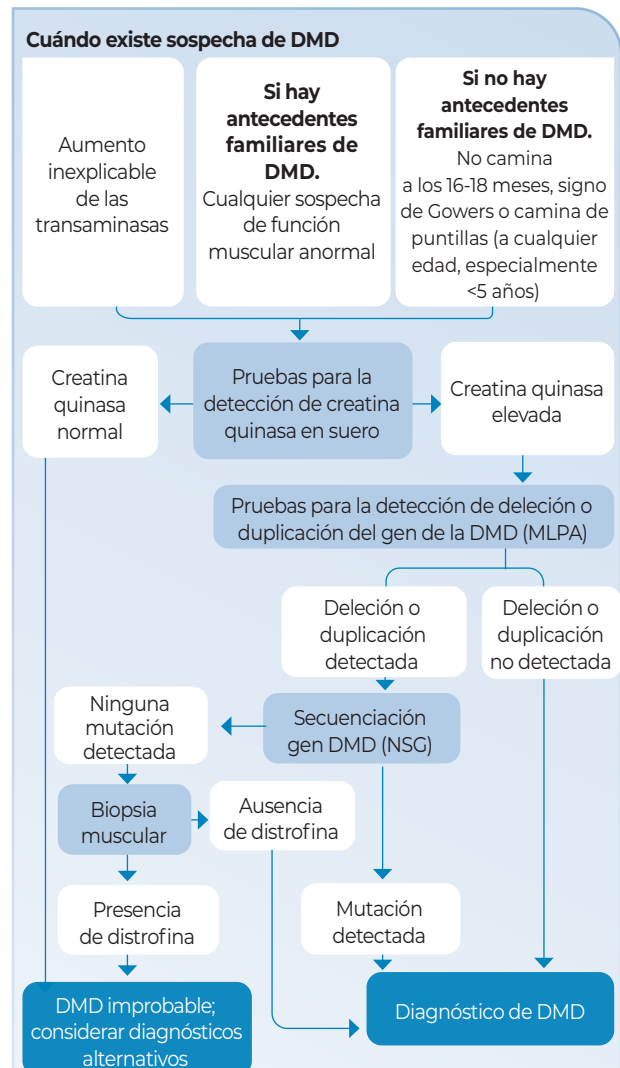
En el mismo sentido al que nos referíamos en el punto anterior, una parte crucial en el éxito de un correcto manejo multidisciplinar es el que concierne al diagnóstico, que se efectúa a partir de la sospecha clínica del pediatra de atención primaria (AP). Este es el profesional de la salud que, en primera instancia, se enfrentará a la preocupación de una familia sobre la debilidad muscular de su hijo y lo derivará al neurólogo pediátrico, lo que podría conducir a un posible diagnóstico de la DMD.

El proceso de diagnóstico de la DMD suele ser un camino complejo para la familia del niño. Un aspecto muy importante es el tiempo que transcurre hasta obtener el diagnóstico definitivo, lo cual puede generar incertidumbre y preocupación. La edad en la que se identifica la enfermedad es un factor determinante, ya que no es lo mismo diagnosticar al niño antes de que se manifiesten los síntomas motores a ser diagnosticado a los 5 o 6 años, etapa en la que los síntomas, como las dificultades para correr, la marcha anormal o el signo de Gowers, comienzan a ser evidentes.

El modo y el lugar en que se transmite el diagnóstico también tienen un papel fundamental. No es comparable comunicar esta noticia en un entorno tranquilo, donde los familiares puedan hacer preguntas y sentirse respaldados por el profesional médico, a transmitirla de manera abrupta, por teléfono o en un pasillo de un centro médico, donde la falta de privacidad y apoyo puede agravar la situación. Desde la experiencia, se reconoce que una comunicación adecuada, en un ambiente de respeto y contención, influye de manera positiva en la aceptación y el proceso de asimilación del diagnóstico por parte de la familia.

En la **figura 1** presentamos el algoritmo diagnóstico propuesto por el DMD Care Considerations Working Group en The Lancet Neurology en 2018⁹.

Figura 1. Algoritmo para el diagnóstico de la DMD



Síntomas iniciales más frecuentes observados en pacientes con DMD

Motores

- Marcha anormal
- Pseudohipertrofia de las pantorrillas
- Incapacidad para saltar
- Disminución de la resistencia
- Disminución del control de la cabeza al ser incorporado a posición de sentado
- Dificultad para subir escaleras
- Pies planos
- Caídas frecuentes o torpeza
- Signo de Gowers al levantarse del suelo
- Retraso en el desarrollo motor grueso
- Hipotonía
- Incapacidad para mantenerse al ritmo de sus compañeros
- Pérdida de habilidades motoras
- Dolor muscular o calambres
- Marcha de puntillas
- Dificultad para correr o trepar

No motores

- Problemas de comportamiento
- Retraso cognitivo
- Fallo de medro o escaso aumento de peso
- Problemas de aprendizaje y atención
- Retraso en el habla o dificultades de articulación

Fuente: Adaptado de Birnkrant et al., 2018, *The Lancet Neurology*, Part 1 y Ciafaloni E et al.²⁰

TRATAMIENTO

Tratamiento farmacológico

En las últimas décadas, la investigación en el tratamiento de la DMD ha sido muy intensa. Se han ensayado terapias de **salto del exón (exon skipping) con oligonucleótidos antisentido (nonsense)**, moléculas que actúan sobre el ARN mensajero (ARNm) y consiguen saltar la mutación para que se continúe la pauta de lectura y se produzca una proteína más corta, pero todavía funcional. También se han desarrollado terapias de **reemplazamiento genético**, donde vectores virales aportan a la célula la versión reducida del gen mutado²¹. La evidencia sugiere que esta sería la terapia ideal, con un potencial curativo, pero con el principal problema de que el gen de la DMD es muy grande y algunos vectores como los virus adenoasociados no pueden transportar toda la información, sino solo parte de ella. Además, se plantea el problema de una posible respuesta inmunitaria del paciente contra el vector viral que disminuye la efectividad de la terapia. Se han realizado también investigaciones con **terapias de sobreexpresión de la utrofina** —una proteína que guarda similitudes con la distrofina— y que experimentalmente compensa su déficit²², y **terapias que tienen como objetivo disminuir el proceso inflamatorio** que se produce en el músculo por el déficit de distrofina.

Los **corticoides** tienen un efecto antiinflamatorio en la fibra muscular. Se empezaron a utilizar en la década de los 90 y han conseguido retrasar la edad media de pérdida de la deambulación de los 9 a los 13 años, y con ello prolongar la esperanza de vida de estos pacientes hasta la tercera década de vida²³. Sin embargo, y a pesar de su demostrada eficacia en el tratamiento de la DMD, el uso prolongado de corticoides se asocia con una amplia gama de efectos adversos que pueden afectar significativamente la calidad de vida de los pacientes, por lo

que es fundamental encontrar un equilibrio entre los beneficios terapéuticos y los riesgos potenciales mediante una constante monitorización del paciente²⁴. En la **figura 2** se presenta la posología y dosificación de la terapia con corticoides⁹.

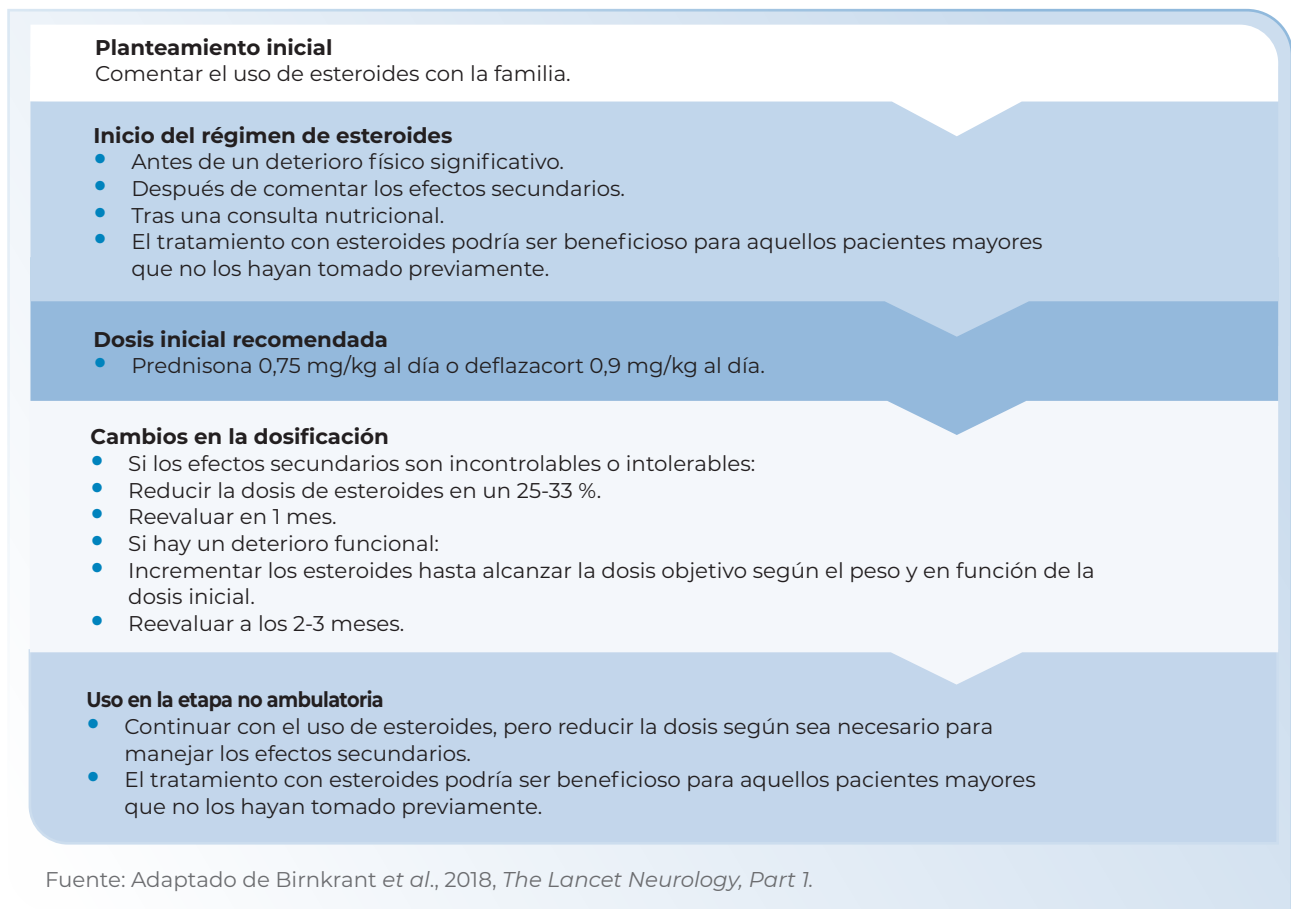
Aunque pendiente de financiación en España, la **vamorolona** —un corticosteroide sintético con propiedades «disociativas» que combina efectos antiinflamatorios e inmunosupresores al actuar como agonista parcial del receptor de glucocorticoides, reduciendo los efectos secundarios típicos de los glucocorticoides tradicionales— fue aprobada, en 2023, tanto por la FDA (para pacientes mayores de 2 años) como por la EMA (para pacientes mayores de 4). Este fármaco, además, actúa como un potente antagonista del receptor de mineralocorticoides, lo que le confiere actividad antimineralocorticoide.

Dentro del grupo de los inhibidores de la histona deacetilasa (HDAC) está **Givinostat**, aprobado por la FDA en marzo de 2024 para mayores de 6 años. Recientemente, ha sido aprobado por la EMA tras la opinión positiva de aprobación condicional del CHMP para pacientes ambulatorios mayores de 6 años. En España se encuentra pendiente de financiación. Givinostat es el primer tratamiento no esteroideo para la DMD que ha sido aprobado para su uso independientemente de la variante genética específica que subyace a la enfermedad y aborda los procesos patógenos reduciendo la inflamación y la pérdida muscular, lo que retrasa el curso de la enfermedad y favorece la regeneración del músculo²⁵.

Tratamientos en investigación o pendientes de aprobación europea

- **Eteplirsén**, un **oligonucleótido antisentido** aprobado por la FDA —aunque no por la EMA— gracias a que mejora los niveles de distrofina, salta el exón 51 en el gen de la distrofina, lo que ayuda a restaurar la lectura del gen en algunos casos de DMD (13 %)²⁴.

Figura 2. Cronograma y dosificación de la administración de esteroides en el paciente con DMD



- En 2023 la FDA aprobó el primer fármaco de **re-emplazamiento genético** (Elevidys) para el tratamiento de la DMD en pacientes entre los 4 y los 5 años de edad. En julio de 2025, el CHMP de la EMA emitió una opinión para no recomendarlo para el tratamiento de individuos ambulatorios con distrofia muscular de Duchenne (DMD). Este utiliza un virus adenoasociado como vector para abordar la causa subyacente de la DMD y aportar a las células musculares un gen que codifica para una forma reducida de la distrofina²⁶.
- El **Atalureno** —un fármaco que permite la lectura ribosómica de codones de parada prematura en mutaciones sin sentido, transformando proteínas no funcionales en funcionales— se utilizó durante años y se autorizó en España en 2017 para tratar la DMD en pacientes ambulatorios

mayores de 5 años. No obstante, la EMA revocó su aprobación en Europa en 2025.

Tratamiento rehabilitador

El buen manejo del tratamiento físico de la DMD ha permitido prolongar el tiempo de deambulación, disminuir la prevalencia de contracturas severas y retrasar su aparición, así como alargar la funcionalidad y participación de los pacientes en diversas áreas de la vida. El equipo de rehabilitación que proporciona este tratamiento incluye profesionales como médicos rehabilitadores, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, logopedas y técnicos ortopédicos, entre otros. En la **tabla 2** se presenta un resumen de los procesos de valoración y programación de intervenciones a lo largo de las distintas etapas de la enfermedad⁹.

Tabla 2. Evaluación e intervenciones de rehabilitación en todas las etapas de la enfermedad para pacientes con DMD

Evaluación	Evaluación multidisciplinaria de rehabilitación cada 6 meses o con mayor frecuencia si hay preocupaciones, cambios en el estado o necesidades específicas.	
Intervención		
Tratamiento directo	Implementado por fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y especialistas del habla y lenguaje; adaptado a las necesidades individuales, la etapa de la enfermedad, la respuesta a la terapia y la tolerancia; y proporcionado a lo largo de la vida del paciente.	
Prevención de contracturas y deformidades	Estiramientos preventivos diarios en casa 4-6 veces por semana; estiramientos regulares en tobillos, rodillas y caderas; estiramientos de muñecas, manos y cuello más tarde si lo indica la evaluación.	Estiramiento de las estructuras conocidas por estar en riesgo de contractura y deformidad y de aquellas identificadas por la evaluación. Intervención ortopédica, férulas, yesos, posicionamiento y equipos: • Órtesis de tobillo para estiramiento nocturno; se toleran mejor si se inician de manera preventiva a una edad temprana. • Órtesis de tobillo para estiramiento o posicionamiento durante el día en fases no ambulatorias. • Férulas para muñeca o mano para estiramiento de los flexores/ extensores largos de muñeca y dedos, típicamente en fases no ambulatorias. • Yesos seriados, en fases ambulatorias o no ambulatorias. • Dispositivos de pie asistido/pasivo/motorizado, cuando mantenerse de pie en buena alineación se vuelve difícil y si las contracturas no son tan graves como para impedir el posicionamiento o la tolerancia. • Órtesis de tobillo y rodilla con articulaciones de rodilla bloqueadas, para las etapas tardías ambulatorias y no ambulatorias. • Asientos personalizados en sillas de ruedas manuales y motorizadas (asiento sólido, respaldo sólido, guías de cadera, soportes laterales para el tronco, aductores y reposacabezas). • Componentes de posicionamiento motorizados en sillas de ruedas motorizadas (inclinación, reclinación, reposapiés elevables, soporte para pie, y altura de asiento ajustable).
Ejercicio y actividad	Actividad o ejercicio aeróbico moderado regular (por ejemplo, natación y ciclismo) con asistencia según sea necesario, evitando ejercicio excéntrico y de alta resistencia, monitoreo para evitar el sobreesfuerzo, respetando la necesidad de descansos y conservación de energía, y precaución respecto a la capacidad reducida para el ejercicio cardiorrespiratorio y al riesgo de daño muscular incluso cuando se funcione bien clínicamente.	
Prevención y manejo de caídas y fracturas	Minimizar los riesgos de caídas en todos los entornos.	Apoyo del fisioterapeuta a la ortopedia en el manejo rápido de fracturas de huesos largos y rehabilitación asociada para mantener la capacidad de deambulación o postura asistida.
Manejo de diferencias de aprendizaje, atención y procesamiento sensorial	Manejo en colaboración con el equipo, basado en las preocupaciones y la evaluación.	
Tecnología de asistencia y equipo adaptativo	Planificación y educación con evaluación, prescripción, entrenamiento y promoción de la financiación.	
Participación	Participación en todas las áreas de la vida apoyada en todas las etapas.	
Prevención y manejo del dolor	Prevención del dolor y manejo integral, según sea necesario, a lo largo de la vida.	

Fuente: Adaptado de Birnkrant et al., 2018, *The Lancet Neurology*, Part 1.

SEGUIMIENTO

La edad de la pérdida de la deambulaci3n es un predictor clave de la progresi3n natural de la enfermedad, ya que predice las dem1s p1rdidas funcionales. Indica que la degeneraci3n muscular es severa y es el inicio de las complicaciones respiratorias, ortop1dicas y card1acas que causan la muerte del paciente²⁷.

- **Aspectos cl1nicos.** Es esencial realizar evaluaciones regulares (cada 6 meses preferentemente): balance muscular (MRC), balances articulares, inspecci3n de la caja tor1cica y raquis, 6MWT y otras pruebas cronometradas, *North Star Ambulatory Assessment* y PULS, pruebas de funci3n pulmonar (escoliosis/capacidad + CVF, saturaci3n), funci3n card1aca (ecocardiograma y electrocardiograma [ECG]) y tracto gastrointestinal/nutricional (control del peso) para monitorizar la progresi3n de la enfermedad y las complicaciones asociadas; y actuar lo antes posible ante los primeros signos de alerta, como las contracturas musculares o problemas respiratorios⁹.
- **Aspectos psicosociales.** Un seguimiento regular permite establecer una relaci3n de confianza entre el paciente, la familia y el equipo m1dico, lo que favorece la adherencia al tratamiento y el bienestar emocional, adem1s de brindar un espacio para expresar las preocupaciones y recibir apoyo emocional.
- **Aspectos econ3micos.** El seguimiento regular conlleva gastos continuos en consultas, pruebas diagn3sticas y tratamientos, lo que supone una carga econ3mica significativa tanto para el sistema de salud como para las familias; adem1s de que la disponibilidad y el acceso a estos servicios pueden variar seg1n la regi3n, afectando la calidad de la atenci3n y generando desigualdades en el acceso.

MANEJO EN LAS DISTINTAS ÁREAS TERAPÉUTICAS

Apuntamos aqu1 algunos aspectos cl1nicos, psicosociales y econ3micos clave particularmente relacionados con el seguimiento y manejo integral de la DMD en las diversas 1reas terap1uticas que pueden participar en este proceso:

Manejo musculoesquel1tico

- **Aspectos cl1nicos.** En el manejo musculoesquel1tico de la DMD, el equipo multidisciplinar, que incluye especialistas en patolog1a neuromuscular, m1dicos rehabilitadores, fisioterapeutas y cirujanos ortop1dicos, debe coordinarse para promover el mantenimiento de una movilidad amplia y sim1trica.

El uso de dispositivos externos (como 3rtesis y, con mucha menos frecuencia, bipedestadores) ayuda a prevenir o reducir contracturas y deformidades, al mantener una postura adecuada. Las 3rtesis tobillo-pie nocturnas son 1tiles en todas las fases de la enfermedad; mientras que las 3rtesis rodilla-tobillo-pie diurnas y, puntualmente, los bipedestadores pueden ser especialmente beneficiosos en el inicio de la etapa no ambulatoria. Respecto al ejercicio f1sico, se deben evitar ejercicios de alta intensidad y exc1tricos. La nataci3n es un deporte recomendado, as1 como los deportes en silla de ruedas en fases de sedestaci3n²⁴.

En el momento de la p1rdida de la marcha, y para evitar las complicaciones de la sedestaci3n permanente, se han dise1ado programas de prolongaci3n de la marcha con 3rtesis largas ligeras tipo Callipers, que deben implementarse cuando el ni1o ha dejado de caminar, preferentemente antes de los tres meses del cese de la marcha. En este proceso, las deformidades

del pie equino deben corregirse con una tenotomía de Aquiles, seguida de la colocación de la órtesis y el reentrenamiento de la marcha con los Callipers.

En el caso de la escoliosis, es necesario monitorizar su evolución durante el crecimiento y, una vez alcanzada la madurez esquelética, evaluar la cirugía de fijación espinal. La incidencia de la escoliosis y la necesidad de cirugía han disminuido de forma radical desde el uso del tratamiento con corticoides.

En la fase no ambulatoria, el terapeuta ocupacional desempeña un papel fundamental en el asesoramiento de los productos de apoyo para facilitar las transferencias, las actividades de la vida diaria y la adaptación del entorno²⁴.

- **Aspectos psicosociales.** Un manejo rehabilitador adecuado facilita a los pacientes participar en actividades sociales y escolares, lo que es crucial para su desarrollo emocional y social, y ayuda a la familia a ajustarse a los cambios, con el apoyo emocional y educativo necesario para comprender cómo manejar al paciente en cada fase de la enfermedad. La importancia del apoyo psicológico en pacientes con fracturas, intervenciones quirúrgicas y otros procedimientos médicos es fundamental para garantizar una adecuada recuperación física y emocional. En la mayoría de los casos, cuando la persona debe retomar la marcha, aparecen sentimientos como el miedo y el dolor (a veces, irracional), que pueden dificultar el proceso de rehabilitación y frenar los avances. El apoyo psicológico no solo contribuye a que el paciente gestione estas emociones, sino que también desempeña un papel clave en el acompañamiento de los familiares. Con frecuencia, los familiares experimentan una carga emocional negativa más intensa, ya que perciben los cambios físicos

como señales del avance de la patología, lo que genera preocupación y angustia. Por ello, brindar contención y orientación tanto al paciente como a su entorno familiar resulta esencial para favorecer una adaptación positiva a las nuevas circunstancias y promover el bienestar general durante todo el proceso.

- **Aspectos económicos.** El avance del deterioro musculoesquelético conlleva un elevado coste económico para las familias, derivado de la necesidad de realizar adaptaciones en las viviendas y vehículos que permitan garantizar la accesibilidad y la seguridad de la persona afectada. Además, la adquisición de dispositivos de asistencia (como sillas de ruedas, órtesis, grúas o camas articuladas) y las adaptaciones de la vivienda pueden ser costosas y los seguros de salud no las suelen cubrir íntegramente. Además, los gastos en fisioterapia y rehabilitación en los casos que no están cubiertos por la seguridad social representan una carga considerable a largo plazo, especialmente cuando se requieren múltiples sesiones semanales¹⁶.

Manejo respiratorio

- **Aspectos clínicos.** Las complicaciones respiratorias son la causa principal de morbilidad y mortalidad en personas con DMD, lo que incluye fatiga de los músculos respiratorios, mal manejo de secreciones, atelectasias, neumonía e insuficiencia respiratoria. Sin el tratamiento adecuado, los pacientes corren el riesgo de presentar disnea severa, hospitalizaciones prolongadas por atelectasias o neumonías, e incluso llegar a fallecer por una insuficiencia respiratoria⁹.

Para un manejo óptimo de estas complicaciones, es preceptivo anticipar su aparición mediante una adecuada monitorización de la fun-

ción muscular respiratoria y el uso oportuno de técnicas como las maniobras de reclutamiento alveolar, la tos asistida, la ventilación nocturna asistida y, en etapas avanzadas, la ventilación asistida diurna. Estas terapias fundamentales pueden reducir las complicaciones respiratorias, mejorar la calidad de vida y prolongar la supervivencia. Generalmente, se recomienda que los pacientes utilicen estas terapias esenciales antes de los 18-21 años, coincidiendo con su transición de la atención pediátrica a la respiratoria para adultos⁹.

Un manejo adecuado requiere un enfoque multidisciplinar que involucre médicos, fisioterapeutas y cuidadores en el hogar, para realizar pruebas de función pulmonar, estudios del sueño e implementar técnicas como el reclutamiento alveolar, la tos asistida manual y mecánica, la ventilación no invasiva y, en algunos casos, la ventilación invasiva mediante traqueostomía. Estas decisiones deben tomarse considerando el resto de comorbilidades. Algunas investigaciones recientes recomiendan umbrales más altos de función pulmonar para iniciar intervenciones de tos y ventilación asistida, a diferencia de las guías del 2018. Este enfoque busca un uso más temprano y preventivo de estas terapias, con la posibilidad de beneficiar a pacientes más jóvenes, mejorando su calidad de vida y prolongando su supervivencia⁹.

- **Aspectos psicosociales.** Las dificultades respiratorias afectan la capacidad del paciente para participar en actividades cotidianas, lo que puede generar ansiedad y depresión. Por ello, es fundamental educar a las familias para que reconozcan los signos de complicaciones respiratorias y aprendan el uso de dispositivos de asistencia, lo que las empodera y reduce su miedo. Las dificultades respiratorias no solo afectan la capacidad del paciente para participar en activi-

dades cotidianas, sino que el uso del respirador en sí, el ruido constante, las salidas de casa y las miradas indiscretas pueden generar sentimientos de incomodidad, vergüenza o frustración. Estos factores pueden repercutir negativamente en el proceso de adaptación a la nueva realidad y dificultar la gestión de la enfermedad, afectar el clima familiar e incluso propiciar el aislamiento social y la aparición de trastornos a nivel mental. Por esta razón, es fundamental trabajar a nivel psicológico cada cambio que la persona deba afrontar en cada etapa de transición, y facilitar así una mejor adaptación y calidad de vida.

- **Aspectos económicos.** La atención respiratoria, que incluye hospitalizaciones por infecciones, tratamientos farmacológicos y equipos de soporte, puede ser costosa y recurrente; y los gastos asociados no siempre los cubre por completo la seguridad social o los seguros de salud, lo que representa una carga financiera significativa para las familias.

Manejo endocrino

- **Aspectos clínicos.** Las complicaciones endocrinas asociadas a la DMD y su tratamiento incluyen el crecimiento deficiente, la pubertad tardía y la insuficiencia suprarrenal. Los objetivos del cuidado endocrino son monitorizar el crecimiento y desarrollo, identificar y diagnosticar deficiencias hormonales, administrar terapias de reemplazo hormonal cuando sea necesario y prevenir crisis suprarrenales que puedan poner en peligro la vida. Aunque se han publicado algunos artículos y revisiones basados en la opinión de expertos, existen pocos datos sobre la seguridad y eficacia de la terapia con hormona del crecimiento y testosterona en personas con DMD. En las Guías Europeas de 2018 se presentan recomendaciones de manejo basadas en la evidencia y la experien-

cia obtenida del uso de estas terapias en otras enfermedades, adaptadas específicamente para la DMD⁹.

- **Aspectos psicosociales.** Las complicaciones endocrinas, como el retraso en el desarrollo durante la pubertad, pueden tener un impacto significativo en la autoestima y el desarrollo psicosocial de los pacientes, especialmente durante la adolescencia, una etapa clave para la identidad personal. Además, la insuficiencia suprarrenal, derivada del tratamiento con corticosteroides, puede generar estrés adicional en las familias, debido a la necesidad de monitoreo constante y manejo preventivo. La atención psicosocial debe incluir apoyo psicológico para el paciente y su entorno familiar, estrategias para promover una percepción positiva del cuerpo y programas educativos sobre los tratamientos endocrinos. Así se ayuda a reducir la ansiedad asociada al manejo médico y se fomenta una mejor adaptación a los desafíos de la enfermedad.
- **Aspectos económicos.** Los costes asociados incluyen la monitorización constante del crecimiento y desarrollo, las pruebas diagnósticas, los tratamientos hormonales en algunos casos y el uso de hormonas de crecimiento o testosterona. Estos se suman a los gastos de otros tratamientos necesarios para la DMD, como la fisioterapia, los dispositivos de movilidad y la atención respiratoria. Además, el impacto de la enfermedad en los ingresos familiares, debido a la necesidad de que uno o más cuidadores reduzcan su jornada laboral para proporcionar cuidados, incrementa la carga económica.

Manejo gastrointestinal y nutricional

- **Aspectos clínicos.** Las complicaciones gastrointestinales o nutricionales pueden incluir

un aumento o pérdida de peso, desequilibrios dietéticos o de nutrientes, desequilibrio de líquidos, baja densidad ósea, dificultades para tragar y contracturas mandibulares. El tratamiento con glucocorticoides, la disminución del gasto energético y la inmovilidad son algunos de los factores que contribuyen a estas complicaciones. Estos desequilibrios nutricionales pueden afectar negativamente el sistema respiratorio, musculoesquelético y cardíaco⁹.

El manejo nutricional en la DMD tiene como objetivo prevenir la problemática asociada a estos desequilibrios mediante una monitorización regular del peso y el crecimiento, además de promover una dieta equilibrada rica en calorías, proteínas, líquidos, calcio y vitamina D. Para este proceso es esencial contar con la asistencia, ya desde el diagnóstico, de un dietista/nutricionista experimentado, e intensificar la monitorización durante cambios significativos de peso. Asimismo, se debe consultar a fisioterapeutas para que prescriban ejercicios seguros y efectivos para evitar el sobrepeso y especialistas como el logopeda para manejar la disfagia, así como gastroenterólogos para tratar el estreñimiento, el reflujo y la posible necesidad de gastrostomía⁹.

- **Aspectos psicosociales.** Los problemas nutricionales en pacientes con DMD pueden generar tensiones familiares, ya que los padres deben dedicar tiempo adicional a la preparación de las comidas y el control de la dieta, tareas que pueden ser causa de un mayor estrés. Además, las dificultades para comer pueden afectar la socialización del paciente, ya que puede sentirse excluido de actividades sociales que involucren alimentos, lo que afecta negativamente las dinámicas familiares, así como las interacciones sociales del paciente.

Con la pérdida de movilidad, pueden surgir problemas gastrointestinales como la acumulación de gases, lo cual dificulta considerablemente el día a día del paciente al provocar dolor y malestar generalizado. En muchas ocasiones, estos síntomas pueden confundirse con manifestaciones de ansiedad o incluso con problemas cardíacos, lo que añade preocupación tanto al paciente como a su entorno. Además, resulta complicado identificar la causa específica de estos problemas, como el tipo de alimentación, y deshacerse de ellos, lo que requiere una atención cuidadosa y multidisciplinar para mejorar el bienestar del afectado.

- **Aspectos económicos.** Los costes asociados con la alimentación en pacientes con DMD pueden aumentar significativamente debido a la necesidad de dietas específicas o suplementos nutricionales. Además, el acceso a servicios especializados, como consultas con nutricionistas o dietistas, puede estar limitado si no están adecuadamente cubiertos por los seguros médicos, lo que dificulta recibir una atención nutricional adecuada.

Manejo cardíaco

- **Aspectos clínicos.** En España, las recomendaciones terapéuticas se determinan en función del grado de insuficiencia cardíaca (IC) y de las pruebas complementarias realizadas según las pautas propuestas por la Sociedad Española de Cardiología Pediátrica, adaptadas según la clasificación de IC del American College of Cardiology y la American Heart Association, y basadas en las recomendaciones de la International Society for Heart and Lung Transplantation, así como en las publicadas por A. Faysoil *et al.*²⁸.

En cada estadio existe riesgo de iniciar una miocardiopatía con diferentes grados de insuficien-

cia cardíaca y fibrosis miocárdica, y existe también riesgo de presentar arritmias. En cuanto a la IC, debe monitorizarse, con la frecuencia que se requiera según el caso y el estadio, el estado cardiológico, sea sintomático o no, mediante ecocardiografía, electrocardiograma, Holter cardíaco 24 h, resonancia magnética cardíaca y biomarcadores, valorando los distintos aspectos de la función cardíaca —dilatación de cavidades, alteración global o segmentaria de la contractilidad, etc.— y los trastornos del ritmo cardíaco. A partir de los hallazgos de las pruebas complementarias y/o de los síntomas referidos se pueden recomendar tratamientos específicos. Estas opciones terapéuticas incluyen inhibidores de la enzima convertidora de la angiotensina (IECA), inhibidores combinados de la neprilisina y del receptor de la angiotensina, betabloqueantes y antagonistas de los receptores de mineralocorticoides (ARM) en las dos primeras etapas con las opciones terapéuticas de intensificar el tratamiento diurético y valorar asociar otros fármacos para la IC en el estadio III. Para estadios de IC avanzada (propios del estadio IV) o descompensada (disnea, edemas, etc.), o cuando exista una refractariedad al tratamiento convencional, es posible usar inotrópicos intravenosos, dispositivos de asistencia ventricular (DAV) e incluso, individualizando cada caso, valorar un trasplante cardíaco. El uso de ventilación no invasiva, cuando esté indicado, puede mejorar los síntomas de IC. La indicación y uso de antiarrítmicos es similar a pacientes que no presentan DMD²⁸.

- **Aspectos psicosociales.** Las complicaciones cardíacas pueden aumentar la ansiedad en pacientes y familias, dado el impacto que estas, y los tratamientos que de ellas se derivan, tienen en la calidad de vida (implante de DAV o trasplante). Para mitigar estas circunstancias, las familias pueden beneficiarse de grupos de apoyo que aborden los desafíos emocionales asocia-

dos con el manejo de problemas cardíacos en el contexto de la DMD.

- **Aspectos económicos.** Los costes de monitorización y las implicaciones de salud a largo plazo pueden generar una importante carga financiera para las familias, dadas las limitaciones del Sistema Nacional de Salud y los costes de contratación de seguros de salud y la medicina privada. Las pruebas cardiológicas y los tratamientos necesarios para las complicaciones cardíacas asociadas, como hospitalizaciones o intervenciones quirúrgicas, elevan significativamente los gastos médicos, lo que afecta tanto al nivel económico como a la estabilidad familiar.

Manejo cognitivo y psicosocial

- **Aspectos clínicos.** Con independencia del desarrollo motor de los niños, algunos estudios de neuroimagen han identificado anomalías en la materia gris y blanca en áreas corticales y subcorticales. Sin embargo, estas anomalías son generalizadas y dependen de los genes implicados en cada subtipo de distrofia muscular. Las investigaciones actuales se centran cada vez más en las manifestaciones del sistema nervioso central (SNC), particularmente en los síntomas cognitivos, conductuales y psiquiátricos asociados, como ansiedad y depresión²⁹, que pueden afectar al normal desarrollo del aprendizaje. Los pacientes con DMD tienen con mayor frecuencia trastornos del espectro autista (TEA) y trastornos del déficit de atención e hiperactividad^{30,31,32}. Se ha observado el posible papel prominente del cerebelo en la cognición³³, dada la compleja función de las vías de proyección desde este a la corteza prefrontal, que involucra estructuras tanto corticales como subcorticales¹².

Para minimizar las consecuencias de los déficits cognitivos, se debe realizar una monitorización

constante de las variables cognitivas (baterías Bayley-II, Nepsy-II, ENI, etc.) relacionadas con la memoria, la dominancia manual, visioespaciales, ejecutivas, etc., mediante las pruebas pertinentes según la etapa de la enfermedad, y valorar las puntuaciones obtenidas en las pruebas y escalas correspondientes¹².

- **Aspectos psicosociales.** La DMD tiene un impacto significativo en el desarrollo emocional y la inclusión social de los pacientes. Esta condición puede afectar la autoestima y el bienestar emocional, por lo que el acceso a terapias psicológicas es fundamental para abordar problemas emocionales asociados. Además, el apoyo para participar en actividades sociales y recreativas —como el deporte adaptado— es crucial, ya que estas experiencias pueden mejorar tanto la calidad de vida como las habilidades sociales de los pacientes, y promover su integración en la sociedad.
- **Aspectos económicos.** Los costes asociados a la atención en salud mental, como las consultas con psicólogos y terapeutas, pueden representar un gasto considerable para las familias, especialmente si se considera que la cobertura de estos servicios varía ampliamente. Además, la educación adaptativa para pacientes con necesidades especiales suele requerir recursos adicionales, más allá de la atención sanitaria, lo que incrementa aún más la carga financiera que enfrentan las familias.

Diagnóstico y asesoramiento genético

- **Aspectos clínicos.** El asesoramiento genético en la DMD es fundamental para identificar a las portadoras de una mutación, aunque es importante considerar que un tercio de las madres de hijos afectados no son portadoras, lo que implica un riesgo mínimo de transmisión. Sin embargo, existe la posibilidad de mosaicismo germi-

nal, que puede causar mutaciones inesperadas en los óvulos de mujeres aparentemente no portadoras. Por ello, y para garantizar una prevención segura, se recomienda realizar estudios prenatales o preimplantacionales en todas las madres. Además, estas pruebas genéticas no solo permiten identificar a las portadoras, sino que también proporcionan información clínica crucial para determinar la variación genética responsable de la enfermedad en cada caso, lo que resulta clave para evaluar la elegibilidad de los pacientes en ensayos clínicos dirigidos a futuras terapias para mutaciones específicas²⁴.

Aproximadamente el 70 % de las personas con DMD presentan una delección o duplicación de uno o varios exones en el gen de la distrofina, por lo que la prueba de detección de delecciones y duplicaciones en este gen suele ser el primer análisis confirmatorio. Estas pruebas se realizan preferentemente mediante amplificación de sondas dependiente de ligación múltiple (MLPA) o mediante *arrays* de hibridación genómica comparativa, ya que el uso de PCR múltiple solo permite identificar delecciones. La identificación de los límites de una mutación por delección o duplicación mediante MLPA o *arrays* de hibridación puede determinar si se espera que la mutación conserve o interrumpa el marco de lectura. Si las pruebas de delección o duplicación resultan negativas, se debe realizar una secuenciación genética para identificar el resto de las mutaciones asociadas a la DMD (aproximadamente el 25-30 %), como mutaciones puntuales (*nonsense* o *missense*), pequeñas delecciones y pequeñas duplicaciones o inserciones, las cuales pueden ser detectadas mediante tecnologías de secuenciación de nueva generación⁹.

- **Aspectos psicosociales.** Recibir un diagnóstico de DMD puede ser devastador para las fa-

milias, pero el asesoramiento genético ofrece apoyo emocional y orientación que son de gran importancia para la gestión emocional de este diagnóstico, además de que permite la planificación de futuros embarazos y tomar decisiones informadas sobre su salud reproductiva. Esto es realmente relevante cuando una mujer recibe el diagnóstico de ser portadora de la enfermedad, puesto que su plan de vida cambia drásticamente. A partir de ese momento, debe someterse a las revisiones médicas pertinentes y asimilar que síntomas como el cansancio y el malestar físico tienen una explicación concreta. Además, debe gestionar una compleja gama de sentimientos, como la culpa, la impotencia y la incertidumbre, que hasta entonces no existían. Por esta razón, es fundamental que el diagnóstico de portabilidad se comunique de manera cálida, empática y teniendo en cuenta el proceso emocional que atraviesa la persona. No hay que olvidar que, al mismo tiempo, esta mujer estará viviendo un duelo relacionado con el diagnóstico de su familiar cercano, ya sea un hijo, hermano o nieto.

- **Aspectos económicos.** Las pruebas genéticas pueden ser costosas tanto para la sanidad pública como para los seguros de salud en aquellas regiones donde la sanidad privada ayuda en gran medida a paliar la saturación de la asistencia pública.

Transiciones

La transición es un proceso que abarca aspectos médicos, psicológicos y sociales. Implica un cambio en la relación y las decisiones que toma el paciente; se pasa de una medicina centrada en el niño, donde las decisiones se toman con sus familiares, a una medicina orientada al adulto, donde el paciente es el protagonista y toma sus propias decisiones, responsabilizándose de su enfermedad y de su autocuidado³⁴.

Los pacientes con DMD necesitan apoyo psicológico y orientación para enfrentarse a las distintas transiciones que deberán experimentar a lo largo de su vida, especialmente durante el paso de la adolescencia a la adultez. En esta etapa, que es cuando suele buscarse mayor independencia, las personas con DMD se enfrentan a desafíos adicionales, debido a sus crecientes necesidades de atención médica y dependencia física para actividades diarias. Esto puede dificultar el desarrollo de su proyecto vital. Además, los recursos esenciales, como los económicos, los equipos y los cuidadores, suelen ser limitados, difíciles de identificar o complicados de obtener, lo que aumenta los retos durante este proceso de transición. Una gestión adecuada de los distintos componentes de este proceso es necesaria tanto desde el punto de vista de los tiempos como de los recursos, así como la coordinación de estos a partir de las necesidades que van surgiendo a medida que el paciente pasa por las distintas etapas de la vida, incluidas las que tienen carácter psicosocial como la relación con otros, las actividades lúdicas grupales, la vida sexual, etc.⁹.

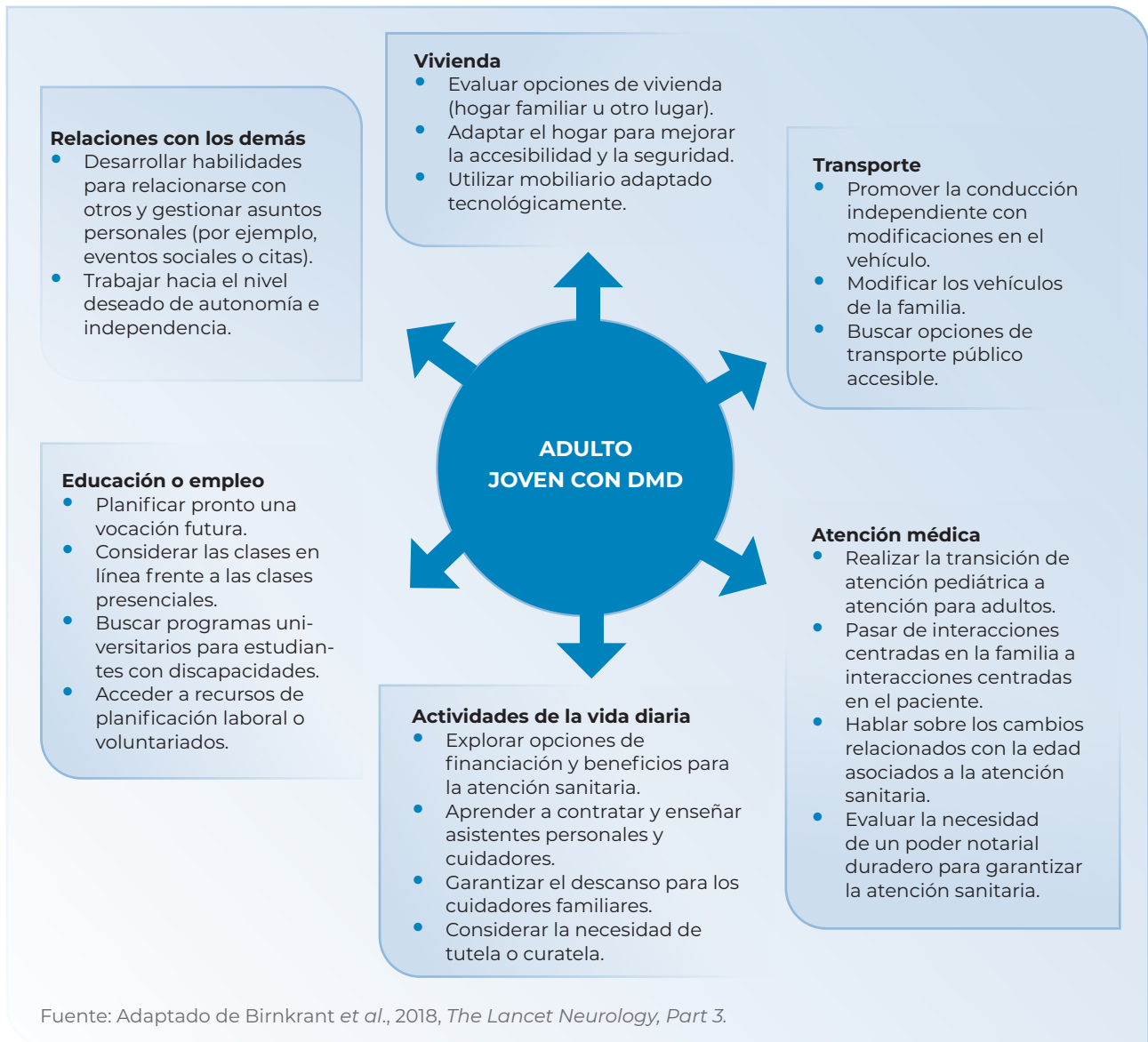
Es fundamental llevar a cabo una planificación previa antes de que llegue el momento de la transición, por lo que estos temas deben abordarse de manera progresiva desde etapas anteriores. Ade-

más, resulta imprescindible que la persona afectada esté en el centro de las decisiones y se respete siempre su autonomía en el proceso. Esto cobra especial relevancia debido a que, en otros ámbitos de su vida, como la autonomía física, no puede ejercer ese control, por lo que involucrarla en la toma de decisiones contribuye a preservar su dignidad y a fomentar su bienestar emocional.

Es también esencial que el profesional médico adapte su trato a la edad de la persona con DMD y evite comentarios infantiles cuando se trata de adolescentes o adultos. Durante las transiciones de pediatría a medicina de adultos, es esencial que el profesional se dirija directamente a la persona afectada, respetando su rol y evitando centrar la conversación únicamente en los familiares. Asimismo, es importante fomentar la autonomía de la persona desde etapas tempranas, como en los servicios infantiles, para que pueda asumir un papel activo en su cuidado y la toma de decisiones a medida que crece.

En la **figura 3** se presenta un resumen de los principales componentes que tanto pacientes como familias deberán gestionar alrededor del adolescente con DMD en su camino hacia la edad adulta⁹.

Figura 3. Aspectos a tratar durante la planificación de las transiciones que el adulto joven con DMD debe afrontar



OTROS MODELOS DE MANEJO: EL PROTOCOLO FRANCÉS

En el año 2012, la Sociedad Francesa de Neuropediatría desarrolló el Protocolo Nacional de Diagnóstico y Cuidados (PNDC) a partir de un análisis crítico de la literatura mediante el «Método de elaboración de un protocolo nacional» para las enfermedades raras que publicó la *Haute autorité de santé* con el objetivo de ofrecer a los profesionales sanitarios de Francia una guía con instrucciones precisas para el óptimo manejo y cuidados del paciente con DMD.

Este protocolo contempla en su primer punto una evaluación inicial, con el objetivo de establecer un diagnóstico, evaluar el grado de deterioro motor, respiratorio y cognitivo del paciente para establecer el tratamiento.

A continuación, el protocolo describe con precisión las distintas fases y etapas de la enfermedad y los pormenores de su seguimiento con las pruebas e intervenciones pertinentes, desde los test genéticos hasta la fase paliativa, pasando por una descripción de los profesionales que deben inte-

grar el equipo multidisciplinar que trate al paciente con DMD y le haga un seguimiento. En el fondo, sigue básicamente las instrucciones y parámetros indicados en las guías europeas de 2018, pero con un formato muy bien estructurado —precisamente a modo de protocolo— que resulta muy claro y conciso, y que da un paso más a otros documentos como el Consenso de la SEN, por lo relevante de su practicidad³⁵.

PAPEL DE ATENCIÓN PRIMARIA, PEDIATRÍA Y URGENCIAS

El pediatra de AP es el primer profesional médico en escuchar la preocupación de una familia sobre la debilidad muscular de su hijo e iniciar el proceso que lleva al diagnóstico de la DMD. Un niño con hipotonía y un nivel elevado de creatina quinasa en suero debe ser remitido a un especialista en enfermedades neuromusculares. La posibilidad de un diagnóstico de DMD debe comunicarse de manera directa, pero compasiva, teniendo en cuenta que estas primeras conversaciones médicas suelen establecer el tono de cómo los pacientes y sus familias reaccionarán ante la información durante todo el proceso diagnóstico. En este primer nivel asistencial, debería establecerse una relación sólida y de confianza con la familia afectada, lo que puede proporcionar una fuente de estabilidad y apoyo muy necesaria a medida que los pacientes interactúan con una serie de médicos especialistas. Tanto el médico de AP como el pediatra también deben estar al tanto de las importantes mejoras en la supervivencia que se han logrado con el manejo contemporáneo de la DMD, para que no se presente a la familia una visión excesivamente pesimista sobre el pronóstico del niño³⁶.

Dado que la enfermedad se diagnostica mayormente durante los primeros años de la infancia,

entre los 3 y los 5 años⁶ es muy importante que haya un nivel adecuado de concienciación social respecto a la importancia y la influencia negativa de la enfermedad entre la población en general. Tanto pediatras como médicos de AP deberían explicar a las familias cuáles son los principales signos y síntomas iniciales en la fase ambulatoria temprana y tardía:

- Dificultades en la marcha
- Caídas frecuentes
- Dificultad para subir escaleras
- Dificultad para levantarse del suelo
- Tendencia a caminar de puntillas

Una vez diagnosticada la DMD, el neurólogo pediátrico asume un papel fundamental en la coordinación del equipo multidisciplinario que maneja al paciente. Esto incluye neurólogos, rehabilitadores, cardiólogos, neumólogos y especialistas en salud mental. La atención primaria actúa como nexo de unión entre los diferentes especialistas y vela por que el paciente reciba un manejo integrado y eficiente de todas las complicaciones de la enfermedad⁹. Los pediatras y médicos de familia tienen la responsabilidad de monitorizar continuamente la salud general del paciente, gestionando los problemas comunes, como infecciones respiratorias o problemas cardíacos, y coordinándose con los especialistas para ajustar el tratamiento según la progresión de la enfermedad. También deben ser sensibles a las necesidades cambiantes de los pacientes, especialmente en términos de cuidados paliativos y decisiones difíciles en las etapas avanzadas de la enfermedad.

Un tercer ámbito donde un manejo óptimo del paciente con DMD cobra gran importancia es el de la atención en urgencias, ya que no siempre los profesionales de este ámbito hospitalario tienen experiencia en la atención de estos pacientes. Para proporcionar la atención adecuada y

que esta sea lo más beneficiosa para el paciente, los profesionales de la salud en este espacio asistencial necesitan conocimientos sólidos en aspectos relevantes muy específicos propios del manejo de la DMD en urgencias⁹. Duchenne Parent Project España (DPPE) proporciona —aunque su uso no se ha generalizado— unas pulseras

rojas de silicona «SOS» que mediante un código QR permiten al médico acceder a la información del paciente.

En la **tabla 3** se presentan ordenados los aspectos clave en función del área con la que están relacionados⁹.

Tabla 3. Aspectos clave relacionados con la atención en urgencias de pacientes con DMD

Directrices avanzadas, historia clínica y contactos

- Determinar si existen restricciones sobre la resucitación.
- Solicitar los resultados de las pruebas basales, incluidos los resultados del electrocardiograma.
- Obtener una breve historia clínica con enfoque en el estado respiratorio y cardíaco basal, incluidos el uso de dispositivos y medicamentos relevantes.
- Determinar si el paciente está siendo tratado con terapia esteroidea crónica.
- Ponerse en contacto con el especialista en enfermedades neuromusculares del paciente si procede.

Problemas respiratorios

- Preguntar sobre síntomas respiratorios y el equipo del que dispone en casa.
- Monitorizar los niveles de saturación de oxígeno en sangre (SpO_2) mediante pulsioximetría, incluso una hipoxemia leve ($SpO_2 < 95\%$ en aire ambiente) es motivo de preocupación; realizar un análisis de gases en sangre si es necesario.
- Tratar con ventilación no invasiva y aplicación frecuente de un dispositivo de asistencia para la tos (o tos asistida manualmente si el dispositivo no está disponible); usar el equipo en casa del paciente cuando esté disponible.
- Obtener una radiografía portátil de tórax.
- Consultar tempranamente con un terapeuta respiratorio y un médico especialista en respiración.

Problemas cardíacos

- Preguntar sobre síntomas cardíacos.
- Monitorizar la frecuencia y el ritmo cardíaco.
- Obtener un electrocardiograma (generalmente es anómalo y se pueden esperar ondas Q) y una radiografía portátil de tórax.
- Medir los niveles de péptido natriurético tipo B o troponina I, o ambos, según sea necesario.
- Considerar la posible insuficiencia cardíaca, insuficiencia cardíaca congestiva y arritmias.
- Obtener un ecocardiograma cuando sea necesario.
- Consultar tempranamente con un cardiólogo.

CONTINÚA>

Tabla 3. Aspectos clave relacionados con la atención en urgencias de pacientes con DMD**Problemas endocrinos**

- Determinar si es necesario un tratamiento con dosis de esteroides por estrés.
- Para insuficiencia suprarrenal crítica, administrar hidrocortisona intravenosa o intramuscular: 50 mg para niños <2 años; 100 mg para niños ≥2 años y adultos.
- En situaciones menos críticas, consultar el Protocolo de esteroides PJ Nicholoff.
- Consultar tempranamente con un endocrinólogo.

Problemas ortopédicos

- Evaluar la presencia de fracturas en huesos largos o vértebras según corresponda.
- Revisar precauciones críticas relacionadas con la sedación y la anestesia si es aplicable.
- Considerar el síndrome de embolia grasa si el individuo tiene disnea o alteración del estado mental.
- Consultar tempranamente con un especialista ortopédico.

Disposición después del alta de urgencias

- Tener en cuenta que la mayoría de los pacientes necesitarán ser ingresados en el hospital (por ejemplo, para iniciar o intensificar la terapia respiratoria o cardíaca o para manejar fracturas).
- Al inicio del proceso, coordinar el traslado de emergencia —con el personal adecuado— hacia un centro especializado en el cuidado de pacientes con distrofia muscular de Duchenne, en cooperación con el especialista neuromuscular del paciente.

Fuente: Adaptado de Birnkrant *et al.*, 2018, *The Lancet Neurology*, Part 3.

PAPEL DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES

La estructura y los objetivos de los servicios proporcionados por las asociaciones de pacientes los determinan las políticas de salud pública, que en la Unión Europea se consolidaron entre 2000 y 2004 para proteger los derechos de las personas con enfermedades raras. En España, se presentó en 2009 una estrategia nacional destinada a adaptar las acciones sanitarias a las necesidades de estos pacientes y mejorar el seguimiento de su implementación. Las organizaciones de apoyo para personas

con enfermedades raras, como la DMD, son fundamentales para visibilizar estas condiciones y se consideran una prioridad de salud pública en Europa. Asimismo, EUROPLAN lidera iniciativas para promover la investigación en este ámbito y fomentar la recopilación de datos sobre estas patologías³⁷.

Estas organizaciones se convirtieron en una red que, entre otros objetivos, busca difundir conocimiento entre el público para mejorar la comprensión actual de dichas enfermedades. También han desempeñado un papel clave en la mejora de la atención y la investigación sobre enferme-

dades raras, ya que propusieron una estrategia conjunta y una serie de acciones para garantizar que se satisfagan las necesidades de los pacientes y sus familias³⁷.

En el caso concreto de la DMD, las asociaciones de pacientes desempeñan un papel fundamental de apoyo y protección para las familias, ayudando a reducir tanto el impacto psicológico como el económico de la enfermedad, ya que, además de los costes económicos, esta patología tiene un impacto emocional significativo en los familiares³⁷.

En esta línea, el Duchenne Parent Project España (DPPE) representa un apoyo esencial al sistema sanitario español, ya que este no cubre todas las necesidades de los pacientes. La organización proporciona soporte psicosocial a las familias afectadas por las distrofias musculares de Duchenne y Becker, abordando de manera integral sus necesidades emocionales y sociales.

Desempeña un papel fundamental como agente social en la defensa de los derechos y en la participación en políticas públicas, con el objetivo de garantizar un acceso equitativo a una atención sanitaria completa, de calidad, personalizada y centrada en la salud física, emocional y social de los pacientes.

El DPPE ofrece servicios profesionales de información, asesoramiento jurídico y apoyo psicológico, con la finalidad de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias. Estos servicios facilitan la aceptación de la patología, la adaptación a los desafíos que esta implica, y proporcionan formación e información para una mejor gestión de la enfermedad y sus consecuencias en diferentes ámbitos de la vida.

Cuenta también con un registro de pacientes diagnosticados con distrofia muscular de Duchenne/Becker y mujeres portadoras que viven en España.

Este registro tiene como objetivo apoyar a médicos, investigadores y compañías biofarmacéuticas en el desarrollo de nuevos ensayos clínicos y tratamientos innovadores que contribuyan al avance científico en la lucha contra estas patologías.

Además, el DPPE colabora activamente en proyectos de investigación y estudios clínicos, promoviendo la participación de los pacientes, identificando áreas de investigación prioritarias desde su perspectiva y contribuyendo a la difusión de los resultados obtenidos.

CALIDAD DE VIDA DE AFECTADOS Y CUIDADORES

Hay evidencias suficientes en la literatura como para afirmar que la DMD afecta la calidad de vida (QoL) de las personas, tanto de pacientes como de familiares o cuidadores³⁸. En general, su medición se ha realizado utilizando distintos instrumentos genéricos existentes, medidas específicas para ciertos aspectos de la QoL (como ansiedad o depresión) o indicadores clínicos como referencia indirecta. Los instrumentos más comunes que se han utilizado han sido tradicionalmente el Cuestionario de calidad de vida pediátrica (PedsQL, por sus siglas en inglés), el formulario 36 corto (SF-36) y la medición de calidad de vida de la Organización Mundial de la Salud (WHOQoL). Hay que destacar que cuando se ha medido la calidad de vida desde la perspectiva de los cuidadores, su percepción ha sido normalmente peor que la de los propios pacientes con DMD.

Más allá de estas consideraciones, cabe señalar que factores como la edad, la cultura y el contexto son aspectos clave a la hora de entender las distintas percepciones sobre la calidad de vida de los niños y adolescentes que padecen este trastorno neuromuscular³⁹.

6. LA HUMANIZACIÓN EN EL PACIENTE CON DMD

La **humanización de la asistencia sanitaria en pacientes con DMD** representa un pilar fundamental para abordar los múltiples retos que plantea esta compleja enfermedad. Esta patología genética progresiva no solo afecta el sistema muscular, sino que con el tiempo compromete múltiples sistemas orgánicos, como el respiratorio, el cardíaco y el digestivo, así como afecta negativamente aspectos emocionales y cognitivos de la vida cotidiana del paciente. Esta progresión, junto con la mejora en los tratamientos que ha aumentado significativamente la supervivencia hasta la edad adulta, plantea desafíos únicos tanto para los pacientes como para sus familias y el sistema de salud. En este contexto, la atención humanizada exige una mirada integral que abarque no solo el manejo clínico, sino también las dimensiones éticas, emocionales y sociales del cuidado.

El tratamiento de la DMD requiere la intervención de un **equipo multidisciplinar** que coordine de manera efectiva la atención en diferentes áreas: especialistas en neurología, cardiología, neumología, rehabilitación, nutrición y psicología, entre otros. Este enfoque colaborativo debe centrarse en garantizar la calidad de vida del paciente y la familia, priorizando la prevención y el manejo de las complicaciones asociadas al deterioro progresivo de sus funciones físicas. Sin embargo, para que este modelo sea verdaderamente humanizado, es crucial que los profesionales no se limiten a abordar los aspectos biomédicos de la enfermedad, sino que también se enfoquen en construir una relación empática con el paciente y su entorno, respetando sus valores, preferencias y circunstancias individuales.

El **entorno afectivo del paciente**, compuesto por su familia y cuidadores, también desempeña un papel esencial en el manejo diario de la enferme-

dad, aunque se enfrenta a una carga emocional, económica y social considerable. La humanización implica reconocer y atender estas necesidades mediante el apoyo psicosocial, la educación sobre la evolución de la enfermedad y la creación de redes de apoyo que ayuden a mitigar el aislamiento y el estrés asociados al cuidado continuo. Además, el acompañamiento emocional del paciente debe incluir un enfoque ético que promueva su dignidad, independencia y participación activa en la toma de decisiones sobre su tratamiento, incluso en las etapas más avanzadas de la enfermedad.

Asimismo, el hecho de **que la supervivencia en la DMD** haya aumentado hasta la adultez introduce nuevas dimensiones éticas y clínicas. Los pacientes adultos se enfrentan a un deterioro significativo en su capacidad funcional, lo que requiere adaptaciones constantes en sus planes de atención y un enfoque holístico que integre aspectos paliativos y rehabilitadores. Este aumento de la esperanza de vida resalta la necesidad de planificar a largo plazo, y garantizar no solo el acceso a los avances terapéuticos, sino también a una infraestructura sanitaria y social capaz de sostener la calidad de vida en etapas avanzadas.

Desde un **punto de vista ético**, la humanización de la atención sanitaria en la DMD también implica la equidad en el acceso a los recursos, tratamientos innovadores y cuidados especializados. Esto es especialmente relevante en el manejo de enfermedades raras, donde los costes y la disponibilidad de terapias avanzadas suelen representar barreras significativas. Además, es fundamental fomentar la sensibilidad hacia las implicaciones psicosociales de la enfermedad, abordando el estigma, la exclusión y los prejuicios que aún pueden enfrentar los pacientes y sus familias.

Por último, la atención humanizada exige un **enfoque holístico** que considere al paciente como un ser integral, cuyas necesidades abarcan no solo su dimensión física, sino también la emocional, espiritual y social. Este enfoque debe reflejarse en la formación continua de los profesionales de la salud, promoviendo habilidades de comunicación, empa-

tía y respeto por la diversidad cultural y personal. La DMD, como enfermedad que transforma profundamente la vida del paciente y su entorno, nos recuerda la importancia de situar a la persona en el centro del cuidado, reconociendo que, más allá de los retos biomédicos, la dignidad y el bienestar humano deben ser siempre el eje de toda intervención sanitaria.

7. CONCLUSIONES

A partir de los objetivos planteados en el documento y los datos observados en el análisis de los aspectos clave implicados en estos objetivos, se pueden extraer las siguientes conclusiones respecto al manejo integral de la distrofia muscular de Duchenne:

1. **Centrarse en un enfoque multidisciplinario y asistencial integrado** que dé respuesta a una enfermedad degenerativa crónica compleja como es la DMD, mediante un modelo asistencial que mejore la atención integral de la persona.
2. **Facilitar el diagnóstico precoz** a través de la implementación de programas de cribado en atención primaria ante retrasos del desarrollo motor, para reducir el tiempo de diagnóstico, homogeneizar y agilizar el proceso de atención al establecer un procedimiento común.
3. **Marcar una ruta asistencial**, con la estandarización de los abordajes de seguimiento multidisciplinar, para garantizar el seguimiento sistemático y homogéneo para todos los pacientes con DMD de forma equitativa.
4. **Mejorar la calidad de vida** de los pacientes, brindándoles a ellos y a sus familias apoyo, para preservar la autonomía del paciente el mayor tiempo posible, previniendo o ralentizando la evolución de la discapacidad, mejorando la calidad de vida general, a través de planes adaptados a las necesidades específicas del paciente afecto de una enfermedad de baja prevalencia y su familia a lo largo de todas las etapas de la enfermedad.
5. **Mejorar la accesibilidad, comodidad y humanización de los espacios de los centros sanitarios, favoreciendo la integración de la oferta asistencial con la participación multidisciplinar en un mismo espacio físico o virtual** de todos los profesionales implicados en la atención, así como el acogimiento de los pacientes y familias.
6. Incorporar **códigos éticos y estándares de humanización** en la gestión sanitaria no es solo necesario, sino imprescindible para mejorar la calidad de la atención sanitaria integral del paciente con DMD. Este enfoque debe **considerar al paciente como un ser multidimensional**, abordando sus necesidades físicas, emocionales, sociales y espirituales, y garantizando siempre su dignidad y bienestar a través de una atención empática y personalizada.

- 
7. **Asegurar la transición** de pacientes pediátricos a adultos, mediante un proceso gradual, a través de visitas conjuntas y facilitando información desde la adolescencia.
 8. **Realizar registros, monitorizar la actividad realizada y la calidad del proceso**, incluido el apoyo al desarrollo de la investigación relacionada con este campo.
 9. **Desarrollar la investigación traslacional** que permita profundizar en el conocimiento de las bases biológicas de la enfermedad y buscar nuevas y mejores opciones diagnósticas, terapéuticas e, incluso, preventivas.
 10. **Potenciar la docencia y la difusión del conocimiento** entre los profesionales y también entre los pacientes, de forma directa o a través del apoyo a las asociaciones.
 11. **Optimizar el modelo de redes de atención sanitaria multinivel actual**. Establecer relación entre los distintos centros de la comunidad, reforzar la conexión con primaria, trabajar con asociaciones de familias, industria y sociedades científicas.

8. REFERENCIAS

1. Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero, por el que se aprueba el baremo de valoración de la situación de dependencia establecido por la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad «BOE» núm. 42, de 18 de febrero de 2011. Referencia: BOE-A-2011-3174.
2. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord* 2014;24:482—91.
3. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis* 2017; 12: 79.
4. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, Messina S, Trifirò G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2020 Jun 5;15(1):141. doi: 10.1186/s13023-020-01430-8. PMID: 32503598; PMCID: PMC7275323.
5. Salari N, Fatahi B, Valipour E, Kazeminia M, Fatahian R, Kiaei A, Shohaimi S, Mohammadi M. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *J Orthop Surg Res*. 2022 Feb 15;17(1):96. doi: 10.1186/s13018-022-02996-8. PMID: 35168641; PMCID: PMC8848641.
6. Bushby KM, Hill A, Steele JG. Failure of early diagnosis in symptomatic Duchenne muscular dystrophy. *Lancet*. 1999;353:557—8.
7. Galli F, Bragg L, Meggiolaro L, Rossi M, Caffarini M, Naz N, et al. Gene and Cell therapy for muscular dystrophies: are we getting there? *Hum Gene Ther*. (2018) 29:1098–105. doi: 10.1089/hum.2018.151
8. Shih JA, Folch A, Wong BL. Duchenne muscular dystrophy: the heart of the matter. *Curr Heart Fail Rep*. (2020) 17:57–66. doi: 10.1007/s11897-020-00456-0
9. Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 2018;17:251–67. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3; Part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol* 2018 (April);17(4):347–61. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5; Part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol* 2018;17(5):445–55. [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30026-7](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30026-7).
10. Kieny P, Chollet S, Delalande P, le Fort M, Magot A, Pereon Y, et al. Evolution of life expectancy of patients with Duchenne muscular dystrophy at AFM Yolaine de Kepper Centre between 1981 and 2011. *Ann Phys Rehabil Med*. (2013) 56:443–54. doi: 10.1016/j.rehab.2013.06.002
11. Wahlgren L, Kroksmark AK, Tulinius M, Sofou K. One in five patients with Duchenne muscular dystrophy dies from other causes than cardiac or respiratory failure. *Eur J Epidemiol*. 2022 Feb;37(2):147-156. doi: 10.1007/s10654-021-00819-4. Epub 2021 Nov 21. PMID: 34802091; PMCID: PMC8960570.
12. Distrofia muscular de Duchenne y Becker: implicaciones cognitivas y conductuales. Tesis doctoral de Maria Damià Vidal. Universitat de València, 2021.
13. Pichavant C, Aartsma-Rus A, Clemens PR, Davies KE, Dickson G, Takeda S, et al. Current status of pharmaceutical and genetic therapeutic approaches to treat DMD. *Mol Ther*. 2011;19:830—40.
14. Allen DG, Whitehead NP. Duchenne muscular dystrophy – what causes the increased membrane permeability in skeletal muscle? *Int J Biochem Cell Biol*. (2011) 43:290–4. doi: 10.1016/j.biocel.2010.11.005
15. Ervasti JM, Campbell KP. Membrane organization of the dystrophin-glycoprotein complex. *Cell*. (1991) 66:1121–31. doi: 10.1016/0092-8674(91)90035-W
16. Flores et al. Quantifying the economic impact of caregiving for Duchenne muscular dystrophy (DMD) in Spain. *The European Journal of Health Economics* (2020) 21:1015–1023. <https://doi.org/10.1007/s10198-020-01197-6>
17. Darras BT, Urion DK, Ghosh PS. Dystrophinopathies. *GeneReviews®* Last Update: January 20, 2022 [Internet]. University of Washington, Seattle; 1993-2022.
18. Landfeldt E, Thompson R, Sejersen T, McMillan HJ, Kirschner J, Lochmüller H. Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Epidemiol*. 2020 Jul;35(7):643–653. doi: 10.1007/s10654-020-00613-8. Epub 2020 Feb 27. PMID: 32107739; PMCID: PMC7387367.
19. Broomfield J, Hill M, Guglieri M, Crowther M, Abrams K. Life Expectancy in Duchenne Muscular Dystrophy: Reproduced Individual Patient Data Meta-analysis. *Neurology*. 2021 Dec 7;97(23):e2304–e2314. doi: 10.1212/WNL.0000000000012910. Epub 2021 Oct 13. PMID: 34645707; PMCID: PMC8665435.
20. Ciafaloni E et al. Delayed diagnosis in Duchenne muscular dystrophy: data from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet). *J Pediatr* 2009;155:380–5.
21. Peng J, Zou WW, Wang XL, Zhang ZG, Huo R, Yang L. Viral-mediated gene therapy in pediatric neurological disorders. *World J Pediatr*. 2024 Jun;20(6):533-555. doi: 10.1007/s12519-022-00669-4. Epub 2023 Jan 6. PMID: 36607547
22. Soblechero-Martín P, López-Martínez A, de la Puente-Ovejero L, Vallejo-Illarramendi A, Arechavala-Gomez V. Utrophin modulator drugs as potential therapies for Duchenne and Becker muscular dystrophies. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2021 Oct;47(6):711-723. doi: 10.1111/nan.12735. Epub 2021 Jun 4. PMID: 33999469; PMCID: PMC8518368.

23. Van Ruiten HJ, Straub V, Bushby K, Guglieri M. Improving recognition of Duchenne muscular dystrophy: a retrospective case note review. *Arch Dis Child*. 2014 Dec;99(12):1074-7. doi: 10.1136/archdischild-2014-306366. Epub 2014 Sep 3. PMID: 25187493; PMCID: PMC4251173.
24. Nascimento et al. Consenso SEN para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología* 2019;34(7):469-81
25. Bettica P, Petrini S, D'Oria V, D'Amico A, Catteruccia M, Pane M, Sivo S, Magri F, Brajkovic S, Messina S, Vita GL, Gatti B, Moggio M, Puri PL, Rocchetti M, De Nicolao G, Vita G, Comi GP, Bertini E, Mercuri E. Histological effects of givinostat in boys with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord*. 2016 Oct;26(10):643-649. doi: 10.1016/j.nmd.2016.07.002. Epub 2016 Jul 11. PMID: 27566866.
26. Business Wire, 2023. <https://investorrelations.sarepta.com/node/22736/pdf>.
27. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence J, Eagle M, Gappmaier E, Glanzman AM; PTC124-GD-007-DMD Study Group; Spiegel R, Barth J, Elfring G, Reha A, Peltz SW. The 6-minute walk test and other clinical endpoints in duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multicenter study. *Muscle Nerve*. 2013 Sep;48(3):357-68. doi: 10.1002/mus.23905. Epub 2013 Jul 17. PMID: 23674289; PMCID: PMC3826053.
28. A. Fayssol et al Seguimiento cardiológico de la distrofia muscular de Duchenne. Recomendaciones de la sociedad española de cardiología pediátrica y cardiopatías congénitas. SECARDIOPED, 2021.
29. García et al. Difficulties in social cognitive functioning among pediatric patients with muscular dystrophies . *Frontiers in Psychology*, 2024. DOI 10.3389/fpsyg.2023.1296532
30. Colvin M. K., Truba N., Sorensen S., Henricson E., Kinnett K. (2022). Dystrophinopathy and the brain: A parent project muscular dystrophy (PPMD) meeting report November 11-12, 2021, new York City, NY. *Neuromuscular Disord*. 32, 935–944. doi: 10.1016/j.nmd.2022.10.002.
31. Mohamadian M., Rastegar M., Pasamanesh N., Ghadiri A., Ghandil P., Naseri M. (2022). Clinical and molecular Spectrum of muscular dystrophies (MDs) with intellectual disability (ID): a comprehensive overview. *J. Mol. Neurosci*. 72, 9-23. doi: 10.1007/s12031-021-01933-4.
32. Pascual-Morena C., Cavero-Redondo I., Álvarez-Bueno C., Jiménez-López E., Saz-Lara A., Martínez-García I., et al. (2022). Global prevalence of intellectual developmental disorder in dystrophinopathies: A systematic review and meta-analysis. *Dev. Med. Child Neurol*. 65, 734–744. doi: 10.1111/dmcn.15481
33. Vican et al. Implicit learning deficit in children with Duchenne muscular dystrophy: Evidence for a cerebellar cognitive impairment? *PLOS ONE* 2018;13(1):e0191164. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0191164>.
34. Camfield P, Camfield C. Transition to adult care for children with chronic neurological disorders. *Ann Neurol*. 2011 Mar;69(3):437–44.
35. Protocolo Nacional de Diagnóstico y Cuidados (PNDC). Sociedad Francesa de Neuropediatría, 2012.
36. Passamano L, Taglia A, Palladino A, et al. Improvement of survival in Duchenne muscular dystrophy: retrospective analysis of 835 patients. *Acta Myol* 2012; 31:121–25.
37. Rodríguez et al. The Role of Associations in Reducing the Emotional and Financial Impact on Parents Caring for Children with Duchenne Muscular Dystrophy: A Cross-Cultural Study *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2022;19,12334. <https://doi.org/10.3390/ijerph191912334>.
38. Orso M, Migliore A, Polistena B, Russo E, Gatto F, Monterubbianesi M, d'Angela D, Spandonaro F, Pane M. Duchenne muscular dystrophy in Italy: A systematic review of epidemiology, quality of life, treatment adherence, and economic impact. *PLoS One*. 2023 Jun 27;18(6):e0287774. doi: 10.1371/journal.pone.0287774. PMID: 37368924; PMCID: PMC10298760.
39. Uttley et al. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health and Quality of Life Outcomes* 2018;16:237. <https://doi.org/10.1186/s12955-018-1062-0>.

**MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL Y HUMANIZADA
A LA PERSONA CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE
SITUACIÓN ACTUAL Y NUEVOS RETOS**

Título original

**Modelo de atención integral y humanizada a la persona con Distrofia
Muscular de Duchenne: situación actual y nuevos retos**

© 2025. Fundación HUMANS

Reservados todos los derechos de la edición. Prohibida la reproducción total o parcial de este material, fotografías y tablas de contenidos, ya sea mecánicamente, por fotocopia o por cualquier otro sistema de reproducción, sin autorización expresa del propietario del copyright.



Recinto Modernista de Sant Pau, Pabellón de Operaciones
C/ Sant Antoni Maria Claret, 167
08025 Barcelona
hello@edryx.net
www.edryx.net

El editor no acepta ninguna responsabilidad u obligación legal derivada de los errores u omisiones que puedan producirse con respecto a la exactitud de la información contenida en esta obra. Asimismo, se supone que el lector posee los conocimientos necesarios para interpretar la información aportada en este texto.

En colaboración con:

Patrocinado por:

