



UGR Universidad
del Gran Rosario

TESINA

presentada para acceder al título de grado de la carrera de
LICENCIATURA EN KINESIOLOGÍA Y FISIATRÍA

Título:

**“Implementación de elementos ortopédicos en un paciente
de 9 años de edad con distrofia muscular de Duchenne. “**

Autores:

Aressi, Joaquín. 42333697

García, Tomás. 42333609

Directora:

Lic. Carignan M. Victoria

Lugar y Fecha de Presentación:

Santa Fe, 08/03/2024

Firmas de Autores

Resumen:

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular grave de herencia recesiva, es la distrofia muscular más frecuente en la infancia, caracterizándose por la presencia de debilidad muscular progresiva.

A la hora de intervenir un paciente con esta patología, el abordaje requiere de un carácter multidisciplinar. La implementación de elementos ortopédicos va en búsqueda de prevenir las contracturas, mejorar la función y ayudar a la movilidad. El momento de indicación de los mismos no está definido por parámetros específicos, la adquisición de estos es una decisión entre el paciente, su familia y el terapeuta. Para esto es fundamental realizar diferentes mediciones que identifiquen avances y estadios de la patología.

Objetivo: A través de un caso clínico sin seguimiento, determinar cuál o cuáles son los elementos ortopédicos apropiados para el paciente con DMD de 9 años de edad residente del Gran Santa Fe, relacionados con su CVRS, AVD, ROM y función motora.

Métodos: Se planificó la evaluación de las variables de estudio, posteriormente se realizó una revisión de la literatura. En base a los datos obtenidos se decidió implementar los elementos ortopédicos apropiados al paciente de estudio.

Resultados: En el paciente evaluado se observó un deterioro general de su salud, con moderadas limitaciones en sus AVD, un deterioro de su CVRS, una función motora disminuida y con alteraciones del ROM de sus miembros inferiores.

Conclusión: Se determinó incorporar en el paciente evaluado, una ortesis AFO y un dispositivo de movilidad. La AFO va en búsqueda de preservar el rango de movimiento del tobillo y evitar la progresión de las deformidades. A su vez, el dispositivo de movilidad, sería una silla de ruedas manual autopropulsable para recorrer distancias largas.

Palabras claves: distrofia muscular de Duchenne – elementos ortopédicos – calidad de vida – CVRS - AVD– función motora –ROM.

Abreviaturas:

Significado	Abreviatura
Enfermedades neuromusculares.	ENM
Distrofia muscular de Duchenne.	DMD
Calidad de vida relacionada con la salud.	CVRS
Actividades de la vida diaria.	AVD
Organización Mundial de la Salud.	OMS
Rango óptimo de movimiento.	ROM
Creatina Kinasa.	CK
Escala Ambulatoria de North Star	NSAA
Inventario de calidad de vida pediátrico.	Pesd QL
Ortesis de pie.	FO
Ortesis tobillo-pie.	AFO
Ortesis rodilla-tobillo-pie.	KAFO
Ortesis cadera-rodilla-tobillo-pie.	HKAFO
Matriz extracelular.	MEC
Cadena de la polimerasa múltiple.	PCR
Amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple.	MLPA
Hibridación genómica comparativa basada en micro matrices.	aCGH
Ventilación no invasiva.	VNI
Espina iliaca antero superior.	EIAS
Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud.	CIF
Medida de independencia funcional.	FIMSN
Pérdida de la deambulaci3n.	LOA

Índice

I. Introducción:	1
II. Objetivos:	4
II.a) Objetivo general:	4
II.b) Objetivos específicos:	4
III. Marco teórico:	5
III.a) Enfermedades neuromusculares:	5
III.b) Distrofia Muscular de Duchenne:	6
III.b.1) Genética:	7
III.b.2) Fisiopatología:	8
III.b.3) Manifestaciones clínicas:	8
III.b.4) Evolución clínica de la enfermedad:	11
III.b.5) Actividades de la vida diaria:	12
III.b.6) Calidad de vida relacionada con la salud:	12
III.b.7) Métodos de evaluación:	13
III.b.8) Diagnóstico:	15
III.b.9) Tratamiento:	17
III.c) Elementos ortopédicos:	19
III.c.1) Ortesis utilizadas para miembro inferior en DMD:	23
IV. Justificación:	24
V. Materiales y métodos:	25
V.a) Presentación del caso clínico:	25
V.a.1) Selección del paciente:	25
V.a.2) Información general del caso:	25
V.a.3) Anamnesis y examen físico:	27
V.a.4) Evaluaciones realizadas:	27
V.b) Búsqueda bibliográfica:	28
V.c) Diseño de investigación:	31
VI. Resultados:	32
VI.a) Caso clínico:	32
VI.a.1) NSAA:	32
VI.a.2) Peds QL NM 3.0:	33
VI.a.3) Índice de Barthel:	37
VI.a.4) Goniometría:	37
VI.b) Búsqueda bibliográfica:	38
VI.b.1) Diagrama de flujo:	38

VI.b.2) Estudios que exponen cuestiones generales de la población con DMD:	40
VII. Discusión:	60
VIII. Conclusión:	66
IX. Referencias bibliográficas:	69
X. Anexos:	75
X.a) Cuestionario PedsQI NM 3.0 para preadolescentes:	75
X.b) Cuestionario PedsQI NM 3.0 para padres:	76
X.c) Escala NSAA:	77
X.d) Documentación del proceso de consentimiento informado.	78
X.e) Carta de presentación al hospital:	80

I. Introducción:

Dentro de las denominadas enfermedades raras, se encuentran las enfermedades neuromusculares (ENM), las cuales presentan una baja incidencia en la población, pudiendo presentarse de forma hereditaria o adquirida, las mismas, pueden alterar la composición de la asta anterior de la médula, nervios periféricos, placa motora o músculo esquelético¹. La mayoría de las ENM se suelen presentar al principio de la vida, prolongándose con un comportamiento heterogéneo según el tipo de afección, pero caracterizándose por un daño progresivo de las fibras musculares con disminución de la fuerza muscular, discapacidad y mala calidad de vida relacionada a la salud (CVRS). El conocimiento de las alteraciones del sistema neuromuscular es esencial para realizar un abordaje terapéutico en el momento óptimo de intervención, teniendo en cuenta la complejidad de la atención de estos pacientes, se recomienda una estrategia de manejo multidisciplinario y multimodal. En los tipos de afección del músculo esquelético, se encuentran las distrofias musculares, dadas por un defecto en alguna de las proteínas que forman parte de la membrana del sarcolema. Las más conocidas son la distrofia muscular de Duchenne y la distrofia muscular de Becker¹⁻³.

En particular, la distrofia muscular de Duchenne (DMD), es una enfermedad muscular grave de herencia recesiva, ligada al cromosoma X, es la distrofia muscular más frecuente en la infancia afectando a 1 de cada 3.500 varones nacidos vivos⁴. La ausencia de la proteína distrofina, esencial para la estabilidad estructural del músculo, se da a causa de mutaciones en su gen (DMD; locus Xp21.2). El déficit de esta proteína en el músculo esquelético, en el músculo cardíaco y en el cerebro origina las principales manifestaciones motoras, respiratorias, cardíacas, cognitivas y osteoarticulares de la enfermedad. Es una distrofinopatía de inicio en la infancia, caracterizada por debilidad muscular, siguiendo un curso progresivo y estereotipado^{4,5}.

La debilidad muscular progresiva característica de la patología, se da en dirección de proximal a distal, lo que retrasa la aparición de los hitos motores del desarrollo infantil, como lo es la sedestación, el caminar, capacidad de levantarse del suelo y el habla⁶. Se presentan alrededor de los 18 a 24 meses con un andar de pato, con pies planos, en puntillas de pie persistentes y base ancha, que altera la postura y el centro de gravedad para mantener el equilibrio, generando torpeza, dificultad para correr y

caídas frecuentes. Ante estas últimas, el niño se incorpora de una manera no habitual o particular, conocida como “signo de Gowers”. Además de estas características mencionadas, se pueden apreciar otros signos clínicos; como los son la pseudohipertrofia de los músculos gastrocnemios, donde se ve un reemplazo del tejido muscular por adiposo. La presencia de escoliosis y aumento de la lordosis por debilidad de la musculatura de tronco y extensores de cadera respectivamente, junto a una dificultad para realizar actividades de la vida diaria (AVD), por debilidad de los miembros ^{1,6,7}.

El diagnóstico de la patología, es un proceso que suele comenzar en la primera infancia de los pacientes, donde se pueden apreciar los signos y síntomas. Es crucial que, en esta etapa del desarrollo del infante, los padres y su entorno presten suma atención a la aparición de estos^{1,8}. Ante la sospecha diagnóstica, se realiza una evaluación de detección de los niveles de creatina quinasa (CK), en donde aquellos casos donde se encuentre elevada la CK a más de 3 veces lo normal, se procede a realizar un estudio genético y/o una biopsia muscular, para confirmar el diagnóstico ^{2,9}.

Dentro del abordaje de esta patología, se realizan evaluaciones frecuentemente de las medidas de los rangos de movimientos (ROM), la extensibilidad muscular, la postura, fuerza y función, CVRS y las AVD. La evaluación funcional se ha de realizar en un intervalo de 6 meses, en la cual se analizan los patrones de movimiento y las evaluaciones estandarizadas específicas. Las pruebas cronometradas de función y la evaluación ambulatoria North Star (North Star Ambulatory Assessment, NSAA) son esenciales durante el período ambulatorio del paciente, las mismas tienen una alta validez y confiabilidad, como capacidades predictivas a los posibles cambios motores funcionales en el seguimiento clínico ^{8,10}.

El abordaje terapéutico de la DMD, es una intervención multidisciplinar, donde el tratamiento con glucocorticoides y la kinesiología son los pilares fundamentales de la terapia. La kinesiología por su parte, desempeña un rol relevante, es el kinesiólogo el que suele iniciar la intervención, debido a que las alteraciones que con mayor velocidad y frecuencia se dan son las deformidades articulares ^{1,8}. A su vez también, la intervención ortopédica se encuentra dentro de tal abordaje multidisciplinar, la implementación de elementos ortopédicos va en búsqueda de mejorar la función y/o

ayudar en el manejo del sistema musculoesquelético. Dentro del abordaje de esta patología se pueden incluir la consideración de muchas opciones, configuraciones y materiales diferentes para las extremidades superiores e inferiores, el tronco y el cuello, tales como, las ortesis de tobillo y pie (ankle foot orthosis, AFO), ortesis de rodilla, tobillo y pie (knee ankle foot orthosis, KAFO). Otros elementos ortopédicos a considerar son los bipedestadores, sillas de ruedas manuales o eléctricas, andadores y diferentes tipos de bastones, entre otros^{11,12}. La estrategia terapéutica debe ser individualizada y enfocada en la fase de la enfermedad en la que se encuentra el paciente, en búsqueda de minimizar las contracturas del tendón de Aquiles, mejorar o mantener la fuerza muscular y capacidades respiratorias, promover la deambulaci3n, estimular la mayor independencia posible y aumentar la CVRS ^{1,8,10}.

El caso trata de un paciente de 9 a1os de edad, con diagn3stico de DMD el cual presenta una debilidad global, el mismo presentaba desde el comienzo dificultades en la marcha y en la subida de escaleras, por lo que la madre consulta a un neur3logo, el cual deriva el paciente a una Dra. Especialista en ENM, en el Hospital de Ni1os. Una vez confirmado el mismo, es derivado al Hospital de Rehabilitaci3n Vera Candioti, para comenzar en junio del 2020, con un tratamiento de rehabilitaci3n multidisciplinar, integrados por Kinesiolog3a y Psicopedagog3a.

Por el momento, el ni1o se encuentra en la fase ambulatoria tard3a de la enfermedad, es independiente en traslados de media y cortas distancias, realiza la marcha t3pica de la patolog3a, con aumento de la base de sustentaci3n, recurvatum de rodillas y flexi3n plantar de pies. A nivel de tronco, se encuentra con extensi3n de columna y retropulsi3n de hombros. Dichas caracter3sticas responden a una debilidad global t3pica, la cual provoca que los desplazamientos en general sean m3s lentos y demanden un esfuerzo mayor al ni1o, quien manifiesta cansancio o fatiga en distintas oportunidades.

Por lo consiguiente, se plantea la siguiente pregunta de investigaci3n: ¿Cu3l o cu3les son los elementos ortopédicos m3s apropiados para el paciente de 9 a1os de edad residente del Gran Santa Fe que presenta DMD, en relaci3n a su funci3n motora, ROM, CVRS, AVD?

II. **Objetivos:**

II.a) **Objetivo general:**

- A través de un caso clínico sin seguimiento, determinar cuál o cuáles son los elementos ortopédicos apropiados para el paciente con DMD de 9 años de edad residente del Gran Santa Fe, relacionados con su CVRS, AVD, ROM y función motora.

II.b) **Objetivos específicos:**

- Indagar en base a la bibliografía cuáles son las ortesis utilizadas en la actualidad para pacientes con DMD.
- Determinar la necesidad de incorporar o no elementos ortopédicos para asistir en la deambulaci3n.
- Analizar la implicancia de las ortesis en la reducci3n de deformidades y contracturas articulares.

III. Marco teórico:

III.a) Enfermedades neuromusculares:

Las ENM son un término general que abarca diferentes categorías de trastornos del sistema neuromuscular: afectando a células de la asta anterior de la médula, nervios periféricos, uniones neuromusculares y músculos¹. Denominadas enfermedades raras, por su baja incidencia y prevalencia en la población, pudiendo presentarse de forma hereditaria o algunas veces adquirida¹. La mayoría de ellas se caracterizan por tener un daño progresivo de las fibras musculares, disminuyendo la fuerza muscular y la CVRS, aumentando la discapacidad de las personas que las padecen. La edad de aparición de la sintomatología de las mismas es muy variada, al presentarse en la infancia, se trata de patologías crónicas, degenerativas e invalidantes, caracterizándose por un comienzo precoz y pérdida de la autonomía debido a una alteración en el desarrollo motor, sensorial y en ciertos casos, intelectual^{1,3}.

Hace poco tiempo atrás, estas enfermedades eran desconocidas, el accionar terapéutico se limitaba simplemente a la observación de la evolución, ya que se desconocía la etiología de las mismas y la mayoría de los casos terminaban con la muerte de los afectados. Con el avance en genética molecular y la bioquímica se permitió un conocimiento más certero y extenso de las ENM, aunque todavía representan un reto para la medicina, ya que hasta el momento no existe cura para estas, pero si algún tipo de tratamiento o estrategia terapéutica que van en búsqueda de prevenir las complicaciones, preservar la función y mejorar la CVRS¹. Por lo cual, la estrategia de intervención es multidisciplinar y multimodal, dada la complejidad de atención en estos pacientes. El equipo de atención interdisciplinar se encuentra conformado por médicos generales y especialistas, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales y psicólogos, entre otros^{3,13}.

Dentro de las enfermedades que afectan al músculo, se encuentran las distrofias musculares, las mismas “se deben a un defecto o déficit en alguna de las proteínas que forman parte de la membrana del propio sarcolema o del espacio extracelular”¹. Se caracterizan por la afectación del músculo estriado y degeneración progresiva de las fibras musculares, comprendiendo un grupo heterogéneo de pacientes con diversas manifestaciones clínicas y genéticas. Las más conocidas son la DMD y la

distrofia muscular de Becker, estas son causadas por una mutación en el gen que codifica la proteína distrofina, la de Becker es una reducción en la producción de distrofina, con una presentación clínica más leve que la DMD ^{2,3}.

III.b) Distrofia Muscular de Duchenne:

Es una enfermedad muscular grave de herencia recesiva (ver ilustración 1), ligada al cromosoma X, es la distrofia muscular más frecuente en la infancia afectando a 1 de cada 3.500 varones nacidos vivos⁴. En el caso de las mujeres la manifestación de la enfermedad es muy rara, la mayoría son portadoras asintomáticas y en ciertos casos particulares, se asemejan a la distrofia muscular de Becker. Las mutaciones en el gen de la distrofina (DMD; locus Xp21.2) provocan la ausencia de la misma, generando daño del sarcolema ante el estrés mecánico, por lo tanto es considerada una distrofinopatía. La cual se caracteriza por debilidad muscular de inicio en la infancia, que sigue un curso progresivo y estereotipado ^{4,5,14}.

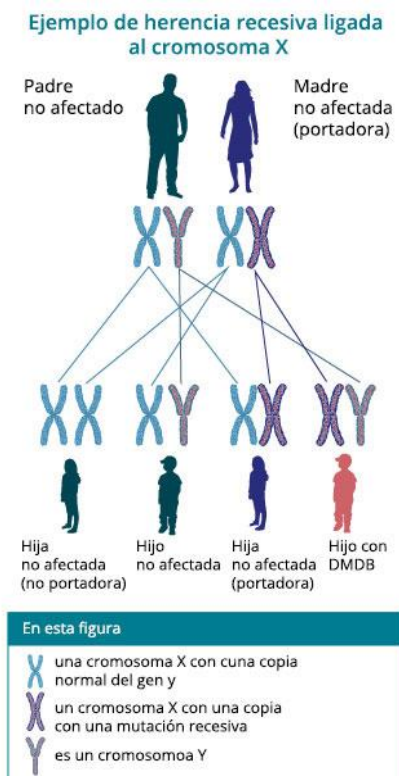


Ilustración 1: Ejemplo de herencia recesiva ligada al cromosoma X (15).

III.b.1) Genética:

El gen de la distrofina (DMD; locus Xp21.2), es el más grande conocido en el cuerpo humano, comprende 2,5 megabases de ADN con 79 exones y 78 intrones (ver ilustración 2). Dado a su gran extensión, la tasa de mutación del mismo es muy alta, aproximadamente el 60% de estas, son deleciones intragénicas y el 11% son duplicaciones, mientras que el porcentaje restante son pequeñas mutaciones que alteran la secuencia codificante y los sitios de empalme, donde la mayoría de ellas ocurren predominantemente en dos puntos críticos del gen, ubicados entre los exones 3 al 9 y 45 al 55 ¹⁴.

La proteína distrofina (ver ilustración 2), se encuentra presente en las células musculares, la misma posee una función estructural constituyendo una unión elástica entre las fibras de actina y la matriz extracelular (MEC), esta disipa la fuerza contráctil durante el proceso de contracción, lo que evita el daño en el sarcolema. La distrofina, proteína citoplasmática, se encuentra conformada por dos extremos terminales, el terminal-C, unido a un grupo de proteínas transmembrana conformando el complejo distrofino-glicoproteico, el cual se encuentra unido a la lámina de la MEC. El otro terminal de la proteína, es el terminal-N, está conectado a las fibras de actina del citoesqueleto. Por último, la parte central de la distrofina, se denomina dominio de varilla, el mismo consta de una cadena de aminoácidos que se enroscan sobre sí mismos ¹⁶.

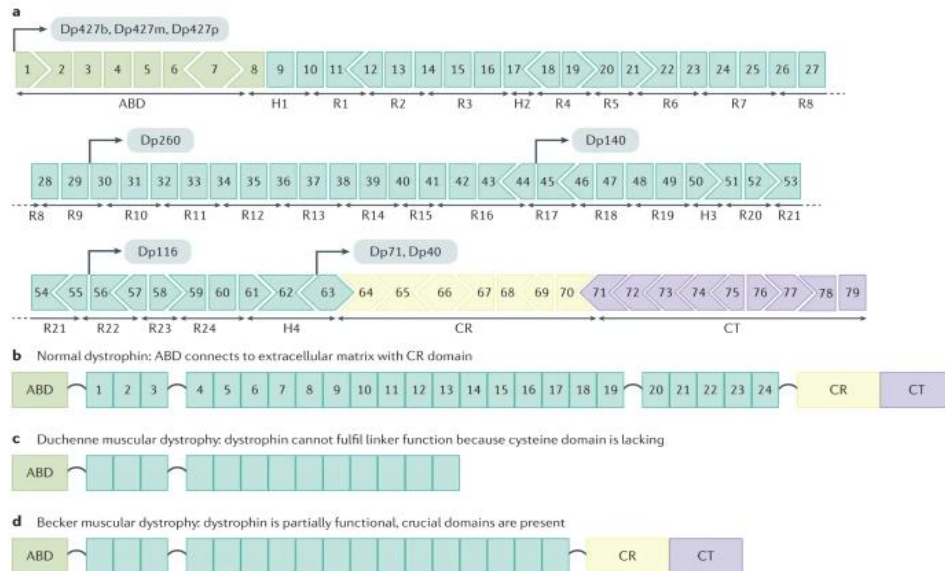


Ilustración 2: Representación esquemática de DMD y proteína distrofina (14).

III.b.2) **Fisiopatología:**

La deficiencia de la proteína distrofina provoca la alteración del complejo distrofino-glicoproteico, la pérdida de la unión entre la actina y la MEC. Este complejo glicoproteico tiene importantes funciones mecánicas y de señalización en el mantenimiento de la integridad estructural del músculo y su actividad contráctil¹⁶. Ante la fuerza de contracción del músculo se produce daño en la membrana celular de las fibras musculares, ya que carecen de los efectos protectores y organizadores de esta proteína, lo que permite el paso de iones y diversas sustancias a través de la membrana, especialmente grandes cantidades de calcio y creatina fosfoquinasa sérica, el incremento de calcio intracelular activa enzimas degradadoras de proteínas musculares e inducen a la apoptosis, generando el daño en el músculo¹⁶. Esta degradación de proteínas del complejo glicoproteico generan un ciclo de regeneración y reparación de las células, necrosis, fibrosis y reemplazo de tejido muscular por tejido conectivo y adiposo, produciendo la pseudohipertrofia característica de la enfermedad (ver imagen 1)^{16,17}.



Imagen 1 Pseudohipertrofia gemelar de un paciente con DMD.

III.b.3) **Manifestaciones clínicas:**

Esta enfermedad se encuentra presente desde el nacimiento, aunque sus manifestaciones clínicas se observan a partir de los 3 años de edad aproximadamente¹⁷. La misma, sigue un curso progresivo y estereotipado en la mayoría de los casos, donde sus principales manifestaciones son debilidad muscular, pérdida de la capacidad de deambulación, deterioro respiratorio y cardiopatía^{4,5,8}.

III.b.3.a) **Afectación motora:**

La DMD es una enfermedad caracterizada por la presencia de debilidad muscular, afectando inicialmente la musculatura de la cintura pélvica y miembros inferiores, evolucionando hacia la musculatura del tronco y miembros superiores, generando un desbalance en la postura del paciente¹⁶. Las manifestaciones motoras, se observan desde un principio, con el atraso del desarrollo de los hitos motores, tales como la marcha, ausencia de gateo, bipedestación y presentan un pobre control cefálico^{1,17}.

Estos pacientes presentan una marcha característica, con una forma lenta de desplazamiento y mayor dificultad, alterando su postura y centro de gravedad. Se observa una caminata en puntas de pie, con pie plano, ligero recurvatum de rodilla, abducción de caderas aumentando la base de sustentación, con una oscilación de caderas por debilidad de la musculatura glútea, anteversión pélvica e hiperlordosis lumbar compensando anomalías y debilidades de los músculos del tronco. A nivel de tronco y tren superior se observa, un leve adelantamiento de la cabeza, con hombros posteriorizados, brazos separados del cuerpo y abdomen adelantado^{1,2,4,6,17}. Ante esto, son frecuentes las caídas, como la dificultad para correr, saltar y subir escaleras. Además, ante la debilidad presente, incorporarse del suelo se realiza de una forma específica, denominada signo de Gowers, el cual para llegar a la bipedestación, primero se eleva la cadera y utilizan los brazos como soporte para auto escalar sobre sus miembros inferiores y así lograr ponerse de pie. Otro signo característico es la presencia de pseudohipertrofia a nivel del tríceps sural^{1,2,4,6,16,17}.

III.b.3.b) **Afectación respiratoria:**

La musculatura respiratoria se ve afectada desde el principio, pero el impacto clínico es limitado mientras el niño pueda seguir con la deambulación, la función ventilatoria se deteriora en paralelo a la progresión de la debilidad^{2,4}. Entre las manifestaciones respiratorias que se presentan en un paciente con DMD, se encuentran la tos inefectiva, el aumento de frecuencias de infecciones respiratorias, como la neumonía y la aparición de hipoventilación nocturna en un principio, progresando a diurna, generando hipercapnia por disminución de la ventilación durante el sueño induciendo a una mala calidad del sueño y dificultad en el proceso de aprendizaje, el cual se debe sospechar cuando se manifiestan cefaleas, cansancio,

falta de concentración y disminución del apetito. El fallo respiratorio es la principal causa de muerte en los pacientes con DMD ^{2,4,18}.

III.b.3.c) **Afectación cardiaca:**

La degeneración de las fibras musculares y la fibrosis progresiva del miocardio, origina una miocardiopatía dilatada y a su vez, altera la contractilidad del corazón, disminuyendo la fracción de eyección a menos del 45% de su capacidad^{2,4}. Esta manifestación tiene una edad de inicio variable, pero hacia los 18 años de edad prácticamente todos los pacientes poseen esta afectación cardiaca, además en fases avanzadas se pueden observar arritmias, mayormente auriculares y taquicardia en reposo. La afectación cardiaca representa el 20% de las causas de fallecimiento de pacientes con DMD ^{2,4,6,7}.

III.b.3.d) **Afectación osteoarticular:**

Dentro de estas afecciones se encuentran retracciones y contracturas de las articulaciones que presentan menor movilidad, precozmente aparecen en la articulación de tobillo generadas por las retracciones aquilianas, luego con el progreso de la enfermedad, las complicaciones se observan en otras articulaciones como las caderas, rodillas, codos y muñecas⁶. Debido a las caídas frecuentes y a la presencia de osteoporosis estos pacientes manifiestan mayor probabilidad de fracturas de huesos largos. Además de lo mencionado, el 90% de los pacientes que pierden la deambulación, desarrollan escoliosis, la cual progresa rápidamente relacionada con el desarrollo puberal, la debilidad de la musculatura del tronco y la sedestación prolongada, influyendo negativamente en la función respiratoria, la alimentación, generando incomodidad, inestabilidad postural, malestar físico y alterando el confort del paciente ^{1,4,6}.

III.b.3.e) **Afectación cognitiva:**

Aunque la DMD se la relaciona con una afección motora mayoritariamente, el 30% de los pacientes tienen una disminución del coeficiente intelectual, principalmente el verbal. Los problemas más comunes son los trastornos por déficits de atención e hiperactividad, trastorno del espectro autista y trastorno obsesivo compulsivo,

asociados también a problemas del aprendizaje, tales como, dislexia, disgrafía y discalculia, entre los más comunes ^{4,6,7,17}.

III.b.4) **Evolución clínica de la enfermedad:**

Los pacientes afectados con DMD siguen siempre la historia natural de la enfermedad, que va a estar dada por 5 períodos clínicos que marcan la evolución de la patología:

- Fase presintomática (0 a 2 años): en esta fase en particular, los pacientes no presentan manifestaciones clínicas de debilidad, ni alteraciones en la marcha, pero si se puede evidenciar un leve retraso motriz global, como también, un retraso en el lenguaje y dificultades de relación-comunicación ^{18, 19}.
- Fase ambulatoria temprana (2 a 4 años): en este rango etario del paciente, es cuando los padres comienzan a referir debilidad cervical para los movimientos de flexión del tronco y dificultades para mantener el equilibrio en sedestación, se puede observar dificultad para mantenerse a la par de sus compañeros, tanto desde el desarrollo motor como cognitivamente, son frecuentes las caídas y la dificultad para subir escaleras sin apoyos. Además de ello, se observa la pseudohipertrofia característica de la patología en los músculos gastrocnemios ^{1,18,19}.
- Fase ambulatoria tardía (5 a 12 años): en el comienzo de esta fase se evidencia un signo característico de la patología, como lo es el signo de Gowers, descrito anteriormente¹⁹. También aparece la marcha de Trendelenburg o de pato, por debilidad de la musculatura glútea, además, se puede apreciar la retracción del tendón de Aquiles lo que dificulta la marcha. Llegando a los 9/10 años de edad, se puede comenzar a observar que el paciente es incapaz de levantarse del piso o de una silla y de subir escaleras. Se puede conservar la deambulación mediante ayudas técnicas ¹⁸.
- Fase no ambulatoria temprana (12 a 16 años): el comienzo de esta etapa está marcada por la pérdida de la deambulación y el inicio del uso de silla de ruedas, donde el 90% de los pacientes desarrollan escoliosis progresiva por debilidad de los músculos espinales, asociada al uso continuo de silla de ruedas. Además, comienza hacerse evidente la debilidad de miembros

superiores y las complicaciones respiratorias y cardíacas, agravadas por la escoliosis^{5,18,19}.

- Fase no ambulatoria tardía (17 años en adelante): es la quinta y última fase de la enfermedad, en donde el deterioro físico es global y a su vez sus miembros superiores pierden aún más funcionalidad, asociado a una pérdida en el mantenimiento postural en sedestación. Se hacen presentes complicaciones serias de tipo respiratoria, cardíaca y gastrointestinal lo que suelen terminar con la vida del paciente^{5,18}.

III.b.5) **Actividades de la vida diaria:**

Las AVD, también denominadas actividades cotidianas, son definidas como: la realización de las actividades básicas de cuidado personal, tales como comer, vestirse, acostarse o levantarse de una cama o una silla, bañarse o ducharse y usar el inodoro²⁰. Tanto las manifestaciones clínicas como la evolución de la patología, van a contribuir en el deterioro progresivo de la capacidad para completar independientemente las actividades, requiriendo para ellas la supervisión de las tareas básicas o la necesidad de una asistencia o ayuda en dichos pacientes con DMD, progresando en última instancia a la dependencia total para la realización de las mismas^{20,21}.

III.b.6) **Calidad de vida relacionada con la salud:**

Para poder comprender la CVRS, primero se ha de asimilar el concepto de calidad de vida, el mismo abarca múltiples dimensiones y hace referencia a la percepción que la persona tiene sobre su posicionamiento en la vida, dentro de un contexto, cultura y sistema de valores y en relación a sus expectativas, valores e intereses²². De esta definición se desprende el concepto de CVRS, entendida por la OMS, como la percepción específica individual del impacto de la salud y la enfermedad en los aspectos físicos, mentales y sociales de la vida^{22,23}. Otro concepto que se desprende de calidad de vida, es el de la calidad de vida familiar, definida como la percepción de bienestar en el contexto de la familia, la cual se encuentra altamente afectada, sobre todo en el concepto psicosocial, en aquellas que se presentan con alguna enfermedad crónica²³.

En cuanto a la CVRS en los pacientes con DMD, se encuentra generalmente un deterioro de ésta, en comparación con individuos sanos de la misma edad, esto se encuentra asociado negativamente con la progresión de la enfermedad, además de ello, la perspectiva de los cuidadores de los pacientes ante la consulta sobre la CVRS de estos, es percibida como menor en comparación con la percepción propia del paciente. Aunque la mayoría de los pacientes son percibidos por sus cuidadores como personas felices ²²⁻²⁴.

III.b.7) **Métodos de evaluación:**

Existe una amplia variedad de herramientas de medición y evaluación que se podrían emplear en pacientes con DMD. A continuación se describirán las utilizadas para valorar la capacidad funcional, rango de movimiento, actividades de la vida diaria y calidad de vida relacionada con la salud elegidas para este caso clínico.

III.b.7.a) **Goniometría:**

Goniometría es la técnica de medición de los ángulos creados por la intersección de los ejes longitudinales de los huesos a nivel de las articulaciones²⁵. Tiene dos objetivos principales, por un lado evaluar la posición de una articulación en el espacio, se trata de un procedimiento estático que se utiliza para objetivar y cuantificar la ausencia de movilidad de una articulación; y por otro evaluar el arco de movimiento de una articulación en cada uno de los tres planos del espacio, se trata de un procedimiento dinámico que se utiliza para objetivar y cuantificar la movilidad de una articulación. En Ortopedia y Traumatología y en Reumatología, la goniometría se aplica para describir la presencia de des ejes a nivel del sistema osteoarticular con fines diagnósticos, pronósticos, terapéuticos y de investigación²⁵. En la industria biomédica, se aplica en la fabricación y el diseño de aparatos de medición, de instrumental quirúrgico, de prótesis y de órtesis. En Rehabilitación, se utiliza para determinar el punto de inicio de un tratamiento, evaluar su progresión en el tiempo, motivar al paciente, establecer un pronóstico, modificar el tratamiento o darle un punto final, y, finalmente, evaluar la secuela ²⁵.

III.b.7.b) **Índice de Barthel:**

Se trata de un cuestionario heteroadministrado con 10 ítems que evalúa la autonomía para las actividades de la vida diaria. El rango de posibles valores del

Índice de Barthel está entre 0 y 100, con intervalos de 5 puntos²⁶. Para cada ítem, los pacientes reciben una puntuación de 0 si no pueden realizar la actividad, una puntuación intermedia si pueden realizarla con ayuda y una puntuación máxima si se realiza de forma independiente. A menor puntuación, más dependencia; y a mayor puntuación, más independencia. Los puntos de corte sugeridos para dividir las categorías de gravedad son^{26,27}:

- 0-20 dependencia total.
- 21-60 dependencia severa.
- 61-90 dependencia moderada.
- 91-99 dependencia escasa.
- 100 independencia.

III.b.7.c) Inventario de calidad de vida pediátrica (Peds QL NM 3.0):

Es un cuestionario de calidad de vida pediátrico, el mismo contiene 25 preguntas que evalúan 3 dominios: acerca de la enfermedad neuromuscular del paciente (17 preguntas relacionadas con el proceso de la enfermedad y la sintomatología asociada), la comunicación (3 preguntas relacionadas con la capacidad del paciente para comunicarse con el personal de salud y otras personas sobre su enfermedad) y acerca de nuestra familia (5 preguntas relacionadas con los sistemas de apoyo financiero y social familiar); está compuesto por un formato de auto reporte por el niño (preadolescente 8-12 años) y un formato de reporte para los padres de preadolescentes (Anexo A y B)²⁸. En cada ítem, niños y padres responden en qué medida esa situación fue un problema en el último mes, según una escala tipo Likert de 5 puntos, donde 0 corresponde a “nunca” y 4, a “casi siempre”²⁹. La puntuación se invierte y se transforma en una escala de 0 a 100, donde 0=100, 1=75, 2=50, 3=25 y 4=0. El cálculo por dimensiones y la puntuación total se efectúa dividiendo la suma de las puntuaciones de los ítems por el número total de ítems respondidos. Las puntuaciones más altas indican mejor calidad de vida relacionada con la salud y menos problemas ^{28,29}.

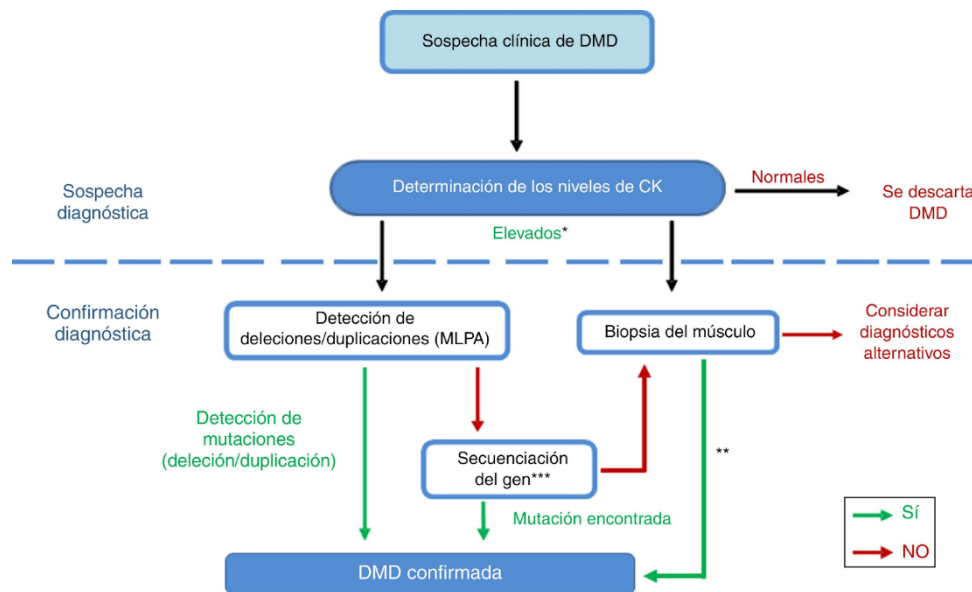
III.b.7.d) Evaluación Ambulatoria North Star (NSAA):

Es un método rápido, específico, válido y clínicamente relevante para medir la capacidad motora funcional de niños ambulantes con DMD, la misma consta con 17 ítems, que van desde la acción de estar de pie (ítem 1), hasta la de correr (ítem 17),

también se evalúan habilidades necesarias para permanecer funcionalmente ambulantes, como es el caso del ítem que observa la capacidad de levantarse del suelo, capacidad para pasar del decúbito a la sedestación y posteriormente bipedestación (Anexo c). Cada ítem de la escala se califica en 3 puntos: 2- normal, logra el objetivo sin ayuda o modificaciones. 1- método modificado, pero logra cumplir el objetivo de forma independiente. 0- no se logra el objetivo de forma independiente. La puntuación final puede variar de 0 a 34, 0 cuando no puede realizar las actividades o 34 logrando todas las mismas sin ayudas o compensaciones ^{30,31}.

III.b.8) **Diagnóstico:**

El diagnóstico debe realizarse lo más temprano posible, de forma rápida y precisa, con el objetivo de brindar una atención multidisciplinaria adecuada a los requerimientos de cada paciente. La edad promedio del mismo es entre los 2 y 5 años de edad, pero en la mayoría de los casos suele hacerse de forma tardía, la confirmación diagnóstica comprende un proceso minucioso de diferentes pasos a seguir^{5, 8, 32, 33}.



*Elevación 10-100 veces por encima de valores normales (20-200 U/l).

**La ausencia de distrofina en la biopsia del músculo confirma la enfermedad, pero es necesario realizar el estudio genético ya que el diagnóstico debe concluir con el consejo genético y la detección de portadoras.

***Detección de mutaciones puntuales.

Ilustración 3: Algoritmo diagnóstico de DMD (5).

III.b.8.a) **Sospecha diagnóstica:**

Ante esta sospecha diagnóstica de la enfermedad (ver ilustración 3), dada por la presencia de las manifestaciones clínicas como así también una historia familiar

sugestiva de la misma, se deben determinar los niveles séricos de CK⁵ y las transaminasas aspartato y alanina, estas enzimas se van a encontrar elevadas por el daño muscular continuo característico de la enfermedad⁸, sin embargo, las transaminasas generalmente no se utilizan como parte del estudio diagnóstico, pero si los niveles de CK, ya que son un marcador más específico de daño muscular, estas se van a encontrar elevadas al menos 3 veces el valor normal, (VN:<250 U/L) en pacientes que presentan la enfermedad. Si los niveles de CK son normales, se descarta la presencia de DMD. Por último, el diagnóstico definitivo de la enfermedad se realiza mediante otros estudios como lo son el genético y la biopsia muscular estas pudiendo variar según su disponibilidad local de las pruebas.^{5,8,32,33}.

III.b.8.b) **Confirmación diagnóstica:**

Las pruebas genéticas que se emplean con el fin de confirmar una mutación en el gen de la distrofina, pudiendo ser estas, deleciones y duplicaciones grandes, también en un menor porcentaje se pueden encontrar mutaciones puntuales o en los sitios de empalme⁹. Las pruebas de primera línea son la amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple (MLPA, por sus siglas en inglés), la hibridación genómica comparativa basada en micromatrices (aCGH, por sus siglas en inglés) y la reacción en cadena de la polimerasa múltiple (PCR, por sus siglas en inglés). La prueba aCGH es ligeramente superior a la MLPA para la detección de mutaciones, por su capacidad para detectar reordenamientos intrónicos y por no arrojar falsos positivos, pero posee desventajas, realizar la prueba requiere de un alto costo económico y se encuentra en menor medida en comparación con la MLPA^{8,9}. Por lo tanto, la MLPA es la prueba genética más utilizada en la actualidad, en la cual al emplearse se debe ser precavido, ya que cuando se encuentra una eliminación de un solo exón en el análisis MLPA, debido a mutaciones puntuales o polimorfismos en el sitio de unión de la sonda, se debe realizar una segunda prueba, generalmente la secuenciación de Sanger del exón involucrado, para evitar resultados falsos positivos⁸. Las pruebas MLPA y aCGH técnicas superiores al PCR, ya que generan la identificación de un número mayor de deleciones y duplicaciones grandes, además de proporcionar una mejor estimación de los puntos de ruptura de las mutaciones en comparación con la PCR^{8,9}.

En presencia de una negatividad en el análisis de secuenciación y de grandes deleciones /duplicaciones del gen, se debe considerar la realización de una biopsia muscular, ya sea para confirmar la enfermedad o realizar un diagnóstico alternativo⁹. Las dos pruebas que se utilizan son la inmunohistoquímica y la inmunotransferencia de la distrofina, las mismas deben ser interpretadas por un patólogo neuromuscular⁹. En el análisis inmunohistoquímico de criosecciones que se puede utilizar en la biopsia muscular, se revela que los anticuerpos contra la distrofina reaccionan con un antígeno del sarcolema, esta inmunoreactividad se presenta débil o ausente en las fibras musculares de los pacientes que presentan un diagnóstico positivo de DMD en comparación con aquellos que no la padecen. Sin embargo, el rol de la biopsia muscular ha ido perdiendo valor desde el avance del diagnóstico genético, por ello si se realizó en primera medida una biopsia, con resultado positivo, se debe completar el diagnóstico con un estudio genético, de lo contrario si se realizó primero un estudio genético, obteniendo un resultado positivo, no será necesario la realización de una biopsia muscular para confirmar el diagnóstico ^{8,9,34}.

III.b.9) **Tratamiento:**

El abordaje terapéutico de la patología se realiza mediante un equipo multidisciplinar, dado el carácter progresivo y estereotipado de la enfermedad, por lo que se ha de requerir un enfoque individualizado centrado en medidas anticipatorias y preventivas de las posibles complicaciones que pueden llegar a padecer los pacientes con DMD ^{4,5}.

III.b.9.a) **Papel farmacológico:**

Los glucocorticoides son la primera línea de tratamiento para aquellos pacientes con DMD, su edad de inicio entre los 4 y 6 años, dado por sus efectos beneficiosos en las funciones respiratorias, cardíacas y motoras^{5,35}. Los dos corticoides más utilizados son la Prednisona (0,75 mg/kg/día) y Deflazacort (0,9 mg/kg/día), estos son los únicos medicamentos hasta el momento que han demostrado alterar el curso clínico de la patología retrasando la evolución natural de la misma, prolongando la deambulación y mejorando la fuerza muscular⁵. Ambos medicamentos han demostrado una eficacia similar, el Deflazacort es más seguro que la Prednisona por presentar menos efectos secundarios, pero posee una disponibilidad limitada⁵. Entre

los efectos secundarios que se pueden dar por el uso crónico de glucocorticoides podemos encontrar, aumento de peso, osteoporosis exacerbada por la debilidad muscular, fracturas vertebrales o de huesos largos, talla baja y retraso del inicio de la pubertad ^{5, 35}.

III.b.9.b) **Manejo neuromuscular:**

El manejo neuromuscular requiere de un tratamiento preventivo para conservar la extensibilidad muscular, la amplitud de movimiento, preservando la deambulaci3n el mayor tiempo posible. Para ello tanto m3dicos, kinesi3logos y especialistas realizan un trabajo en conjunto para poder contrarrestar los impactos de la enfermedad, observando las necesidades individuales, la etapa de evoluci3n de la enfermedad y las respuestas a los tratamientos planteados al paciente, es de vital importancia la realizaci3n de evaluaciones por parte del equipo multidisciplinar cada seis meses, en donde se documentan los rangos de movimientos, su capacidad funcional, la cual puede ser medida mediante la escala NSAA y las pruebas cronometradas ^{1,5,8}. A su vez, se realizan estiramientos activos, activos-asistidos y pasivos con un m3nimo de 4 a 6 d3as por semana, los mismos se llevan a cabo tanto en las sesiones de kinesiolog3a como en otros espacios, pudiendo ser en el hogar o en la escuela, en conjunto con estos se combinan el alargamiento prolongado por el posicionamiento adecuado, la intervenci3n ortop3dica y los dispositivos para mantener la bipedestaci3n¹. Tambi3n es fundamental la realizaci3n de ejercicios aer3bicos subm3ximos y de fuerza en periodos ambulatorios o no ambulatorios temprano, con el fin de evitar la atrofia por desuso y diferentes problemas por inactividad, un ejercicio ideal subm3ximo podr3a ser la nataci3n, ya que puede brindar beneficios en el condicionamiento aer3bico y respiratorio, se debe evitar el ejercicio exc3ntrico y de alta intensidad ^{1,5,8}.

III.b.9.c) **Manejo respiratorio:**

Continuando con lo mencionado en el apartado de afecci3n respiratoria, para un correcto manejo respiratorio se debe realizar un enfoque estructurado y proactivo de los cuidados respiratorios, por parte de un equipo conformado por un m3dico neumon3logo o pediatra especializado y un kinesi3logo especializado en cuidados respiratorios, con manejo de la ventilaci3n mec3nica invasiva y no invasiva (VNI), las

interfaces asociadas, técnicas de reclutamiento pulmonar y de tos asistida^{5,36}. Los profesionales de la salud que integran el equipo, se basan en evaluaciones de la capacidad vital forzada, anualmente mientras el paciente conserva la deambulaci3n y tras la p3rdida de la misma, la evaluaci3n se realiza cada seis meses⁵. Tambi3n se ha de evaluar la presi3n inspiratoria m3xima, presi3n espiratoria m3xima, la saturaci3n de ox3geno y el flujo m3ximo de tos^{36,37}. La interpretaci3n de estas evaluaciones da a conocer el estado de las fuerzas de los m3sculos respiratorios, la efectividad de la tos y cuando es necesario indicar maniobras de asistencia para la tos, y/o un estudio del sue1o para evaluar la necesidad del uso de VNI nocturna³⁶. Por 3ltimo, se debe incluir al tratamiento la inmunizaci3n con la vacuna antineumoc3cica y antigripal, para evitar el riesgo de infecciones respiratorias^{5,36}.

III.b.9.d) **Manejo card3aco:**

Dentro del manejo card3aco es necesario la presencia de un m3dico especialista en cardiolog3a, el cual estar3 involucrado desde el primer momento del diagn3stico, no solo para el manejo de la miocardiopat3a sino tambi3n para generar un v3nculo con el paciente^{36,37}. La primera evaluaci3n de la funci3n card3aca ha de realizarse a la brevedad del diagn3stico con el fin de detectar posibles anomal3as anat3micas que van a afectar la funci3n cardiovascular a largo plazo. Esta evaluaci3n se realiza mediante un electrocardiograma y un ecocardiograma, a la cual se le puede sumar una resonancia magn3tica card3aca, las mismas se llevan a cabo con una frecuencia de dos a1os hasta los 10 a1os de edad, o hasta la aparici3n de un signo o s3ntoma de disfunci3n card3aca, por lo tanto a partir de los 10 a1os o la aparici3n de la anomal3a, la evaluaci3n se ha de realizar anualmente^{5,36,37}. Los inhibidores de la enzima angiotensina o los bloqueantes de receptores de angiotensina son considerados como la opci3n terap3utica de primera l3nea^{5,36,37}.

III.c) **Elementos ortop3dicos:**

Los elementos ortop3dicos m3s conocidos son las ortesis, definidas estas por la Organizaci3n Internacional de Normalizaci3n como “dispositivo aplicado externamente, usado para modificar las caracter3sticas estructurales y funcionales del sistema esquel3tico y neuromuscular, aplicando unas determinadas fuerzas en el cuerpo”¹², la cual recomienda el uso del t3rmino ortesis, como general para el

nombramiento de los diferentes dispositivos, pero en la práctica clínica se los suele diferenciar como splints y ortesis ^{12,38}.

En cuanto a los splints, son dispositivos confeccionados con materiales termoplásticos que se moldean con calor directamente por encima del cuerpo del paciente, los mismos se utilizan en pediatría, ya que representan un bajo costo económico, además de ser adaptables a cada caso en particular¹². Estos pueden ser

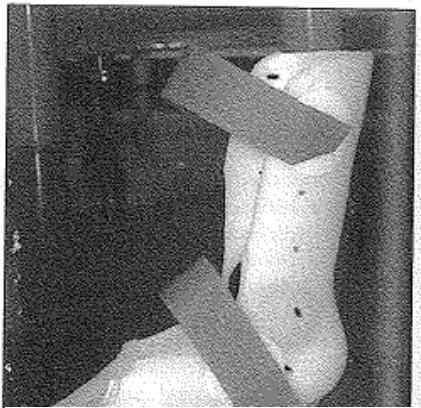


Ilustración 4: Splint antiequino (12).

una alternativa a las ortesis convencionales o una prueba piloto para identificar y proponer la ortesis más adecuada para cada caso en particular (ver Ilustración 4). Estos splints son de fácil confección por parte de los kinesiólogos, los cuales pueden diseñar las mismas en una sesión de rehabilitación ¹².

En la utilización de los elementos ortopédicos, el diseño de estos debe adecuarse a las necesidades biomecánicas de los pacientes, para sustituir las deficiencias musculares o funciones articulares³⁹. La confección de las ortesis han de ser individualizadas, a partir de un molde tomado del propio paciente, con materiales livianos y de gran confortabilidad, teniendo un aspecto cosmético agradable a la vista para el paciente, permitiendo así la aceptación y el uso del mismo³⁹. Además, según la Asociación Internacional de Ortesis y Prótesis, estos elementos ortopédicos van en búsqueda de cumplir con diversos objetivos, tales como ¹²:

- Prevenir y/o corregir deformidades.
- Proporcionar una base de soporte
- Facilitar el entrenamiento de habilidades.
- Mejorar la eficacia de la marcha.

Dado la gran variedad de ortesis que existen, se las nombran según las articulaciones que controlan, entre algunas de las que se utilizan para los miembros inferiores, se pueden encontrar³⁹:

- Ortesis de pie (FO): se conocen con el nombre de plantillas ortopédicas, controlan las alteraciones biomecánicas del pie como un varo o valgo, también algún grado de mala alineación del medio o retropié ^{12,39}.



Ilustración 5: Ortesis tobillo-pie rígida (12).

- Ortesis de tobillo-pie (AFO): son ortesis que abarcan y controlan el pie, la articulación del tobillo e indirectamente la articulación de la rodilla, su función consiste en restringir la flexión plantar del tobillo (ver ilustración 5)^{12,39}.

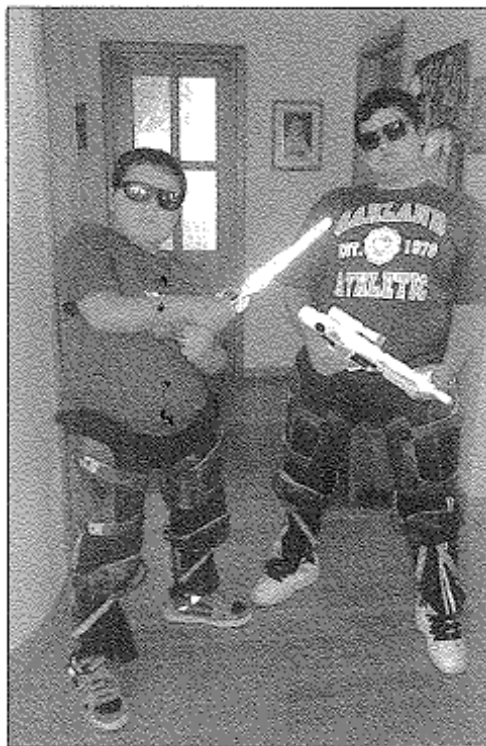


Ilustración 6: Hermanos con DMD con ortesis rodilla-tobillo-pie (1).

- Ortesis de rodilla-tobillo-pie (KAFO): este elemento ortopédico proporciona soporte y estabilidad a las articulaciones que abarca, pero no ofrece estabilidad a la cadera (ver ilustración 6)^{12,39}.
- Ortesis de cadera-rodilla-tobillo-pie (HKAFO): son la unión de una ortesis KAFO a una banda pélvica, pudiendo así también ofrecer estabilidad a la cadera^{12, 39}.

A su vez, se puede incluir dentro de los elementos ortopédicos a los dispositivos de ayuda para la movilidad, uno de ellos es la silla de ruedas. La misma se emplea en aquellos pacientes donde la bipedestación y la deambulaci3n han mermado o para los que todav3a pueden realizarlas, pero les ha de suponer un gasto energ3tico elevado, se pueden implementar tanto para espacios interiores o exteriores, distancias cortas como as3 tambi3n largas⁴⁰. Estos dispositivos pueden emplearse de forma manual o a motor, dependiendo de la capacidad del usuario para poder propulsarse con sus miembros superiores, en los dos casos, la utilizaci3n de la misma, va en b3squeda de aumentar la independecia y mejorar la interacci3n con su entorno ^{40,41}.



Ilustración 7: Silla de rueda manual y plegable (42).

III.c.1) **Ortesis utilizadas para miembro inferior en DMD:**

Como se mencionó anteriormente, existen diferentes tipos de elementos ortopédicos para los miembros inferiores, los recomendados y más utilizados en la DMD, son las AFO estáticas/sólidas de polipropileno, para la prevención de contracturas y deformidades en flexión plantar (pie equino), preferentemente de uso nocturno y en menor medida de uso diurno. Además de esta, se encuentran las AFO dinámicas y las KAFO, utilizadas para la ayuda y prolongación de la deambulación dependiendo de los requerimientos y adaptación del paciente⁴³⁻⁴⁶. Por otra parte, dentro de los dispositivos de asistencia y movilidad, se encuentran las sillas de ruedas manuales, pudiendo ser autopropulsables y plegables (ver ilustración 7) o controladas por un asistente y rígidas, el otro tipo de silla de ruedas disponible son las sillas a motor como los “scooters”⁴²⁻⁴⁵.

IV. Justificación:

Aunque la DMD se encuentra dentro de las enfermedades raras, con baja incidencia en la población, afecta de grave manera la calidad de vida en aquellos que la padecen, la intervención de la kinesiología es un área relevante del equipo multidisciplinar para el abordaje de dicha patología, el trabajo del kinesiólogo va en búsqueda de mejorar la calidad de vida, estimular la independencia funcional y retrasar la aparición de complicaciones ^{1,8}.

En esta patología y específicamente en fases donde se observan avances de la enfermedad, los momentos de indicación de elementos ortopédicos no están bien definidos bajo parámetros específicos, sino que es una decisión conjunta entre el paciente, su familia y terapeutas. Teniendo en cuenta que el proceso de selección, indicación y entrega de estos lleva un tiempo a veces considerable, es fundamental realizar mediciones que identifiquen nuevos requerimientos o avances en la patología.

Por ello, la presente investigación se enfocó en el análisis de la CVRS, las AVD, la función motora y el ROM de un paciente con DMD de 9 años de edad, residente del Gran Santa Fe. Este trabajo buscó dar a conocer los efectos que se generan al implementar elementos ortopédicos en los pacientes con DMD, según la bibliografía disponible hasta el momento. Conocer estos efectos permitió tomar decisiones basadas en la evidencia para el caso evaluado, siendo de vital importancia haber comprendido la fase de desarrollo del paciente al momento de la intervención.

El análisis de los datos que surgieron de este trabajo podrá ser de utilidad para la comunidad científica con la finalidad de obtener información que sirva de ayuda para el desarrollo de futuras investigaciones, a fin de brindar la mejor asistencia terapéutica disponible a estos pacientes y a su entorno familiar.

V. **Materiales y métodos:**

Para llevar a cabo los objetivos planteados se realizó la evaluación de un caso clínico de un paciente con DMD del hospital de rehabilitación Vera Candiotti de la ciudad de Santa Fe, una vez aceptado el consentimiento informado por sus padres (ver anexo d).

V.a) **Presentación del caso clínico:**

V.a.1) **Selección del paciente:**

Se realizó la búsqueda de un paciente con un rango etario de 6 a 12 años de edad que presente diagnóstico positivo de DMD y sea residente de la ciudad de Santa Fe o alrededores.

V.a.2) **Información general del caso:**

El paciente estudiado (ver imagen 2) presenta las siguientes características:

- **Sexo:** masculino.
- **Edad:** 9 años.
- **Ocupación:** estudiante de escuela primaria.
- **Cobertura de salud:** no posee obra social.
- **Diagnóstico Clínico:** distrofinopatía, destacándose valores elevados de la enzima CK en sangre (14.890 U/L)
- **Diagnóstico Genético:** se realizó la prueba de amplificación de sonda dependiente de ligadura múltiple (MLPA) para el gen DMD, a la edad de 6 años, dando como resultado las deleciones de los exones 5 al 41 del gen, los demás exones del gen mostrados la dosis de amplificación esperada.
- **Delección identificada:** c.(228_310)_(5812_5952)del. La misma se encuentra varias veces reportada en la base de datos "Leiden Duchenne Muscular Dystrophy Mutation Database" asociados a cuadros de distrofinopatías.
- **Motivo de consulta:** debilidad y torpeza para la realización de diferentes actividades propias de la edad.
- **Antecedentes relevantes:** el periodo de diagnóstico genético llevo un tiempo aproximado de 6 meses, entre la primera consulta y la confirmación. No presenta antecedentes familiares de distrofia muscular, es el primer caso en la familia, la misma se encuentra conformada por su madre y su abuela. La madre es la única persona dedicada a su cuidado. En su periodo de estancia

en el centro de rehabilitación, no se le han realizado las diferentes evaluaciones que se le aplicaron en este estudio.

En dicho centro se indicó a los 7 años de edad, la utilización de ortesis tobillo-pie (AFO) sólidas de uso nocturno, el uso de las cuales no perduró en el tiempo por incomodidad y posterior rechazo del infante. Por otra parte, cabe destacar que el familiar a cargo manifiesta que el niño para asistir a la escuela o eventualmente de su abuela, lo hace caminando, pero se fatiga fácilmente.

- Medicación actual:

1. Corticoide Deflazacort / 30 mg. Realiza una toma diaria de medio comprimido de 15 mg.
2. Carbonato de calcio 500mg 1 comprimido al día.
3. Raquiferol D3 (vitamina D3), una gota diaria.



Imagen 2: Presentación del paciente evaluado en el estudio.

V.a.3) **Anamnesis y examen físico:**

El paciente del estudio ya se encontraba yendo al Centro de Rehabilitación Integral del Niño y la Familia, asistiendo a terapia kinésica, una vez por semana, previo a la confirmación del diagnóstico genético.

En el primer encuentro con el paciente, se pudo evidenciar signos característicos de la patología, tales como hiperlordosis, pseudohipertrofia gemelar, pie equino debido a la presencia de un posible acortamiento a nivel del tríceps sural y una marcha característica de la enfermedad (descrita anteriormente).

El paciente relató presentar dolor en sus miembros inferiores en el momento de realizar estiramientos suaves, fatiga al terminar la sesión de evaluación, comentando a su vez que suele tener caídas al intentar aumentar la cadencia de marcha.

V.a.4) **Evaluaciones realizadas:**

Se dio comienzo a las evaluaciones el día 29 de diciembre de 2023, dado las características del paciente no se pudo realizar la totalidad de las mismas en una sola sesión, por lo que se llevó a cabo la intervención durante un periodo de tres semanas, el segundo encuentro se realizó el día viernes 5 de enero y el tercer y último encuentro el lunes 15 de enero de 2024.

NSAA: fue la primera evaluación realizada al paciente, en la cual se le pidió al mismo que asista con ropa cómoda y se llevó a cabo sin el uso de calzado como se indica en las instrucciones de la evaluación, pudiendo evaluarse la totalidad de los ítems de la prueba con un tiempo aproximado de 45 minutos, por la explicación detallada de cada prueba, el descanso entre estas y como se relata en las instrucciones repitiendo los ítems en donde se percibió que el paciente podía obtener un mejor resultado. El consultorio donde se realizó consta con el espacio y los instrumentos adecuados para la ejecución de las diferentes pruebas que comprende la evaluación. El detalle de cada prueba se puede evidenciar en la sección de anexos (anexo c).

Peds QI NM 3.0: este cuestionario fue realizado el día 5 de enero, dado la edad del paciente se utilizó la versión para preadolescentes (8 a 12 años), como también el informe para padres de preadolescentes. En las cuales se recolectó la totalidad de las preguntas de los tres dominios de los que constan los dos informes. En ambos

casos, se procedió a realizar el cuestionario de forma individual para quien correspondiera, en una habitación diferente a donde se realizaron las demás pruebas de la evaluación, dado que para la realización de la misma era necesario un ambiente calmo y sin distracciones, donde al encuestado se le brindó ayuda ante la incomprensión de las preguntas que no se entendieron, como indica las instrucciones de los informes.

Índice de Barthel: este cuestionario heteroadministrado se llevó a cabo el día 5 de enero, posterior a la finalización del PedsQL en el mismo consultorio, en el que se llegó a completar la totalidad del mismo.

Goniometría: se llevó a cabo en dos sesiones, los días 5 y 15 de enero en las articulaciones grandes de los miembros inferiores, es decir, en cadera, rodilla y tobillo²⁵.

V.b) **Búsqueda bibliográfica:**

La búsqueda de la bibliografía se realizó en bases de datos PubMed, Biblioteca Virtual en Salud (BVS) y la Biblioteca Electrónica de Ciencia, Tecnología del MinCyT, consultando los artículos científicos publicados en el período comprendido entre los años 2003 y 2023.

Se utilizaron las siguientes palabras claves y términos:

Palabra clave	Términos MeSH	Términos DeCS	Términos libres
distrofia muscular de Duchenne	“Muscular Dystrophy Duchenne”	distrofia Muscular de Duchenne	Duchenne
Niños	Child	Niño	
Enfermedades neuromusculares	Neuromuscular Diseases	Enfermedades Neuromusculares	
Actividades de la vida diaria	Activities of Daily Living	Actividades de la vida diaria	

Calidad de vida relacionada con la salud	Quality of life	Calidad de vida	
Cuidadores	Caregivers	Cuidadores	
Ortesis	Orthotic Devices	Aparatos Ortopédicos	Orthotic
Peds ql			Peds ql
Índice de Barthel			Barthel Index
Función motora			Motor function
Ortesis tobillo pie			AFO
Ortesis rodilla tobillo pie			KAFO
Participación			Participación
NSAA			NSAA
Goniómetro			Goniometer
Dorsiflexión			Dorsiflexión
Férulas	Splints	Férulas	

- Combinaciones de palabras: tanto en inglés como en español.
 - (("duchenne"[All Fields]) AND ("quality of life"[All Fields])) AND (pedsql). Pubmed: 24 resultados. Luego de aplicar filtros: datos asociados. Se encontraron 10 resultados. Se seleccionó 3.
 - ("activities of daily living"[MeSH Terms]) AND ("muscular dystrophy, duchenne"[MeSH Terms]). Pubmed: se encontraron 76 resultados. Se seleccionó 2.

- (Calidad de vida relacionada con la salud) and (Duchenne Muscular Dystrophy) and (Caregivers). BVS: se encontraron 52 resultados, luego de aplicar filtros: Distrofia muscular de Duchenne, Estudio observacional. Se encontraron 13 resultados. No se seleccionó ninguno.
- (distrofia muscular de duchenne) AND (calidad de vida) AND (PedsQI). BVS: Se encontraron 17 resultados. Se seleccionó 1.
- (("orthotic devices"[All Fields]) AND ("duchenne"[All Fields])) AND ("child"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 16 artículos. Se seleccionó 2.
- (distrofia muscular de duchenne) AND (participación) AND (actividades de la vida diaria). BVS: se encontraron 3 resultados. Se seleccionó 1.
- (distrofia muscular de duchenne) AND (actividades de la vida diaria). BVS: se encontraron 71 resultados. luego de aplicar filtros: distrofia muscular de duchenne, estudio observacional. Se encontraron 26 resultados. No se seleccionó ninguno.
- (distrofia muscular de duchenne) AND (índice de Barthel). BVS: se encontraron 7 resultados. No seleccionó ninguno.
- ("duchenne"[All Fields]) AND ("nsaa"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 63 resultados. Se seleccionó 2.
- (distrofia muscular de duchenne) AND (nsaa). BVS: Se encontraron 54 resultados. Se seleccionó 1.
- ("duchenne"[All Fields]) AND ("goniometer"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 4 resultados. Se seleccionó 1.
- (Distrofia muscular de Duchenne) and (Ortesis). BVS: se encontraron 35 resultados. Luego de aplicar filtros: Distrofia muscular de duchenne. Se encontraron 29 resultados. Se seleccionó 1.
- ("Muscular Dystrophy Duchenne"[All Fields]) AND ("Orthotic Devices"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 27 resultados. Se seleccionó 1.
- ("Muscular Dystrophy Duchenne"[All Fields]) AND ("AFO"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 5 resultados. No se seleccionó ninguno.
- ("duchenne"[All Fields]) AND ("splints"[All Fields]). Pubmed: se encontraron 12 resultados. Se seleccionó 1.

- (enfermedades neuromusculares) AND (ortesis). BVS: se encontraron 47 resultados. Luego de aplicar filtros: Texto completo, estudio observacional. Se encontraron 9 resultados. Se seleccionó 1.

Para este proceso de búsqueda los criterios de inclusión comprendían artículos que involucren pacientes o cuidadores de pacientes con DMD, como así también los mismos debían indagar sobre las secuelas de dicha condición clínica haciendo hincapié en los elementos ortopédicos y las variables analizadas en este estudio, estas son las AVD, CVRS, ROM y función motora.

Los criterios de exclusión se basaron en que, la edad media de la muestra sea menor a 5 años y que los pacientes hayan sido intervenidos quirúrgicamente.

V.c) **Diseño de investigación:**

El diseño de investigación que se utilizó para dar respuesta a la pregunta planteada es un caso clínico sin seguimiento, observacional.

El caso seleccionado es de un paciente preadolescente que presenta DMD, el mismo es residente del Gran Santa Fe, el cual acude una vez a la semana al Centro de Rehabilitación Integral del Niño y la Familia, subsede del Hospital de rehabilitación Vera Candiotti de la ciudad de Santa Fe, ubicado en la calle Avenida Almirante Brown 7386, que dio su consentimiento y aprobación para llevar a cabo dicha evaluación (anexo e) durante los meses de Diciembre del 2023 y Enero de 2024. La evaluación se llevó a cabo con la Lic. en Kinesiología y Fisiatría María Victoria Carignan durante 3 semanas, en la cual los instrumentos de medición fueron aplicados en una única oportunidad. El comienzo de la evaluación se dio posterior a la firma del consentimiento informado por parte de la familia, mediante evaluaciones objetivas como la Evaluación Ambulatoria North Star midiendo la capacidad funcional del paciente, como así también la medición del ROM mediante goniometría. Dentro de las herramientas subjetivas que se aplicaron a la evaluación se encuentran el Índice de Barthel para evaluar las AVD y el inventario de Calidad de Vida Pediátrica (Peds QI NM 3.0) para la evaluación de la Calidad de Vida relacionada con la salud del paciente.

Una vez realizada la evaluación, se determinó la implementación de elementos ortopédicos teniendo como referencia la bibliografía encontrada.

VI. Resultados:

VI.a) Caso clínico:

En el siguiente apartado se desarrollan los resultados de las cuatro evaluaciones utilizadas en este caso clínico. Se detallan los rangos de movimiento tomados a través de goniometría, la capacidad funcional del paciente medida por la NSAA, la calidad de vida relacionada con la salud medida a través del PedsQL NM 3.0 y las actividades de la vida diaria evaluadas a través del Índice de Barthel.

VI.a.1) NSAA:

Los resultados de dicha evaluación se presentan en el siguiente gráfico.

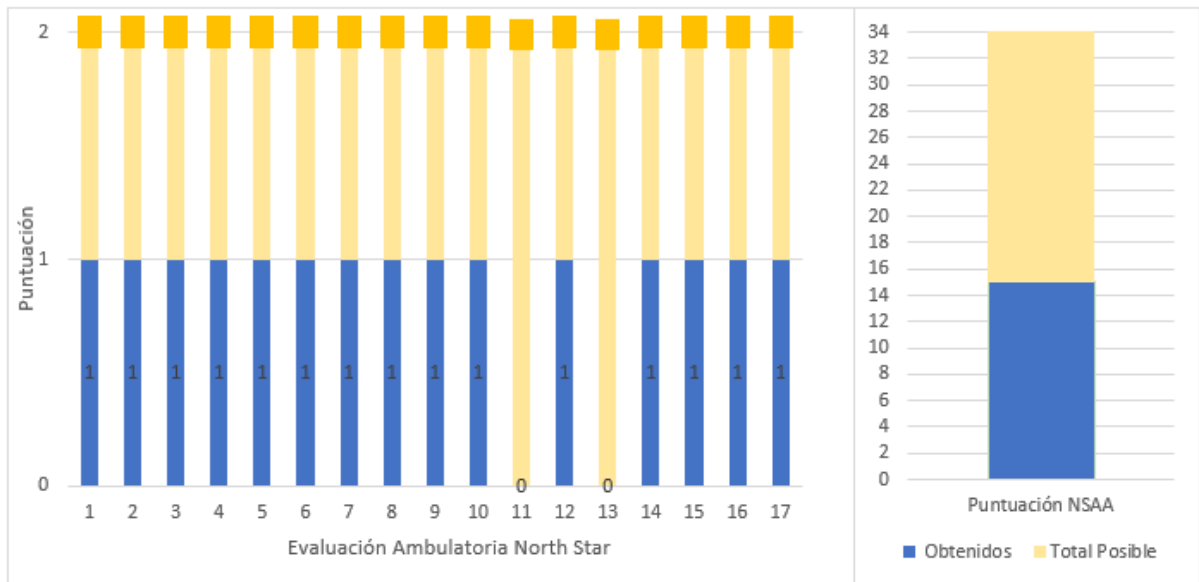


Gráfico 1 NSAA: en color azul se muestran los puntos obtenidos en cada ítem individual y la sumatoria de los mismos. En color naranja la puntuación total posible para cada ítem y el sumatorio total posible.

La puntuación obtenida en la NSAA para el paciente fue de 15 puntos sobre 34 posibles, donde todos los ítems evaluados dieron la valoración de 1 punto, ya que a cada uno de ellos el paciente los realizó con un método modificado, logrando el objetivo de forma independiente. Pero para los ítems once y trece, levantarse del suelo y permanecer de pie sobre los talones respectivamente dieron como resultados 0 puntos.

- Ítem 11. Levantarse del suelo: la puntuación obtenida fue de 0 puntos, es a razón de que el paciente necesitó de un medio externo, en su caso una silla, para realizar la acción solicitada en la prueba, esta además es una de las

pruebas funcionales en la cual se puede cronometrar la acción realizada, con tiempo de 14 segundos, sin influir esté en el resultado final de la NSAA.

- ítem 13. Permanecer de pie sobre los talones: al igual que el anterior, dio como resultado 0 puntos, ya que fue incapaz de apoyar los talones, donde se observó un marcado posicionamiento del pie en equino.
- ítem 17. Correr 10 m: es el otro ítem considerado como prueba funcional cronometrada, en el cual se obtuvo un tiempo de 7 segundos para recorrer los 10 m, con un trote de Duchenne.

VI.a.2) **Peds QL NM 3.0:**

Los resultados del inventario de calidad de vida pediátrico del niño como el de los padres, se pueden visualizar en los gráficos 2-5 que se presentan a continuación.

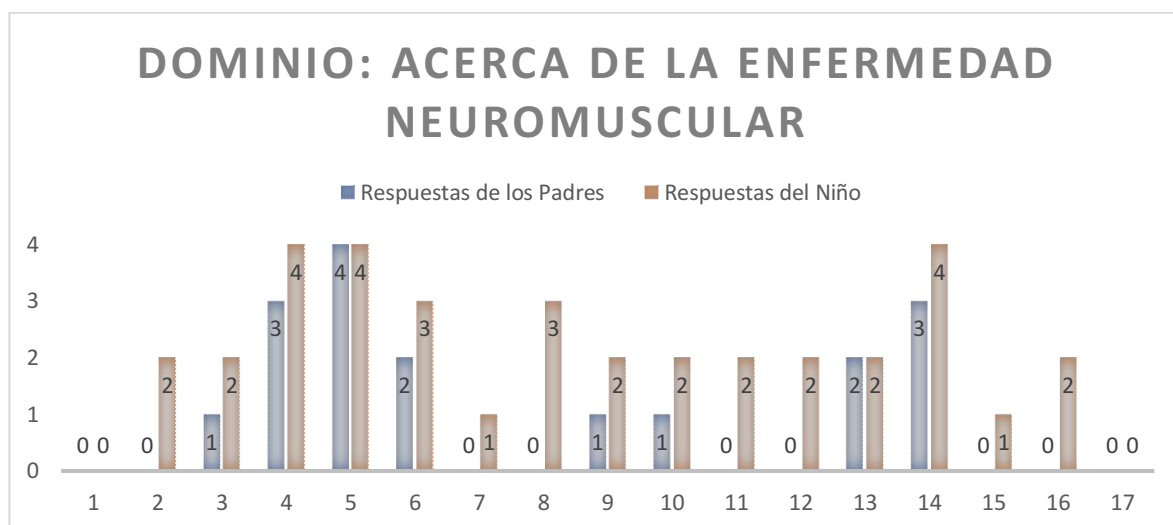


Gráfico 2 Resultados del dominio: Acerca de la enfermedad neuromuscular. Las barras de color Azul representan la respuesta de los padres y las barras de color Naranja las respuestas del niño a cada pregunta del dominio, indicada en el eje X con su respectivo número.

Pregunta 2: ¿Me enfermo con facilidad? ¿Mi hijo se enferma con facilidad?, ante esta pregunta el niño respondió que “a veces” se enferma, mientras que la respuesta de los padres difirió con el niño, indicando que el mismo “nunca” se enferma.

Pregunta 4: ¿Me duelen las piernas? ¿A mi hijo le duelen las piernas?, la respuesta del niño a esta pregunta fue que “casi siempre” le duelen las piernas, mientras que la respuesta de los padres, es que “con frecuencia” le duelen las piernas.

Pregunta 5: ¿Me siento cansado? o ¿Mi hijo se siente cansado?, las respuestas del niño como la madre, fueron de la misma puntuación 4, es decir “casi siempre”,

relatando la madre que ante la situación de asistir al colegio o deambular por las calles, el paciente se cansa a los 200 mts y necesita realizar una pausa para descansar.

Pregunta 8: ¿Mis manos están débiles? ¿Las manos de mi hijo están débiles?, el niño percibe que “con frecuencia” sus manos están débiles, mientras que la respuesta de los padres fue “nunca”.

Pregunta 11: ¿Me cuesta usar las manos? ¿A mi hijo le cuesta usar las manos?, ante esta pregunta el niño respondió que “a veces” le cuesta usar sus manos, los padres “nunca” notan esta situación.

Pregunta 12: ¿Me cuesta tragar la comida? ¿A mi hijo le cuesta tragar la comida?, el niño respondió que “a veces” le cuesta tragar la comida, mientras que los padres “nunca” observan esto.

Pregunta 16: ¿Me cuesta darme vuelta en la cama durante la noche? ¿A mi hijo le cuesta darse vuelta en la cama durante la noche?, ante esta pregunta el niño marca que “a veces” le cuesta realizar dicha acción y los padres dicen que “nunca” tiene dificultad para girar en la cama.

Pregunta 17: ¿Me cuesta ir a distintos lugares con mis aparatos de ayuda? o ¿A mi hijo le cuesta desplazarse a distintos lugares con sus aparatos de ayuda?, esta respuesta se ve condicionada dado que nunca utilizó aparatos de ayuda, por lo que la puntuación de ambos a dicha pregunta fue de 0 puntos, entendido como “Nunca”.

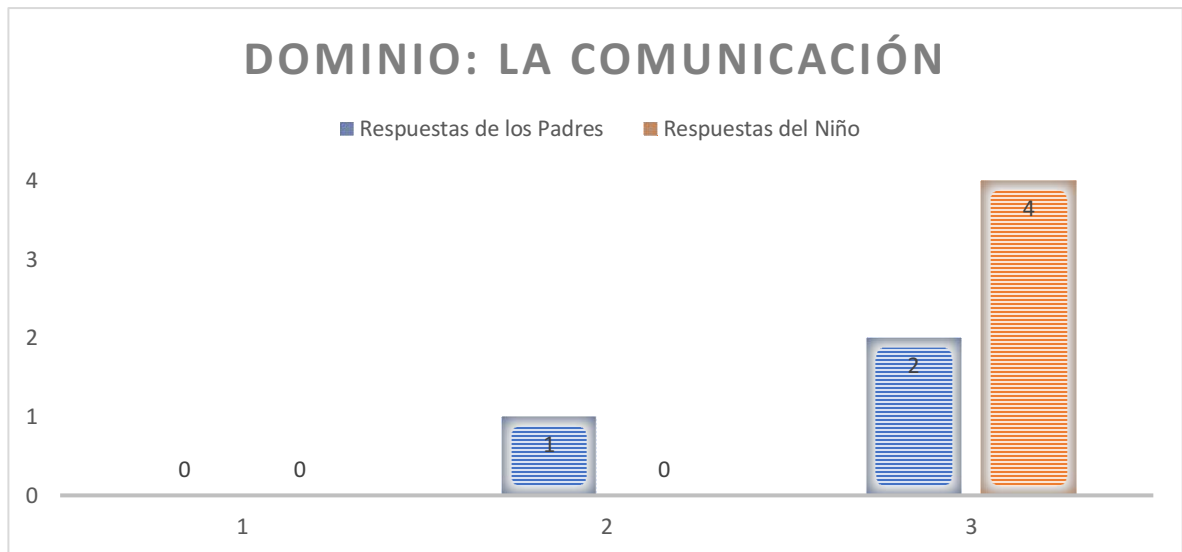


Gráfico 3 Resultados del dominio: La comunicación. Las barras de color Azul representan la respuesta de los padres y las barras de color Naranja las respuestas del niño a cada pregunta del dominio, indicada en el eje X con su respectivo número.

Pregunta 2: ¿Me cuesta hacerles preguntas a los médicos y enfermeras? ¿A mi hijo le cuesta hacerles preguntas a los médicos y enfermeras?, el niño respondió que “nunca” le cuesta preguntar al personal de salud, los padres refieren que “casi nunca” tiene esta dificultad.

Pregunta 3: ¿Me cuesta explicar mi enfermedad a otras personas? o ¿A mi hijo le cuesta explicar su enfermedad a otras personas?, acerca de esta pregunta, las respuestas de ambos son diferentes, dado la edad del encuestado y el conocimiento de la enfermedad en general. Ante esto el paciente relata que ante la pregunta en la escuela u otros ámbitos: “¿qué tenés?” o “¿qué te pasa?”, responde “tengo DMD”, sin explicar qué es o lo que significa.

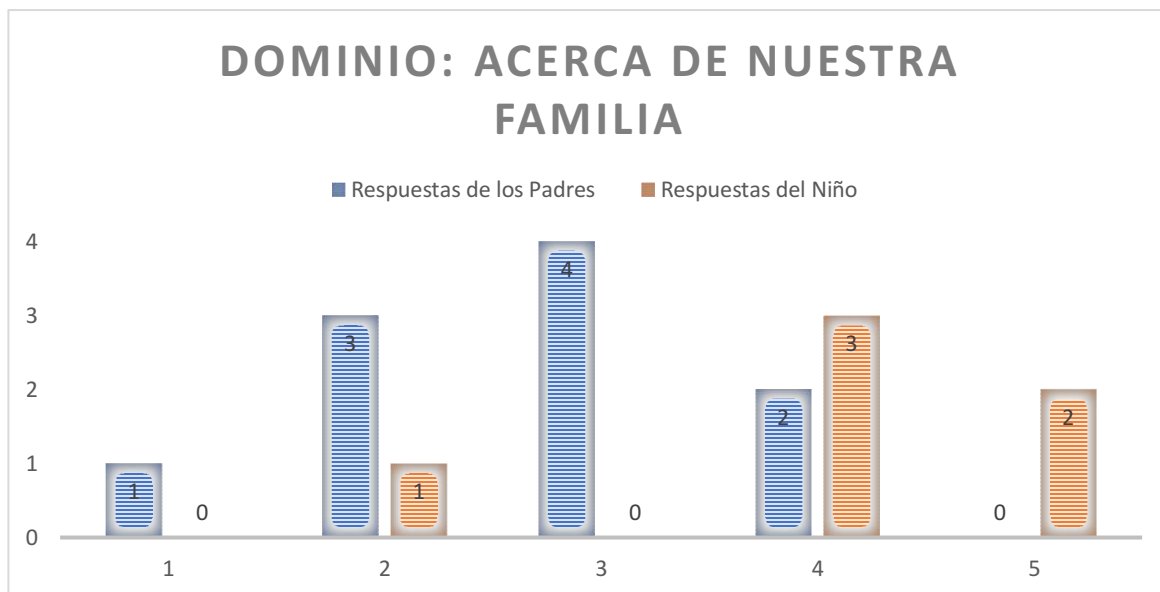


Gráfico 4 Resultados del dominio: Acerca de nuestra familia. Las barras de color Azul representan la respuesta de los padres y las barras de color Naranja las respuestas del niño a cada pregunta del dominio, indicada en el eje X con su respectivo número.

Pregunta 2: ¿A mi familia le cuesta descansar lo suficiente? ¿A nuestra familia le cuesta descansar lo suficiente?, el niño refiere que “casi nunca” tienen problemas para descansar, mientras que los padres dicen que “con frecuencia” a la familia le cuesta descansar.

Pregunta 3: ¿Creo que el dinero es un problema en nuestra familia?, ante este interrogante, las respuestas de ambos difieren en gran medida por el hecho de ser un paciente pediátrico, el cual no se ve involucrado en temas económicos familiares por la edad que posee.

Pregunta 5: ¿No tengo los aparatos de ayuda que necesito? o ¿Mi hijo no tiene los aparatos de ayuda que necesita?, la respuesta a esta pregunta difiere en la puntuación de ambos, ya que los dos coincidieron en la pregunta 17 del primer dominio, ante la dificultad de ir a diferentes lugares con los aparatos de ayuda (respuesta: “Nunca”), la madre respondió de igual manera, “nunca” y ante este ítem, el niño marco que “a veces” no tiene los aparatos de ayuda necesarios.

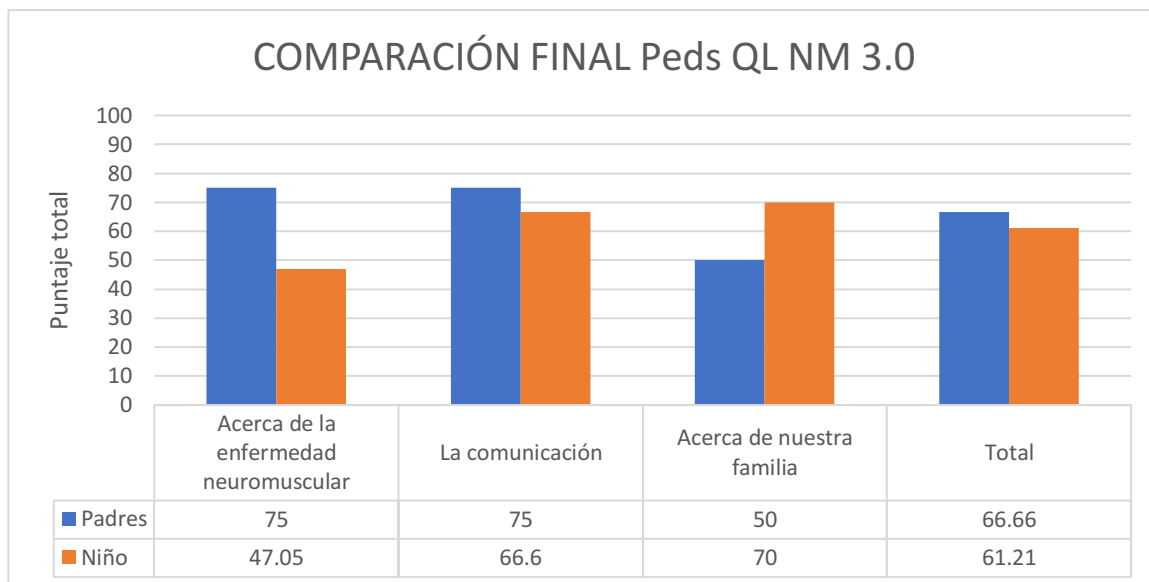


Gráfico 5 Análisis final de los resultados del Inventario de calidad de vida pediátrico: se expresan los resultados finales de los dominios y el puntaje total, habiendo aplicado lo mencionado anteriormente en el apartado marco teórico. Observándose una mayor percepción de CVRS por parte de los padres.

VI.a.3) **Índice de Barthel:**

El resultado de esta evaluación fue de 75 puntos, es decir, que la dependencia del paciente se considera moderada, según los valores indicados en métodos de evaluación para este índice. Ante la aplicación de este cuestionario, tanto paciente como terapeuta destacan que observan un deterioro en el tiempo en algunos ítems, como lo son el ítem de Deambulación y el de Subir y bajar escaleras. Indicando la necesidad de ayuda o supervisión para dichas actividades.

VI.a.4) **Goniometría:**

Los resultados de la evaluación del ROM se presentan en la siguiente tabla.

Rango de Movimiento - Goniómetro			
Articulaciones de miembro inferior	Movimiento	Lado derecho	Lado izquierdo
Cadera	Flexión	72º	95º
	Extensión	5º	10º
	Rotación interna	12º	10º
	Rotación externa	19º	16º
	Abducción	24º	32º
	Aducción	12º	10º
Rodilla	Flexión	117º	121º
	Extensión	0º	0º
Tobillo	Flexión dorsal	-5º	-10º
	Flexión plantar	68º	60º

Tabla 1 Resultados del ROM evaluados en el caso de estudio.

VI.b) **Búsqueda bibliográfica:**

El análisis de la bibliografía se realizó a partir de artículos, seleccionados mediante búsqueda en las bases de datos científicas, que cumplieron con los criterios de inclusión y exclusión mencionados anteriormente.

Para llevar adelante el análisis de los mismos con mayor facilidad y organización se realizó una tabla de cada uno de ellos. Dentro de las mismas se incluyó el título, autor, año de publicación, tipo de estudio, muestra, intervención, variables de estudio y resultados de cada uno de ellos.

VI.b.1) **Diagrama de flujo:**

A continuación, se presenta el Diagrama de flujo correspondiente a los métodos de búsqueda.

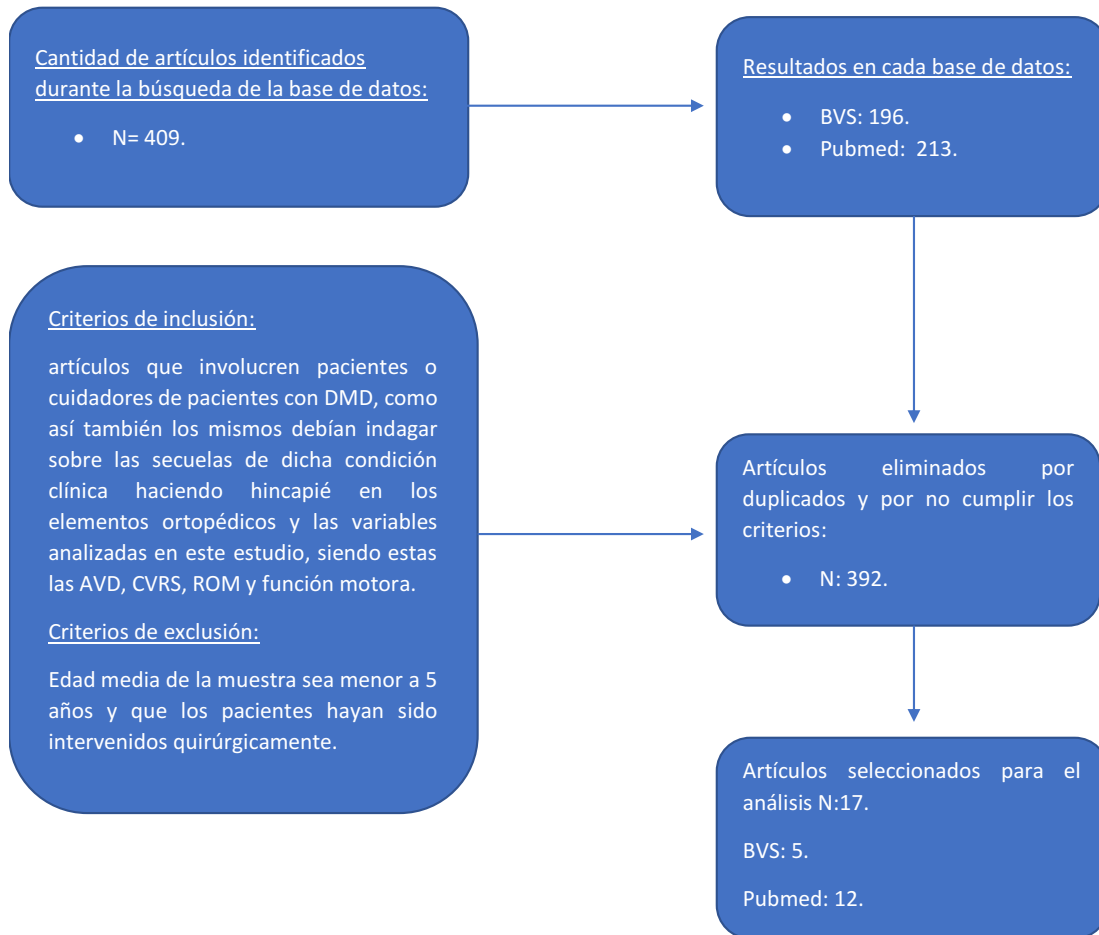


Ilustración 8: Diagrama de flujo.

Autor	Alemdaroğlu İ. et al. ⁴⁴	
Título	Is there any relationship between orthotic usage and functional activities in children with neuromuscular disorders?	
Año	2013	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
Un total de 82 (90,1%) de 91 sujetos con enfermedades neuromusculares eran hombres y 9 (9,9%) eran mujeres en el grupo de estudio (edad media 9,33 años). Un total de 25 (69,4%) de 36 sujetos con enfermedades neuromusculares eran hombres y 11 (30,6%) eran mujeres en el grupo de control (edad media 9,14 años). En el grupo de estudio, 64 pacientes poseían diagnóstico de DMD (70%) y en el grupo control, 18 pacientes tenían diagnóstico de DMD (50%)	Estado funcional: medido a través de la clasificación funcional de las extremidades inferiores de Brooke. ROM de tobillo: se utilizó para la evaluación goniometría. Actuaciones cronometradas: se evaluó mediante las pruebas de caminar 10 m, estar de pie desde una posición sentada, posiciones supina y prona, sentarse desde una posición de pie, subir y bajar cinco escalones medidas en segundos.	Un total de 81 (89,0%) sujetos utilizaban AFO de plástico sólido para posicionarse por las noches y 10 (11%) utilizaban diferentes tipos de órtesis (KAFO, AFO dinámicas, etc.) para la marcha en el grupo de estudio. El tiempo transcurrido durante la bipedestación desde las posiciones supina y prona, subiendo cinco escalones mostró un aumento estadísticamente significativo entre la primera y la segunda evaluación del grupo de estudio ($p < 0,05$). Ninguno de los parámetros evaluados mostró diferencias estadísticamente significativas entre la primera y segunda evaluación en el grupo control ($p > 0,05$).

Autor	Kern V. et al. ⁴⁵	
Título	Ankle bracing practices in ambulatory, corticosteroid-naive boys with Duchenne muscular dystrophy.	
Año	2020.	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
187 niños con DMD (edad media 5,9 años).	ROM de la dorsiflexión de tobillo: evaluado con goniómetro.	<p>La frecuencia de recomendación del uso nocturno de un AFO estático varió entre países de la siguiente manera: 46 de 78 (59%) en los Estados Unidos; 11 de 22 (50%) en Italia; 28 de 57 (49%) en el Reino Unido; 5 de 12 (42%) en Canadá; y 5 de 18 (28%) en Alemania.</p> <p>Rara vez se recomienda el uso diurno de AFO estáticas, solo se recomendó para tres niños (1,6%; 1 en los Estados Unidos, Canadá e Italia), mientras que se documentó que lo usaban cinco niños (2,7%; 4 en Estados Unidos y 1 en Canadá).</p> <p>Se recomendó el uso de “dispositivos de corrección de contracturas” o AFO dinámicos para dos niños (10%) en Alemania y cuatro niños (5%) en Estados Unidos. Los países restantes no recomendaron ni utilizaron AFO dinámicas.</p> <p>Nadie documentó el uso de fundición en serie.</p> <p>No se observaron diferencias estadísticamente significativas entre el tipo de AFO empleado y la edad o el ROM de dorsiflexión de tobillo. Hubo poca relación entre el ROM del tobillo y la edad, aunque hubo algunos niños que mostraron mayor deterioro después de los 7 años.</p>

Autor	Gupta A. et al. ⁴⁶		
Título	Ankle-Foot Orthosis in Duchenne Muscular Dystrophy: A 4 year Experience in a Multidisciplinary Neuromuscular Disorders Clinic.		
Año	2017.		
Tipo de estudio	Experimental		
Muestra	Intervención	VARIABLES DE ESTUDIO	Resultados
126 niños con DMD que acudían a la clínica NMD (la edad media fue de 7,6 años).	El paciente con DMD se sometió a un examen clínico detallado en la clínica NMD. Se registró la presencia de contracturas y deformidades en extremidades y tronco, su estado ambulatorio y método de locomoción en términos de necesidad de ortesis con o sin dispositivos de asistencia. A los pacientes se les recomendó ortesis para las extremidades inferiores según sus necesidades. Se anotó información sobre la enfermedad como: edad de inicio, edad a la que el paciente visitó la clínica por primera vez por enfermedad, edad a la que se le prescribió la órtesis de las extremidades inferiores, edad a la que el paciente dejó de caminar, etc., y se analizaron los datos.	Ortesis para la deambulaci3n, reposo o ambas: la informaci3n para la utilizaci3n de las mismas surgi3n mediante un an3lisis de datos sobre pacientes con DMD que asistieron a la cl3nica NDM. Evaluaci3n de la potencia muscular: utilizaron la escala de Investigaci3n del Consejo M3dico (MRC).	La edad media a la que los pacientes hicieron el primer contacto con el hospital con quejas fue de 7,6 a3os. La edad media a la que se recomend3 AFO fue de 8,5 a3os. De 126 pacientes, a 59 se les recomend3 AFO y a los 67 restantes no requirieron f3rula. De 59 pacientes que obtuvieron ortesis, a 16 se les recomend3 AFO como f3rula para caminar (27,1 %), a 40 se les recomend3 como f3rula de reposo o nocturna (67,8 %) y a 3 se les recomend3 tanto f3rula de reposo como para caminar. Se estableci3 contacto con todos los pacientes que utilizan AFO, 48 pacientes todav3a usaban f3rulas, mientras que 11 pacientes (18,6 %) las abandonaron. Las razones para suspender la f3rula fueron; 8 pacientes desarrollaron contractura fija y deformidad en equino en el tobillo, 2 pacientes no pod3an caminar y 1 paciente inform3 que la AFO (pie que sobrepasaba el tama3o del pie) estaba mal ajustada. A 8 pacientes de 126 se les

			recomendó usar polainas para las rodillas además de AFO para la locomoción. Ninguno de los pacientes se sometió a cirugía para corregir la deformidad de las extremidades durante el estudio.
--	--	--	---

Autor	Nishizawa H et al. ⁵⁶		
Título	The effect of wearing night splints for one year on the standing motor function of patients with Duchenne muscular dystrophy.		
Año	2018		
Tipo de estudio	Experimental.		
Muestra	Intervención	VARIABLES DE ESTUDIO	Resultados
Nueve niños (edad media de 7,9 años) con DMD.	<p>Se implementaron férulas nocturnas para pacientes con DMD, se evaluaron los ángulos de dorsiflexión del tobillo y la función motora de los participantes un año después de la implementación de la férula, y se examinaron cómo el uso de férulas nocturnas afectaba la función motora de los pacientes con DMD.</p> <p>Los niños se dividieron en dos grupos: los que usaron la férula el 50% o más del tiempo durante el período de un año después de la implementación (el grupo de uso suficiente (SW)), y los que la usaron menos del 50% del tiempo durante el mismo período (el grupo de uso insuficiente (IW)).</p> <p>En cada sesión mensual de kinesiología se valoraba si el paciente había utilizado correctamente las férulas nocturnas. Durante estas sesiones también comprobamos si el paciente había colocado correctamente las férulas nocturnas en sus extremidades. Se indicó a los participantes que se pusieran las férulas nocturnas antes de acostarse y que se las quitaran al despertar todos los días.</p>	<p>Ángulo de dorsiflexión del tobillo: fue evaluado utilizando goniómetro.</p> <p>Función motora: evaluado mediante la escala NSAA, el tiempo de carrera de 10 m y el tiempo hasta pararse del suelo.</p>	<p>Ángulo de dorsiflexión del tobillo derecho: no hubo diferencia significativa entre los grupos SW e IW (p=0,230).</p> <p>Ángulo de dorsiflexión del tobillo izquierdo: se confirmó una mejora significativa entre los grupos a partir de los cambios entre las evaluaciones previas a la implementación y un año después. (p=0,048).</p> <p>NSAA: No hubo diferencias significativas entre los grupos SW e IW (p=0,065), carrera de 10 m (p=0,302) y tiempos para levantarse del suelo (p=0,439).</p>

Autor	Townsend E.L et al. ⁵⁸		
Título	Effects of AFO use on walking in boys with Duchenne muscular dystrophy: a pilot study.		
Año	2015.		
Tipo de estudio	Experimental.		
Muestra	Intervención	VARIABLES DE ESTUDIO	Resultados
3 niños con DMD entre 5 y 11 años.	Se utilizó un diseño cruzado aleatorio para comparar los efectos de un DR-AFO con los efectos de una tobillera de neopreno como placebo. El diseño implicó dos fases de intervención de 2 semanas (1 y 2), separadas por una fase de lavado de 1 semana y seguidas de un período abierto de 2 semanas. Durante la fase 1, los participantes fueron asignados aleatoriamente para usar el DR-AFO o la tobillera de neopreno (placebo). Ambas intervenciones se aplicaron de forma bilateral. En la fase de lavado, los participantes permanecieron sin intervención durante 1 semana. Durante la fase 2, los participantes alternaron el uso de los dispositivos. En el período de etiqueta abierta, los participantes usaron las ortesis preferidas por ellos mismos	Pruebas cronometradas: se evaluaron el tiempo para caminar 10 m y la distancia recorrida en el test de marcha de 6 minutos.	Tolerancia: Todos los participantes pudieron alcanzar al menos 3 días consecutivos de uso diario de 9 horas de DR-AFO. La duración del uso durante la fase de intervención de 2 semanas varió de 2 a 11 horas por día (media = 5,0) para los DR-AFO y de 5 a 10 horas por día (media = 8,0) para el placebo. Según el informe de los padres y los participantes, los factores negativos relacionados con el uso de DR-AFO incluyeron más dificultad para levantarse del piso, subir escaleras y colinas, picazón/molestias menores en la piel. Los factores negativos relacionados con el uso de placebo se limitaron a picazón leve y sudoración en los pies. Los 3 niños demostraron tiempos de caminata de 10 m y de subida de escaleras más lentos con la intervención DR-AFO, y 2 de 3 mostraron una disminución en el rendimiento en 6MWD y en el tiempo de elevación desde el piso.

	<p>durante 2 semanas, que luego pudieron conservar y seguir usando.</p>		<p>Características de la marcha: El uso de AFO de respuesta dinámica redujo la velocidad media de caminata a su propio ritmo en 3 de 3 niños (mediana = -2,4 cm/s [rango -4,5 a 21,7]). Aunque la velocidad de marcha fue más lenta con el uso de DR-AFO, tanto la longitud de zancada mediana como la anchura de zancada mediana aumentaron (longitud de zancada mediana = 3,5 cm [rango -5,8 a 19,9]; anchura de zancada mediana = 1,0 cm [rango -0,2 a 2,0]), quizás indicativo de una marcha más vacilante y desequilibrada con el uso de DR-AFO.</p> <p>Frecuencia de caída: Todos los participantes informaron haber experimentado al menos 1 caída durante la fase de lavado (sin Intervención) de 1 semana (mediana = 2 [rango 2-4]) y durante la fase DR-AFO de 2 semanas (mediana = 6 [rango 1-12]).</p>
--	---	--	--

Autor	Pandya S et al. ⁴³	
Título	Rehabilitative technology use among individuals with Duchenne/Becker muscular dystrophy.	
Año	2016	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables	Resultados
362 cuidadores de pacientes con DMD y DMO.	Tipo, frecuencia y duración del uso de dispositivos de asistencia: recolección de datos a través de encuestas.	<p>En general, más de la mitad de los cuidadores informaron el uso de férulas nocturnas (53,6%) y casi un tercio informó el uso de aparatos ortopédicos para las piernas (31,7%). Entre los dispositivos de asistencia los más mencionados fueron la silla de ducha (64,7%), los equipos de traslado (51,5%) y los colchones especiales (40,2%). Sólo el 35% refirió el uso de computadoras, mientras que la mayoría refirió el uso de sillas de ruedas manuales (69,9%) y motorizadas (64,5%).</p> <p>Curiosamente, 105/176 (59,7%) habían dejado de usar férulas nocturnas a una edad media de 10,3 (DE 3,2) años después de una duración media de 2,9. (DE 2,6) años de uso a pesar de que se recomienda el uso continuado de férulas nocturnas en la etapa no ambulatoria.</p> <p>Las edades en la que dejaron de usar los aparatos ortopédicos (11,7 años), bipedestadores (11,8 años), scooters (11,6 años) y sillas de ruedas manuales (11,8 años) estaban muy cercanas entre sí.</p>

VI.b.2) **Estudios que exponen cuestiones generales de la población con DMD:**

Autor	Fujiwara T. et al. ²¹	
Título	Activities of daily living (ADL) structure of patients with Duchenne muscular dystrophy, including adults.	
Año	2009.	
Tipo de estudio	Estudio observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
<p>Setenta y dos pacientes con DMD (edad media [DE], 17,2 [8,1] años), reclutados en un centro regional de 160 camas para enfermedades neuromusculares.</p>	<p>Actividades de la vida diaria: evaluadas mediante la medida de independencia funcional.</p>	<p>Las puntuaciones motoras del FIMSM oscilaron entre 14 y 91, y las puntuaciones medias (DE) y mediana fueron 37,3 (18,1) y 33, respectivamente. La puntuación motora FIMSM se correlacionó significativamente con la edad (método de correlación de rangos de Spearman [Rs= -0,66, p<0,001]). La puntuación motora media FIMSM para pacientes <15 años (n=34) y ≥15 años (n=38) fue 47,4 y 28,3, respectivamente (p<0,001, prueba U de Mann-Whitney). La puntuación motora FIMSM se analizó según el tipo de locomoción: ambulatoria (n=12), silla de ruedas manual (n=19), silla de ruedas eléctrica (n=29) y silla de ruedas asistida (n=12). La puntuación motora media FIMSM para cada tipo de locomoción fue 66,6, 38,7, 31,2 y 20,5, respectivamente (p<0,001, prueba de Kraskal-Wallis). El ítem más difícil fueron las escaleras, y sólo 5 pacientes obtuvieron puntuaciones independientes de 6 y 7. Los ítems más fáciles incluyeron locomoción (el ítem más fácil), control intestinal y alimentación. Como regla general, los ítems de AVD relacionados con funciones de las extremidades inferiores (p. ej., trasladar elementos y vestir la parte inferior del cuerpo) fueron relativamente difíciles, mientras que las tareas relacionadas con las extremidades superiores (por ejemplo, comer, arreglarse, bañarse y vestir la parte superior del cuerpo) fueron más fáciles. Al comparar la dificultad de los ítems entre pacientes <15 años y aquellos ≥15 años, el % de independencia fue menor en el grupo de mayor edad para todos los ítems motores. El porcentaje de independencia de los elementos alimentarios fue de 7,8 en el grupo ≥15 pero de 76,4 en el grupo <15.</p>

Autor	Uchikawa K. et al. ⁴⁷	
Título	Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community.	
Año	2004.	
Tipo de estudio	Estudio pronóstico descriptivo.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
27 niños con distrofia muscular de Duchenne de entre 7 y 14 años que viven en la comunidad. (edad media de 9,7 años [DE: 2,0])	<p>Actividades de la vida diaria: evaluadas mediante la medida de independencia funcional (FIMSM).</p> <p>Fuerza muscular: se evaluó mediante la escala Medical Research Council (MRC).</p>	<p>Las puntuaciones motoras, cognitivas y totales del FIMSM oscilaron entre 27 y 91 (mediana 39), 11 a 35 (mediana 32) y 44 a 126 (mediana 71), respectivamente. La puntuación motora FIMSM se correlacionó negativamente con la edad ($\rho = -0,486$, $p < 0,05$) y la puntuación cognitiva FIMSM se correlacionó positivamente con la edad ($\rho = -0,391$, $p < 0,05$).</p> <p>El porcentaje que requirió asistencia fue el más alto para el ítem de la escalera, seguido en orden por el traslado en silla, ir al baño, traslado a la tina, traslado al inodoro, vestir la parte inferior del cuerpo, control de la vejiga, vestir la parte superior del cuerpo, bañarse, arreglarse, controlar los intestinos, locomoción y comer.</p> <p>Las puntuaciones medias de MMT de las extremidades superiores, inferiores y de las 4 extremidades se correlacionaron significativamente con la puntuación motora FIMSM ($\rho = 0,65$, $0,67$ y $0,56$, $p < 0,01$) y la puntuación total FIMSM ($\rho = 0,53$, $0,55$ y $0,77$, $p < 0,01$).</p> <p>Cuando dividieron a los pacientes en 2 grupos según la puntuación cognitiva FIMSM (>25, $n = 21$ y <25, $n = 6$), la puntuación motora FIMSM mediana fue mayor en pacientes con buena función cognitiva que en aquellos con función cognitiva deteriorada [52,5 (rango 37-58) vs 37 (rango 30-42), prueba U de Mann-Whitney, $p < 0,05$].</p>

--	--	--

Autor	Landfeldt e. et al. ²²	
Título	Health-related quality of life in patients with duchenne muscular dystrophy: a multinational, cross-sectional study.	
Año	2016.	
Tipo de estudio	Observacional, transversal multinacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
770 parejas de pacientes con DMD/ cuidadores (173 alemanes, 122 italianos, 191 del Reino Unido y 284 estadounidenses). El rango etario de los pacientes es de 5 a 43 años.	CVRS: se evaluó con el cuestionario del índice de servicios públicos de salud (HUI) y el PedsQL NM 3.0.	<p>La mayoría de los cuidadores (>84%) percibieron a sus pacientes como felices/algo felices y con una salud excelente/muy buena/buena, independientemente de su clase ambulatoria actual. Por el contrario, la utilidad media del paciente se deterioró con el curso de la enfermedad, de 0,75 en los hombres ambulatorios tempranos a 0,15 en los pacientes más gravemente afectados. Las puntuaciones medias de PedsQL de los pacientes disminuyeron de 80 a 57 en todas las clases ambulatorias.</p> <p>Las puntuaciones totales de PedsQL evaluadas por los cuidadores se asociaron significativamente con la clase ambulatoria (rango de puntuación media 52-72, p <0,001), pero fueron similares para los pacientes ambulatorios tempranos y tardíos, y para los pacientes no ambulatorios tempranos y tardíos, y se asociaron significativamente con los cuidadores.</p> <p>Las puntuaciones totales de PedsQL autoevaluadas por los pacientes fueron consistentemente más altas que las puntuaciones evaluadas por representantes de los cuidadores en todos los estratos investigados.</p>

Autor	Bendixen R. et al. ⁴⁸	
Título	Participation and quality of life in children with duchenne muscular dystrophy using the international classification of functioning, disability, and health.	
Año	2012.	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
50 niños con DMD y sus padres, 25 niños no afectados con la misma edad. Rango de edad entre 5 y 15 años.	Participación: medida a través de la Evaluación de la participación y disfrute de los niños (CAPE). CVRS: evaluada mediante el PedsQL 4.0.	La participación en actividades físicas fue significativamente menor en los niños con DMD que en los niños no afectados. La calidad de vida percibida disminuyó notablemente en los niños con DMD en comparación con los controles no afectados, excepto en el dominio emocional. La cantidad de tiempo que los niños dedican a una actividad, así como la participación en actividades sociales, disminuyó en los niños mayores con DMD, pero no se observaron cambios en los niños mayores no afectados. Para ambos grupos, la calidad de vida se mantuvo constante a lo largo del tiempo.

Autor	Liang R. et al. ⁴⁹	
Título	Health-related quality of life in chinese boys with duchenne muscular dystrophy and their families.	
Año	2019	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
15 familias con DMD y 15 familias no afectadas. (Niño y familiar) Niños con edad media de 8,43 años.	Funcionamiento familiar y CVRS: utilizando el Módulo de Impacto Familiar en la Calidad de Vida Pediátrica (PedsQI FIM) y el PedsQI 4.0.	<p>La CVRS, medida por las puntuaciones medias de la Escala básica genérica PedsQI 4.0 para los niños con DMD, fue significativamente más baja que la de los niños sanos de la misma edad, en general el funcionamiento físico y social, pero el funcionamiento emocional no se ve afectado. La concordancia entre padres e hijos de nuestras familias afectadas por DMD estuvo generalmente en el rango de concordancia de moderada a buena excepto para el funcionamiento emocional y social. Los padres subestimaron sistemáticamente la capacidad de sus hijos.</p> <p>La edad cada vez mayor de los niños con DMD se asociaron significativamente con una menor autoevaluación física ($r = 0,48$) y escolar ($r = 0,39$) funcionando en la escala básica genérica PedsQI 4.0.</p> <p>La puntuación total de PedsQI FIM mostró una relación inversa con la edad del niño afectado y el estadio de la enfermedad lo que confirma que la CVRS de los padres y el funcionamiento familiar general empeoran a medida que el niño aumenta en edad a medida que avanza la etapa de la enfermedad.</p>

Autor	Schreiber-Katz O. et al. ⁵⁰	
Título	Comparative cost of illness analysis and assessment of health care burden of Duchenne and Becker muscular dystrophies in Germany.	
Año	2014.	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
363 pares de pacientes, con diagnóstico confirmado de distrofinopatías y padres. Del total, 68% de la muestra (248 pares) el paciente tenía DMD, con una edad media de estos de 11 años.	Se evaluó retrospectivamente los costos directos, indirectos e informales de la atención médica y no médica: se identificaron y evaluaron monetariamente el uso de los recursos utilizando la lista de precios oficiales de Alemania en 2013. CVRS: se evaluó a través del PedsQI NM 3.0 en versión alemana.	Los resultados de CVRS en DMO fueron mejores que en DMD ($p < 0,001$) sin diferencias relevantes entre la evaluación de los pacientes o de los padres ($p > 0,05$). Sin embargo, los pacientes con DMD evaluaron su CVRS peor que sus padres ($p < 0,05$), especialmente aquellos pacientes en estadios de gravedad clínica menos avanzados. En general, la CVRS disminuyó con la progresión de la enfermedad, con la pérdida más prominente entre los estadios II y III en la DMD.

Autor	Otto C. et al. ⁵¹	
Título	Predictors of Health-Related Quality of Life in boys with Duchenne muscular dystrophy from six European countries.	
Año	2017.	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
Niños con DMD de seis países europeos recopilados entre 2011 y 2012 (de 8 a 17 años; n = 321).	CVRS: se midió mediante el índice KIDSCREEN, Inventario de Calidad de Vida Pediátrica (PedsQI) y el Módulo Neuromuscular del PedsQI (NMM).	<p>KIDSCREEN-10: los resultados indicaron que los niños con DMD que vivían en un hogar con ingresos medios, así como aquellos con ingresos familiares altos, reportaron una mejor CVRS general en comparación con los niños con ingresos familiares bajos. Los niños con DMD que acudieron a una clínica con personal especializado al menos cada seis meses, informaron una mejor CVRS general en comparación con aquellos que asistieron menos de una vez al año o nunca. Además, los niños con DMD que pasaban más de 6 a 7 días fuera de casa tenían una mejor CVRS general en comparación con aquellos que habitualmente no pasaban ningún día fuera de ella. La CVRS general fue mejor en niños que eran vistos en igualdad de condiciones por la comunidad, la mayor parte del tiempo.</p> <p>PedsQI general: los resultados revelaron una asociación positiva entre la edad y la CVRS general. Además, se encontró una mejor CVRS general en los niños que se encontraban en estadios de la enfermedad ambulatorios en comparación con etapas avanzadas, más graves de la enfermedad. La CVRS general parece aumentar de manera constante con la edad, excepto a los 12 y 16 años donde se produce un descenso, a su vez parece disminuir constantemente a medida que aumenta la discapacidad de los niños con DMD.</p>

		<p>PedsQI NMM 3.0: los resultados mostraron un efecto positivo de la edad en la CVRS específica de la enfermedad. Además, se observó una mejor CVRS para niños en etapas tempranas ambulatorias en comparación con todos los otros grupos de niños en etapas más graves de la enfermedad. La CVRS específica parece aumentar con la edad, excepto las caídas a los 12 y 15 años. A su vez, la CVRS específica de la enfermedad parece disminuir constantemente a medida que aumenta la discapacidad.</p>
--	--	--

Autor	Kiefer M. et al. ⁵²	
Título	Progression of Ankle Plantarflexion Contractures and Functional Decline in Duchenne Muscular Dystrophy: Implications for Physical Therapy Management.	
Año	2019	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
Se extrajeron datos de 332 niños con DMD.	ROM: a través de goniometría. Capacidad Funcional: a través de la escala NSAA.	El movimiento de dorsiflexión del tobillo osciló entre -32,5 y 25 grados. La progresión de las contracturas del tobillo se demuestra mediante una línea de tendencia: pendiente -1,43 por año. Se estimó que la puntuación NSAA disminuye aproximadamente 0,23 puntos por cada grado de dorsiflexión del tobillo perdido.

Autor	Ricotti V. et al. ⁵³	
Título	The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials.	
Año	2016.	
Tipo de estudio	Estudio observacional	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
513 niños con DMD ambulatorios entre 3 y 16 años (edad media 9,5).	Función motora: medida mediante la escala ambulatoria North Star.	En la NSAA linealizada se observó una disminución promedio de 8 unidades/año (4 unidades en el análisis de NSAA sin procesar) después de los 7 años. La mediana de edad en el momento de la pérdida de la deambulación (LOA) fue de 13 años (IC del 95 %: 12,1 a 13,5); 2 años antes de la LOA, la puntuación NSAA linealizada media estimada fue 42/100 (escala bruta 13/34). Antes de los 7 años de edad, los niños jóvenes con DMD mejoran su función motora, con una ganancia general de 4,0 unidades linealizadas/año (1,4, puntos en la escala bruta).

Autor	Muntoni F et al. ⁵⁴	
Título	Categorization of trajectories and changes of individual items of the North Star Ambulatory Assessment in patients with Duchenne muscular dystrophy	
Año	2019	
Tipo de estudio	OBSERVACIONAL	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
La muestra de este estudio fue de 365 niños con DMD. Con un promedio de edad en la primera evaluación de 7,1 años.	Capacidad motora: evaluada mediante la NSAA, test de caminata/carrera de 10 metros y levantarse del suelo.	<p>El promedio de la edad en la primera evaluación fue de $7,1 \pm 2,6$ años, la puntuación total promedio de la NSAA en la primera evaluación fue de $21,8 \pm 7,1$. La trayectoria media de la puntuación total de la NSAA versus la edad de los pacientes alcanzó su punto máximo a la edad de 6,3 años con una puntuación media de la NSAA de 26; La puntuación total media de la NSAA de la población aumentó inicialmente a un ritmo de aproximadamente 3 unidades por año y, después del pico, eventualmente se acercó a una tasa de disminución de aproximadamente 3 unidades por año.</p> <p>Al analizar las tres categorías de rango de edad, los niños mayores tenían, como se esperaba, un mayor riesgo de desplazamiento hacia abajo, pero no todos los elementos demostraron el mismo grado de riesgo de pérdida de función en los diferentes rangos de edad. Casi invariablemente, las mayores diferencias en el riesgo de empeoramiento se dieron entre los grupos de edad <7 años y de 7 a 12 años, con diferencias más pequeñas entre 7 a 12 y ≥ 12. En algunos casos (por ejemplo, caminar con tacones y correr), el riesgo de empeoramiento fue menor en aquellos de ≥ 12 años que entre aquellos de 7 a 12 años.</p>

Autor	Choi YA. et al. ⁵⁵	
Título	Lower extremity joint contracture according to ambulatory status in children with Duchenne muscular dystrophy.	
Año	2018.	
Tipo de estudio	Observacional.	
Muestra	Variables de estudio	Resultados
128 pacientes con DMD, 78 (61%) grupo ambulatorio (edad media 9,1 años) y 50 (39%) no ambulatorio (edad media 13,3 años).	ROM: medido mediante goniometría. Capacidad funcional: evaluada mediante escala Vignos.	En el grupo ambulatorio, las contracturas de HF y KF se observaron con poca frecuencia, mientras que las contracturas de APF se observaron con mayor frecuencia en el grupo ambulatorio; 41 pacientes (52,6%) del grupo ambulatorio presentaron contracturas de la FPA. Los ángulos de contractura medios de KF y APF se compararon con el ángulo de contractura medio de HF tanto en el grupo ambulatorio como en el no ambulatorio. El ángulo de contractura medio de la APF fue 4,9° mayor (intervalo de confianza del 99,7%, 2,6-7,3) que el ángulo de contractura medio de la HF (p ajustado < 0,0001), en el grupo ambulatorio. Al comparar los grupos ambulatorios y no ambulatorios, el ángulo medio de HF fue 22,0 ° (intervalo de confianza del 99,7%, 17,5–26,5), el ángulo de contractura medio de KF fue 40,4 ° (intervalo de confianza del 99,7%, 30,6–50,2) y el ángulo de contractura medio de la APF fue 28,1° mayor (intervalo de confianza del 99,7%, 19,7–36,5) en el grupo no ambulatorio que en el grupo ambulatorio. Diferencias en los ángulos de contractura articular, según la participación en el estiramiento: no se observaron diferencias en la gravedad de las contracturas de las articulaciones HF, KF y APF entre los grupos con estiramiento y sin estiramiento, independientemente del estado ambulatorio.

VII. Discusión:

El paciente que fue objeto de estudio en esta investigación, presenta un diagnóstico de DMD, esta es una enfermedad que se caracteriza, como se ha mencionado, por patrones estereotipados de degeneración, debilidad muscular grave y progresiva, presentando compensaciones posturales, riesgos de contracturas y deformidades asociadas con pérdidas funcionales, como resultado de la ausencia de distrofina en el músculo. A su vez, el abordaje terapéutico de la enfermedad ha de ser un manejo multidisciplinario, el cual debe adquirir una comprensión total de la patología, contemplando las necesidades y objetivos del paciente, con el propósito de brindar al mismo, como a su familia, la mejor calidad de vida posible. Para ello las evaluaciones y la rehabilitación deben considerar todos los dominios de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF), desde un primer momento para minimizar las complicaciones propias del avance de la patología⁸.

Dentro de las evaluaciones que se recomiendan para el abordaje multidisciplinar, se incluyen las medidas del ROM, la función motora, la calidad de vida y la participación en las AVD⁸. Partiendo del análisis de la variable AVD, los autores Fujiwara et al.²¹ y Uchikawa et al.⁴⁷ concuerdan en que, la independencia en la realización de las mismas en los pacientes con DMD, se ve correlacionada negativamente con la edad en el desempeño motor, estos utilizaron el mismo elemento de evaluación (FIMSN). Teniendo en cuenta que los autores mencionados utilizaron un instrumento de evaluación distinto al caso de estudio, en este estudio se utilizó el índice de Barthel, obteniendo una dependencia moderada para la realización de las AVD, donde el ítem de mayor dificultad fue la subida y bajada de escaleras, similar al ítem de mayor dificultad que se encontró en los estudios mencionados anteriormente.

En relación a la variable CVRS, como se mencionó con anterioridad en el apartado marco teórico, los autores Landfeldt et al.²², Bendixen et al.⁴⁸ y Liang et al.⁴⁹, concuerdan en que los pacientes con DMD presentan una CVRS disminuida en relación a sus pares sanos. Ante un autoinforme del paciente y un informe de los padres con el cuestionario PedsQL 3.0, Schreider-Katz et al.⁵⁰, encontraron que la

autopercepción del paciente sobre su CVRS es menor que la percepción de los padres respecto a la calidad de vida del paciente, similar a los resultados obtenidos en este caso de estudio realizado con el mismo instrumento de evaluación. Landfeldt et al.²², también utilizaron el mismo instrumento de medición, pero obtuvieron resultados contradictorios a los obtenidos en este caso de estudio y a los de Schreider-Katz et al.⁵⁰, obteniendo que la autopercepción del paciente es mayor que la percibida por los padres, estos resultados pueden deberse a que la edad media de la muestra en el estudio de Landfeldt et al.²² fue mayor y a las diferencias socioeconómicas que puedan presentarse en las naciones de residencia de los pacientes evaluados en dichos estudios. En relación a esto Otto et al.⁵¹, encontraron una influencia positiva entre la CVRS de los pacientes con DMD y las familias con mayores ingresos económicos, una asistencia adecuada y el tiempo en el que los pacientes pasan fuera del hogar. Asociado al caso de estudio, en el hecho de que en el informe de los padres mencionan que el dinero es un problema que “casi siempre” se presenta en la familia, también se presenta la situación en la que el paciente solo acude una vez por semana a el centro de rehabilitación, a veces no acude al mismo por la imposibilidad de la madre de acompañarlo o por la falta de recursos para afrontar los traslados. Esto puede influir de manera negativa en la CVRS del paciente en cuestión.

Los autores Kiefer et al.⁵², Ricotti et al.⁵³ y Muntoni et al.⁵⁴ muestran en sus respectivos estudios la disminución de la función motora en los pacientes con DMD, relacionado con el transcurso de la enfermedad y la edad del paciente. Estos investigadores evalúan esta variable a través de la NSAA, Kiefer et al.⁵² y Ricotti et al.⁵³, han observado la situación de que los pacientes con DMD aumentan su capacidad motora hasta los 7 años de edad, mientras que Muntoni et al.⁵⁴ plasmaron un pico de rendimiento máximo de 6,3 años. Estas diferencias en la edad pico de rendimiento máximo en los estudios podría provenir de la ingesta de glucocorticoides en las muestras, la edad de inicio del tratamiento y el régimen farmacológico, además del tiempo de rehabilitación física que se les brindan a los pacientes.

Ricotti et al.⁵³ en el mismo estudio, intentaron predecir la pérdida de la deambulaci3n (LOA), su muestra poseía una edad media de 9,5 años, donde la LOA se dio a una edad media 13 años, encontraron en su estudio que antes de los dos años previos a la LOA, se obtiene una puntuaci3n de 13 y un ańo antes de la misma

9 puntos en la NSAA, mostrando una posible predicción del riesgo de LOA con los datos obtenidos por la NSAA.

Teniendo en cuenta los datos obtenidos por estos autores sobre la pérdida de la función motora, en este caso de estudio (NSAA= 15), no existen datos previos en la historia clínica de esta variable, sólo se recolectaron relatos del paciente y su terapeuta sobre el deterioro de la función motora, por lo que no se pueden obtener los mismos resultados sobre la cantidad de puntos perdidos en un año e intentar predecir el riesgo de LOA en este caso.

Otra de las variables analizadas en este caso de estudio fue el ROM, respecto a esto Kiefer et al.⁵² en su estudio, analizaron el rango de movimiento de la dorsiflexión de tobillo e indicaron que el mismo disminuye a medida que se acentúan las contracturas, relacionando la pérdida del ROM con una pérdida de la función motora, por cada grado de movimiento perdido se da una disminución de la NSAA de 0,23 puntos. Esto puede ocasionarse debido a que las contracturas de los miembros inferiores limitan la movilidad y repercuten en las actividades del paciente. En relación a esto, en el estudio de Choi et al.⁵⁵, encontraron que las contracturas articulares en pacientes ambulatorios son menos frecuentes y agresivas que las que se presentan en los pacientes no ambulatorios. De las grandes articulaciones de miembro inferior, Choi et al.⁵⁵, mencionan que la contractura en flexión plantar del tobillo es la que con mayor frecuencia se presenta en el grupo ambulatorio.

Ante la evaluación de esta variable en el caso, se observa lo mencionado por los autores Kiefer et al.⁵², y Choi et al.⁵⁵, presentando el paciente una mayor evidencia de limitación al movimiento en la articulación del tobillo, observando una marcha en equino y ante la evaluación del movimiento de dorsiflexión, se obtuvieron puntuaciones negativas no pudiendo llegar a la posición neutra de 0° en ambos tobillos, esto también se evidencia ante la incapacidad de realizar el ítem 13 en la evaluación NSAA. Además, evidenciando que las articulaciones de cadera y rodilla también se encuentran afectadas, presentando una menor limitación al movimiento que las observadas en los tobillos. Las recomendaciones para el mantenimiento del ROM en pacientes con DMD, incluyen la aplicación de estiramientos musculares y el uso de ortesis³⁶. En relación a esto, los autores Alemdaroğlu et al.⁴⁴, concluyeron en su estudio la importancia de prescribir órtesis a tiempo, para prevenir el desarrollo de

contracturas y deformidades en las diferentes articulaciones y mantener el mayor tiempo posible la deambulaci3n independiente.

Como se mencion3 en el apartado “marco te3rico”, los autores Alemdar3đlu et al.⁴⁴, Kern et al.⁴⁵ y Gupta et al.⁴⁶, encontraron en sus respectivos estudios que el elemento ortop3dico m3s utilizado para pacientes con DMD es la ortesis tobillo-pie (AFO) s3lida de uso nocturno, la utilizaci3n de esta fue de 89%, 51% y el 67% de los pacientes de las muestras respectivamente. La diferencia de porcentajes en la cantidad de pacientes que la usan se puede dar por el hecho de que en el estudio de Alemdar3đlu et al.⁴⁴, la muestra eran pacientes con ENM en general, pero el grupo de estudio se encontraba conformado por un 70% de pacientes con DMD, a diferencia de Kern et al.⁴⁵ y Gupta et al.⁴⁶, en el cual el total de la muestra eran pacientes con DMD. La elecci3n principal de la utilizaci3n de AFO, puede deberse a los beneficios que brinda la implementaci3n de esta ortesis en la progresi3n de la enfermedad.

Nishizawa et al.⁵⁶ mencionan en su estudio, que la implementaci3n de una AFO nocturna en pacientes con DMD, aumentar3a el ROM de tobillo y tendr3an una tendencia a la mejor3a de la funci3n motora. Sin embargo estos resultados no fueron significativos por varias razones, primero se encuentra el peque1o tama1o muestral, segundo el hecho de que el grupo de estudio fue de una edad media de 5,7 a1os, mientras que el grupo control era de 8,7 a1os, no pudiendo explicar bien si el aumento del ROM y la funci3n se deben a la aplicaci3n de la ortesis o a la capacidad de los pacientes del grupo de estudio de poder seguir mejorando su funci3n hasta el pico m3ximo de edad, como mencionan Kiefer et al.⁵², Ricotti et al.⁵³ y Muntoni et al.⁵⁴. La tercera raz3n de que dichos resultados no pueden ser significativos, es que el grupo control de este estudio, fueron pacientes a los cuales se les aplic3 la misma intervenci3n que a los del grupo de estudio, pero estos no cumplieron con la recomendaci3n del tiempo de uso de las ortesis, debido a la presencia de dolor, dificultad para ponerse las ortesis, calor y sudoraci3n.

En relaci3n al caso de estudio, la disminuci3n del ROM de tobillos puede deberse al rechazo del paciente al uso de las AFO prescritas anteriormente, las cuales no perduraron en el tiempo por incomodidad. Este rechazo del paciente, se puede deber a un mal dise1o de la ortesis aplicada, estas deben ser fabricadas a medida y con objetivos claros establecidos por el equipo multidisciplinar. La ortesis ha de adecuarse

a las necesidades biomecánicas del paciente, en búsqueda de alinear la extremidad³⁹. La construcción de la misma debe ser individualizada, confeccionada de un molde tomado directamente del paciente, teniendo en cuenta la sensibilidad de la piel evitando las zonas de presión, que pueden generar complicaciones a futuro. Los materiales utilizados deben ser de poco peso, como lo son los plásticos o la fibra de carbono, dependiendo de la situación económica del usuario. Los plásticos como el polipropileno son de bajo costo, poseen una elevada resistencia a la tracción, rigidez y dureza⁵⁷. La fibra de carbono es un material de elevado costo, pero con alta rigidez y resistencia en comparación con el peso y volumen³⁹. Además, el aspecto cosmético debe ser agradable a la vista, para permitir la aceptación del paciente. Esta serie de requisitos va en búsqueda de la confortabilidad para el paciente³⁹.

Los elementos ortopédicos que con menos frecuencia se recomendaron para los pacientes con DMD en los estudios de Alemdaroğlu et al.⁴⁴, Kern et al.⁴⁵ y Gupta et al.⁴⁶, fueron las ortesis KAFO, AFO dinámicas y AFO de uso diurno. Estos resultados pueden deberse a los efectos negativos del uso de las mismas en la deambulación, pudiendo ser el incremento del peso impuesto al paciente, las limitaciones para las compensaciones y la disminución de la cadencia en la marcha, el aumento del gasto energético, la frecuencia de caídas y del tiempo en las pruebas cronometradas, con mayor dificultad para subir y bajar escaleras y levantarse del suelo. Algunos de estos efectos negativos, también fueron nombrados por Townsend et al.⁵⁸ en su estudio, al implementar AFO dinámicas en 3 pacientes con DMD, pero los resultados no son significativos en este estudio por la pequeña muestra que poseía.

A su vez, Pandya et al.⁴³ en su estudio obtuvieron como resultado, que la utilización de una férula nocturna fue el elemento que más se informó por los cuidadores (56.6%), estos también informaron el uso de dispositivos de asistencia y movilidad, donde el uso de silla de ruedas manuales fue el más mencionado, seguido de las eléctricas y de ducha. Esto puede deberse al hecho de que las sillas de ruedas manuales presentan una excelente relación precio/calidad, ligeras y de fácil mantenimiento por la resistencia de los materiales que las conforman, como el aluminio, el titanio o el carbono. La adquisición de estas representa una opción más económica que las sillas de ruedas eléctricas⁵⁹.

Pandya et al⁴³, mencionan la situación llamativa en la cual a 2 sitios de los 5 evaluados por el estudio, se les brindó un scooter antes que una silla de ruedas manual, como primer dispositivo de movilidad, esto puede deberse al hecho de las elecciones propias de los pacientes y a la capacidad económica y social de las regiones a las cuales se aborda en el estudio. Sin embargo, la adquisición de una silla de ruedas no es un proceso sencillo, como mencionan en su artículo Paguinto et al⁶⁰, donde este proceso se ve afectado por las influencias socioeconómicas que pueden presentar las familias, la ideología y emociones negativas encontradas por los padres ante la prescripción y los tiempos prolongados que transcurren entre la indicación y la adquisición de la silla de ruedas. Además el dispositivo de movilidad debe estar adecuado a los criterios generales de adquisición, donde se observan las características personales del usuario, dependiendo de sus medidas antropométricas, su discapacidad, el tiempo y el entorno de uso del mismo. Dentro de los criterios específicos se destacan la seguridad y estética del dispositivo, su relación precio/calidad y la facilidad de conducción tanto por el paciente como por el cuidador⁴². A su vez, Paguinto et al⁶⁰ destacan que los profesionales de la salud suelen indicar la silla de ruedas ante la incidencia de caídas, fatiga y la disminución de la participación en las AVD, en búsqueda de preservar la salud, la función y la fuerza muscular, aumentar la independencia y la calidad de vida del paciente.

VIII. **Conclusión:**

En base a lo analizado e interpretado de los datos obtenidos en el caso clínico planteado y teniendo en cuenta los objetivos propuestos en la investigación, se puede llegar a la siguiente conclusión:

Mediante la única evaluación realizada al paciente y la revisión de la literatura, se concluye que posee un deterioro general de su salud, con moderadas limitaciones en las AVD, un deterioro de su CVRS, una función motora disminuida y con alteraciones de los rangos de movimientos de sus miembros inferiores. Asemajándose a la literatura analiza, como la presencia de contracturas y deformidades en los tobillos, el uso de glucocorticoides, las posturas y signos característicos de la patología, pero con particularidades, como el hecho de que se le haya prescrito una ortesis tobillo-pie (AFO), pero el paciente discontinuó su uso, el diagnóstico de la enfermedad se dio de forma tardía en comparación a lo que se puede encontrar en la literatura, debiéndose a la situación pandémica que afectaba en dicho momento a toda la sociedad. Tampoco se encuentran registros de las diferentes evaluaciones que se llevaron a cabo en este estudio, esto podría deberse a lo novedosas o a las recientes validaciones de estas para el país. Pero se destaca que la evaluación NSAA fue sugerida por el equipo de Terapia Física de la Institución donde concurre el paciente, ya que se encuentran incorporando la misma en la evaluación de sus pacientes. A su vez, los datos obtenidos en el Peds QL NM 3.0 fueron de importancia para el equipo de trabajo multidisciplinar, ya que arrojaron datos que el niño no había expresado con anterioridad y fueron el disparador para que se planteara la necesidad de realizar entrevistas con el área de psicología.

Por lo mencionado anteriormente y lo analizado en el estudio, se determina que los elementos ortopédicos más apropiados para incorporar en el paciente evaluado, serían la implementación de una ortesis de tobillo-pie (AFO) y un dispositivo de movilidad. La AFO que se indicaría, es sólida de uso nocturno, confeccionada a medida, confortable para el paciente y de polipropileno, en búsqueda de prevenir la presencia de dolor, malestar, calor y sudoración que podrían provocar la falta de adherencia y el posterior rechazo a su utilización, como ya ocurrió en el paciente. Para evitar esta situación de rechazo y poca adherencia al tratamiento, se ha de trabajar de manera multidisciplinar enfatizando en la explicación de los beneficios que trae el uso de las mismas, dado que el paciente posee una mayor capacidad de

comprensión de su enfermedad que la que poseía en el momento de indicación anterior, sumado esto al gran apoyo que le brinda su familia y la próxima incorporación del área de psicología. La implementación de esta ortesis, va en búsqueda de preservar el rango de movimiento del tobillo, buscando ayudar a mantener el pie en una posición funcional para el paciente y evitar la progresión de las deformidades de esta articulación, ya que es la articulación que mayor presenta contracturas en la etapa ambulatoria, por lo que se debe hacer énfasis, dado que el paciente evaluado se encuentra en la etapa ambulatoria tardía de la enfermedad.

El dispositivo de movilidad que sería apropiado incorporar al paciente, es una silla de ruedas manual autopropulsable ultraliviana para recorrer largas distancias, que también permita la toma y el manejo de su cuidador, si se le presenta la situación en la que el niño se fatigue durante la propulsión de la misma. Esta implementación se sugiere por la situación en la cual el paciente se encuentra inmerso, donde el mismo relata fatiga y caídas ante la deambulación de trayectos largos, como los que realiza para asistir a la escuela o la visita a un familiar, también relacionado con la pregunta que se le realizó en el cuestionario PedsQL, donde el paciente percibe que “a veces” no posee los aparatos de ayuda que necesita para moverse. La elección de este elemento va en búsqueda de aumentar la independencia y calidad de vida del paciente como la de su familia.

En función a los objetivos específicos, a través del análisis de la bibliografía se concluye que las ortesis que más se utilizan en la actualidad para los pacientes con DMD son, las ortesis tobillo-pie (AFO) sólidas en mayor porcentaje, seguido en menor porcentaje por las AFO dinámicas y las ortesis rodilla-tobillo-pie (KAFO).

Otro de los objetivos específicos planteados al comienzo de la investigación, hacía referencia a la necesidad de determinar la incorporación o no de elementos ortopédicos para asistir a la deambulación, dado los datos recolectados a través de las evaluaciones realizadas, el relato del paciente y la literatura, específicamente el estudio de Ricotti et al.⁵³, no se puede prever que el paciente este próximo a perder la deambulación, por lo cual en este momento no se le indicaría una ortesis para asistir a la deambulación, dado que las mismas además solo le implicaría un mayor gasto energético, un aumento del riesgo de caídas y limitación de las compensaciones que utiliza el paciente para deambular. Pero dentro de los elementos ortopédicos

mencionados, se recomienda la implementación de un dispositivo de movilidad, específicamente el uso de una silla de ruedas como la mencionada anteriormente.

Para concluir con el último objetivo específico que se presentó en este estudio, la utilización de ortesis en la reducción de contracturas y deformidades, se puede decir que las mismas no son eficaces para ello, ya que su objetivo de uso va en búsqueda de prevenirlas, en conjunto a la aplicación de estiramientos musculares, antes de que se instauren por completo en el paciente, cuando esto ocurre la ortesis pierde su función.

Como comentario final al estudio, se quiere destacar el valor de incorporar evaluaciones de calidad de vida a las pesquisas de estos niños. En este caso en particular, se evidenció la demanda propia del niño de incorporar un elemento que le simplifique los desplazamientos de medias o largas distancias. Una demanda que responde no sólo al orden de lo físico, sino también a los psicológico y social. Si bien esta era una necesidad que el equipo de trabajo podría estar considerando, los resultados de estas pruebas concretaron la puesta en marcha para la incorporación de la misma. Así, este tipo de registros permite considerar a los pacientes en todas sus dimensiones, no solo con escalas que cuantifiquen la evolución de los sistemas músculo esqueléticos, sino acercándose al modelo de atención en salud de la actualidad; en la cual la persona es considerada en sus aspectos bio-psico-social.

IX. **Referencias bibliográficas:**

1. Fagoaga Mata j. Enfermedades neuromusculares. En: Macias Merlo L, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en Pediatría. 2ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2018. p.273-302.
2. Mary P, Servais L, Vialle R. Neuromuscular diseases: Diagnosis and management. Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research. [internet]. 2018 [citado el 21 de mayo de 2023];104(1): 89-95. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S187705681730333X?via%3Dihub>
3. Lolascal G, Paoletta M, Liguori S, Curci C, Moretti A. Neuromuscular Diseases and Bone. Front Endocrinol [internet]. 2019 [citado el 21 de mayo de 2023];10:794. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fendo.2019.00794/full>
4. Camacho Salas A. Distrofia muscular de Duchenne. An Pediatr Contin [internet]. 2014 [citado el 21 de mayo de 2023];12(2):47–54. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-anales-pediatria-continuada-51-articulo-distrofia-muscular-duchenne-S1696281814701684>
5. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Neurología [internet]. 2019 [citado el 23 de mayo de 2023];34(7):469-481. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-linkresolver-consenso-el-diagnostico-tratamiento-seguimiento-S021348531830015X>
6. Arora H. Distrofia muscular de Duchenne: Sigue siendo una enfermedad incurable. Neurol India [internet] 2019 [citado el 26 de julio de 2023];67: 717-723. Disponible en: https://journals.lww.com/neur/fulltext/2019/67030/duchenne_muscular_dystrophy_still_an_incurable.25.aspx
7. Darras BT, Urion DK, Ghosh PS. Dystrophinopathies [Libro de internet]. Seattle: GeneReviews; 2000 [Actualizado el 20 de enero de 2022] [citado el 16 de agosto de 2023]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1119/>.
8. 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 16 de agosto de 2023];17(3):251-267. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3)
9. Araujo APQC, Carvalho AAS, Cavalcanti EBU, Saute JAM, Carvalho E, França MCJr, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 1: diagnosis, steroid therapy and perspectives. Arquivos de Neuro-Psiquiatr [internet]. 2017 [citado el 4 de septiembre de 2023]; 75(8):104-113. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/0004-282X20170112>
10. Araujo APQC, Nardes F, Fortes CPDD, Pereira JA, Rebel MF, Dias CM, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. Arquivos de Neuro-Psiquiatr [internet]. 2018 [citado el 19

- de septiembre de 2023];76(7):481-489. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/0004-282X20180062>
11. Caso, LE. Physical Therapy and Orthotic Devices. En: Huml, R. Muscular Dystrophy. Switzerland: Springer, Cham; 2015. p. 73-104.
 12. Manzanos García A, Matey Rodríguez C. Desarrollo y valoración de la marcha. El paso normal, patológico y ayudas ortésicas. En: Macías Merlo L, Fagoaga Mata J. Fisioterapia en Pediatría. 2ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2018. p.105-129.
 13. McDonald CM, Fowler WM Jr. The role of the neuromuscular medicine and physiatry specialists in the multidisciplinary management of neuromuscular disease. Phys Med Rehabil Clin N Am [internet]. 2012 [citado el 6 de diciembre de 2023];23(3):475-93. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3482408/>.
 14. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Distrofia muscular de Duchenne. Nat Rev Dis Primers [internet]. 2021 [citado el 7 de diciembre de 2023];7(1):13. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41572-021-00248-3>
 15. Centro para el Control y la Prevención de Enfermedades [sede web]. Atlanta: NCBDDD; 2022 [citado 7 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/musculardystrophy/inheritance.html>
 16. Guerra Torres M, Suárez Obando F, García Robles R, Ayala Ramírez P. Distrofia muscular de duchenne/becker. Pediatría [Internet]. 2019 [citado 7 de diciembre de 2023];52(1):8-14. Disponible en: <https://revistapediatria.org/rp/article/view/112>
 17. Pereira Pazos O, Zumeta Dubé M, Huertas Pérez G, Morales Peralta E. Distrofia Muscular Progresiva de Duchenne. Morfovirtual [internet]. 2016 [citado el 14 de diciembre de 2023]. Disponible en: <http://www.morfovirtual2016.sld.cu/index.php/Morfovirtual/2016/paper/view/388/249>
 18. Chaustre R. DM, Chona S. W. Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. Rev. Med. [internet]. 2011 [citado 3 de agosto de 2023];19(1):45-5. Disponible en: <https://doi.org/10.18359/rmed.1214>
 19. Ortez C, Natera De Venito D, Carrera García L, Exposito J, Nolasco G, Nascimento A. Avances en el tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne. Medicina [internet] 2019. [Acceso 10 de diciembre de 2023];79(3):77-81. Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802019000700017
 20. Nacional Cancer Institute [sede web]. Estados Unidos: NIH; 2011[acceso 23 de enero de 2024]. Diccionario de cáncer del NCI. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/actividades-de-la-vida-diaria>
 21. Fujiwara T, Tanabe A, Uchikawa K, Tsuji T, Tanuma A, Hase K, et al. Activities of Daily Living (ADL) Structure of Patients with Duchenne Muscular Dystrophy, Including Adults. The Keio Journal of Medicine [internet], 2009 [acceso 26 de julio de 2023]; 58(4): 223-226. Disponible en: <https://doi.org/10.2302/kjm.58.223>.

22. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmüller H, et al. Health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy: a multinational, cross-sectional study. *Dev Med Child Neurol* [internet]. 2015 [acceso 28 de julio de 2023]; 58(5):508-515. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/dmcn.12938>
23. Ortega J. Resultados preliminares de la evaluación de la calidad de vida del niño con distrofia muscular de duchenne y de su cuidador principal. CONICET [internet]. 2020 [Citado 3 de agosto de 2023] 65-69. Disponible en: <https://www.aacademica.org/000-007/715>
24. Houwen-van Opstal SLS, Jansen M, van Alfen N, de Groot IJM. Health-related quality of life and its relation to disease severity in boys with Duchenne muscular dystrophy: satisfied boys, worrying parents--a case-control study. *Journal of Child Neurology* [internet]. 2014 [acceso 3 de agosto de 2023];29(11):1486-1495. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24141275/>
25. Taboadela CH. Goniometría: una herramienta para la evaluación de las incapacidades laborales [libro de internet]. 1a ed. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Asociart ART, 2007. [fecha de consulta 3 de noviembre de 2023]. Disponible en: <https://www.aulakinesica.com.ar/evaluaciones/files/Goniometria%20sp.pdf>.
26. Enfermería Buenos Aires [sede web]. Buenos Aires: Enfermería Real; 2018 [actualización 27 de enero 2023; acceso 13 de noviembre de 2023]. Test de Barthel. Disponible en: https://enfermeriabuenosaires.com/test-de-barthel/#google_vignette
27. Lue YJ, Lin RF, Chen SS, Lu YM. Measurement of the Functional Status of Patients with Different Types of Muscular Dystrophy. *The Kaohsiung Journal of Medical Sciences* [internet]. 2009 [citado el 6 de noviembre de 2023]. 25 (6): 325-333. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1016/S1607-551X%2809%2970523-6>
28. Mapi Research Trust. ePROVIDE [sitio web]. Lyon: Mapi Research Trust; 2016 [fecha de acceso 06 de noviembre 2023]. Disponible en: <https://eprovide.mapi-trust.org/>.
29. Mozzoni J, Gómez S, Monges S, de Castro Pérez MF, Méndez M, Lemme P, et al. Validación del Cuestionario pediátrico de calidad de vida™ (Pediatric Quality of Life Inventory™) Módulo neuromuscular, versión 3.0 en español para Argentina. *Arch Argent Pediatr* [internet]. 2021 [acceso 5 de enero de 2024];119(4):286-297. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1280995>
30. Duchenne Parent Project España [Sitio web]. Madrid: Vilchez JJ; 2019 [acceso 8 de noviembre de 2023]. Pruebas funcionales en Distrofia muscular de Duchenne [44 páginas]. Disponible en: <https://www.duchenne-spain.org/tratamiento-fisico/page/2/>
31. Mazzone ES, Messina S, Vasco G, Main M, Eagle M, D'Amico A, et al. Reliability of the North Star Ambulatory Assessment in a multicentric setting. *Neuromuscul Disord* [internet]. 2009 [acceso 7 de enero de 2024];19(7):458-

461. Disponible en: [https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(09\)00522-7/fulltext](https://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(09)00522-7/fulltext)
32. Saad FA, Siciliano G, Angelini C. Avances en el diagnóstico y tratamiento de la distrofinopatía. *Biomoléculas* [internet]. 28 de agosto de 2023 [citado 15 de diciembre de 2023];13(9):1319. Disponible en: <https://www.mdpi.com/2218-273X/13/9/1319>
33. Koleva S, Fernández Santos E, González Rojas J, Blasco Valenciano M, Nieves Arias M. Enfermedad de Duchenne. Artículo monográfico. *Revista Sanitaria de Investigación (RSI)* [internet]. 2023 [acceso 15 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://revistasanitariadeinvestigacion.com/enfermedad-de-duchenne-articulo-monografico/>
34. Verma S, Anziska Y, Cracco J. Revisión de la distrofia muscular de Duchenne para los pediatras de la comunidad. *Clin Pediatr (Phila)* [internet]. 2010 [citado 15 de diciembre de 2023];49(11):1011-7. Disponible en: <http://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0009922810378738>
35. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne, parte 2: implementación de atención multidisciplinaria. *The Lancet Neurology* [internet]. 2010 [citado 16 de diciembre de 2023];9(2):177-89. Disponible en: <https://linkinghub.elsevier.com/retrieve/pii/S1474442209702728>
36. Birnkrant D, Bushby K, Bann C, Alman B, Akpon S, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol* [internet] 2018 [acceso 17 de diciembre de 2023];17(4):347-361. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5889091/>
37. Araujo APQC, Saute JAM, Fortes CPDD, França MC Jr, Pereira JA, Albuquerque MAV, et al. Update of the Brazilian consensus recommendations on Duchenne muscular dystrophy. *Arq Neuropsiquiatr* [internet]. 2023 [acceso 17 de diciembre de 2023];81(1):81-94. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10014210/>
38. Salinas Castro F, Cohí Riambau O. Introducción a la biomecánica. En: Zambudio Periago R. *Prótesis, ortesis y ayudas técnicas*. Barcelona: El Sevier España S.L; 2009. p.1-8.
39. González Viejo MR, Gómez Garrido A. Aparatos de marcha. En: Zambudio Periago R. *Prótesis, ortesis y ayudas técnicas*. Barcelona: El Sevier España S.L; 2009. p.197-212.
40. Macias Merlo L, Sarrinas Hoyos J. Programas de bipedestación y ayudas de movilidad. En: Macias Merlo L, Fagoaga Mata J. *Fisioterapia en Pediatría*. 2ª ed. Madrid: Médica Panamericana; 2018. p. 131-158.
41. Sotos Portalès R. Sillas de ruedas. En: Zambudio Periago R. *Prótesis, ortesis y ayudas técnicas*. Barcelona: El Sevier España S.L; 2009. p.309-318.
42. Gorgues J. Selección y adaptación de sillas de ruedas convencionales. *Offarm* [internet]. 2005 [acceso el 20 de enero de 2024]; 24(8): 148-152. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-offarm-4-pdf-13078588>
43. Pandya S, Andrés J, Campbell K, Meaney FJ. Rehabilitative technology use among individuals with Duchenne/Becker muscular dystrophy. *J Pediatr*

- Rehabil Med [internet]. 2016 [citado el 20 de enero de 2024]. 9(1): 45-53. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-26966800>
44. Alemdaroğlu I, Gur G, Bek N, Yilmaz Ö, Yakut Y, Uigur F, et al. Is there any relationship between orthotic usage and functional activities in children with neuromuscular disorders?. Prosthetics and Orthotics International [internet]. 2013 [acceso el 20 de enero de 2024]; 38 (1):27-33. Disponible en: https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0309364613486915?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed
 45. Kern V, Wicklund M, Haulman A, McDermott M, William B, Griggs R, et al. Ankle bracing practices in ambulatory, corticosteroid-naive boys with Duchenne muscular dystrophy. Muscle Nerve [internet]. 2020 [consultado 22 de enero de 2024]; 61(1): 52-57. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-31588574?lang=es>
 46. Gupta A, Nalini A, Arya S, Vengalil S, Khanna M, Krishnan R, et al. Ankle-Foot Orthosis in Duchenne Muscular Dystrophy: A 4 year Experience in a Multidisciplinary Neuromuscular Disorders Clinic. The Indian Journal of Pediatrics [internet]. 2016 [consultado 22 de enero de 2024]; 84: 211-215. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12098-016-2251-7>
 47. Uchikawa K, Lui M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status abd muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. J Rehabil Med [internet]. 2004 [acceso 10 de enero de 2024];36(3):124-129. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-15209455?lang=es>
 48. Bendixen RM, Senesac C, Lott DJ, Vandenborne K. Participation and quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy using the International Classification of Functioning, Disability, and Health. Health and Quality of Life Outcomes [internet]. 2012 [acceso el 12 de enero de 2024]; 10(43). Disponible en: <https://hqlo.biomedcentral.com/articles/10.1186/1477-7525-10-43#Abs1>
 49. Liang R, Chan SHS, Ho FKW, Tang OC, Cherk SWW, IP P et al. Health-related quality of life in Chinese boys with Duchenne muscular dystrophy and their families. J Child Health Care [internet]. 2019 [acceso 11 de enero de 2024]; 23(3): 495-506. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-31220930?lang=en>
 50. Schreiber Katz O, Klug C, Thiele S, Schorling E, Zowe J, Reilich P, et al. Comparative cost of illness analysis and assessment of health care burden of Duchenne and Becker muscular dystrophies in Germany. Orphanet Journal of Rare Diseases [internet]. 2014 [acceso 12 de enero de 2024]; 9, 210. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4302713/>
 51. Otto C, Steffensen BF, Hojberg AL, Barkmann C, Rahbek J, Ravens Sieberer U, et al. Predictors of Health-Related Quality of Life in boys with Duchenne muscular dystrophy from six European countries. J Neurol [internet]. 2017 [acceso 11 de enero de 2024]; 264(4): 709-723. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-28175989?lang=es>
 52. Kiefer M, Bonarrigo K, Quatman Yates C, Fowler A, Cuerno PS, Wong B. Progression of Ankle Plantarflexion Contractures and Functional Decline in Duchenne Muscular Dystrophy: Implications for Physical Therapy Management. Pediatr Phys Ther [internet]. 2019 [acceso el 14 de enero de

- 2024]; 31(1): 61-66. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/en/mdl-30557283?lang=es>
53. Ricotti V, Ridout DA, Pane M, Main M, Mayhen A, Mercuri E et al. The NorthStar Ambulatory Assessment in Duchenne muscular dystrophy: considerations for the design of clinical trials. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* [internet]. 2016 [14 de enero de 2024]; 87(2): 149–155. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4752678/>
 54. Muntoni F, Domingos J, Manzur AY, Mayhew A, Guglieri M, Sajeev G et al. Categorising trajectories and individual item changes of the North Star Ambulatory Assessment in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Journal List* [internet]. 2019 [acceso 15 enero de 2024]; 14(9): e0221097. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6719875/>
 55. Choi YA, Chun SM, Kin Y, Shin HL, Lower extremity joint contracture according to ambulatory status in children with Duchenne muscular dystrophy. *BMC musculoskelet Disord* [internet]. 2018 [acceso 14 de enero de 2024]; 19: 287. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6094451/>
 56. Nishizawa H, Matsukiyo A, Shiba N, Koinuma M, Nakamura A. The effect of wearing night splints for one year on the standing motor function of patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Phys Ther Sci* [internet]. 2018 [Acceso 18 de enero de 2024]; 30(4): 576–579. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5909005/>
 57. Gomar Sancho V. Materiales en ortopedia técnica. En: Zambudio Periago R. Prótesis, ortesis y ayudas técnicas. Barcelona: El Sevier España S.L; 2009. p.9-14.
 58. Townsend EL, Tamhane H, Gross DK. Effects of AFO use on walking in boys with Duchenne muscular dystrophy: a pilot study. *Pediatric Physical Therapy* [internet]. 2015 [Acceso 12 de enero de 2024]; 27(1):24-9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25401456/>
 59. Ortopediaplz. Manual de silla de ruedas: pros y contras [sede web]. Plaza Ortopedia. 2021 [citado 6 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.ortopediaplaza.com/silla-de-ruedas-manual-pros-y-contras/>
 60. Paguinto SG, Kasparian NA, Bray P, Farrar M. Multidisciplinary perspectives and practices of wheelchair prescription for children with neuromuscular conditions. *Assistive Technology* [internet]. 2023 [Acceso 16 de enero de 2024]; 18(2): 166-174. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17483107.2020.1839793>

X. **Anexos:**

X.a) **Cuestionario PedsQL NM 3.0 para preadolescentes:**

N° de identificación _____
 Fecha: _____

PedsQL™

Módulo neuromuscular

Version 3.0 - Spanish (Argentina)

INFORME para PREADOLESCENTES (8-12 años)

INSTRUCCIONES

Los niños con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales. Por favor, decinos en qué medida cada una de estas cosas ha sido un problema para vos durante el ÚLTIMO MES, marcando con un círculo la respuesta:

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

No hay respuestas correctas o incorrectas.
 Si no entendés una pregunta, por favor pedí ayuda.

PedsQL 3.0 (8-12) Neuromuscular Prohibida su reproducción sin autorización Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
 01/05
 PedsQL-3.0-Neuromuscular_C - Argentina/Spanish - Version of 14 Nov 16 - MapL
 0000011 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_C_NA_Usp_A01.doc

PedsQL 2

Durante el ÚLTIMO MES, ¿en qué medida las siguientes cosas han sido un problema para vos?

ACERCA DE MI ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta respirar	0	1	2	3	4
2. Me enfermo con facilidad	0	1	2	3	4
3. Se me hacen heridas y/o me salen sarpujidos	0	1	2	3	4
4. Me duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Me siento cansado/a	0	1	2	3	4
6. Siento la espalda dura	0	1	2	3	4
7. Me despierto cansado/a	0	1	2	3	4
8. Mis manos están débiles	0	1	2	3	4
9. Me cuesta usar el inodoro	0	1	2	3	4
10. Me cuesta subir o bajar de peso cuando quiero	0	1	2	3	4
11. Me cuesta usar las manos	0	1	2	3	4
12. Me cuesta tragar la comida	0	1	2	3	4
13. Me demoro mucho en bañarme o ducharme	0	1	2	3	4
14. Me lastimo accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Me demoro mucho en comer	0	1	2	3	4
16. Me cuesta darme vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. Me cuesta ir a distintos lugares con mis aparatos de ayuda (por ejemplo, silla de ruedas, etc.)	0	1	2	3	4

LA COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta decirles a los médicos y enfermeras cómo me siento	0	1	2	3	4
2. Me cuesta hacerles preguntas a los médicos y enfermeras	0	1	2	3	4
3. Me cuesta explicar mi enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. A mi familia le cuesta planificar actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. A mi familia le cuesta descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que mi familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. No tengo los aparatos de ayuda que necesito (por ejemplo, silla de ruedas, etc.)	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 (8-12) Neuromuscular Prohibida su reproducción sin autorización Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D.
 01/05
 PedsQL-3.0-Neuromuscular_C - Argentina/Spanish - Version of 14 Nov 16 - MapL
 0000011 / PedsQL-3.0-Neuromuscular_C_NA_Usp_A01.doc

Anexo a: Tomado de Verni JW (28).

X.b) **Cuestionario PedsQL NM 3.0 para padres:**

PedsQL™
Módulo neuromuscular

Versión 3.0 - Spanish (Argentina)

INFORME para PADRES de PREADOLESCENTES (8-12 años)

INSTRUCCIONES

Los niños con trastornos neuromusculares a veces tienen problemas especiales.
Por favor díganos en qué medida cada una de estas cosas ha sido un problema para su hijo/a durante el ÚLTIMO MES marcando con un círculo la respuesta:

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

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

PedsQL 3.0 Parent (8-12) Neuromuscular Prohibida su reproducción sin autorización
01/05
PedsQL-3.0-Neuromuscular_PC - Argentina/Spanish - Version of 14 Nov 16 - Megi,
10/05/19 PedsQL-3.0-Neuromuscular_PC_AU2_05/19/16

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

Anexo b: Tomado de Verni JW (28).

Aressi Joaquín
García Tomás

PedsQL 2

Durante el ÚLTIMO MES, ¿en qué medida las siguientes cosas han sido un problema para su hijo/a?

ACERCA DE LA ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR DE MI HIJO/A (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. A mi hijo/a le cuesta respirar	0	1	2	3	4
2. Mi hijo/a se enferma con facilidad	0	1	2	3	4
3. A mi hijo/a se le hacen heridas y/o le salen sarpujidos	0	1	2	3	4
4. A mi hijo/a le duelen las piernas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo/a se siente cansado/a	0	1	2	3	4
6. Mi hijo/a siente la espalda dura	0	1	2	3	4
7. Mi hijo/a se despierta cansado/a	0	1	2	3	4
8. Las manos de mi hijo/a están débiles	0	1	2	3	4
9. A mi hijo/a le cuesta usar el inodoro	0	1	2	3	4
10. A mi hijo/a le cuesta subir o bajar de peso cuando quiere	0	1	2	3	4
11. A mi hijo/a le cuesta usar las manos	0	1	2	3	4
12. A mi hijo/a le cuesta tragar la comida	0	1	2	3	4
13. El baño o ducha de mi hijo/a toma mucho tiempo	0	1	2	3	4
14. Mi hijo/a se lastima accidentalmente	0	1	2	3	4
15. Mi hijo/a se demora mucho en comer	0	1	2	3	4
16. A mi hijo/a le cuesta darse vuelta en la cama durante la noche	0	1	2	3	4
17. A mi hijo/a le cuesta desplazarse a distintos lugares con sus aparatos de ayuda (por ejemplo, silla de ruedas, etc.)	0	1	2	3	4

LA COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. A mi hijo/a le cuesta decirles a los médicos y enfermeras cómo se siente	0	1	2	3	4
2. A mi hijo/a le cuesta hacerles preguntas a los médicos y enfermeras	0	1	2	3	4
3. A mi hijo/a le cuesta explicar su enfermedad a otras personas	0	1	2	3	4

ACERCA DE LAS OPCIONES DE NUESTRA FAMILIA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. A nuestra familia le cuesta planificar actividades como las vacaciones	0	1	2	3	4
2. A nuestra familia le cuesta descansar lo suficiente	0	1	2	3	4
3. Creo que el dinero es un problema en nuestra familia	0	1	2	3	4
4. Creo que nuestra familia tiene muchos problemas	0	1	2	3	4
5. Mi hijo/a no tiene los aparatos de ayuda que necesita (por ejemplo, silla de ruedas, etc.)	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 Parent (8-12) Neuromuscular Prohibida su reproducción sin autorización
01/05
PedsQL-3.0-Neuromuscular_PC - Argentina/Spanish - Version of 14 Nov 16 - Megi,
10/05/19 PedsQL-3.0-Neuromuscular_PC_AU2_05/19/16

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

X.c) **Escala NSAA:**

Actividad	2	1	0	Comentarios
1. Permanecer de pie	Permanece de pie recto y simétricamente, sin compensación (con los tobillos planos y las piernas en posición neutra) durante al menos 3 segundos	Permanece de pie pero con algún grado de compensación (por ejemplo, con los dedos de los pies o las piernas en posición de abducción) durante al menos 3 segundos	No puede permanecer de pie o independientemente, necesita apoyo (aunque sea mínimo)	
2. Camina	Marcha apoyando primero el talón y luego la parte delantera del pie, o con "pies planos"	Marcha apoyando habitual o persistentemente la parte delantera del pie, incapaz de apoyar sistemáticamente primero el talón y luego la parte delantera del pie	Pérdida de la capacidad ambulatoria independiente: puede utilizar un aparato ortopédico que sujete las piernas o recorrer distancias cortas con ayuda	
3. Levantarse de una silla	Mantiene los brazos doblados Posición de inicio cadera y rodillas 90°, pies en el suelo/apoyados en un cajón.	Con ayuda de los muslos o empuja sobre la silla o gira en prono	Incapaz	
4. Permanecer de pie sobre la pierna derecha	Capaz de permanecer de pie en una postura relajada (sin una fijación) durante 3 segundos	Permanece de pie, pero o bien sólo momentáneamente o bien necesita una fijación (por ejemplo, un movimiento de aducción con las rodillas o cualquier otro truco)	Incapaz	
5. Permanecer de pie sobre la pierna izquierda	Capaz de permanecer de pie en una postura relajada (sin una fijación) durante 3 segundos	Permanece de pie, pero o bien sólo momentáneamente o bien necesita una fijación (por ejemplo, un movimiento de aducción con las rodillas o cualquier otro truco)	Incapaz	
6. Subir un escalón con el pie derecho	Mira de frente el escalón: no necesita apoyo	Marcha de lado o necesita apoyo	Incapaz	
7. Subir un escalón con el pie izquierdo	Mira de frente el escalón: no necesita apoyo	Marcha de lado o necesita apoyo	Incapaz	
8. Bajar un escalón con el pie derecho	Mira adelante, baja controlando la pierna que sustenta el peso. No necesita apoyo	Avanza de lado, salta o necesita apoyo	Incapaz	
9. Bajar un escalón con el pie izquierdo	Mira adelante, baja controlando la pierna que sustenta el peso. No necesita apoyo	Avanza de lado, salta o necesita apoyo	Incapaz	
10. Sentarse	Comienza en decúbito supino: puede utilizar una sola mano para ayudarse	Autoasistencia: por ejemplo, se agarra las piernas o pone las manos en la cabeza o flexiona la cabeza hacia el suelo	Incapaz	
11. Levantarse del suelo	Desde la posición de supino: sin signos de la maniobra de Gowers	Maniobra de Gowers evidente	(a) NECESITA un apoyo externo, como una silla, O BIEN (b) Incapaz	Tiempo (__,_s)
12. Levantar la cabeza	En decúbito supino, la cabeza debe levantarse en la línea media. El mentón se mueve hacia el tórax	Levanta la cabeza, pero mediante una flexión lateral o sin flexión del cuello	Incapaz	
13. Permanecer de pie sobre los talones	Con los dos pies al mismo tiempo, permanece claramente de pie sobre los talones (es aceptable dar unos pasos para mantener el equilibrio) durante al menos 3 s	Flexiona la cadera y sólo separa del suelo la parte delantera del pie	Incapaz	
14. Saltar	Con los dos pies al mismo tiempo, separándolos del suelo simultáneamente	Apoya un pie después de otro (salto)	Incapaz	
15. Brincar sobre el pie derecho	Separa del suelo la parte anterior del pie y el talón	Capaz de flexionar la rodilla y elevar el talón, sin separar el pie del suelo	Incapaz	
16. Brincar sobre el pie izquierdo	Separa del suelo la parte anterior del pie y el talón	Capaz de flexionar la rodilla y elevar el talón, sin separar el pie del suelo	Incapaz	
17. Correr (10 m)	Levanta ambos pies del suelo	'Trote de Duchenne'	Camina	Tiempo (__,_s) TOTAL= /34

Anexo c: Tomado de Vilchez JJ (30).

X.d) Documentación del proceso de consentimiento informado.

DOCUMENTACIÓN DEL PROCESO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

A. información para padres/tutores.

Título del Trabajo: Implementación de elementos ortopédicos en un paciente de 9 años de edad con Distrofia muscular de Duchenne.

Profesional responsable: Carignan Victoria.

Estamos invitando a participar en el estudio “ Implementación de elementos ortopédicos en un paciente de 9 años de edad con Distrofia muscular de Duchenne” a realizarse en el Centro de Rehabilitación Integral del niño y la familia de la ciudad de Santa Fe, que tiene como objetivo determinar cuál o cuáles son los elementos ortopédicos apropiados para el paciente con DMD de 9 años de edad residente del Gran Santa Fe, relacionados con su CVRS, AVD, ROM y función motora, que puede ser beneficiosa para el área de la kinesiología y para el resto de los profesionales que conforman el equipo multidisciplinario.

Su familiar ha sido diagnosticado con Distrofia Muscular de Duchenne, puede resultar muy beneficioso para el posterior inicio del tratamiento. Como parte del estudio se le harán pruebas cronometradas, cuestionarios y evaluaciones funcionales. Los estudios que se le realizarán no implican riesgos ni molestias para el paciente o su entorno.

La participación en esta investigación puede ser beneficiosa para el paciente y se espera que los resultados que se obtengan con el estudio sean de utilidad para las personas con el problema de salud en estudio.

Su participación es voluntaria; usted tiene el derecho de retirar a su familiar del estudio en cualquier momento si así lo decide, sin que se resienta la atención que se le brinda en el efector. Si usted tiene dudas acerca del estudio o por los estudios realizados puede concurrir cualquier día al hospital y contactar al profesional responsable del estudio para aclarar sus dudas; los datos de los profesionales a cargo figuran en la Hoja de firmas.

La información que se recabe es estrictamente confidencial y se aplicará para dar respuesta a los objetivos del trabajo. En consecuencia, la información que se elabore como resultado de la presente investigación será enunciada en un sentido general y no habrá ninguna referencia a cuestiones individuales o personales. Los resultados que se logren podrán ser presentados en congresos y/o publicaciones, la identidad del paciente y de su familia no será revelada, dado que, su privacidad será preservada.

DOCUMENTACIÓN DEL PROCESO DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

B. Hoja de firmas

Me explicaron y leí antes de firmar sobre la participación en este trabajo de investigación. Entendí que se trata de una tesina de grado, titulada "Implementación de elementos ortopédicos en un paciente de 9 años de edad con Distrofia muscular de Duchenne".

Sé que puedo decidir libremente la participación de mi familiar en este estudio y que, aunque decida no participar más en algún momento, continuará recibiendo la atención habitual.

La participación es voluntaria y entendí que toda información personal que se recolecta es confidencial, y que no se identificará en ningún momento.

He leído y comprendido la información contenida en este formulario; he podido hacer todas las preguntas que creí necesarias. Acepto y doy mi consentimiento a que mi hijo sea partícipe del mismo. Se firman dos ejemplares iguales y se le entrega uno al firmante.

Firma del participante:

Lugar y Fecha.....

Aclaración.....

DNI N°.....

Firma de testigo:

Lugar y Fecha.....

Aclaración.....

DNI N°.....

Profesional que participó del proceso de Consentimiento informado

Firma.....

Aclaración.....

Lugar y Fecha.....

Para preguntas o información usted puede tomar contacto con:

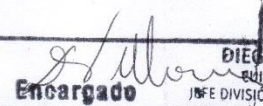
(Incluir en este punto a los profesionales con los que el padre/ madre o tutor pueden tomar contacto)

Nombre y apellido.....

Lugar de contacto.....

Teléfono.....

X.e) Carta de presentación al hospital:

CENTRO DE REHABILITACION Dr. CARLOS V. CANDIOTI		Santa Fe, 27 de noviembre de 2023.
Entró	28 NOV 2023	
Salió		
 Encargado		DIEGO L. VILLORIA CUIL 20-16948029-0 JEFE DIVISION DESPACHO Y TRAMITE SUBROGANTE H.R.V.C
Hospital Dr. Carlos Vera Candiotti		
Comité de Docencia e Investigación		
S	/	D

De muestra mayor consideración:

Quienes suscriben, **Aressi Joaquín y García Tomas**, estudiantes de la Licenciatura en Kinesiología y Fisiatría de la Universidad del Gran Rosario, nos encontramos desarrollando nuestro trabajo de Plan de Tesina de graduación titulado **“Implementación de elementos ortopédicos en un paciente de 9 años de edad con Distrofia muscular de Duchenne”**, cuya directora es la Lic. **Victoria Carignan**, profesional del Servicio de Terapia Física de dicha Institución. Nuestra problemática de estudio se basa en la evaluación de un caso clínico de un paciente con Distrofia Muscular de Duchenne, por este motivo, solicitamos su autorización para la realización de las evaluaciones de este paciente en las instalaciones del Centro de Rehabilitación Integral del Niño y la Familia.

Para tal fin, adjuntamos el plan de tesina donde se detalla la metodología a utilizar y beneficios de dicha investigación. También adjuntamos la nota de la UGR, donde se aclara que el trabajo ha sido aprobado y se encuentra en vigencia.

Aclaremos que la intervención consistirá en la evaluación y el posterior análisis de la necesidad o no de la incorporación de elementos ortopédicos, en un paciente con Distrofia Muscular de Duchenne, al cual se lo invitará (a él y su familia) a participar de dicha intervención previamente. El desarrollo de la intervención estará a cargo de nuestra tutora, la Lic. Victoria Carignan y tendrá una duración aproximada de un mes.

Sin otro particular, los saludamos atte y quedamos atentos a cualquier consulta o sugerencia.

