



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid



Curso 2024-2025
Trabajo de Fin de Grado

**Papel de la enfermería en pacientes
pediátricos diagnosticados de
Distrofia Muscular de Duchenne**

Alicia Rodríguez Alperi

Tutor: Jonathan Rojo Ruiz

RESUMEN

Introducción: La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad genética, degenerativa y letal que afecta principalmente a pacientes pediátricos varones, provocando una pérdida progresiva de la función muscular y complicaciones multisistémicas.

Objetivo: Revisar la evidencia científica sobre la importancia de los cuidados de enfermería a los pacientes en edad pediátrica diagnosticados de DMD.

Metodología: Se ha elaborado una revisión sistemática con la selección de 15 artículos publicados en diferentes bases de datos entre 2010 y 2025, aplicando criterios de calidad metodológica reconocidos.

Resultados: Se destaca la importancia del manejo de la movilidad, la función respiratoria, la nutrición y la salud emocional de los pacientes y de sus cuidadores principales.

Conclusiones: La figura de la enfermería se considera esencial para tratar las complicaciones asociadas a la enfermedad y proporcionar unos cuidados holísticos con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes y su familia.

Palabras clave: Distrofia Muscular de Duchenne, pediatría, cuidados de enfermería, cuidadores, calidad de vida.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

1. Introducción.....	1
1.1 Origen genético y fisiopatología	2
1.2. Diagnóstico.....	3
1.3. Signos y síntomas	4
1.4. Aspectos psicosociales de la enfermedad	5
2. Justificación	6
3. Pregunta de investigación	7
4. Hipótesis.....	8
5. Objetivos.....	8
5.1 General	8
5.2 Específicos.....	8
6. Material y métodos	8
6.1 Diseño de la investigación	8
6.2 Estrategia de búsqueda	9
6.3 Estrategias de selección.....	9
6.4 Herramientas para la evaluación del sesgo.....	11
6.5 Síntesis de la evidencia.....	11
7. Resultados	12
7.1 Manejo de la movilidad	12
7.2 Manejo de la función respiratoria	13
7.3 Manejo nutricional	14
7.4 Manejo de la salud mental	17
7.4.1 Aspectos psicosociales del paciente pediátrico con DMD	17
7.4.2 Efectos del cuidado informal: repercusión del rol de cuidador	18
7.5 Contribución de enfermería en la atención integral y coordinada del paciente con	

DMD	19
8. <i>Discusión</i>.....	20
8.1 Fortalezas.....	23
8.2 Limitaciones.....	23
8.3 Futuras líneas de investigación	24
9. <i>Conclusiones</i>	25
10. <i>Bibliografía</i>	27
11. <i>Anexos</i>	33

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

ALT: Alanina Aminotransferasa

AP: Atención Primaria

AST: Aspartato Aminotransferasa

CASPe: Critical Appraisal Skills Programme España

CK: Creatina Quinasa

CVF: Capacidad Vital Forzada

DeCS: Descriptores en Ciencias de la Salud

DM II: Diabetes Mellitus tipo II

DMD: Distrofia Muscular de Duchenne

GER: Gasto Energético en Reposo

IMC: Índice de Masa Corporal

JB: Joanna Briggs Institute

NPUAP: National Pressure Ulcer Advisory Panel

OMS: Organización Mundial de la Salud

PRISMA: Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta- Analyses

SNC: Sistema Nervioso Central

SNS: Sistema Nacional de Salud

STROBE: Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology

TRS: Trastornos Respiratorios del Sueño

UPP: Úlceras por presión

VI: Ventilación Invasiva

VNI: Ventilación No Invasiva

1. Introducción

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular rara y letal, asociada a una degeneración muscular progresiva y a una gran necesidad de cuidados. A medida que la enfermedad progresa, los pacientes pierden independencia requiriendo ayuda total en las actividades básicas de la vida diaria. (1) Esta enfermedad provoca principalmente la alteración de los sistemas: esquelético, cardíaco y respiratorio.

Se trata de la distrofia muscular más común diagnosticada durante la edad pediátrica. Afecta a 1 de cada 5.000 niños en el mundo. Cada año, se diagnostican alrededor de 200.000 casos nuevos, siendo la incidencia 1/3.300 nacimientos de varones (2).

Las descripciones clínicas de la DMD se han producido desde mediados del siglo XIX. Aunque esta enfermedad recibe su nombre del doctor Duchenne de Boulogne, médico y fotógrafo francés, fue Edward Meryon quien hizo las primeras descripciones de la DMD en 1852, al observar las biopsias musculares realizadas a cuatro hermanos que presentaban la enfermedad. Con el fin de estudiar el avance de la enfermedad, realizó un informe detallado de la vida de un paciente, quien en su infancia presentaba un retraso a nivel motor y nunca pudo saltar; a la edad de 8 años tenía dificultades para subir escaleras, a los 11 no podía mantenerse erguido sin ayuda externa y a los 14 años sus extremidades superiores se habían debilitado completamente muriendo a la edad de 16 años (3).

En 1886 Gowers describe el signo característico que lleva su nombre después estudiar a varios niños con DMD. A partir de 1930 diferentes grupos de investigadores describieron el aumento de los niveles de enzimas musculares que se asocian al daño muscular tales como la creatina quinasa (CK) y la aldolasa, así como las transaminasas hepáticas; aspartato aminotransferasa (AST) y alanina aminotransferasa (ALT) en pacientes con diagnóstico de la enfermedad. En mujeres portadoras de la enfermedad también se observó un aumento de los niveles de la CK. La DMD se debe a una anomalía en un gen ubicado en el brazo corto del cromosoma X (Xp21), cuya mutación causa una

grave alteración del gen y la consecuente pérdida de la producción de distrofina. Hacia 1986, Kunkel aisló el gen DMD que codifica para la proteína relacionada con la DMD y finalmente Hoffman en 1987, identificó la proteína producto de este gen que se llamaría posteriormente distrofina, molécula sobre la que en la actualidad se centran las investigaciones.(3)

Históricamente, la insuficiencia del aparato cardiorrespiratorio causaba la muerte antes de los 18 años. Por lo tanto, la DMD se consideraba una enfermedad relacionada con pacientes pediátricos y adultos jóvenes. Las complicaciones multisistémicas graves hacen que la expectativa de vida de estos pacientes sea de alrededor de 25 años, aunque las medidas de soporte ventilatorio y el manejo de las comorbilidades cardíacas han aumentado las tasas de supervivencia a edades posteriores (4). Actualmente, gracias a los avances recientes en el tratamiento, los pacientes con esta afección pueden vivir hasta la tercera década de la vida (29).

La DMD está clasificada dentro del grupo de “enfermedades raras” y tiene una incidencia en España de 4,78 casos por cada 100.000 habitantes.

Hoy en día no existe una terapia curativa para la DMD, por lo que es imprescindible el manejo multidisciplinar de estos pacientes y la realización de intervenciones precoces. Los corticoides son el único fármaco hasta el momento que ha demostrado un beneficio (26). Por tanto, el tratamiento se centra en el control de los síntomas, con el objetivo de ofrecer los cuidados adecuados a las necesidades del paciente, mejorar su calidad de vida, prevenir o aliviar las complicaciones asociadas y aumentar la esperanza de vida (4).

1.1 Origen genético y fisiopatología

La DMD se trata de una patología hereditaria progresiva con herencia recesiva ligada al cromosoma X, por lo que se presenta principalmente en varones.

Está causada por la ausencia de una proteína llamada distrofina que se une a la F-actina y a las proteínas del sarcolema permitiendo la flexibilidad de la membrana plasmática durante la contracción muscular y manteniendo la

estructura de la fibra. La distrofina se considera fundamental para mantener la estabilidad y el correcto funcionamiento de las fibras musculares. La falta o disminución de esta proteína genera un daño en estas fibras, lo que, con el tiempo, el tejido muscular es reemplazado por tejido adiposo y fibroso. Se trata de mutaciones puntuales, deleciones o duplicaciones del gen que codifica la distrofina (5). (Figura 1)

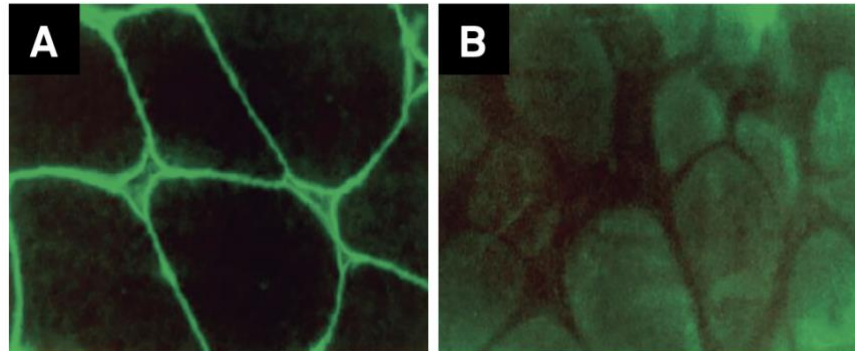


Figura 1: Tinción inmunohistoquímica para distrofina. A: músculo normal con distrofina en el sarcolema. B: ausencia de distrofina en el sarcolema de las fibras musculares en la Distrofia Muscular de Duchenne (29).

La distrofina, además de su presencia en el músculo estriado, se expresa en otros órganos, entre ellos el cerebro, por lo que los pacientes pueden presentar manifestaciones clínicas como retardo cognitivo, dificultades en el aprendizaje, trastornos del espectro autista, etc.(6)

1.2 Diagnóstico

El método de diagnóstico no ha cambiado significativamente desde 2010. El proceso de diagnóstico suele comenzar en la primera infancia, tras la detección de signos y síntomas sugestivos como debilidad, torpeza, dificultad para subir escaleras, retraso en el desarrollo psicomotor y signo de Gowers positivo.

El signo de Gowers es un indicador temprano de debilidad muscular progresiva. Este signo se manifiesta cuando un paciente, al intentar ponerse de pie desde una posición de decúbito prono o sentado, recurre a movimientos

compensatorios, como apoyarse con las manos en las rodillas o muslos para alcanzar la posición erguida (*Figura 2*)

La mayor parte recibe el diagnóstico alrededor de los 5 años. El diagnóstico formal se realiza mediante una combinación de métodos, que incluyen la evaluación clínica de debilidad muscular progresiva, antecedentes familiares, niveles elevados de creatina quinasa (CK) en sangre y un estudio genético mediante muestra sanguínea. (7)

La identificación temprana de la DMD es fundamental para comenzar intervenciones que puedan mejorar la calidad de vida del paciente y ralentizar la progresión de la enfermedad.



Figura 2: Signo de Gowers positivo. Ilustración realizada por Frank H. Netter

1.3 Signos y síntomas

Los síntomas iniciales se basan en un retraso a la hora de alcanzar etapas habituales del desarrollo motor.

Síntomas iniciales (durante la infancia temprana, 2-5 años):

- Retraso en el desarrollo motor: dificultad para caminar, correr, subir escaleras, saltar... Su marcha es insegura y pueden sufrir caídas habituales con dificultad para levantarse.
- Debilidad muscular: especialmente en extremidades inferiores.
- Es habitual que presenten un promedio cognitivo inferior y manifestado más específicamente en déficit del lenguaje (8).
- Pseudohipertrofia: el crecimiento exagerado de la zona gemelar es un fenómeno

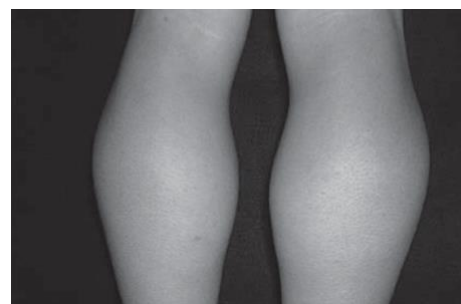


Figura 3: Pseudohipertrofia gemelar en un paciente escolar con diagnóstico de DMD (8).

clásicamente asociado a la DMD (*Figura 3*).

Síntomas progresivos (infancia tardía y adolescencia):

- Pérdida gradual de la capacidad para caminar: entre los 7 y 12 años perderán la autonomía y destreza en la marcha.
- Pérdida de capacidad muscular en extremidades superiores.
- Problemas de conducta: mayor incidencia de comportamiento de espectro autístico.
- Disfunción respiratoria.
- Escoliosis y deformidades esqueléticas: la enfermedad causa una mayor rigidez y contracción en las articulaciones.

Síntomas en etapas avanzadas:

- Insuficiencia cardíaca y respiratoria.
- Incapacidad para andar, por lo que dependen del uso de silla de ruedas.
- Pérdida total de la función motora y de la autonomía.

1.4 Aspectos psicosociales de la enfermedad

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS) (30) las enfermedades crónicas se caracterizan por su larga duración y progresión generalmente lenta. La DMD se asocia con una dependencia, en primer lugar, parcial y posteriormente, total que no solo influye a los propios pacientes sino también a sus cuidadores principales, pudiendo desarrollar la llamada sobrecarga del cuidador, definido como “grado en el cual los cuidadores perciben que la prestación de cuidados ha tenido un efecto adverso en su funcionamiento físico, emocional, social, financiero y espiritual”.

En la mayoría de los casos, los pacientes con DMD viven junto a su familia. Como consecuencia, la atención diaria en la asistencia a las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria la realizan principalmente los cuidadores familiares. Estos enfrentan una carga tanto física como emocional significativa.

Es importante considerar a los cuidadores principales dentro del proceso, puesto que las personas diagnosticadas de DMD dependen en gran medida de sus atenciones diarias. Un enfoque integral que incluya tanto al paciente como a sus cuidadores garantizará un mejor manejo de la enfermedad y una mayor calidad de vida para ambas partes.

La enfermería desempeña un papel fundamental a la hora de intervenir en el bienestar de los cuidadores: es imprescindible brindarles apoyo mediante educación sobre el abordaje del paciente y manejo de dispositivos sanitarios, estrategias para la prevención del estrés y agotamiento, acceso a redes de apoyo y seguimiento emocional.

2. Justificación

La DMD es una entre las 7.000-8.000 enfermedades raras que se conocen hoy en día. Sin embargo, se considera la distrofia muscular más diagnosticada durante la infancia en España.

A causa de su baja prevalencia, hay un considerable desconocimiento, tanto a nivel del entorno sanitario como en el social, sobre cómo abordar esta enfermedad.

Dado su carácter degenerativo y gradual, la atención especializada es importante para retrasar la progresión de la patología y para proporcionar a los pacientes unos cuidados continuos y de calidad. Además, la enfermería también puede ofrecer acompañamiento familiar a consecuencia de los cambios que produce en la vida de los cuidadores.

A pesar del rol que ejerce la enfermería en las enfermedades pediátricas y degenerativas, existen todavía dificultades en la formación de los profesionales y en la implantación de protocolos.

El reconocimiento de la enfermería como parte esencial en la atención sanitaria en la DMD contribuirá a ofrecer a los pacientes y a su familia una atención más especializada y los cuidados específicos necesarios.

Por todo ello, la importancia de esta investigación se encuentra en la necesidad

de recopilar la evidencia científica actual con el fin de fortalecer el conocimiento sobre esta patología por parte del equipo sanitario, promoviendo un enfoque centrado en los cuidados enfermeros y permitiendo así la unificación de los cuidados a los pacientes pediátricos diagnosticados de DMD y sus familias, basado en la evidencia científica disponible.

3. Pregunta de investigación

La elaboración de la pregunta de investigación se ha llevado a cabo utilizando el esquema PICO (*Tabla 1*). En primer lugar, se ha identificado a la población implicada o el problema a investigar (P), en este caso corresponde a los pacientes pediátricos con DMD y su entorno. En segundo lugar, se menciona la intervención principal (I), que se trata de los cuidados por parte de los profesionales enfermeros. En este estudio, no se considera necesaria una comparación (C). En último lugar, los resultados esperados (O), que sería la mejora en la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores durante la enfermedad.

De esta manera, la pregunta de investigación formulada sería la siguiente:

¿Qué impacto pueden tener los cuidados de enfermería en los pacientes pediátricos diagnosticados de Distrofia Muscular de Duchenne y cómo repercuten en la salud biopsicosocial del enfermo y su entorno?

Tabla 1: Componentes esquema PICO. Elaboración propia

P (Paciente)	Pacientes pediátricos diagnosticados de Distrofia Muscular de Duchenne
I (Intervención)	Cuidados de enfermería
C (Comparación)	No procede

O (Resultados)	Mejora en la calidad de vida del paciente y cuidadores principales
----------------	--

4. Hipótesis

La aplicación de cuidados enfermeros orientados y personalizados hacia el paciente pediátrico con DMD contribuirá de manera significativa a la mejora de su calidad de vida y la de su entorno, favoreciendo su bienestar físico, emocional y social.

5. Objetivos

5.1 General

- Revisar y resumir la evidencia científica disponible acerca de los cuidados necesarios a los pacientes en edad pediátrica diagnosticados de DMD.

5.2 Específicos

- Identificar los cuidados necesarios en el progreso de la enfermedad.
- Conocer en profundidad la DMD y la repercusión física y mental en el paciente.
- Analizar el impacto psicosocial del diagnóstico y evolución de la enfermedad en la familia del paciente.
- Describir el papel de la enfermería en la atención integral tanto a los pacientes como a sus cuidadores principales.

6. Material y métodos

6.1 Diseño de la investigación

La siguiente investigación se realiza con el fin de dar respuesta a la pregunta de investigación anteriormente planteada. Para ello, se ha realizado una revisión sistemática de estudios científicos publicados. Una vez seleccionados se han

recogido, interpretado y valorado los datos científicos obtenidos y se ha seguido la metodología propuesta en la declaración PRISMA 2020 (Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses) para elaborar una revisión sistemática transparente, completa y precisa.

6.2 Estrategia de búsqueda

La búsqueda de literatura científica se ha realizado desde el 2 de diciembre de 2024 hasta el 27 de febrero de 2025.

Se llevó a cabo la búsqueda a partir de las siguientes bases de datos: PubMed, Dialnet, Scielo, Cochrane y Biblioteca UVA.

En las bases de datos de PubMed y Scielo la búsqueda se realizó empleando los Descriptores en Ciencias de la Salud (DeCS): “distrofia muscular de Duchenne”, “pediatría”, “enfermería”, “cuidados de enfermería”, “cuidados paliativos” y “cuidador”.

Para garantizar una búsqueda exhaustiva se incluyó la siguiente combinación de descriptores junto con operadores booleanos: “Duchenne muscular dystrophy” AND “Pediatric” AND “Care”.

En las bases de datos donde no era posible utilizar dichos descriptores (Dialnet y Cochrane), se utilizó la misma secuencia de términos, pero empleados como palabras clave.

6.3 Estrategias de selección

Para la elaboración del presente trabajo se escogieron artículos relacionados con los cuidados de enfermería en pacientes pediátricos con DMD y el apoyo a sus cuidadores. Una vez realizada la búsqueda, se ha tenido en cuenta el título, resumen y lectura de cada artículo.

Inicialmente se definieron unos criterios tanto de inclusión como de exclusión, reflejados en la *Tabla 2*, que permitieron aplicar los filtros que delimitaron la búsqueda bibliográfica. Se han incluido artículos publicados a partir de 2010,

investigaciones con texto completo disponible, estudios centrados en población pediátrica diagnosticada de DMD y relacionados con la profesión de enfermería. Por otra parte, se han excluido de la revisión estudios duplicados, trabajos que no alcanzan los estándares de calidad científica, investigaciones en pacientes no pediátricos y aquellos centrados mayoritariamente en aspectos patológicos de la enfermedad.

Tabla 2: Criterios de inclusión y exclusión. Elaboración propia

Criterios de inclusión	Criterios de exclusión
Artículos publicados entre 2010 y 2025	Investigaciones duplicadas
Publicaciones con texto completo disponible	Publicaciones que no cumplen con los estándares de calidad científica
Estudios llevados a cabo con seres humanos	Investigaciones centradas en población mayor de 14 años con DMD
Estudios aplicables a la profesión de enfermería	Estudios que se centran exclusivamente en los aspectos patológicos de la enfermedad sin abordar los cuidados del paciente

Tras introducir el algoritmo de búsqueda en las distintas bases de datos, se obtuvieron 468 artículos relacionados con el tema. Tras la lectura de los títulos de cada uno, se excluyeron un total de 165 por no cumplir con los criterios de inclusión anteriormente mencionados. Una vez excluidos estos, se ha leído el resumen de los restantes, eliminando 124 artículos. Finalmente, se ha realizado una lectura exhaustiva del texto completo, seleccionando 15 artículos.

Dichas fases se pueden ver reflejadas en la *Figura 4*.

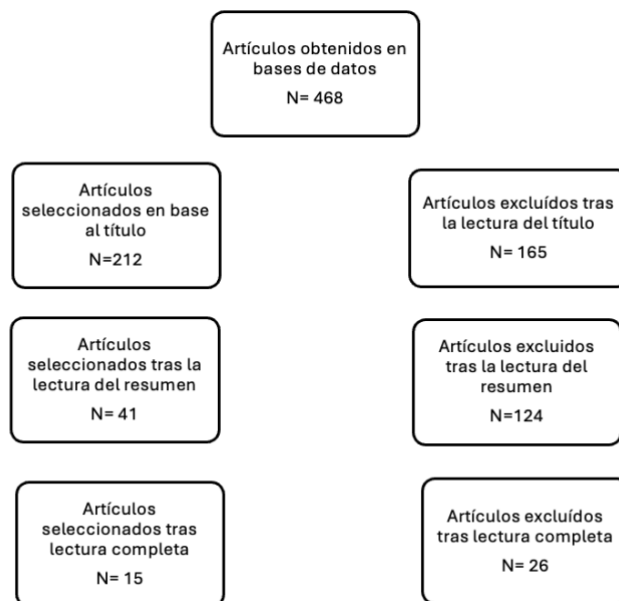


Figura 4: Diagrama de flujo. Elaboración propia

6.4 Herramientas para la evaluación del sesgo

La valoración de la calidad científica de los artículos seleccionados se llevó a cabo en primer lugar realizando una clasificación en base a los niveles de evidencia y grados de recomendación propuestos por el Joanna Briggs Institute (JBI) (*Anexos 1 y 2*).

Con el objetivo de detectar el sesgo de los estudios observacionales se ha empleado la guía STROBE (Strengthening the Reporting of Observational studies in Epidemiology) (*Anexo 3*).

Del mismo modo se ha aplicado la herramienta de calidad CASPe (Critical Appraisal Skills Programme en español) para determinar la calidad metodológica de los diferentes tipos de estudios aplicados (*Anexo 4*).

6.5 Síntesis de la evidencia

Se ha elaborado una tabla resumen con los artículos seleccionados para esta investigación, en la que se detallan las siguientes variables: autor/es, año de publicación, país, diseño metodológico, descripción de la muestra implicada, objetivos del estudio y hallazgos más relevantes (*Anexo 5*).

7. Resultados

Según la revisión de literatura científica realizada por A. Nascimento Osorio y col., la progresión natural de la DMD ha evolucionado favorablemente en los últimos tiempos debido a la implantación de un tratamiento multidisciplinar precoz que incluye la administración de corticoides y un adecuado manejo y seguimiento respiratorio, nutricional y de la movilidad, estabilizando o disminuyendo el ritmo de progresión de la enfermedad. (24)

7.1 Manejo de la movilidad

Según los resultados publicados por Birnkrant et al. (11) un adecuado manejo de la gestión rehabilitadora ha dado como resultado una prolongación de la deambulación, una menor prevalencia de contractura y deformidad graves, incluida la escoliosis, y una función prolongada en todas las áreas de la vida. La fisioterapia y el tratamiento con glucocorticoides son los pilares en el tratamiento de la DMD.

A. Nascimento Osorio y col., (24) afirmaron que la pérdida de la marcha ocurre entre los 12 y 14 años, lo que facilita la aparición de complicaciones ortopédicas como la escoliosis. Respecto a este tema, LoMauro et al., (13) publicaron que el 90% de los niños con DMD que no reciben tratamiento farmacológico desarrollan escoliosis. Esta complicación afecta a la función respiratoria, la postura y comodidad del paciente. Por este motivo, prolongar la capacidad de caminar en pacientes con DMD es una de las principales estrategias para retrasar la aparición de escoliosis. La principal intervención farmacológica en la DMD, los corticoesteroides, tienen varios efectos sobre los músculos esqueléticos, entre ellos, destacan la disminución de la inflamación, el incremento de la masa muscular y el retraso del deterioro motor. Esto conlleva a retrasar el deterioro motor, lo que permite que los pacientes mantengan la deambulación durante un periodo de 2 a 3 años más. Se ha demostrado que la terapia farmacológica mencionada reduce la necesidad de tratamiento quirúrgico para la escoliosis en pacientes con DMD del 90% al 15%.

Como se evidencia en el trabajo de Leiva-Cepas F. y colaboradores (26), con el

fin de evaluar la capacidad de deambulaci3n y la progresi3n de la enfermedad respecto al sistema musculoesquel3tico, se puede utilizar el “Test de la marcha durante 6 minutos”.

Seg3n Bever A. et al. (12) la p3rdida de la funci3n del miembro superior es vivida por los pacientes con mayor impacto emocional que la p3rdida de la marcha y el consecuente uso de silla de ruedas. Aunque el uso de silla de ruedas puede mantener una cierta independencia, tambi3n conlleva nuevos desaf3os de accesibilidad.

La terapia f3sica es esencial para mantener la movilidad del paciente durante el mayor tiempo posible. Los enfermeros podr3an colaborar con fisioterapeutas para desarrollar programas de ejercicio adaptados a las necesidades individuales de cada paciente (10).

Los autores J. Birnkrant et al (11) sostienen que la terapia rehabilitadora desde el diagn3stico en adelante tiene beneficios a la hora de prevenir y/o minimizar las contracturas, la deformidad, la p3rdida de funci3n f3sica y el dolor musculoesquel3tico.

7.2 Manejo de la funci3n respiratoria_

Seg3n LoMauro et al. (13) las principales causas que requieren hospitalizaci3n en pacientes con DMD son episodios de neumon3a e insuficiencia respiratoria aguda secundaria a una infecci3n benigna de las v3as respiratorias superiores. Esto es, en ocasiones, consecuencia de la retenci3n de secreciones debido a la incapacidad para toser eficazmente.

Por otra parte, seg3n indican Birnkrant y colaboradores, a medida que progresa la enfermedad, la debilidad de los m3sculos con funci3n exhalatoria conlleva a presentar esfuerzos d3biles para toser, lo que las expone a un mayor riesgo de atelectasia, neumon3a, desequilibrio ventilaci3n – perfusi3n y posterior progresi3n a insuficiencia respiratoria (14). Por tanto, los dispositivos de tos asistida deben utilizarse una o dos veces al d3a como terapia de mantenimiento. A. Nascimento Osorio et al. expusieron el alto riesgo de infecciones

respiratorias, destacando la inclusión de una inmunización a patógenos como el Neumococo y la gripe y en caso de infección, contrastaron la importancia del uso del dispositivo de tos asistida (24). Leiva-Cepas y col., (26) resaltaron la contraindicación de la inmunización frente a virus vivos atenuados en pacientes con DMD en tratamiento con altas dosis de corticoides (> 20 mg o 2 mg/kg/día). Además, según el trabajo de LoMauro y col., la aparición de insuficiencia respiratoria crónica es una complicación inevitable de la DMD, de hecho, en dicho estudio se indica que los pacientes que no reciben ventilación mecánica fallecen al final de la segunda década de vida (13).

Por otra parte, Zenteno A. et al. (15) han estimado que el 40% de los pacientes con enfermedades neuromusculares como la DMD presentan trastornos respiratorios del sueño (TRS), constituyendo la VNI uno de los pilares del tratamiento sintomático (Figura 4).

Del mismo modo, A. Nascimento Osorio et al. (24) señalaron la importancia de realizar estudios de sueño cuando los valores de la capacidad vital forzada (CVF) son inferiores al 60% para detectar hipoventilación nocturna y síndromes de apneas obstructivas del sueño.



Figura 4: Paciente pediátrico con dispositivo de VNI en domicilio (30).

Además, J. Birnkrant et al. (14) en su estudio respaldan la importancia de la presencia continua de enfermería si el paciente presenta ventilación externa, ya que según los autores la presencia de una enfermera puede reducir considerablemente el riesgo de complicaciones asociadas a la vía respiratoria.

7.3 Manejo nutricional

Al nacimiento, los valores somatométricos en varones con DMD son similares a los patrones de distribución estándar, lo que sugiere que la progresión de la enfermedad podría ser responsable de las alteraciones posteriores (16).

Las tablas de crecimiento no consideran la pérdida progresiva de masa muscular

que se produce en la evolución de la DMD, por lo tanto, un peso normal en las tablas de crecimiento estándar se traduce en una acumulación de tejido adiposo (17). Griffiths y Edwards propusieron una tabla de crecimiento específica para niños con DMD que reflejaba la pérdida muscular progresiva, estimada en una reducción del 4% al año.

En 2016, West y colaboradores (18) desarrollaron unas curvas de crecimiento basadas en una muestra poblacional de pacientes con DMD. Estas curvas incluyen variables como peso, estatura e índice de masa corporal (IMC). Se llegó a la conclusión de que los varones con DMD presentan una talla inferior y tienden a situarse al límite de los valores de peso e IMC.

Tanto la sobrenutrición como la desnutrición son comunes en la DMD (26). La sobrenutrición es multifactorial debido a la disminución de las necesidades calóricas asociadas con la disminución de la actividad física y el gasto energético en reposo (GER). El sobrepeso conlleva diversas complicaciones. (Tabla 3).

Tabla 3: Tabla que representa la correlación entre los factores de riesgo de la obesidad y las posibles complicaciones asociadas en la DMD. Elaboración propia.

Factores de riesgo	Complicaciones asociadas
Disminución de las necesidades calóricas Disminución del GER Pérdida de movilidad Aumento del apetito a causa de medicación (aumento crónico con corticoesteroides pueden estimular el apetito y la ingesta de alimentos. Aumentan la resistencia a la insulina y la predisposición de padecer Diabetes Mellitus tipo II (DM II). (11, 19)	Acelera la progresión de la enfermedad debido a la necesidad de emplear una fuerza mayor en grupos musculares ya débiles. (20) Aumento de la afectación respiratoria (26) con empeoramiento de la función pulmonar y cardíaca. Deterioro de las malformaciones esqueléticas con mayor necesidad de cirugía ortopédica. (19) Mayor pérdida de autonomía. Empeora capacidad de cuidadores para movilidad del paciente. (26)

L. Bianchi et al. (19) afirman que la forma óptima de prevenir y tratar el sobrepeso en pacientes con DMD es el control nutricional. Se debe recomendar una dieta de bajo índice glucémico basada en reducir los azúcares simples, el consumo de carbohidratos complejos, el control del tamaño de las porciones y el aumento del consumo de fibra y una ingesta adecuada de líquidos con el objetivo de prevenir el estreñimiento asociado a la afectación del músculo liso del colon. Se debe prestar especial atención a asegurar una ingesta adecuada de líquidos, calcio y vitamina D, evitando alimentos altos en calorías, pero con escaso contenido nutricional esencial.

Con relación al manejo gastrointestinal, Leiva- Cepas F. y col. (26), también coinciden en que se debe estar alerta ante la aparición de estreñimiento y en caso de que apareciese, asegurar una hidratación e ingesta por parte del paciente adecuadas.

La evolución de la enfermedad suele ir acompañada de un cambio progresivo desde un estado de obesidad hacia uno de malnutrición. En un estudio realizado por Mehta et al. (20) en una cohorte de 60 niños, entre 2 y 12 años, diagnosticados con enfermedad músculo degenerativa, se observó una disminución del 47% del IMC y la proporción de casos con desnutrición severa se incrementó un 15% a lo largo de 3 años.

A. Nascimento Osorio y colaboradores (24) expusieron que la disfagia puede ocasionar pérdida de peso, acentuando la pérdida gradual de la fuerza muscular respiratoria. Cuando se produce una pérdida de peso sin cambios en la ingesta se debe de valorar la posibilidad de un mayor gasto energético debido al trabajo respiratorio para valorar la instauración de VNI.

De acuerdo con la literatura recopilada por Leiva-Cepas et al. (26), el profesional de Atención Primaria (AP) puede ser un excelente recurso a la hora de realizar un plan de seguimiento y asesoramiento del manejo nutricional y crecimiento de los pacientes afectados con DMD.

7.4 Manejo de la salud mental

7.4.1 Aspectos psicosociales del paciente pediátrico con DMD

Gocheva V. et al. (15) en su estudio acerca del ajuste psicosocial de niños con DMD y su relación con el estrés de los cuidadores, afirman que entre el 15% y 47% de los niños fueron clasificados “en riesgo” de poseer problemas emocionales o conductuales.

Di Filippo et al. (21) sostienen que la afectación mental en pacientes con DMD fue descrita por el propio Duchenne de Boulogne en 1868. En su estudio, todos los pacientes mostraban algún tipo de alteración psicológica como tendencia al aislamiento, tendencia a la tristeza, inseguridad y/o ansiedad. El 33,3% presentaban dificultades en la memoria, en el uso del vocabulario y la comunicación. Se estima que entre el 30% y 40% de los pacientes con DMD presentan retraso mental. Se cree que la deficiencia de distrofina en estructuras cerebrales involucradas en la regulación emocional y la memoria puede estar relacionada. Los niños con DMD son susceptibles a desarrollar síntomas depresivos, especialmente alrededor de los 7 años, cuando toman mayor consciencia de sus diferencias físicas respecto a los niños de su misma edad. Además, se observó una tendencia hacia la tristeza y el retraimiento social.

Según A. Nascimento Osorio y col., (24) la DMD puede afectar al Sistema Nervioso Central (SNC) a través de varias manifestaciones como retraso del neurodesarrollo, problemas cognitivos y del aprendizaje y una elevación considerable de la incidencia de trastornos neuropsiquiátricos del espectro autista, déficit de atención e hiperactividad, conductas obsesivo-compulsivas y trastornos afectivos. En general, la incidencia de estos trastornos en diferentes cohortes de pacientes oscila entre el 20 y 30%.

Bever A. et al. (12) afirman que los niños con DMD enfrentan limitaciones a la hora de participar en actividades sociales y físicas desde edades tempranas a causa de la debilidad muscular, fatiga y dolor. Las barreras sociales aumentan durante la transición a la adolescencia y el aislamiento social puede agravarse. Algunos pacientes se adaptan a dichos cambios sociales a través de nuevos pasatiempos como la lectura, la música o los videojuegos. La participación en

grupos de apoyo con más iguales con DMD se asocia con un mejor manejo de las emociones (15).

Tal y como señalan Leiva-Cepas F. y autores (26), considerando que los pacientes se encuentran en edad pediátrica resulta relevante abordar la enfermedad también desde la perspectiva escolar, teniendo acceso a la salud escolar y formando a profesores sobre la identificación de cambios conductuales o posibles signos de alarma durante su supervisión.

7.4.2 Efectos del cuidado informal: repercusión del rol de cuidador

Se ha descubierto que cuidar a un familiar con DMD está asociado a un deterioro de la salud, afectando a la calidad del sueño, niveles elevados de estrés, reducción de la estabilidad familiar, mayor riesgo de depresión y/o ansiedad, deterioro del sistema inmunitario (1), disfunción sexual e impacto considerable en la vida laboral y productividad (9).

Landfeldt et al. realizaron un estudio cuyo resultado fue que el 50% de los cuidadores estudiados (muestra de personas en Alemania, EE. UU, Italia y Reino Unido) presentaban ansiedad o depresión moderada a extrema.

Gocheva V. et al(15). afirman que el 50% de los cuidadores mostraron niveles altos de estrés parental. También demostraron que una disminución del estrés a través de la participación en grupos de apoyo se relaciona con un mejor ajuste psicosocial. La mayoría de los padres expresó sentimientos significativos de culpa, lo que les impedía afrontar adecuadamente su duelo y apoyar a sus hijos para que ellos pudieran afrontar el suyo.

En la literatura destacada por A. Nascimiento Osorio et al., se afirmó que el estrés vivido por los padres con relación a los problemas psicosociales puede llegar a superar al estrés relacionado con los aspectos físicos por lo que el apoyo emocional puede ser beneficioso tanto para el paciente como para sus progenitores (24).

Aunque brindar cuidados a un familiar con DMD implica un esfuerzo físico y mental considerable, varios estudios también destacan aspectos positivos

percibidos por los cuidadores. En concreto, Magliano et al. (22) señalaron que el 66% de los cuidadores manifestaron que la experiencia de cuidado ha tenido un efecto gratificante en sus vidas. Por su parte, Read et al. (23) documentaron que los hermanos de pacientes con DMD reconocieron una mayor unión familiar, aprendizaje y madurez como consecuencias positivas del proceso de cuidado.

Landfeldt et al. (9) identificaron una prevalencia más alta de dolor y cefalea entre los cuidadores en comparación con la población general, con un 44% de la muestra estudiada frente a un 33% respectivamente.

D. Flores et al. (1) realizó un estudio evaluando el deterioro psicosocial y la carga financiera y de salud en familias españolas que ofrecen servicios de cuidados informales a un familiar de primer o segundo grado con DMD. En cuanto a la salud financiera, el 97,2% de las familias percibió el cuidado de un paciente con DMD como una carga económica. De estos hogares, el 22,2 % lo describió como una carga leve, el 38,9% como moderada y el 36,1% como una carga severa. Respecto a las repercusiones laborales, el 80,5% de las familias manifestaron haber experimentado modificaciones en su situación laboral. Alrededor del 22,2% indicó que un integrante del núcleo familiar tuvo que abandonar su empleo para dedicarse al cuidado del hijo, mientras que el 17% señaló haber tenido que cambiar de trabajo por la misma razón.

Los profesionales enfermeros pueden valorar la carga del cuidador a través del test de Zarit (*Zarit Burden Interview*) (9), una herramienta que permite evaluar el nivel de sobrecarga que sienten los cuidadores informales de personas dependientes. Esta escala evalúa el impacto del cuidado en aspectos como: salud física y mental, relaciones sociales o salud financiera. Se trata de un instrumento útil para detectar cuidadores en riesgo, identificar necesidades emocionales no tratadas y justificar intervenciones de apoyo desde enfermería comunitaria. (Anexo 9)

7.5 Contribución de enfermería en la atención integral y coordinada del paciente con DMD

Como afirman Leiva-Cepas F. y colaboradores (26), la coordinación entre AP y los diferentes niveles de atención: urgencias, atención hospitalaria y equipos de cuidados paliativos resulta imprescindible para garantizar la calidad del seguimiento y atención de los pacientes con DMD.

De acuerdo con Noritz G. et al (27), los proveedores de AP suelen ser el primer punto de contacto con el sistema de salud para los pacientes con DMD. Estos autores afirmaron que el hecho de que los profesionales sanitarios adquieran conocimientos específicos de la DMD mejora la atención sanitaria recibida. Además, dichos profesionales pueden identificar necesidades no cubiertas y vincularlas con recursos, es el caso de adaptaciones en la vivienda, utilización de silla de ruedas o atención al final de la vida. Montañó-Martínez A. y col., (26) han propuesto la AP como la especialidad idónea a la hora de acompañar en el final de la vida a los pacientes con DMD y su familia por su continua presencia durante el proceso de enfermedad y la posibilidad de conocer con detalle las circunstancias de este.

8. Discusión

En el presente trabajo, se han expuesto una serie de intervenciones clave que los profesionales de enfermería pueden realizar durante la progresión de la DMD, tanto a pacientes como a cuidadores y teniendo en cuenta tanto la salud física, con el manejo de los síntomas y posibles complicaciones, como la salud emocional.

Según la información científica recopilada (11, 14, 15, 24, 26), se destaca la importancia del enfoque integral y multidisciplinar en el tratamiento de la enfermedad como potencial de mejora en la calidad de vida de los pacientes. Se considera una enfermedad que requiere la coordinación de diversas disciplinas y especialidades para su manejo. Sin embargo, es importante destacar que se requiere una formación específica para proporcionar una atención de alta calidad, sobre todo en aspectos como la planificación de cuidados, educación

sanitaria, derivación a recursos comunitarios y comunicación eficaz.

En cuanto a la salud musculoesquelética, la terapia rehabilitadora en coordinación con fisioterapia se considera una base del tratamiento a largo plazo (9,11). También se relaciona la movilidad con la salud psicoemocional, pues los pacientes pediátricos pierden gran capacidad de independencia en la adolescencia y esto se relaciona con pérdida de autoestima, problemas en las relaciones sociales y reducción de actividades relacionadas con el ocio (12,15,21).

Se ha puesto en evidencia la relación que existe entre un adecuado manejo de la función motora y la capacidad respiratoria de los pacientes. Es decir, la combinación de terapias de movilidad y la administración de fármacos retrasa la aparición de escoliosis, complicación que reduce la capacidad pulmonar del paciente (13). Esta información puede resultar útil a la hora de realizar prevención por parte de los profesionales de la enfermería, aumentando la capacidad de deambulación, retrasando la disminución de la actividad respiratoria y mejorando el confort diario del paciente.

La insuficiencia respiratoria es una de las causas de muerte más frecuente en pacientes con DMD. Es fundamental tener en cuenta la capacidad pulmonar y la fuerza de los músculos respiratorios con el fin de detectar de forma precoz indicios de fallos respiratorios y, en consecuencia, programar intervenciones adecuadas que favorezcan la calidad de vida de los pacientes. Por esta razón, la literatura científica (13, 14, 15) coincide en la importancia de la participación de enfermería en el manejo de dispositivos y educación sanitaria con el resultado de la disminución de las dificultades asociadas como neumonías, insuficiencia respiratoria e infecciones (13, 14).

Se ha determinado que los pacientes con DMD durante los primeros años de vida no presentan diferencias frente a sus iguales en relación con el crecimiento (16,17). Sin embargo, en las primeras etapas de la enfermedad se expone un estado de sobrenutrición que avanza a la vez que la propia enfermedad hacia una desnutrición (11, 17, 19, 20). Dicha deficiencia nutricional puede prevenirse con un riguroso control de ingestas. En esta materia, se recomienda el trabajo

de enfermería realizando controles somatométricos periódicos y participando en consejos dietéticos.

El abordaje sintomático relacionado con la salud física no es el único punto que tratar durante la enfermedad. En cuanto a la salud mental de los pacientes pediátricos con DMD la evidencia científica sostiene que la enfermedad se relaciona con alteraciones psicológicas y dificultades en el desarrollo neuromotor (12, 15, 21). El manejo cognitivo y psicosocial es frecuente que no tenga el abordaje necesario (26). Los grupos de apoyo pueden tener un impacto positivo en la salud emocional de los pacientes, sin embargo, se encuentra dificultad para su puesta en marcha ya que se trata de una patología poco común. La creación de asociaciones sin ánimo de lucro con el fin de visibilizar la enfermedad puede ser una oportunidad para la reunión de pacientes y cuidadores.

Los cuidadores informales son los grandes olvidados en el proceso de enfermedad. A razón de diversos estudios centrados en el papel del cuidador se ha demostrado la presencia de sobrecarga emocional y altos niveles de estrés (1, 9, 15, 22). Sumado al aspecto psicológico se ha identificado una relación con el dolor físico (9) y la estabilidad familiar general (1, 22). A pesar de esto, también hay cuidadores que han destacado la parte positiva del proceso (22, 23).

El avance más importante hasta el momento ha sido la reducción de la mortalidad debido a prescripción generalizada de corticoides (1, 9, 11), un mayor acceso a la ventilación mecánica (13, 14) y la implementación de pautas de atención especializadas en los síntomas presentes en la enfermedad (26).

Las principales ocupaciones que podría desarrollar enfermería durante la enfermedad se resumen en el desarrollo de estrategias efectivas para el manejo sintomático, realización de educación sanitaria continua, el ofrecimiento de apoyo emocional al conjunto familiar, el trabajo con otros profesionales como médicos, psicólogos, fisioterapeutas y trabajadores sociales y la valoración de las necesidades a medida que la patología avanza.

Además, con la información científica adquirida puede afirmarse que la DMD requiere un abordaje integral desde distintas perspectivas de la profesión de enfermería. La atención involucra a especialidades como la enfermería

pediátrica, encargada del seguimiento y cuidado en las primeras etapas de la enfermedad, la enfermería comunitaria, ejerciendo un papel clave en la educación sanitaria y en la posterior transición de la adolescencia a la adultez y los cuidados paliativos, necesarios en las fases más avanzadas, acompañando y garantizando el bienestar del paciente y su familia.

Aunque el modelo que predomine en las investigaciones científicas sobre la DMD sea el médico, es de crucial importancia tener en cuenta el papel de la enfermería. De hecho, la enfermería puede desempeñar un rol esencial con el fin de ayudar tanto al paciente como a su familia a comprender la progresión de la enfermedad y las estrategias de manejo de las diversas situaciones debido a su cercanía con el paciente y a que es, normalmente, el profesional sanitario que se encuentra más tiempo en contacto con el mismo. En realidad, no debemos olvidar que gran parte de la atención sanitaria de una patología como la DMD se basa en los cuidados, unos cuidados en constante evolución y que van aumentando según progresa la enfermedad, unos cuidados que son la base de la profesión de enfermería.

8.1 Fortalezas

A la hora de realizar esta revisión sistemática, una ventaja ha sido la cantidad de información que hay sobre la descripción de la DMD, lo que me ha permitido recopilar mucha información sobre la patología, en especial, acerca del diagnóstico, los signos y síntomas y el tratamiento. Otra de las fortalezas percibida ha sido la información obtenida de los cuidadores principales, ya que esto se encuentran involucrados en diferentes asociaciones sin ánimo de lucro como “Duchenne Parent Project España”. Muchos de ellos participan en estudios con el fin de otorgar visibilidad a la enfermedad y compartir sus experiencias a cargo de pacientes pediátricos con DMD.

8.2 Limitaciones

A pesar del gran volumen de datos que hay publicado sobre la DMD, la principal limitación percibida de este estudio ha sido encontrar estudios que se centren en la especialidad de enfermería. Numerosos artículos coinciden en la necesidad

de un tratamiento multidisciplinar y unos cuidados continuos, pero pocos de ellos han estudiado la función de enfermería en el proceso degenerativo que conlleva la enfermedad.

Además, no se han encontrado protocolos utilizados en hospitales españoles sobre el abordaje de la DMD, por lo que no se conoce con exactitud las intervenciones ofrecidas desde el Sistema Nacional de Salud (SNS). El hecho de tratarse de una enfermedad considerada rara provoca un desconocimiento por parte de los profesionales sanitarios.

También puede añadirse como restricción, el hecho de que no se han podido añadir artículos que no fuesen gratuitos y tampoco aquellos cuya muestra eran pacientes que no se encontrasen en edad pediátrica.

8.3 Futuras líneas de investigación

Con relación a posibles futuras líneas de investigación sobre la DMD, es crucial que continúen las investigaciones que tienen como objetivo el desarrollo de terapias curativas. La búsqueda de una cura definitiva y no solo sintomática es una prioridad para la comunidad científica.

Además, es esencial fortalecer la investigación enfermera en el ámbito del cuidado integral. La formación y realización de pautas comunes para los profesionales de enfermería es vital para mejorar la calidad de vida de los pacientes diagnosticados de DMD. Es fundamental que en futuras investigaciones se enfoquen en destacar los cuidados enfermeros, promoviendo su participación en equipos multidisciplinarios y aumentando su formación en el manejo de los pacientes y sus cuidadores principales.

Integrar la mirada enfermera en las investigaciones futuras supondrá avanzar hacia una atención más humanizada y a consolidar el valor de esta profesión en la DMD, donde la enfermería no solo complementa a los avances médicos, sino que participa en el cuidado físico y emocional, contribuyendo de forma positiva en la calidad de vida de los pacientes pediátricos con DMD y sus familiares más cercanos.

9. Conclusiones

- La literatura científica consultada destaca que la intervención por parte de enfermería permite mejorar el manejo físico y emocional de los pacientes y sus cuidadores, así como facilitar unos cuidados más humanizados. Es importante tener en cuenta tanto los cuidados físicos, como emocionales y educativos.
- La atención multidisciplinar es fundamental en el manejo integral de pacientes pediátricos con DMD.
- El papel de la enfermería es crucial, tanto en las fases iniciales de la enfermedad como en el seguimiento continuo.
- Se han identificado cuidados clave en distintos aspectos: movilidad, función respiratoria, nutrición y salud mental. El hecho de que sea una enfermedad progresiva hace que las necesidades de los pacientes aumenten a su vez.
- El manejo en la movilidad es un factor clave para ralentizar la progresión de la enfermedad. La evidencia demuestra que una intervención temprana y continua permite preservar la funcionalidad durante más tiempo y prevenir complicaciones físicas.
- Las complicaciones respiratorias son una de las causas más frecuentes de muerte en la DMD, por lo que se deben prevenir y tratar los signos y síntomas vinculados a ellas. Además, es esencial instruir a los cuidadores informales sobre el uso de dispositivos respiratorios para evitar dichas complicaciones.
- La enfermería puede intervenir a la hora de realizar un control dietético en el paciente pediátrico con DMD y realizar educación alimentaria.
- Los pacientes pediátricos con DMD tienen mayor riesgo a desarrollar ansiedad, depresión y/o aislamiento social.
- Es fundamental apoyar emocionalmente a los cuidadores principales, pues son susceptibles de desarrollar una sobrecarga, que perjudique

tanto al paciente como al núcleo familiar.

- Los profesionales de la enfermería tienen una labor importante de ofrecer educación sanitaria, identificar posibles necesidades y acompañar tanto al paciente como a su familia en el progreso de la enfermedad.
- Un seguimiento constante resulta fundamental para detectar precozmente las complicaciones asociadas a la enfermedad.
- La enfermería puede coordinarse con los diferentes niveles asistenciales sanitarios y trabajar en coordinación con los sistemas educativos para ofrecer una atención adaptada a las necesidades cambiantes de los pacientes con DMD.

10. Bibliografía

- 1- Flores D, Ribate MP, Montolio M, Ramos FJ, Gómez M, García CB. Quantifying the economic impact of caregiving for Duchenne muscular dystrophy (DMD) in Spain. Eur J Health Econ [Internet]. 2020 [citado 10 de diciembre de 2024] ;21(7):1015–23. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s10198-020-01197-6>
- 2- Duchenne Parent Project España. ¿Qué es la distrofia muscular de Duchenne? [Internet]. Madrid: Duchenne Parent Project España; 2024 [citado 10 de diciembre de 2024]. Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/que-es-la-distrofia-muscular-de-duchenne/>
- 3- Chaustre R. DM, S. y. WC. Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación [Internet]. Org.co. [citado el 14 de diciembre de 2024]. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/med/v19n1/v19n1a05.pdf>
- 4- Wasilewska E, Małgorzewicz S, Sobierajska-Rek A, Jabłońska-Brudło J, Górka L, Śledzińska K, et al. Transition from childhood to adulthood in patients with Duchenne Muscular Dystrophy. Medicina (Kaunas) [Internet]. 2020 [citado el 14 de diciembre de 2024]. 56(9):426. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/medicina56090426>
- 5- Werneck LC, Lorenzoni PJ, Ducci RD-P, Fustes OH, Kay CSK, Scola RH. Duchenne muscular dystrophy: an historical treatment review. Arq Neuropsiquiatr [Internet]. 2019; [citado el 27 de diciembre de 2024] 77(8):579–89. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/0004-282X20190088>
- 6- Ortez C, Benito DN, García LC, Expósito J, Nolasco G, Nascimento A. Avances en el tratamiento de la distrofia de Duchenne. Medicina-buenos

- Aires [Internet]. 2019 [citado el 27 de diciembre de 2024];77–81. Disponible en: <https://www.scielo.org.ar/pdf/medba/v79s3/v79s3a17.pdf>
- 7- Pedlow K, McDonough S, Lennon S, Kerr C, Bradbury I. Assisted standing for Duchenne muscular dystrophy. Cochrane Database Syst Rev [Internet]. 2019 [citado el 27 de diciembre de 2024];10:CD011550. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1002/14651858.CD011550.pub2>
 - 8- Cammarata-Scalisi F, Camacho N, Alvarado J, Lacruz-Rengel M. Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Revista chilena de pediatría [Internet]. 2018 [citado el 3 de enero de 2025];79(5):495–501. Disponible en: <https://www.scielo.cl/pdf/rcp/v79n5/art07.pdf>
 - 9- Landfeldt E, Edström J, Buccella F, Kirschner J, Lochmüller H. Duchenne muscular dystrophy and caregiver burden: a systematic review. Dev Med Child Neurol [Internet]. 2018 [citado el 3 de enero de 2025];60(10):987–96. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.13934>
 - 10-Von Elm E, Altman DG, Egger M, Pocock SJ, Gøtzsche PC, Vandenbroucke JP. Declaración de la iniciativa STROBE (Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology): directrices para la comunicación de estudios observacionales. Rev Esp Salud Publica [Internet]. 2008 [citado el 11 de enero de 2025];82(3):251–9. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1135-57272008000300002
 - 11-Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, 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 [Internet]. 2018 [citado el 20 de

enero de 2025];17(3):251–67. Disponible en:
[http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3)

12-Bever A, Audhya I, Szabo SM, Mickle A, Feeny D, Malone D, et al. “you take this day by day, come what may”: A qualitative study of the psychosocial impacts of living with Duchenne muscular dystrophy. *Adv Ther* [Internet]. 2024 [citado el 20 de enero de 2025];41(6):2460–76. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1007/s12325-024-02867-0>

13-LoMauro A, D’Angelo MG, Aliverti A. Assessment and management of respiratory function in patients with Duchenne muscular dystrophy: current and emerging options. *Ther Clin Risk Manag* [Internet]. 2015 [citado el 24 de enero de 2025]; 11:1475–88. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.2147/TCRM.S55889>

14-Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol* [Internet]. 2018 2015 [citado el 24 de enero de 2025];17(4):347–61. Disponible en: [http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30025-5](http://dx.doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30025-5)

15-Gocheva V, Schmidt S, Orsini A-L, Hafner P, Schaedelin S, Weber P, et al. Psychosocial adjustment and parental stress in Duchenne Muscular Dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* [Internet]. 2019 [citado el 24 de enero de 2025];23(6):832–41. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.09.008>

16-Sarrazin E, von der Hagen M, Schara U, von Au K, Kaindl AM. Growth and psychomotor development of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Eur J Paediatr Neurol* [Internet]. 2017 [citado el 29 de enero de

2025];18(1):38–44. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.08.008>

17-Griffiths RD, Edwards RH. A new chart for weight control in Duchenne muscular dystrophy. Arch Dis Child [Internet] [citado el 29 de enero de 2025];63(10):1256–8. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1136/adsc.63.10.1256>

18-West NA, Yang ML, Weitzenkamp DA, Andrews J, Meaney FJ, Oleszek J, et al. Patterns of growth in ambulatory males with Duchenne muscular dystrophy. J Pediatr [Internet]. 2013 [citado el 29 de enero de 2025];163(6):1759-1763.e1. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2013.08.004>

19-Bianchi ML, Biggar D, Bushby K, Rogol AD, Rutter MM, Tseng B. Endocrine aspects of Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscul Disord [Internet]. 2011 [citado el 4 de febrero de 2025];21(4):298–303. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nmd.2011.02.006>

20-Mehta NM, Newman H, Tarrant S, Graham RJ. Nutritional status and nutrient intake challenges in children with spinal muscular atrophy. Pediatr Neurol [Internet]. 2016 [citado el 7 de febrero de 2025];57:80–3. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2015.12.015>

21-Filippo TD, Parisi L, Roccella M. Psychological aspects in children affected by duchenne de boulogne muscular dystrophy. Ment Illn [Internet]. 2012 [citado el 14 de febrero de 2025];4(1):e5. Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.4081/mi.2012.e5>

- 22-Magliano L, D'Angelo MG, Vita G, Pane M, D'Amico A, Balottin U, et al. Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne: an Italian study. *Acta Myol*. 2014 [citado el 14 de febrero de 2025];33(3):136–43.
- 23-Read J, Kinali M, Muntoni F, Weaver T, Garralda ME. Siblings of young people with Duchenne muscular dystrophy--a qualitative study of impact and coping. *Eur J Paediatr Neurol* [Internet]. 2011 [citado el 14 de febrero de 2025];15(1):21–8. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2010.07.006>
- 24-Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurol* [Internet]. 2019 [citado el 20 de febrero de 2025];34(7):469–81. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>
- 25-Aguilar-Delgadillo C, Ramos-Lira L. El estudio de la distrofia muscular de Duchenne: más allá del ángulo médico | The study of Duchenne muscular dystrophy: beyond the medical angle. *Revista Española Discapacidad* [Internet]. 2020 [citado el 20 de febrero de 2025];8(1):181–200. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.5569/2340-5104.08.01.10>
- 26-Leiva-Cepas F, Montañó Martínez A, López-López I. Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Semergen* [Internet]. 2021 [citado el 22 de febrero de 2025];47(7):472–81. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2021.06.008>
- 27-Noritz G, Naprawa J, Apkon SD, Kinnett K, Racca F, Vroom E, et al. Primary Care and Emergency Department Management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics*. [Internet] 2018 [citado el 23 de febrero de

2025];142 Suppl 2:S90---8, Disponible en:
<http://dx.doi.org/10.1542/peds.2018-0333K>.

28-Redcaspe.org. [citado el 25 de febrero de 2025]. Disponible en:
https://redcaspe.org/plantilla_revision.pdf

29-Werneck LC, Lorenzoni PJ, Ducci RD-P, Fustes OH, Kay CSK, Scola RH. Duchenne muscular dystrophy: an historical treatment review. Arq Neuropsiquiatr [Internet]. 2019 [citado el 25 de febrero de 2025].;77(8):579–89. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1590/0004-282X20190088>

30-Enfermedades no transmisibles [Internet]. Who.int. [citado el 27 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/noncommunicable-diseases>

31-La ventilation noninvasive (VNI) chez l'enfant [Internet]. Aphp.fr. [citado el 27 de febrero de 2025]. Disponible en: <https://vnietsommeil.aphp.fr/la-vni-chez-lenfant/>

11. Anexos

- Anexo I: Grados de recomendación desarrollados por Joanna Briggs Institute. Información extraída desde el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades del Gobierno de España.

Grado A	Grado B
- Una recomendación fuerte para una determinada estrategia de manejo sanitario cuando: - Está claro que los efectos deseables superan a los efectos indeseables de dicha estrategia. - Existe evidencia de calidad adecuada que respalda su uso. - Supone un beneficio o no tiene impacto en el uso de recursos. - Se han tenido en cuenta los valores, las preferencias y la existencia del paciente.	- Una recomendación débil para una determinada estrategia de manejo sanitario cuando: - Los efectos deseables parecen superar a los efectos indeseables de la estrategia, aunque esto no es del todo claro. - Existe evidencia que respalda su uso, aunque puede no ser de alta calidad. - Supone un beneficio, ningún impacto o un impacto mínimo en el uso de recursos - Los valores, las preferencias y la experiencia del paciente pueden o no haber sido tenidos en cuenta.

- Anexo 2: Niveles de evidencia del Instituto Joanna Briggs. Extraído del Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades del Gobierno de España.

Nivel I: Diseños experimentales	Nivel 1.a: Revisión sistemática de ensayos controlados aleatorios (ECA).
	Nivel 1.b: Revisión sistemática de ECA y otros diseños de estudio
	Nivel 1.c: ECA.
	Nivel 1.d: Pseudo ECAs.
Nivel II: Diseños cuasiexperimentales	Nivel 2.a: Revisión sistemática de estudios cuasiexperimentales
	Nivel 2.b: Revisión sistemática de diseños de estudios cuasiexperimentales y otros estudios inferiores.
	Nivel 2.c: Estudio cuasiexperimental controlado prospectivamente.
	Nivel 2.d: Preprueba-posprueba o estudio histórico/retrospectivo de grupo control.
Nivel III: Diseños analíticos-observacionales	Nivel 3.a: Revisión sistemática de cohortes comparables.
	Nivel 3.b: Revisión sistemática de cohortes comparables y otros diseños de estudios inferiores.
	Nivel 3.c: Estudio de cohortes con grupo de control.
	Nivel 3.d: Estudio de caso controlado.
	Nivel 3.e: Estudio observacional sin grupo de control.
	Nivel 4.a: Revisión sistemática de estudios descriptivos.
	Nivel 4.b: Estudio transversal.

Nivel IV: Estudios descriptivos-observacionales	Nivel 4.c: Series de casos.
	Nivel 4.d: Estudio de caso.
Nivel V: Opinión de experto e investigación	Nivel 5.a: Revisión sistemática de opinión de expertos.
	Nivel 5.b: Consenso de expertos.
	Nivel 5.c: Investigación comparativa/ opinión de un experto.

- *Anexo 3: Protocolo de lista guía de comprobación para estudios observacionales*
(10).

Título y resumen	Punto	Recomendación
	1	(a) Indique, en el título o en el resumen, el diseño del estudio con un término habitual. (b) Proporcione en el resumen una sinopsis informativa y equilibrada de lo que se ha hecho y lo que se ha encontrado.
Introducción Contexto/fundamentos Objetivos	2 3	Explique las razones y el fundamento científicos de la investigación. Indique los objetivos específicos, incluida cualquier hipótesis preespecificada.
Métodos Diseño del estudio Contexto Participantes Variables Fuente de datos/medidas Segos Tamaño muestral Variables cuantitativas Métodos estadísticos	4 5 6 7 8* 9 10 11 12	Presente al principio del documento los elementos clave del diseño del estudio. Describa el marco, los lugares y las fechas relevantes, incluido los períodos de reclutamiento, exposición, seguimiento y recogida de datos. (a) Estudios de cohortes: proporcione los criterios de elegibilidad así como las fuentes y el método de los participantes. Especifique los métodos de seguimiento. Estudios de casos y controles: proporcione los criterios de elegibilidad así como las fuentes y el proceso diagnóstico de los casos y el de selección de los controles. Proporcione las razones para la elección de casos y controles. Estudios transversales: proporcione los criterios de elegibilidad y las fuentes y métodos de selección de los participantes. (b) Estudios de cohortes: en los estudios apareados, proporcione los criterios para la formación de parejas y el número de participantes con sin exposición. Estudios de casos y controles. En los estudios apareados, proporcione los criterios para la formación de las parejas y el número de controles por cada caso. Defina claramente todas las variables, de respuesta, exposiciones, predictoras, confundidoras y modificadoras del efecto. Si procede proporcione los criterios diagnósticos. Para cada variable de interés: proporcione las fuentes de datos y los detalles de los métodos de valoración (medida). Si hubiera más de un grupo, especifique la comparabilidad de los procesos de medida. Especifique todas las medidas adoptadas para afrontar fuentes potenciales de sesgo. Explique cómo se determinó el tamaño muestral. Explique cómo se trataron las variables cuantitativas en el análisis. Si procede, explique qué grupos de definieron y por qué. (a) Especifique todos los métodos estadísticos, incluidos los empleados para controlar los factores de confusión. (b) Especifique todos los métodos utilizados para analizar subgrupos e interacciones. (c) Explique el tratamiento de los datos ausentes (missing data) (d) Estudio de cohortes: si procede, explique cómo se afrontan las pérdidas en el seguimiento. Estudios de casos y controles: si procede, explique cómo se afrontan las pérdidas en el seguimiento. Estudios transversales: si procede, especifique cómo se tiene en cuenta en el análisis la estrategia de muestreo (e) Describa los análisis de sensibilidad.
Resultados Participantes Datos descriptivos Datos de las variables de resultado Resultados principales	13* 14* 15* 16	(a) Describa el número de participantes en cada fase del estudio: por ejemplo: cifras de los participantes potencialmente elegibles, los analizados para ser incluidos, los confirmados elegibles, los incluidos en el estudio, los que tuvieron un seguimiento completo y los analizados. (b) Describa las razones de la pérdida de participantes en cada fase. (c) Considere el uso de un diagrama de flujo. (a) Describa las características de los participantes en el estudio (p.ej., demográficas, clínicas, sociales) y la información sobre las exposiciones y los posibles factores de confusión. (b) Indique el número de participantes con datos ausentes en cada variable de interés. (c) Estudios de cohortes: resume el período de seguimiento (p. ej. promedio y total). Estudios de cohortes: describa el número de eventos resultado, o bien proporcione medias resumen a lo largo del tiempo. Estudios de casos y controles: describa el número de participantes en cada categoría de exposición, o bien proporciones medias resumen de exposición. Estudios transversales: describa el número de eventos resultado, o bien proporciones medidas resumen. (a) Proporciones estimaciones no ajustadas y, si procede, ajustadas por factores de confusión, así como su precisión (p. ej. Intervalos de confianza del 95%). Especifique los factores de confusión por los que se ajusta y las razones para incluirlos. (b) Si categoriza variables continuas, describa los límites de los intervalos. (c) Si fuera pertinente, valore acompañar las estimaciones del riesgo relativo con estimaciones del riesgo absoluto para un período de tiempo relevante.
Otros análisis	17	Describa otros análisis efectuados (de subgrupos, interacciones o sensibilidad).
Discusión Resultados clave Limitaciones Interpretación Generabilidad	18 19 20 21	Resume los resultados principales de los objetivos del estudio. Discuta las limitaciones del estudio, teniendo en cuenta posibles fuentes de sesgo o de imprecisión. Razone tanto sobre la dirección como sobre la magnitud de cualquier posible sesgo. Proporcione una interpretación global prudente de los resultados considerando objetivos, limitaciones, multiplicidad de análisis, resultados de estudios similares y otras pruebas empíricas relevantes. Discuta la posibilidad de generalizar los resultados (validez externa).
Otra información Financiación	22	Especifique la financiación el papel de los patrocinadores del estudio y, si procede, del estudio previo en el que basa el presente artículo.

- Anexo 4: Programa de lectura crítica CASPe; ítems de valoración

Preguntas para realizar una lectura crítica de una revisión	
A: ¿Los resultados de la revisión son válidos?	
1	<u>¿Se hizo una revisión sobre un tema claramente definido?</u> La población de estudio, la intervención realizada, los resultados considerados
2	<u>¿Buscaron los autores el tipo de artículos adecuado?</u> Se dirigen a la pregunta objeto de la revisión, tiene un diseño apropiado para la pregunta
3	<u>¿Crees que estaban incluidos los estudios importantes y pertinentes?</u> Bases de datos bibliográficas, seguimiento de las referencias...
4	<u>¿Crees que los autores de la revisión han hecho suficiente esfuerzo para valorar la calidad de los estudios incluidos?</u>
5	<u>Si los resultados de los diferentes estudios han sido mezclados para obtener un resultado “combinado”, ¿era razonable hacer eso?</u>
B: ¿Cuáles son los resultados?	
6	<u>¿Cuál es el resultado global de la revisión?</u> ¿Cuáles son? ¿Cómo están expresados los resultados?
7	<u>¿Cuál es la precisión del resultado?</u>
C: ¿Son los resultados aplicables en tu medio?	
8	<u>¿Se pueden aplicar los resultados en tu medio?</u>
9	<u>¿Se han considerado todos los resultados importantes para tomar la decisión?</u>
10	<u>¿Los beneficios merecen la pena frente a los perjuicios y costes?</u>

- Anexo 5: Tabla de síntesis de artículos. Elaboración propia

	AUTOR/ AÑO/ PAÍS	DISEÑO / CLASIFICACIÓN JBI	MUESTRA	OBJETIVOS	PRINCIPALES RESULTADOS
1	Flores D y colaboradores (1) España 2020	Estudio observacional analítico de corte transversal NIVEL III - C	36 familias que cuidaban de pacientes pediátricos con DMD en 15 regiones de España	- Medir la carga económica que supone el cuidado informal a pacientes pediátricos con DMD - Identificar factores clínicos que se asocian con una mayor carga en los cuidadores	Brindar cuidados informales a un paciente con DMD está asociado a un deterioro de la salud. La evidencia de la carga que tiene la DMD sobre los cuidadores comprende: sentimientos de culpa, mala calidad del sueño, mayor riesgo de depresión y niveles elevados de estrés. Es relevante evaluar periódicamente a los cuidadores informales como parte de un enfoque holístico relacionado con la salud mental.
2	Landfeldt E et al. (9)	Revisión sistemática de estudios descriptivos	21 estudios seleccionados	- Revisar la literatura sobre la carga del cuidador	El hecho de prestar cuidados informales a un paciente pediátrico con DMD se asocia a una mayor tasa de ansiedad y depresión,

	2018 Suecia, Italia y Alemania	NIVEL IV - A	provenientes de 15 países distintos	informal en la DMD	disminución de la calidad del sueño, cambios en el empleo y productividad, disfunción familiar, niveles elevados de estrés, autoestima reducida y disfunción sexual. El cuestionario de Zarit Burden Interview es un instrumento válido para detectar la sobrecarga. Algunos cuidadores experimentan sentimientos de gratitud en su experiencia.
3	Birnkrant DJ et al. (11) 2018 Estados Unidos, Reino Unido y Canadá	Revisión sistemática NIVEL IV - A	Revisión de 1200 artículos entre 2006 y 2017	- Actualizar las recomendaciones de cuidado en la DMD - Abordar nuevas áreas de manejo clínico	Se destaca un modelo de atención multidisciplinar. Las pruebas genéticas y medición de la CK pueden intervenir a la hora de realizar un diagnóstico temprano. Se debe realizar un seguimiento de la nutrición, previniendo la obesidad en fases tempranas y tratando la desnutrición en fases avanzadas.
	Bever A. et al. (12) 2024	Estudio cualitativo basado en entrevistas semiestructuradas a	19 participantes (12 cuidadores, 4 núcleos paciente-	- Describir impactos emocionales de realizar los cuidados	El uso de dispositivos que pretender ayudar con el manejo de la movilidad (silla de ruedas) también presenta nuevos desafíos. La pérdida

4	Estados Unidos	pacientes con DMD y sus cuidadores NIVEL II - C	cuidador, 3 pacientes)	informales a un niño con DMD - Incluir experiencias de pacientes y cuidadores	de la función motora de los miembros superiores genera mayor frustración. Los niños sienten frustración y tristeza al notar la diferencia con sus pares. Los cuidadores principales otorgan cuidados físicos y emocionales. Las limitaciones físicas, emocionales y sociales tienen un impacto tanto en el paciente como en su familia. Las familias experimentan aislamiento social, pero destacan la fortaleza interior y la unión familiar para afrontar dicho proceso.
5	LoMauro A. et al. (13) 2015 Italia	Revisión sistemática NIVEL IV - A	Revisión de literatura científica	- Proporcionar información actualizada sobre la función respiratoria en pacientes con DMD	La VNI reduce la fatiga muscular, hipercapnia y aumenta la supervivencia hasta la tercera década de vida. Complicaciones asociadas a el sistema musculo esquelético como la escoliosis pueden reducir la capacidad pulmonar.

					La combinación de terapia farmacológica, dispositivos de ayuda y ventilación puede mejorar significativamente la calidad de vida.
6	Birnkrant DJ et al. (14) 2018 Estados Unidos, Reino Unido y Canadá	Revisión sistemática basada en consenso de expertos NIVEL V - A	Revisión de 110 artículos	- Actualizar las guías de manejo clínico de la DMD en función respiratoria, manejo cardíaco y salud ósea	Iniciar asistencia de la tos con el fin de evitar complicaciones respiratorias y mantener limpia la vía aérea. Dispositivos de asistencia a la tos reducen infecciones y hospitalizaciones. VNI es uno de los principales pilares del tratamiento respiratorio. VNI es la alternativa más útil a la traqueostomía.
7	Gocheva V. et al. (15) 2019 Suiza y Austria	Estudio observacional transversal NIVEL IV - A	34 niños con DMD entre 9 y 14 años. 34 cuidadores	- Evaluar el estado emocional de niños con DMD - Medir el estrés de los cuidadores	El 15-47% de los niños se denominaron “en riesgo” de padecer problemas emocionales y conductuales. El 50% de los cuidadores principales presentan niveles altos de estrés. La participación en grupos de apoyo se asoció con la mejora del manejo emocional.
	Sarrazín et al. (16)	Estudio retrospectivo observacional	263 pacientes varones con	- Describir el crecimiento físico	El 30% de los pacientes presentaban tallas más bajas que la media.

8	2014 Alemania	NIVEL III - C	diagnóstico de DMD	y desarrollo psicomotor de pacientes con DMD	El 26% tenían dificultades de aprendizaje; afectadas la función de comprensión y comunicación. Sin embargo, el 57% poseían un desarrollo cognitivo normal.
9	Griffiths R.D y Edwards R.H.T (17) Reino Unido	Estudio descriptivo observacional NIVEL IV - C	Niños con DMD	- Estudiar el control del peso en los pacientes pediátricos con DMD	Se observó una disminución de masa muscular del 4% al año desde los 6 hasta los 17 años. El control del peso ayuda a evitar la obesidad, facilitando así la movilidad de los pacientes.
10	M ^a Luisa Biachi et al. (19) 2011 Italia, Canadá, Reino Unido, Estados Unidos	Revisión sistemática NIVEL IV - A	Literatura científica	- Promover un enfoque multidisciplinario para el manejo nutricional de los pacientes con DMD	El tratamiento con corticoesteroides retrasa el crecimiento en los pacientes pediátricos. La enfermería es responsable de medir periódicamente la talla, el peso y desarrollo puberal de estos pacientes. La enfermería debe intervenir tempranamente en el manejo de la nutrición para prevenir el riesgo de obesidad y DM II.
	Mehta Nilesh M. et al (20)	Estudio observacional retrospectivo	60 niños con diagnóstico de	- Estudiar la salud nutricional de	El 47% de la muestra poseían un deterioro significativo en el peso para su edad durante

11	2016 Estados Unidos	NIVEL III - C	enfermedad neurodegenerativa	pacientes diagnosticados con enfermedad neurodegenerativa - Determinar la prevalencia y progresión de la malnutrición	un periodo de tiempo de 3 a 4 años. Durante el estudio, la malnutrición severa aumentó de 2% a 17%. Se recomienda vigilancia nutricional continua y un correcto consumo proteico.
12	Di Filippo T. et al (21) 2012 Italia	Estudio observacional descriptivo NIVEL IV - C	26 niños varones con diagnóstico de DMD	- Evaluar la presencia de trastornos afectivos y de personalidad - Analizar relación entre la progresión de la enfermedad y el desarrollo de problemas psicoemocionales	El 15,4% de la muestra tenían un coeficiente de inteligencia inferior al promedio. Todos los varones presentaban tendencia al aislamiento, inseguridad, autopercepción negativa, ansiedad y tendencia a pensamientos depresivos. Se observó dificultad para establecer independencia emocional y dependencia de las figuras parentales. La sobreprotección parental puede agravar el aislamiento social.

13	Nascimento Osorio A. et al (24) 2018 España	Revisión sistemática basada en consenso expertos NIVEL V - A	Revisión de literatura científica	- Proponer recomendaciones multidisciplinares en el manejo del paciente con DMD - Unificar criterios clínicos para mejorar la calidad de vida de los pacientes	Existen estrategias que permiten retrasar la evolución natural de la enfermedad como la implementación de un plan predefinido y multidisciplinar. El actual tratamiento de la DMD consiste en el uso de corticoides. Se requiere un equipo multidisciplinar y especializado en el manejo de esta patología, teniendo en cuenta el manejo respiratorio, cardíaco, musculoesquelético y nutricional. La instauración de ventilación nocturna ha aumentado significativamente la supervivencia en la DMD.
14	F. Leiva – Cepas y colaboradores (26) España 2021	Revisión de literatura científica NIVEL IV - A	Revisión de 33 investigaciones científicas	- Brindar una guía actualizada sobre el manejo de la DMD a profesionales sanitarios	Es imprescindible la educación sanitaria en el paciente y sus cuidadores, facilitando el proceso de enfermedad. Se debe cumplir el calendario vacunal vigente en el paciente pediátrico con DMD.

					Brindar una adecuada educación nutricional es esencial para evitar complicaciones como la malnutrición o la obesidad. Se deben valorar complicaciones como riesgos de caídas, enfermedad respiratoria, riesgo de broncoaspiraciones o complicaciones digestivas/disfagias, alteraciones nutricionales y del crecimiento, además del manejo psicosocial. La AP tiene un papel relevante en el proceso de enfermedad por la transversalidad de esta especialidad y por la continuidad asistencial hacia el paciente.
15	Noritz G. et al (27) 2018 Estados Unidos, Italia, Países Bajos	Revisión sistemática basada en consenso expertos NIVEL V - A	Revisión de 43 investigaciones científicas	- Proporcionar información sobre el manejo de pacientes con DMD	La AP desarrolla un rol importante en la coordinación del cuidado, destacando la parte nutricional y la salud mental. Se promueve la coordinación necesaria entre los diferentes servicios sanitarios como AP y urgencias para mejorar los cuidados clínicos y la calidad de vida de los pacientes con DMD

- Anexo 7: Escala para evaluar la carga del cuidador de Zarit. Archivo extraído de la Universidad Técnica Particular de Loja.

Test sobre la carga del cuidador (Zarit y Zarit)

A continuación se presenta una lista de afirmaciones, en las cuales se refleja cómo se sienten, a veces, las personas que cuidan a otra persona. Después de leer cada afirmación, debe indicar con qué frecuencia se siente usted así: nunca, raramente, algunas veces, bastante a menudo y casi siempre. A la hora de responder piense que no existen respuestas acertadas o equivocadas, sino tan sólo su experiencia.

Puntuación:

0-Nunca 1-Rara vez 2-Algunas veces 3-Bastantes veces 4-Casi siempre

	Preguntas	Respuestas				
		0	1	2	3	4
1	¿Piensa que su familiar le pide más ayuda de la que realmente necesita?					
2	¿Piensa que debido al tiempo que dedica a su familiar no tiene suficiente tiempo para ud.?					
3	¿Se siente agobiado por intentar compatibilizar el cuidado de su familiar con otras responsabilidades (trabajo, familia)?					
4	¿Siente vergüenza por la conducta de su familiar?					
5	¿Se siente enfadado cuando está cerca de su familiar?					
6	¿Piensa que el cuidar de su familiar afecta negativamente la relación que usted tiene con otros miembros de su familia?					
7	¿Tiene miedo por el futuro de su familiar?					
8	¿Piensa que su familiar depende de Ud.?					
9	¿Se siente tenso cuando está cerca de su familiar?					
10	¿Piensa que su salud ha empeorado debido a tener que cuidar de su familiar?					
11	¿Piensa que no tiene tanta intimidad como le gustaría debido al cuidado de su familiar?					
12	¿Piensa que su vida social se ha visto afectada de manera negativa por tener que cuidar a su familiar?					
13	¿Se siente incómodo por distanciarse de sus amistades debido al cuidado de su familiar?					
14	¿Piensa que su familiar le considera a usted la única persona que le puede cuidar?					
15	¿Piensa que no tiene suficientes ingresos económicos para los gastos de cuidar a su familiar, además de sus otros gastos?					
16	¿Piensa que no será capaz de cuidar a su familiar por mucho más tiempo?					
17	¿Siente que ha perdido el control de su vida desde que comenzó la enfermedad de su					
18	¿Desearía poder dejar el cuidado de un familiar a otra persona?					
19	¿Se siente indeciso sobre qué hacer con su familiar?					
20	¿Piensa que debería hacer más por su familiar?					
21	¿Piensa que podría cuidar mejor a su familiar?					
22	Globalmente, ¿qué grado de "carga" experimenta por el hecho de cuidar a tu familiar?					

Total: