

Calidad de vida en pacientes con distrofia muscular de Duchenne

Trabajo de Fin de Grado

Autor: Paola Hernández Martín

Tutor: Martín Rodríguez Álvaro

Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad de La
Laguna: Sección Enfermería y Fisioterapia
(Unidad Docente de La Palma)

Curso Académico: 2019-2020

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad rara que produce una degeneración muscular progresiva cuyas consecuencias finalmente conducen a la pérdida total de la independencia. La DMD ocasiona la alteración de muchas partes del organismo, tales como el aparato respiratorio, el corazón, el cerebro, etc... Esta patología está presente en cinco niños de la isla de La Palma, los cuales muestran diferentes ritmos de progresión y se encuentran en distintas fases de la enfermedad. Para obtener una valoración fiable y completa de estos pacientes, se debe evaluar, tanto la calidad de vida de éstos, como los niveles de ansiedad y depresión que puedan padecer sus cuidadores principales, ya que estos dos últimos factores condicionan de forma directa la calidad de vida de estos niños. Por tanto, es necesario profundizar en el estudio sobre la calidad de vida de los pacientes con DMD, ya que es un campo poco estudiado y no existe mucha documentación al respecto. Para ello se utilizarán tres escalas que evaluarán cada concepto por separado: la Escala Kidslife, la Escala de Ansiedad de Hamilton y la Escala MADRS (Montgomery-Asberg Depression Rating Scale). Se realizará un estudio analítico de corte transversal.

Palabras clave: Ansiedad, calidad de vida, depresión, distrofia muscular de Duchenne.

Abstract

The Duchenne muscular dystrophy is a rare disease that produces a progressive muscular degeneration, whose consequences eventually lead to a total loss of independence. DMD causes the alteration of many parts of the body, such as the respiratory system, heart, brain, etc... This pathology affects five kids from La Palma island, who show different speeds of progression and are in diverse stages of the disease. To obtain a reliable and complete assessment of the DMD patients, we must evaluate, not only their living standards, but also the levels of anxiety and depression that their primary caregivers may suffer, since these two factors condition directly these children's quality of life. Therefore, it is necessary to go in depth in the study of DMD patients' standards of life, because it is a field with not too many studies and there is not much documentation in this respect. To do this, three scales evaluating each concept separately will be used: The Kidslife Scale, the Hamilton Anxiety Scale and the MADRS (Montgomery – Asberg Depression Rating Scale). A transversal analytical study will be carried out.

Keep words: Anxiety, quality of Life, depression, Muscular Dystrophy, Duchenne.

1	INTRODUCCIÓN	1
1.1	DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD DE DUCHENNE	2
1.1.1	<i>Manifestaciones clínicas</i>	3
1.1.2	<i>Diagnóstico</i>	4
1.1.3	<i>Tratamiento</i>	6
1.2	DEFINICIÓN DE CALIDAD DE VIDA	10
1.3	ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL	12
1.4	JUSTIFICACIÓN	14
2	OBJETIVOS	14
2.1	OBJETIVO GENERAL	14
2.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	14
3	METODOLOGÍA	14
3.1	TIPO DE ESTUDIO	14
3.2	POBLACIÓN, MUESTRA Y SELECCIÓN MUESTRAL	14
3.2.1	<i>Criterios de inclusión</i>	15
3.2.2	<i>Criterios de exclusión</i>	15
3.2.3	<i>Variables:</i>	15
3.3	INSTRUMENTOS DE MEDIDA	15
3.4	PROCEDIMIENTO	17
3.5	ANÁLISIS ESTADÍSTICO	18
3.6	ASPECTOS ÉTICOS	18
3.7	RESULTADOS PRELIMINARES	19
3.8	CRONOGRAMA	21
3.9	PRESUPUESTO	21
4	ANEXOS	22
4.1	ANEXO 1	22
4.2	ANEXO 2	23
4.3	ANEXO 3	24
4.4	ANEXO 4	25
4.5	ANEXO 5	36
4.6	ANEXO 6	37
4.7	ANEXO 7	39
5	BIBLIOGRAFÍA	41

1 INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER) son enfermedades con baja prevalencia, pero alta tasa de mortalidad (1). En la mayoría de los casos afectan a más de un órgano vital, se trata de trastornos crónicos, graves, de alto grado de complejidad diagnóstica, que aparecen normalmente en la edad pediátrica (consecuencia directa del origen genético de la enfermedad) y que también afectan al adulto (2). Además, presentan un alto grado de discapacidad y dependencia y, como consecuencia, un deterioro significativo de la calidad de vida de los afectados (3).

La Unión Europea (UE) define las enfermedades raras como todas aquellas enfermedades que pueden ser mortales o producir un debilitamiento crónico del paciente, y, a consecuencia de su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para tratarlas (3). Incluye todas las enfermedades *“cuya cifra de prevalencia se encontraba por debajo de la cifra de 5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea”*. Esta definición sólo es válida en la UE, ya que en los EE. UU. se utiliza una cifra global de casos (menos de 200.000 personas afectadas en todo el país) (1).

La UE incorpora aspectos de la definición que, deben tenerse en cuenta para caracterizar la problemática común de las ER, relacionados con calidad de vida, discapacidad y carga de enfermedad (3).

La clasificación según la prevalencia se considera que no es el método adecuado, ya que, en la mayoría de las ER, no se conoce el impacto y la carga de la enfermedad que conllevan éstas, además de no poseer el conocimiento del tipo de discapacidades que suponen (3). Es muy difícil clasificar las enfermedades raras, debido a la falta de sistemas apropiados para la clasificación y codificación, por lo que, no existe una única lista de dichas enfermedades (1).

Las ER poseen retraso diagnóstico debido a lo dicho anteriormente y, por tanto, acarrea problemas al enfermo, como realizar visitas múltiples a distintos médicos o recibir diagnósticos erróneos que pueden conducir a tratamientos inefectivos (2).

Para estudiar la carga de enfermedades específicas como del conjunto de las enfermedades raras, se utilizaba un estimador llamado Años de Vida Perdidos en Discapacidad (Disability Adjusted Life Years DALY). Más actualmente, se reemplazó el DALY por QALY (Quality Adjusted Life Years), que incluye el concepto de calidad de vida asociado a los años perdidos (1).

Las distrofias musculares son un tipo de enfermedades raras, enfermedades hereditarias, rápida o lentamente progresivas, principalmente afectan al músculo estriado y presentan en común un patrón distrófico de necrosis-regeneración característico en la biopsia muscular (4).

Las distrofias musculares se agrupan clínicamente en distrofinopatías, distrofias de cinturas, distrofia facioescapulohumeral, distrofia de Emery- Dreifuss, distrofias musculares congénitas, distrofia oculofaríngea y distrofia distal (4)(Anexo 1).

Las diferentes formas de distrofias musculares se distinguen clínicamente por su edad de aparición, la distribución de la debilidad muscular, su vinculación con cardiopatías y/o el daño del sistema nervioso central (SNC) o periférico (4).

1.1 Definición de enfermedad de Duchenne

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad muscular degenerativa ligada al cromosoma X y, por tanto, hereditaria. *“Es la distrofia muscular más frecuente en la infancia y afecta a 1 de cada 3.599 recién nacidos varones”* (5).

La enfermedad es causada por una mutación en el gen que codifica la distrofina, una proteína fundamental para el mantenimiento de la fibra muscular, (proteína sarcolemal de 427-kda) (6). Por tanto, es una distrofinopatía. La distrofina, además de su presencia en el músculo estriado, se expresa en múltiples órganos y uno de ellos es el cerebro, por lo que las mutaciones en el gen DMD, pueden ocasionar manifestaciones clínicas como retardo cognitivo, dificultades de aprendizaje, trastornos del espectro autista, etc. Se caracteriza por la debilidad muscular, con dificultad de la marcha y caídas, de inicio en la infancia (entre los 2 y 3 años de vida), que sigue un curso progresivo y estereotipado y, por tanto, los afectados terminan por perder su independencia (7). El inicio de los síntomas es muy precoz, expresado por hipotonía desde la lactancia materna (4).

La afección afecta con mayor frecuencia a niños varones debido a la forma en que la enfermedad se hereda. Los hijos de mujeres portadoras de ésta (mujeres con un cromosoma defectuoso, pero que no presentan síntomas) poseen cada uno un 50% de probabilidades de tener la enfermedad y las hijas tienen cada una un 50% de posibilidades de ser portadoras. Es muy raro que una niña pueda ser afectada por esta enfermedad (16).

1.1.1 Manifestaciones clínicas

Debido a la falta de distrofina en el músculo esquelético, en el músculo cardíaco y en el cerebro, se originan las siguientes manifestaciones clínicas de la enfermedad (5). (Anexo 2)

1.1.1.1 Afectación motora

Los primeros signos motores que suelen observarse no son visibles desde el nacimiento, aparecen en los tres primeros años de vida: el niño presenta un retraso de la marcha, camina, pero se cae frecuentemente (8). En la exploración, se puede observar: debilidad axial al intentar incorporarse al decúbito; debilidad en la cintura pélvica que obliga a levantarse con apoyo de los brazos sobre las piernas (maniobra de Gowers) (Anexo 3) (5); presentan aumento del tamaño de los gemelos, que a la palpación tiene consistencia gomosa (pseudohipertrofia) (8). La pérdida de fuerza progresa con el paso de los años con una distribución de proximal a distal y afecta además a la cintura escapular, produciendo escápula alada. Esta debilidad provoca un andar peculiar, balanceando las caderas y con hiperlordosis lumbar para estabilizarse (5). Al final, la pérdida de la marcha se produce entre los 12-14 años (8). La fase de silla de ruedas produce el inicio de complicaciones serias a nivel respiratorio, cardíaco y ortopédico. A medida que la enfermedad avanza, se reducen gravemente la movilidad axial y las extremidades y como consecuencia de la debilidad de la musculatura faríngea, puede aparecer disfagia (5).

1.1.1.2 Afectación respiratoria

Con el paso del tiempo, todos los pacientes desarrollan complicaciones respiratorias ya que la función ventilatoria se deteriora a la vez que la progresión de la debilidad. La tos es inefectiva y aparece hipoventilación nocturna, que produce cefalea, cansancio, disminución del apetito y falta de concentración. La principal causa de muerte en la DMD es el fracaso respiratorio (5).

1.1.1.3 Afectación osteoarticular

Durante la fase ambulatoria aparecen en las articulaciones menos movilizadas, contracturas y retracciones (las retracciones aquélicas aparecen precozmente). Tras la pérdida de la deambulación, el 90% de los pacientes presentan escoliosis (8). Con el crecimiento puberal aumenta rápidamente e influye negativamente en la función respiratoria, la alimentación, la postura de sedestación y el confort. Debido a la movilidad

reducida se produce osteoporosis, lo que produce un riesgo alto de fracturas junto a las caídas frecuentes (5).

1.1.1.4 *Afectación cognitiva*

A pesar de que la DMD es una enfermedad muscular, puede producir problemas cognitivos por la expresión a nivel cerebral de isoformas de la distrofina. Puede encontrarse deficiencia intelectual en el 20-34% de los casos y el cociente intelectual de estos pacientes está por debajo de la media (8). La inteligencia verbal suele verse afectada en mayor medida (5).

1.1.1.5 *Afectación cardíaca*

A partir de los 10 años se detectan trastornos de la conducción y miocardiopatía hipertrófica o dilatada. Con la edad aumenta la incidencia de anomalías y sobre los 18 años todos los pacientes están afectados. Debido a la poca movilidad que presentan, favorece que se trate de miocardiopatía subclínica en muchas ocasiones. A pesar de esto, el 20% de los casos de DMD fallece de causa cardíaca (5).

1.1.1.6 *Aumento de las transaminasas*

Los niños con DMD presentan aumento de las transaminasas (aspartato-aminotransferasa (GOT) y alanino-aminotransferasa (GPT)), que son enzimas que se producen en varios tejidos del organismo, entre los cuales se encuentra el músculo esquelético, por lo que no son únicamente hepáticas. El aumento de dichas transaminasas se relaciona directamente con el aumento de la creatinkinasa (9).

Según un estudio realizado en 2012, el 100% de los casos presentaba aumento de la creatinkinasa y las transaminasas GOT y GPT sobre los valores normales.

Debido al aumento de estas enzimas es necesario incluir esta posibilidad diagnóstica en niños con hipertransaminasemia, previo a la realización de una biopsia hepática (9).

1.1.2 Diagnóstico

El diagnóstico de esta patología debe ser lo más pronto posible, rápido y preciso, tanto por el consejo genético familiar como por iniciar el tratamiento multidisciplinar de forma precoz, a pesar de no existir una terapia curativa. El retraso al diagnosticar se disminuye reconociendo las manifestaciones motoras típicas de presentación (5) (8).

Cuando existe sospecha de DMD se deben valorar los niveles séricos de creatina quinasa (CK), ya que en estos pacientes los niveles superan 10-100 veces los valores normales desde el nacimiento (8). El primer diagnóstico que se debe considerar cuando la CK es alta (en el rango de miles) en niños menores de 5 años es la DMD (5). Se produce en paralelo la elevación de transaminasas como consecuencia de la destrucción muscular, y por esta razón, en determinadas situaciones se puede confundir con una enfermedad hepáticas en niños con DMD presintomáticos (8).

El 10% de las mujeres portadoras presentan unos niveles de CK elevados (8). Si la CK es normal se descarta el diagnóstico de DMD (5).

Para determinar el diagnóstico definitivo se realiza la biopsia muscular o el estudio genético (5).

Cuando la sospecha de DMD es alta se recomienda realizar un estudio de pruebas genéticas, que en muchas ocasiones puede evitar la realización de la biopsia muscular que es una prueba invasiva. Suele empezarse utilizando la Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (MLPA) del gen DMD para detectar los exones implicados en las deleciones o duplicaciones, por el tipo de mutaciones frecuentes. Cuando las pruebas resultan positivas y el paciente posee un fenotipo compatible, ya puede diagnosticarse con DMD (8). En caso de que el resultado sea negativo, hay que detectar la mutación puntual o pequeñas deleciones/duplicaciones, secuenciando el gen DMD, debido a su gran tamaño no es una tarea fácil (5).

Si las concentraciones de CK se encuentran aumentadas a pesar de que el estudio genético no refiera ninguna mutación y el paciente presente síntomas o signos compatibles con la enfermedad, se debe realizar la biopsia muscular para descartar o confirmar el diagnóstico (8). La biopsia muscular consiste en obtener un pequeño fragmento del músculo para su exploración al microscopio y posterior examen. En esta técnica se revela la presencia de tejido necrótico y el incremento del tamaño de las fibras musculares. Si el paciente está en fases avanzadas de la DMD, la grasa y otros tejidos reemplazan al tejido muscular necrosado (10).

En caso de que se decida realizar una biopsia muscular como primera opción y se diagnostica con DMD comprobando el déficit de distrofina (a través de la inmunohistoquímica (5)), debe realizarse obligatoriamente, las pruebas genéticas para identificar el tipo de mutación casual que posee (8).

Finalmente, diagnosticada la enfermedad, se debe facilitar todo el apoyo psicológico necesario, tanto al paciente como a la familia, e informarles sobre la existencia de asociaciones de pacientes y padres y registro de enfermos con DMD (5).

1.1.3 Tratamiento

La instauración de un tratamiento multidisciplinar precoz ha evolucionado la historia natural de la DMD. Este tratamiento incluye la administración de corticoides junto al adecuado manejo y seguimiento respiratorio, cardíaco, fisioterapéutico y ortopédico, nutricional, manteniendo o reduciendo el ritmo de progresión de la enfermedad (8), que ayuda a estos pacientes a tener una mejor calidad de vida (5). Gracias a este tratamiento la supervivencia a la edad adulta es una posibilidad realista para la mayoría de los pacientes (11).

Sin tratamiento los afectados pierden la marcha antes de la adolescencia y fallecen en la segunda década de la vida debido a complicaciones respiratorias o por problemas cardíacos (5).

1.1.3.1 *Tratamiento farmacológico con corticoesteroides*

Se ha demostrado que el tratamiento con corticoides es la única forma de reducir la progresión de la DMD gracias a sus efectos beneficiosos a largo plazo en la función motora, cardíaca y respiratoria (5) (8). A pesar de que su mecanismo de acción no se encuentra definido concretamente, su prescripción se encuentra corroborada por ensayos clínicos y revisiones sistemáticas Cochrane (5). Se recomienda el inicio del tratamiento entre los 4 y 6 años, debido a que es entonces cuando la función motriz del niño se encuentra en un nivel estable. Antes de comenzar con el tratamiento, los niños deben tener el programa nacional de vacunación recomendado completo y presentar la inmunidad a la varicela (8). Tras realizar diferentes estudios se demuestra el riesgo-beneficio de este tratamiento con corticoides (12). En un estudio reciente se demostró que los pacientes tratados con corticoesteroides preservaban 3,3 años más la deambulación que aquellos que no recibieron este tipo de tratamiento (13). Los corticoides más utilizados son la prednisona y el deflazacort, ambos mejoran la fuerza muscular en los pacientes afectados con DMD. Según la Academia Americana de Neurología, la dosis recomendada es 0'75 mg/kg/día de prednisona y 0'9 mg/kg/día de deflazacort (14). Esta dosis se ha demostrado que estabiliza la función motora durante 6 meses hasta 2 años, reduce la aparición de escoliosis y mejora la función respiratoria (5). Se ha manifestado que, realizando este tratamiento de forma intermitente, es decir, 10 días con tratamiento y 10 días sin él presenta resultados satisfactorios (14). Estos fármacos poseen efectos secundarios, pero el deflazacort presenta menos efectos adversos (14), además de demostrarse en trabajos que el tratamiento continuado con este fármaco es más seguro (8). Los efectos secundarios

al utilizar tratamiento con corticoides son: aumento de peso, aumento del riesgo de fracturas, diabetes, insomnio, gastritis, acné, hipertensión arterial, hirsutismo y, en ocasiones síndrome de Cushing (14)... Se debe realizar periódicamente el control de peso, talla, presión arterial y glucemia capilar. Se recomienda utilizar junto a los corticoides, calcio y vitamina D para cuidar la salud ósea (5). Si los efectos secundarios no son significativos, la dosis utilizada se mantiene durante la fase ambulatoria. En cambio, si dichos efectos son relevantes, debe reducirse un 30% la dosis de los corticoides antes de plantearse la finalización del tratamiento (8).

1.1.3.2 Actividad física y fisioterapia

La fisioterapia se utiliza como medida para ayudar a prevenir contracturas musculares, basándose en ejercicios de estiramiento muscular para mantener en rango el movimiento y la simetría en pacientes con DMD (5) (14). Los ejercicios de resistencia intensos estarán contraindicados porque puede aumentar el daño muscular (5). Ejercicios como la natación y la bicicleta son frecuentemente recomendados e indicados ya que son de fácil realización para estos pacientes (14).

1.1.3.3 Manejos posturales

Para la prevención de contracturas, además de la fisioterapia, se utiliza ortesis y cirugía ortopédica. Para intentar frenar la retracción aquilea se utilizan férulas antiequino nocturnas en la fase ambulatoria. También puede utilizarse ortesis articuladas de pie-tobillo-rodilla (en algunos casos necesita realizarse la elongación del tendón de Aquiles) para aumentar la marcha en el momento antes de la pérdida de esta (5). Además, debe llevarse un control de posibles deformidades de la columna antes de la pérdida de ambulación, ya que es entonces cuando se comienzan a desarrollar dichas deformidades. La cirugía está indicada para corregir la escoliosis cuando las funciones cardíacas y respiratorias no están afectadas de gravedad (14). El tratamiento quirúrgico puede aplicarse en niños de entre 11 y 13 años, cuando el rango del ángulo de Cobb se encuentra entre 20-30°, la capacidad vital forzada es mayor de 30% de lo normal para la edad y altura, y exista una función cardíaca adecuada mostrada en electrocardiograma (15).

1.1.3.4 Manejo respiratorio

Para conseguir un correcto y adecuado manejo respiratorio es necesario tratar con un neumólogo y un terapeuta para la fisioterapia respiratoria (8).

La afectación de los músculos respiratorios y la progresiva debilitación conllevan la alteración en la mecánica respiratoria, causando neumonía restrictiva, lo que produce un mayor riesgo de infecciones broncopulmonares, neumonía, atelectasias, insuficiencia respiratoria y, por último, la muerte (14).

La capacidad vital forzada (CVF) puede indicarnos el desarrollo de hipercapnia y determinar la supervivencia (5), por lo que debe realizarse una evaluación de esta anualmente (8), al menos en la fase ambulatoria (5). En cuanto llega la fase no ambulatoria se debe estrechar el tiempo de la evaluación (5), cada 6 meses, realizando CVF en sedestación, saturación de oxígeno con pulsioximetría y flujo máximo de tos. Cuando la CVF se encuentra por debajo del 60% es preciso realizar estudios de sueño (8).

Está indicada la ventilación mecánica no invasiva, cuando existe hipoventilación sintomática, que mejora la calidad de vida y disminuye la morbimortalidad precoz producida por la alteración respiratoria (5). Cuando la CVF disminuye por debajo del 50%, el dióxido de carbono aumenta y produce hipoxemia, por lo que es necesario realizar una ventilación mecánica, esto suele ocurrir entre los 18 y 20 años. Los pacientes con DMD presentan tos inefectiva, por lo que en algunas ocasiones es necesario una higiene bronquial utilizando técnicas adecuadas de tos asistida para reducir el riesgo de ingresos hospitalarios frecuentes y fallos respiratorios. En la mayoría de los casos esto conduce a una muerte temprana (14).

1.1.3.5 Manejo cardiológico

Una de las principales causas de muerte es la afectación cardíaca (8). Se debe realizar una valoración cada 2 años hasta los 10 años y, pasada esta edad se valorará anualmente (5). Se produce una disfunción ventricular izquierda que deriva a una miocardiopatía dilatada que ocasiona insuficiencia cardíaca y arritmias. Este tipo de miocardiopatías es diferente a las demás, ya que, debido a la inmovilidad del paciente suele aparecer de manera asintomática (8). El tratamiento adecuado consiste la utilización de digitálicos, diuréticos, inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) y betabloqueadores (14). Se ha demostrado que la utilización de la IECA en pacientes en fase presintomática sin disfunción ventricular reduce la mortalidad de estos (5).

1.1.3.6 Manejo nutricional

Los pacientes con DMD tienen predisposición a aumentar de peso debido a la actividad reducida y al tratamiento con corticoides, por lo que es necesario una dieta

adecuada, además de realizar un seguimiento del peso y la talla (5) (8).

Cuando la enfermedad está avanzada aparece la disfagia que puede ocasionar pérdida de peso y disminución de la fuerza muscular respiratoria. Se debe valorar si existe un mayor gasto energético debido al trabajo respiratorio cuando se produce una pérdida de peso sin una disminución de la ingesta (8). En las etapas finales de la enfermedad se compromete la nutrición a causa de la debilidad muscular masticatoria y deglutoria, por lo que, en algunos casos, es necesaria una gastrostomía (5).

1.1.3.7 Manejo cognitivo y psicosocial

Para evaluar los distintos trastornos indicados en las manifestaciones clínicas de los pacientes con DMD, se suelen utilizar distintas escalas para evaluar estos problemas, como son: el cociente de desarrollo de Griffith, la escala de Bayley-III o la escala inteligente de Weschler y otros cuestionarios específicos (8). Dependiendo del resultado se evalúa la necesidad de logopedia, psicoterapia o adaptación curricular a nivel escolar (5).

1.1.3.8 Precauciones con la anestesia

El uso de anestésicos se recomienda utilizarlos por vía intravenosa ya que los anestésicos inhalados, como el halotano o el isoflurano, tienen riesgo de producir hipertermia maligna y rabdomiólisis. Los relajantes musculares despolarizantes están contraindicados de manera formal para los pacientes con DMD (5) (8).

Existen terapias prometedoras que se encuentran en investigación y tratamientos alternativos para retardar la progresión o prevención de complicaciones secundarias (6). Según Francina Munell, la curación de la DMD se conseguiría corrigiendo el defecto genético. Munell forma parte de un equipo de investigación que se encarga de estudiar la eficacia de los tratamientos que restauran la expresión de distrofina en pacientes con DMD. Este equipo, pretende disminuir los efectos de la enfermedad y poder transformar la DMD en DMB (distrofia muscular de Becker), que posee la forma más leve del dolor (6).

El 80% de los niños sobreviven siguiendo un tratamiento completo y adaptado, llegando a los 20-30 años, por lo que es importante construir un adecuado proyecto vital con él y su entorno (17).

1.1.3.9 Influencia de la enfermedad en la familia del paciente

La familia es una parte muy importante para la vida de una persona y, por tanto, Fantova (2002) comenta que cuando nace un niño con alguna discapacidad, esto afecta a todos los miembros de la familia, aunque no a todos de la misma forma (18).

Según Verdugo (2004) la familia forma una pieza fundamental para la salud, bienestar y rehabilitación de estos pacientes (18).

Se realizó un estudio en México, para evaluar el riesgo suicida y síntomas depresivos en padres con hijos con enfermedades neuromusculares, en el que se demostró que el pronóstico no favorable que presentan estos pacientes produce en los padres (cuidadores principales generalmente) ansiedad, aislamiento social y síndromes depresivos. Sin embargo, estas conductas no están relacionadas con variables sociodemográficas (19).

En un estudio realizado a padres con hijos con DMD en Canadá, se observó que estos tienen mayor probabilidad de sufrir una depresión mayor y baja autoestima. Es recomendable proporcionar apoyo profesional para prevenir un episodio depresivo tras el diagnóstico de sus hijos (20) ya que esto produce un shock en los padres al describir la enfermedad, y con la que deben renunciar a un proyecto de vida anterior al diagnóstico (21).

Tanto los niños que sufren DMD como las familias se enfrentan a cambios comunes, condiciones crónicas que limitan la vida, los cuales pueden producir marginación, depresión, aislamiento social y ansiedad entre otros (22).

Es importante explicar todas las consecuencias que conlleva la enfermedad a las familias para que estén preparados y anticipen acontecimientos. Además, no se debe desmotivar a los padres sobre las predicciones del futuro. Es necesario que los padres tengan un proyecto abierto con presente esperanza para una correcta adaptación progresiva a la realidad (21).

1.2 Definición de calidad de vida

El tema de calidad de vida apareció desde la época de los antiguos griegos (Aristóteles), pero la integración en el campo de la salud es relativamente reciente, con un interés aumentado en la década de los 90 y que se mantiene hasta la actualidad (23).

A pesar de este interés, es importante constatar que no existe una definición concreta de calidad de vida. Este concepto se considera que es un conjunto de elementos objetivos y de la evaluación individual de estos (24).

Se ha creado una definición que parece que integra todos los aspectos relevantes de la misma: *“Calidad de vida es un estado de satisfacción general, derivado de la realización de las potencialidades de la persona. Posee aspectos subjetivos y objetivos. Es una sensación subjetiva de bienestar físico, psicológico y social. Incluye como aspectos subjetivos la intimidad, la expresión emocional, la seguridad percibida, la productividad personal y la salud objetiva. Como aspectos objetivos el bienestar material, las relaciones armónicas con el ambiente físico y social y con la comunidad, y la salud objetivamente percibida”* (24).

En cuanto a la calidad de vida relacionada con la salud, *“Patrick y Erickson (1993) la definen como la medida en que se modifica el valor asignado a la duración de la vida en función de la percepción de limitaciones físicas, psicológicas, sociales y de disminución de oportunidades a causa de la enfermedad, sus secuelas, el tratamiento y/o las políticas de salud”* (23). Esta definición fue modificándose con el tiempo por diferentes actores debido a que no se conseguía una definición que englobara este concepto adecuadamente.

La OMS define en 1994 este concepto como *“percepción del individuo de su posición en la vida en el contexto de la cultura y sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones”* (23).

Además, existe una definición de este concepto evaluado en el ámbito de la discapacidad intelectual y de las discapacidades del desarrollo. Schalock y Verdugo definen la calidad de vida en este campo como *“un estado deseado de bienestar personal que es multidimensional y posee propiedades universales y propiedades ligadas a la cultura, tiene componentes objetivos y subjetivos y está influenciado por características personales y factores ambientales”* (25).

El Instituto Universitario de Integración en la Comunidad (INICO) de la Universidad de Salamanca y la Confederación Española de Organizaciones a Favor de las Personas con Discapacidad Intelectual o del Desarrollo (FEAPS) han desarrollado y validado una escala para evaluar íntegramente la calidad de vida, contando con el apoyo de varias entidades españolas y profesionales con mucha experiencia (25).

Para una mejor valoración de la calidad de vida, debemos tener en cuenta la ansiedad y depresión que puede acarrear esta enfermedad en los familiares de los niños diagnosticados con DMD, debido a que es común que aparezcan estas dos entidades en estas familias, lo cual condicionará de forma directa la calidad de vida de estos niños.

La ansiedad y la depresión se consideran entidades autónomas, pero en la práctica clínica ambas coexisten frecuentemente. Presentan los mismos síntomas como trastorno

de sueño, alteraciones del apetito y déficit de atención y concentración, cansancio, astenia e irritabilidad, por lo que es difícil distinguirlos (26).

La depresión impide el desarrollo normal de las actividades de la vida diaria debido a que tiene como consecuencia la disminución de la actividad vital. Es un trastorno emocional que presenta alteraciones de humor, tristeza, disminución de la autoestima, inhibición, fatiga, insomnio y pensamientos negativos. La ansiedad, el malestar y la agitación motriz pueden predominar sobre la depresión en algunos casos (26).

Se considera que la familia es uno de los sistemas más importantes que favorecen la salud y mejoran la calidad de vida de los pacientes (27).

1.3 Antecedentes y estado actual

Las bases moleculares de la enfermedad se hallaron en los años 80, a partir del análisis de un paciente el cual presentaba la delección en el cromosoma X lo que le originaba DMD, enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y fenotipo McLeod en la serie roja (5).

En 1852 se realizaron las primeras descripciones de la DMD, junto a Edwards Meryon, se realizaron observaciones de alteraciones patológicas en las biopsias musculares de 4 hermanos con DMD, los cuales poseían disrupciones del sarcolema (15).

El médico francés Guillaume Benjamin Amand Duchenne de Boulogne fue quien dio nombre a esta enfermedad, pero fue el médico británico Edward Meryon quien describió la distrofia muscular de Duchenne (DMD) (28). Se utilizó el microscopio para estudiar los músculos en la salud y la enfermedad (29).

En 1861 Guillaume Benjamin realizó un estudio a pacientes parapléjicos y es en 1868 cuando se da cuenta, a través de biopsias musculares, que la causa de la hipertrofia de gemelos era de origen muscular y no cerebral (15).

Además de lo anterior, es en 1886 cuando Gowers desarrolla y describe el signo que lleva su nombre actualmente, tras la exploración de distintos niños con DMD (15).

Más tarde, entre 1930-1960 se diferencian distintos tipos de distrofias musculares. El patrón hereditario de la DMD se confirma que es la ligada al cromosoma X. El médico alemán Peter Emil Becker desarrolla una enfermedad semejante a la DMD y con patrón de herencia, pero con una mejor calidad de vida y supervivencia y menos grave, la llamada distrofia muscular de Becker (DMB) (29). También diversos investigadores exponen la existencia de valores altos de enzimas musculares, como la creatina kinasa, en madres portadoras y en niños diagnosticados con DMD (15).

Entre 1960-1975, se debatió la localización donde se encuentra el defecto básico de la DMD, el sistema nervioso, los músculos o el flujo sanguíneo. Se comienza a usar los niveles de concentración séricas elevadas de creatina quinasa (CK) para detectar portadores de DMD. Tras los primeros estudios se demuestra que la prednisona tiene beneficios en la enfermedad (29).

En 1975-1980 tras la conferencia de la MDA sobre el origen del defecto de la DMD se estableció que las fibras musculares son las posibles causantes de defecto de la membrana, como principal candidato para describir la DMD. Por lo tanto, la investigación se centró en la membrana de la fibra muscular (29).

Después, entre 1984-1988 se descubre que en la región estrecha del cromosoma X se contiene el gen, que cuando es defectuoso, es la causa genética que origina la DMD. El equipo de Louis Kunkel aisló el gen que codifica la proteína responsable de las enfermedades y, por fin, Hoffman es quien identificó a la proteína del gen de la DMD, llamándola distrofina y se encuentra en la membrana de la fibra muscular (15).

En 1988-1994 se determinó que la gravedad de DMD o DMB se debe a la cantidad de distrofina presente en la membrana de la fibra del músculo (a más distrofina, menos gravedad). En varios ensayos clínicos se confirmó que los corticoesteroides (prednisona) retrasa la progresión de la DMD (29).

Años más tarde, entre 2000-2005 la Academia Americana de Neurología presentó directrices para utilizar la prednisona en la DMD. Un compuesto llamado PTC124 permite que las células ignoren las señales moleculares de parada normales y producen moléculas de proteína distrofina (29).

En 2005-2009 en un ensayo de 28 días el compuesto PTC214 es capaz de reconstruir la distrofina en la mitad de los niños con DMD. Se realizaron varios ensayos en ratones, en uno de los cuales la elevación del nivel de proteína sarcospan mejora la salud muscular de estos animales, posiblemente mediante la estabilización de la utrofina (29).

Según un estudio realizado en 2012, en el que se realiza una comparación de los costes socioeconómicos y la calidad de vida, con la salud en pacientes con enfermedades raras en España, utilizan una herramienta llamada EQ-5D para determinar la calidad de vida. Según este instrumento, la puntuación de la distrofia muscular de Duchenne es la más baja entre otras enfermedades raras (30).

Según un libro publicado en 2019 indica que la calidad de vida y la funcionalidad de los niños con DMD ha mejorado gracias a un control médico multidisciplinario, lo cuál ha

permitido el incremento de la esperanza de vida de estos pacientes hasta más de 25 años (31).

1.4 Justificación

Debido a la escasa disponibilidad de estudios realizados para investigar la DMD y en este caso, la calidad de vida que presentan los pacientes con esta enfermedad rara es importante realizar más estudios para poder dar mayor visibilidad y ayudar a profundizar más en la DMD.

Se ha observado que a pesar del creciente interés en evaluar los sentimientos de los niños y adolescentes durante el curso de enfermedades progresivas y graves, para evaluar la calidad de vida se han dirigido muy pocas investigaciones, sobre todo en la DMD, se ha podido apreciar que es escasa la bibliografía disponible (32).

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo general

Conocer la calidad de vida de los niños con distrofia muscular de Duchenne en La Palma.

2.2 Objetivos específicos

- Medir la ansiedad de los padres con hijos diagnosticados con DMD
- Valorar la depresión de los padres con hijos diagnosticados con DMD

3 METODOLOGÍA

3.1 Tipo de estudio

Se trata de un estudio analítico de corte transversal.

3.2 Población, muestra y selección muestral

La población diana en la que se enfocará este estudio, serán 4 niños diagnosticados con DMD en la isla de La Palma (Canarias, España). Según la asociación NEP, tienen registrados solo a dos de ellos. Estos niños presentan edades entre 4 y 17 años.

La participación en este estudio es totalmente voluntaria.

La selección muestra sería toda la población de la isla de La Palma ya que solo hay 5 niños diagnosticados con DMD en la isla.

3.2.1 Criterios de inclusión

- Residentes en la isla de La Palma
- Conocer bien al niño a evaluar

3.2.2 Criterios de exclusión

- No saber leer o escribir
- No conocer al niño desde hace más de 6 meses
- No compartir horas ni días con el niño

3.2.3 Variables:

- Edad
- Sexo
- Tiempo que lleva con la enfermedad
- Otras discapacidades
- Presentar apoyo de otras entidades
- Curso académico
- Depresión
- Ansiedad
- Calidad de vida
- Escolarización
- Antecedentes médicos
- Antecedentes familiares
- Tratamiento

3.3 Instrumentos de medida

Para realizar el estudio de la calidad de vida que presentan los pacientes con distrofia muscular de Duchenne de la isla de La Palma, llevaremos a cabo la escala KIDSLIFE.

Además de evaluar la calidad de vida, es importante valorar la ansiedad y depresión que presentan los padres o cuidadores principales de los niños con DMD, ya que son los principales condicionantes de la calidad de vida que presenten estos. Para ello utilizaremos 2 escalas que valoran ambas entidades por separado.

La escala KIDSLIFE (Anexo 4) validada y con fiabilidad, está diseñada para niños y adolescentes con discapacidad intelectual, pero tras ponerme en contacto de manera secundaria con uno de los autores de la escala (Verdugo), ha comentado que es la escala

más idónea para los niños con DMD a estudio. Cuenta con 96 ítems con valoraciones desde 1 a 4, organizados con unas 8 dimensiones de calidad de vida. Estas 8 dimensiones son: inclusión social, autodeterminación, bienestar emocional, bienestar físico, bienestar material, derechos, desarrollo personal y relaciones interpersonales. Todas podrán ser valoradas con una escala de frecuencia con cuatro opciones: nunca, a veces, frecuentemente y siempre.

Es un heteroinforme de la calidad de vida de personas con:

- a) Discapacidad intelectual
- b) Edades comprendidas entre 4 y 21 años
- c) Encontrarse en el ámbito educativo
- d) Presenten apoyos en alguna organización de servicios sociales, educativos o sanitarios

La persona que debería rellenar esta escala, debe ser una persona cercana y que conozca bien al niño, al menos desde hace 6 meses, y que comparta días y horas con él. Las personas ideales para realizarlo son familiares, profesionales de apoyo y profesores.

Para completar la valoración es necesario recopilar unos datos sociodemográficos de la persona evaluada: nombre y apellido (o código de identificación deseado), fecha de nacimiento, nivel de discapacidad intelectual, nivel de necesidades de apoyo y nivel de dependencia reconocido, porcentaje de discapacidad y año de expedición del certificado, otras condiciones de la persona evaluada, tipo de residencia y centros a los que acude y tipo de escolarización. En nuestro caso el nivel de discapacidad intelectual y el porcentaje de discapacidad y año de expedición del certificado no tendremos que recogerlo ya que no todos los niños evaluados padecen este tipo de discapacidad.

Además, necesitaremos datos del informador principal: nombre y apellido (o código de identificación deseado), relación con la persona evaluada, “conozco a la persona desde hace” (años y meses), frecuencia del contacto con la persona evaluada y “para completar la escala he necesitado consultar a (personas que necesitó la persona para completar la escala).

Y, por último, datos de la organización (33).

La otra escala que utilizaremos para valorar la ansiedad de los padres, se denomina Escala de ansiedad de Hamilton válida y fiable (34) (Hamilton Anxiety Rating Scale, HARS) (Anexo 5). Se trata de una escala heteroadministrada por un clínico tras una entrevista, que no debe durar más de 30 minutos. Esta escala evalúa la severidad de la ansiedad en pacientes que presenten criterios de ansiedad o depresión. Es útil para

monitorizar la respuesta al tratamiento de estos pacientes. Está compuesto por 14 ítems, 13 valoran los signos y síntomas ansiosos y el último hace referencia al comportamiento del paciente durante la entrevista. En cada ítem debe tenerse en cuenta la intensidad como la frecuencia de este, en el que el entrevistador puntuará de 0 a 4 puntos en cada ítem. El rango va desde 0 hasta 56 puntos. Se pueden obtener dos puntuaciones que representan la ansiedad psíquica (ítems 1-6 y 14) y la ansiedad somática (ítems 10-13). Se aconseja diferenciar ambas para la valoración de los resultados. No existen puntos de corte. Cuanto mayor puntuación, más intensidad de la ansiedad. Si recibe tratamiento pueden modificarse las variables, al igual que con el paso del tiempo (35) (36).

Y, por último, utilizaremos una escala para valorar la depresión de los padres, llamada “Montgomery- Asberg Depression Rating Scale (MADRS)” con validez y fiabilidad (34) (Anexo 6). Esta escala se utiliza de manera habitual para evaluar la gravedad de los problemas de humor, concentración, estado física y sueño que son característicos de una depresión (37). Se trata de una escala heteroadministrada mediante una entrevista. Consta de 10 ítems que valoran 10 síntomas depresivos diferentes. Cada ítem tiene una puntuación de 0: ausencia del síntoma- 6: máximo nivel de gravedad del síntoma, tipo Likert. Para conseguir la puntuación final se suman todos los puntos de todos los ítems. Cuando la puntuación es inferior a 10 puntos, no existe el trastorno depresivo (38).

3.4 Procedimiento

Para realizar este trabajo me he puesto en contacto con la Asociación NEP (Niños Especiales de La Palma).

Esta asociación comenzó en 1996, la cual fue fundada por un grupo de familias que tenían hijos con algún tipo de lesión neurológica o de componente genético que les producía discapacidad o pluridiscapacidad. El principal objetivo es mejorar la calidad de vida de estos niños y sus familias

Cuenta con varios servicios o centros, que son:

- SAT (Servicios de Atención Terapéutica) donde incluyen: fisioterapia, logopedia, estimulación temprana (para menores entre 0 y 6 años), rehabilitación acuática, psicopedagogía, pedagogía para mayores de 18 años y promoción de la autonomía personal y apoyo en la vida diaria.
- SIOA (Servicio de Información, Orientación, Apoyo y Asesoramiento), este servicio está especializado en discapacidad y está orientado tanto a familias,

niños, jóvenes y/o adultos con discapacidad como a cualquier persona que lo necesite.

- Otros servicios: Centro de Día, servicio de ocio y tiempo libre y servicio de deporte adaptado.

Además, esta asociación juega un papel importante en un gran evento deportivo de carácter insular: Desafío GR 130 por los NEP (39).

La directora de Atención Temprana me ha confirmado que tiene un niño registrado en su centro, de 4 años, y otro en la Asociación, de 17 años. Personalmente, por las características que presentan estos pacientes, se realiza un primer contacto con las familias que tienen hijos diagnosticados con distrofia muscular de Duchenne en La Palma con el fin de ampliar conocimientos y conocer mejor a la población a estudio.

En este procedimiento se realiza la recogida de aspectos generales como día de nacimiento, tiempo con la enfermedad, si presentan otras discapacidades, tratamiento que presentan y si poseen apoyo de otros centros.

3.5 Análisis estadístico

Se realizará una base de datos específica para la exploración de toda la información recopilada en este estudio. Las características de la muestra se describirán expresando las variables nominales a través de las frecuencias de sus categorías, las ordinales y de la escala no normal con mediana y percentiles (P5-P95) y de la escala con distribución normal con media y desviación estándar (DT). Las incidencias y prevalencias se consideran en intervalos al 95% de confianza. Se utilizará el test de Chi-cuadrado de Pearson para las variables nominales, mediante el que se podrán contrastar los grupos resultantes. Se elaborarán todas las pruebas con ayuda del paquete estadístico IBM-SPSS 24.0 ® para entorno operativo Windows XP Professional ©.

3.6 Aspectos éticos

La información obtenida durante en proyecto, se utilizará únicamente para lograr el objetivo de esta investigación, de manera anónima para respetar la privacidad de los pacientes a realizar este estudio, respetando la Ley de Protección de Datos de Carácter Personal (Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre).

Se respetarán las Normas de Buena Práctica Clínica, los principios éticos constituidos fundamentalmente en la Declaración de Helsinki y el Convenio de Oviedo.

Los principios éticos de beneficencia, justicia, fidelidad y veracidad se respetarán de esta manera, además del principio de autonomía a través de la obtención del consentimiento informado (Anexo 7).

3.7 Resultados preliminares

Como he comentado en el apartado de procedimiento, según la asociación NEP hay 2 niños registrados en ella y me he puesto en contacto personalmente con esas dos familias, y además se localizan otros 2 niños más. Me pongo en contacto con estas 4 familias en la isla de La Palma que presentan DMD con edades comprometidas entre 4 y 17 años, de las cuales he podido recopilar la información necesaria para completar la escala para valorar calidad de vida. Existe un 5º niño diagnosticado con esta enfermedad en la isla, pero no fue posible contactar con su familia.

Niño nacido el 18/02/16 en fase de deambulaci3n actualmente. Le detectaron la DMD a los 2 a1os y medio. Su madre y su abuela son portadoras de la enfermedad. Su tratamiento se basa en deflazacort (corticoides), colecalciferol y nasonex. Adem1s, acude a fisioterapia, nataci3n, logopedia y psicopedagogía en la asociaci3n NEP (Ni1os Especiales de La Palma), en el servicio de atenci3n temprana. No presenta discapacidad y dependencia reconocida, se encuentran en trámites de papeles.

Niño nacido el 20/07/13 en fase de deambulaci3n. Se lo detectaron con 3 a1os. Tiene como tratamiento pautado deflazacort y budesonida por tener las vías respiratorias estrechas. Acude al fisioterapeuta que le ofrece su seguridad social, pero no est1 registrado en ninguna asociaci3n de apoyo. Presenta buena ambulaci3n y movilidad adecuada, pero tiene calambres en piernas y brazos adem1s de cansarse rápido. A pesar de esto, el ni1o sabe las limitaciones que presenta y cuando debe descansar. Tiene retraso en el desarrollo intelectual (el cuál se encuentra en estudio), por lo que no est1 en el mismo nivel que los dem1s ni1os de su edad (7 a1os). Est1 escolarizado en el colegio, en el que acude a 1º de primera. Posee la ley de dependencia y tiene un 50% de discapacidad reconocida.

Niño con fecha de nacimiento el 24/10/2010 en fase no ambulatoria, utiliza silla de ruedas eléctrica. Su tratamiento actual es: Deflazacort, enalapril, carvediol, colecalciferol, budesonida, nasonex y melatonina para ayudar a dormir. Anteriormente, tomaba ateluren, pero tras la p3rdida de la ambulaci3n, deciden finalizar con este tratamiento debido a que su funci3n es en la fase ambulatoria de manera paliativa. Le detectaron la DMD con 3 a1os y medio. Tambi3n acude a fisioterapia en su centro de salud y realiza ejercicios en piscina en su propia casa con sus padres. Est1 escolarizado en un colegio apto para motoricos en

4º de primaria. Tiene una dependencia severa grado 2 y un 48% de discapacidad reconocida desde 2014. Además, su madre recibe una paga de la ley de dependencia para cuidarlo, hasta que el niño cumpla la mayoría de edad y reciba su pensión propia.

Con 6 años fue operado del tendón de Aquiles en Barcelona debido a rectificación de dicho tendón que ocasiona la enfermedad. Después de esto caminó unos meses hasta perder totalmente la fuerza para mantenerse en bipedestación. Lleva un año sin ambular. Además, presenta osteoporosis. Tiene un avance muy rápido de la enfermedad debido a una mutación desconocida.

Su madre también padece DMD (raro en mujeres), pero solo tiene manifestación de la enfermedad a nivel proximal. Se la detectaron cuando le hicieron las pruebas genéticas tras su hijo ser diagnosticado. Presenta la misma mutación que su hijo. Puede caminar, aunque tiene debilidad en brazos y dolores en piernas con artrosis de rodillas. Además de osteoporosis y fibromialgia. Su médico piensa que al ser melliza hubo un cruce genético con su hermano, ya que su hermano padece hipertrofia cardíaca y puede incluso padecer DMD. No saben el origen de la enfermedad porque su madre y hermano no quieren hacerse la prueba de genética.

Adolescente nacido el 02/08/2002 en fase de no ambulación, en silla de ruedas. A los 13 años dejó de ambular. Su tratamiento actual no es farmacológico debido a que el tratamiento para la DMD está contraindicado con una enfermedad que parece el paciente, distroglicanopatía muscular, otro tipo de distrofia muscular menos estudiada que la DMD. También padece autismo. Acude a fisioterapia, logopedia y piscina en la asociación NEP. Utiliza férulas y bipedestador. Tiene reconocida un 88% de discapacidad y dependencia grado 3 nivel 2. Recibo apoyo económico por tener la ley de dependencia reconocida. Acude al centro Dorador, el único centro en la isla de La Palma para estos niños.

3.8 Cronograma

	Mes 1	Mes 2	Mes 3	Mes 4	Mes 5	Mes 6
Búsqueda y revisión bibliográfica						
Planteamiento de objetivos y justificación						
Búsqueda de participantes						
Búsqueda de escalas para valoración de los participantes						

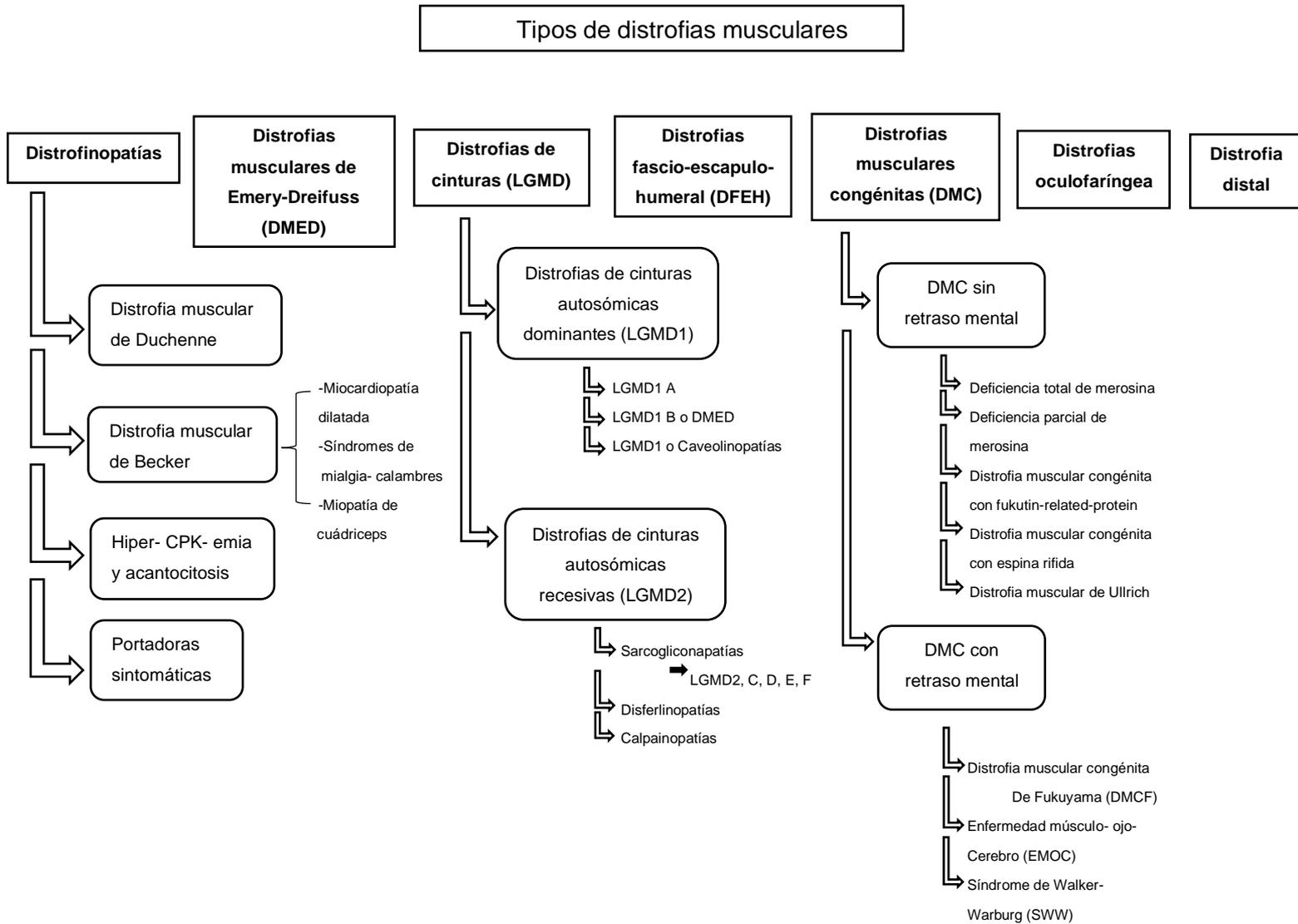
3.9 Presupuesto

	Precio (en euros)
Personal contratado: analista estadístico	600
Bolígrafos	12
Folios	20
Tinta	50
Traslado: gasolina	60
Otros gastos	0
TOTAL	812

4 ANEXOS

4.1 Anexo 1

Esquema: Tipos de distrofias musculares



Fuente: (15)

4.2 Anexo 2

Tabla: Períodos clínicos y síntomas de la DMD

FASE	RANGO DE EDAD	SÍNTOMAS
I Fase presintomática	0-2 años	Rara vez: retraso del lenguaje, dificultades de relación-comunicación y retraso motriz global
II Fase ambulante inicial	2-3 años	Caídas frecuentes, dificultad para subir escalera sin apoyo y leve pseudohipertrofia de gemelos
III Fase ambulante tardío	5-12 años	Signo de Gowers positivo, pseudohipertrofia muscular y debilidad de cintura pélvica
IV Fase no ambulante inicial	12-16 años	Progresión de la debilidad a extremidad superior, inicio de escoliosis y pérdida de la marcha
V Fase no ambulante tardío	20 años	Silla de ruedas, ventilación pulmonar no invasiva e insuficiencia cardíaca progresiva

Fuente: (7)

4.3 Anexo 3

Imagen: Maniobra de Gowers



*Fuente: (40)

FECHA DE APLICACIÓN:

(dd / mm / aaaa)

DATOS DEL INFORMADOR PRINCIPAL

NOMBRE Y APELLIDOS:

Relación con la persona evaluada:

<input type="checkbox"/> Madre	<input type="checkbox"/> Padre	<input type="checkbox"/> Hermano/a	<input type="checkbox"/> Abuelo/a	<input type="checkbox"/> Tío/a
<input type="checkbox"/> Director/a escolar	<input type="checkbox"/> Profesor/a	<input type="checkbox"/> Orientador/a escolar	<input type="checkbox"/> Logopeda	
<input type="checkbox"/> Psicólogo/a	<input type="checkbox"/> Cuidador/a	<input type="checkbox"/> Enfermero/a	<input type="checkbox"/> Trabajador/a social	
<input type="checkbox"/> Amigo/a	<input type="checkbox"/> Otra. Especifique: <input type="text"/>			

Conozco a la persona desde hace años y meses.

Frecuencia del contacto con la persona evaluada:

Varias veces / semana Una vez / semana Una vez / dos semanas Una vez / mes

Para completar la escala he necesitado consultar a personas (indique número y relación):

Familiar Amigo/a Profesional de servicios sociales Profesional de servicios educativos
 Profesional de servicios sanitarios Otra. Especifique:

DATOS DE LA ORGANIZACIÓN

Nombre completo de la Organización:

Acrónimo de la Organización:

Nombre del servicio o centro específico dentro de la Organización:

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

A continuación se presentan una serie de afirmaciones relativas a la calidad de vida de la persona que está evaluando.

Por favor, marque la opción de respuesta que MEJOR describa a dicha persona y no deje ninguna cuestión en blanco.

INCLUSIÓN SOCIAL



1	Disfrutade vacaciones en entornos inclusivos (p. ej., hotel, parque, casa rural, playa, montaña, SPA, parques temáticos)	N	A	F	S
2	Está integrado/a con sus compañeros/as de clase	N	A	F	S
3	Participa en actividades fuera del centro con personas ajenas a su contexto de apoyos	N	A	F	S
4	Participa en actividades inclusivas adecuadas para sus condiciones físicas y mentales	N	A	F	S
5	Participa en actividades inclusivas que le interesan	N	A	F	S
6	Participa en celebraciones familiares (p. ej., cumpleaños, fiestas, bodas, bautizos)	N	A	F	S
7	Participa en grupos naturales de su comunidad (p. ej., scouts, deportes, sociales, educativos, religiosos)	N	A	F	S
8	Realiza actividades de ocio con personas de su edad	N	A	F	S
9	Recibe apoyos e intervenciones en contextos naturales (p. ej., hogar, entornos comunitarios, centro educativo, centro de salud)	N	A	F	S
10	Se toman medidas específicas para potenciar su participación en la comunidad	N	A	F	S
11	Tiene oportunidades de conocer otros entornos diferentes al lugar donde vive (p. ej., viajar, hacer excursiones, rutas turísticas)	N	A	F	S
12	Utiliza entornos comunitarios (p. ej., colegio, cafeterías, bibliotecas, piscina, cines, parques, playas)	N	A	F	S

MATIZACIONES:

ITEM 3: El contexto de apoyos puede incluir a familiares, profesionales, voluntarios, compañeros/as del centro, amigos/as, etc.

Nunca	1 x	=	
A veces	2 x	=	+
Frecuentemente	3 x	=	+
Siempre	4 x	=	+
Total			<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

AUTODETERMINACIÓN

13	Se toman medidas específicas para permitir que haga elecciones	N	A	F	S
14	Elige cómo pasar su tiempo libre	N	A	F	S
15	Elige con quién pasar su tiempo libre (p. ej., amigos, cuidadores, familiares)	N	A	F	S
16	Elige la comida o parte de la comida cuando hay variedad en 1º, 2º y postre	N	A	F	S
17	Decora la habitación a su gusto (p. ej., elige posters, cuadros, disposición de los objetos)	N	A	F	S
18	Rechaza aquello que le desagrada (p. ej., comida, actividades, ropa, juegos) mediante gestos, sonidos o palabras	N	A	F	S
19	Tiene oportunidades para negarse a hacer actividades irrelevantes para su salud (p. ej., participar en una actividad de ocio, irse a la cama a una hora determinada, ponerse la ropa que otros eligen)	N	A	F	S
20	Solicita atención de otras personas cuando lo necesita (con gestos, sonidos o palabras)	N	A	F	S
21	En el centro se tiene en cuenta su opinión cuando se realizan cambios	N	A	F	S
22	En el centro se le proporcionan apoyos que tienen en cuenta sus necesidades, deseos y preferencias (p. ej., las personas que le proporcionan apoyos, estar solo/a o en grupo, lugares en los que estar, tiempo, ritmos)	N	A	F	S
23	Participa en la elaboración de su plan individual de apoyos	N	A	F	S
24	Se respetan sus decisiones (salvo que pongan en peligro su integridad física o la de otras personas)	N	A	F	S

Nunca	1 x	=	<input type="checkbox"/>
A veces	2 x	=	<input type="checkbox"/>
Frecuentemente	3 x	=	<input type="checkbox"/>
Siempre	4 x	=	<input type="checkbox"/>
Total			<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

BIENESTAR EMOCIONAL

25	En el centro se le proporcionan cariño, afecto y contacto físico apropiados cuando los necesita	N	A	F	S
26	Recibe elogios y cumplidos cuando realiza algo bien	N	A	F	S
27	Las personas que le proporcionan apoyos ponen atención a las expresiones faciales, miradas y dirección de la vista, voz, tensión muscular, postura, movimiento y reacciones fisiológicas	N	A	F	S
28	Las personas que le proporcionan apoyos conocen sus expresiones individuales de bienestar emocional (p. ej., alegría, diversión, placer, tranquilidad)	N	A	F	S
29	Las personas que le proporcionan apoyos conocen sus expresiones individuales de malestar emocional (p. ej., angustia, tristeza, tensión, enfado)	N	A	F	S
30	Las personas que le proporcionan apoyos programan actividades en función de sus manifestaciones de satisfacción con ellas	N	A	F	S
31	Se toman medidas específicas para que su entorno sea reconocible y predecible (p. ej., espacios, temporalización, personas que le proporcionan apoyos, actividades)	N	A	F	S
32	Se le proporciona con antelación información comprensible sobre la sucesión de actividades y eventos a lo largo del día	N	A	F	S
33	Se le informa con antelación sobre los cambios de personas que le proporcionan apoyos (p. ej., debido a turnos, bajas, vacaciones, situaciones familiares)	N	A	F	S
34	Las personas que le proporcionan apoyos aplican técnicas de Apoyo Conductual Positivo para instaurar, mantener, eliminar y reducir conductas	N	A	F	S
35	Las personas que le proporcionan apoyos saben cómo enfrentarse a una situación de crisis (p. ej., agresión, autolesión)	N	A	F	S
36	Ante situaciones inesperadas, las personas que le proporcionan apoyos le ayudan a comprender la situación	N	A	F	S

Nunca	1 x	=	
A veces	2 x	=	
Frecuentemente	3 x	=	
Siempre	4 x	=	
Total			<input type="text"/>

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

BIENESTAR FÍSICO

37	Toma la cantidad de comida y líquidos aconsejada para mantener un buen estado de salud	N	A	F	S
38	Tiene una adecuada higiene (p. ej., dientes, pelo, uñas, cuerpo) e imagen personal (p. ej., ropa adecuada para su edad, para la ocasión)	N	A	F	S
39	Recibe apoyos específicos cuando quiere cambiar algún aspecto de su apariencia (p. ej., ir a la peluquería, depilarse, maquillarse, realizar alguna actividad física)	N	A	F	S
40	Realiza actividades y ejercicios físicos adecuados a sus características y necesidades	N	A	F	S
41	Recibe los apoyos de los profesionales sanitarios que necesita (p. ej., pediatra, logopeda, fisioterapeuta)	N	A	F	S
42	Se toman medidas específicas para prevenir o tratar problemas derivados de discapacidades físicas (p. ej., espasticidad, rigidez, deformidad)	N	A	F	S
43	Se presta especial atención al diagnóstico y al tratamiento de las discapacidades sensoriales (p. ej., problemas visuales o auditivos)	N	A	F	S
44	Se toman medidas específicas para prevenir o tratar el dolor	N	A	F	S
45	Recibe apoyos que le garantizan un adecuado confort postural	N	A	F	S
46	Se supervisa el uso o la necesidad de medicación de forma sistemática (p. ej., dosis, frecuencia, beneficios, efectos secundarios)	N	A	F	S
47	Tiene un plan de salud preventiva (p. ej., analíticas periódicas, revisiones de especialistas)	N	A	F	S
48	Recibe atención inmediata cuando se encuentra mal	N	A	F	S

MATIZACIONES:

ITEM 45: Si la persona no necesita apoyos para el confort postural, marque "Siempre".

Nunca	1 x	=	<input type="text"/>
A veces	2 x	=	<input type="text"/>
Frecuentemente	3 x	=	<input type="text"/>
Siempre	4 x	=	<input type="text"/>
Total			<input type="text"/>

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

BIENESTAR MATERIAL

49	Cuenta con las ayudas técnicas apropiadas para maximizar su autonomía	N	A	F	S
50	Las ayudas técnicas que necesita han sido adaptadas de forma individual	N	A	F	S
51	Cuenta con sus propios materiales para entretenerse (p. ej., juegos, revistas, música, televisión)	N	A	F	S
52	Dispone de un espacio físico con sus pertenencias personales a su alcance	N	A	F	S
53	Dispone de los bienes materiales que necesita (p. ej., ropa, objetos personales, dinero de bolsillo, juegos, revistas, música, televisión)	N	A	F	S
54	Le gustan las cosas que tiene (p. ej., juguetes, materiales escolares, ropa)	N	A	F	S
55	Tiene ropa adecuada a su gusto y edad	N	A	F	S
56	El lugar en el que vive está adaptado a sus características físicas, sensoriales e intelectuales	N	A	F	S
57	Se toman medidas específicas para adaptar el entorno en el que vive a sus deseos y preferencias	N	A	F	S
58	Tiene libre acceso a su dormitorio, baño y otros lugares en los que transcurren sus rutinas diarias	N	A	F	S
59	Dispone de nuevas tecnologías para aumentar o facilitar su comunicación (p. ej., pantallas digitales, tabletas, etc.)	N	A	F	S
60	En el centro educativo cuenta con material didáctico específicamente adaptado a sus necesidades	N	A	F	S

MATIZACIONES:

ITEMS 49 y 50: Si la persona no necesita ayudas técnicas, marque "Siempre".

ITEMS 59 y 60: Si la persona no lo necesita, marque "Siempre".

Nunca	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	=	<input type="checkbox"/>
A veces	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	=	<input type="checkbox"/>
Frecuentemente	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	=	<input type="checkbox"/>
Siempre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	=	<input type="checkbox"/>
Total				<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

DERECHOS

61	Las personas que le proporcionan apoyos disponen de formación específica sobre ética y respeto de los derechos de las personas con discapacidad	N	A	F	S
62	Las personas que le proporcionan apoyos le tratan con respeto (p. ej., le hablan con un tono adecuado, utilizan términos positivos, evitan los comentarios negativos en público, evitan hablar delante de él/ella como si no estuviera presente)	N	A	F	S
63	Se toman medidas específicas para respetar su privacidad (p. ej., llamar antes de entrar, durante el cuidado personal y la higiene, relacionada con su sexualidad, información confidencial, difusión de imágenes)	N	A	F	S
64	Se protege de forma adecuada la confidencialidad de sus evaluaciones individuales	N	A	F	S
65	Se respetan sus posesiones y su derecho a la propiedad	N	A	F	S
66	Cuenta con un espacio con intimidad si lo desea	N	A	F	S
67	Se respetan y se defienden sus derechos (p. ej., confidencialidad, información sobre sus derechos como usuario/a)	N	A	F	S
68	Se le proporcionan los apoyos necesarios para que conozca y ejercite sus derechos	N	A	F	S
69	En su entorno es tratado/a con respeto	N	A	F	S
70	Se le informa adecuadamente acerca de decisiones importantes que se toman en su nombre	N	A	F	S
71	Se informa a la persona y a su responsable legal sobre la aplicación de medidas de contención física o mecánica en el caso de que las necesite	N	A	F	S
72	Participa en actividades con las mismas oportunidades que otras personas	N	A	F	S

MATIZACIONES:

ITEM 71: Si la persona no las necesita, marque "Siempre".

Nunca	1 x	=	<input type="text"/>	→
A veces	2 x	=	<input type="text"/>	→
Frecuentemente	3 x	=	<input type="text"/>	→
Siempre	4 x	=	<input type="text"/>	→
Total				<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

DESARROLLO PERSONAL

73	Se toman medidas específicas para mantener sus capacidades y habilidades	N	A	F	S
74	Aprende cosas que le hacen ser más independiente	N	A	F	S
75	Se priorizan actividades que favorecen su independencia	N	A	F	S
76	Se le enseñan actividades de la vida diaria (p. ej., alimentación, aseo, cuidado de ayudas técnicas personales)	N	A	F	S
77	Se le enseñan actividades instrumentales de la vida diaria (p. ej., uso de transportes, preparación de comidas, compras)	N	A	F	S
78	Las actividades que realiza le permiten el aprendizaje de nuevas habilidades	N	A	F	S
79	Se le proporcionan instrucciones y modelos para aprender cosas nuevas	N	A	F	S
80	Tiene oportunidades para demostrar sus habilidades	N	A	F	S
81	Se estimula su desarrollo en distintas áreas (p. ej., cognitiva, social, sensorial, emocional, motora)	N	A	F	S
82	Las tareas que se le proponen se ajustan a sus capacidades, ritmos y preferencias (p. ej., evitando una infra o una <u>sobre-estimulación</u>)	N	A	F	S
83	Las personas que le proporcionan apoyos le ayudan a planificar las actividades que quiere realizar cuando lo necesita	N	A	F	S
84	Se tienen en cuenta sus fortalezas cuando se plantean nuevos objetivos	N	A	F	S

Nunca	1 x	=	<input type="checkbox"/>
A veces	2 x	=	<input type="checkbox"/>
Frecuentemente	3 x	=	<input type="checkbox"/>
Siempre	4 x	=	<input type="checkbox"/>
Total			<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

N = Nunca
A = A veces
F = Frecuentemente
S = Siempre

RELACIONES INTERPERSONALES

85	En el centro se diseñan actividades que facilitan las interacciones personales entre compañeros/as	N	A	F	S
86	Tiene relación con compañeros/as de su edad en el centro educativo	N	A	F	S
87	Tiene oportunidades para iniciar una relación de amistad si lo desea	N	A	F	S
88	Tiene oportunidades para estar a solas con sus amistades y personas conocidas	N	A	F	S
89	Se toman medidas específicas para mantener y extender sus redes sociales	N	A	F	S
90	Se comprueba de forma sistemática el significado de sus gestos, sonidos y conductas	N	A	F	S
91	Se toman medidas específicas para mejorar sus habilidades de comunicación	N	A	F	S
92	Las personas que le proporcionan apoyos entienden el sistema de comunicación que utiliza	N	A	F	S
93	Se ha identificado la mejor forma de comunicarle información (i.e., visual, táctil, auditiva, olfativa, gustativa)	N	A	F	S
94	Cuando se interactúa con él/ella, se le proporciona el tiempo necesario para que pueda responder	N	A	F	S
95	Las personas que le proporcionan apoyos comprueban si les entiende correctamente mediante el análisis de sus reacciones	N	A	F	S
96	Utiliza un sistema de comunicación entendible en diferentes contextos	N	A	F	S

Nunca	1 x	=	
A veces	2 x	=	+
Frecuentemente	3 x	=	+
Siempre	4 x	=	+
Total			<input type="text"/>

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

RESUMEN DE PUNTUACIONES

1. Introducir las puntuaciones directas totales de cada una de las dimensiones
2. Introducir las puntuaciones estándar y los percentiles
3. Introducir el Índice de Calidad de Vida y su percentil

DIMENSIONES	Puntuaciones Directas	Puntuaciones Estándar	Percentiles
INCLUSIÓN SOCIAL			
AUTODETERMINACIÓN			
BIENESTAR EMOCIONAL			
BIENESTAR FÍSICO			
BIENESTAR MATERIAL			
DERECHOS			
DESARROLLO PERSONAL			
RELACIONES INTERPERSONALES			
<u>Puntuación Estándar Total (suma)</u>			
<u>Índice de Calidad de Vida</u> <small>(Punt. Estándar Compuesta)</small>			
			<u>Percentil del Índice de Calidad de Vida</u>

PERFIL DE CALIDAD DE VIDA

Rodee la puntuación estándar de cada dimensión y del Índice de Calidad de Vida. Después una los círculos de las dimensiones con una línea para formar el perfil.

IS	AU	BE	BF	BM	DE	DP	RI	Índice de CV	Percentil
16-20	16-20	16-20	16-20	16-20	16-20	16-20	16-20	>128	99
15	15	15	15	15	15	15	15	122-128	95
14	14	14	14	14	14	14	14	118-121	90
13	13	13	13	13	13	13	13	115-117	85
								112-114	80
12	12	12	12	12	12	12	12	110-111	75
								108-109	70
11	11	11	11	11	11	11	11	106-107	65
								104-105	60
								101-103	55
10	10	10	10	10	10	10	10	100	50
								98-99	45
								96-97	40
9	9	9	9	9	9	9	9	94-95	35
								92-93	30
8	8	8	8	8	8	8	8	90-91	25
								87-89	20
7	7	7	7	7	7	7	7	84-86	15
6	6	6	6	6	6	6	6	77-83	10
5	5	5	5	5	5	5	5	68-76	5
1-4	1-4	1-4	1-4	1-4	1-4	1-4	1-4	<68	1

*Fuente: Gómez et al. (2016) © INICO y Universidad de Oviedo

4.5 Anexo 5

Escala de ansiedad de Hamilton

<i>Definición operativa de los ítems</i>	<i>Puntos</i>				
1. <i>Humor ansioso</i> (inquietud, espera de lo peor, aprensión [anticipación temerosa], irritabilidad)	0	1	2	3	4
2. <i>Tensión</i> (sensación de tensión, fatigabilidad, imposibilidad de relajarse, llanto fácil, temblor, sensación de no poder quedarse en un lugar)	0	1	2	3	4
3. <i>Miedos</i> (a la oscuridad, a la gente desconocida, a quedarse solo, a los animales grandes, a las multitudes, etc.)	0	1	2	3	4
4. <i>Insomnio</i> (dificultad para conciliar el sueño, sueño interrumpido, sueño no satisfactorio con cansancio al despertar, malos sueños, pesadillas, terrores nocturnos)	0	1	2	3	4
5. <i>Funciones intelectuales</i> (dificultad de concentración, mala memoria)	0	1	2	3	4
6. <i>Humor deprimido</i> (falta de interés, no disfruta con sus pasatiempos, depresión, despertar precoz, variaciones del humor a lo largo del día)	0	1	2	3	4
7. <i>Síntomas somáticos generales (musculares)</i> (dolores y molestias musculares, rigidez muscular, sacudidas clónicas, rechinar de dientes, voz poco firme o insegura)	0	1	2	3	4
8. <i>Síntomas somáticos generales (sensoriales)</i> (zumbidos de oídos, visión borrosa, sofocos o escalofríos, sensación de debilidad, sensación de hormigueo)	0	1	2	3	4
9. <i>Síntomas cardiovasculares</i> (taquicardia, palpitaciones, dolores en el pecho, latidos vasculares, extrasístoles)	0	1	2	3	4
10. <i>Síntomas respiratorios</i> (peso en el pecho o sensación de opresión torácica, sensación de ahogo, suspiros, falta de aire)	0	1	2	3	4
11. <i>Síntomas gastrointestinales</i> (dificultad para tragar, meteorismo, dispepsia, dolor antes o después de comer, sensación de ardor, distensión abdominal, pirosis, náuseas, vómitos, sensación de estómago vacío, cólicos abdominales, borborigmos, diarrea, estreñimiento)	0	1	2	3	4
12. <i>Síntomas genitourinarios</i> (amenorrea, metrorragia, micciones frecuentes, urgencia de la micción, desarrollo de frigidez, eyaculación precoz, impotencia)	0	1	2	3	4
13. <i>Síntomas del sistema nervioso autónomo</i> (sequedad de boca, enrojecimiento, palidez, sudoración excesiva, vértigos, cefaleas de tensión, piloerección)	0	1	2	3	4
14. <i>Comportamiento durante la entrevista</i> – General: el sujeto se muestra tenso, incómodo, agitación nerviosa de las manos, se frota los dedos, aprieta los puños, inestabilidad, postura cambiante, temblor de manos, ceño fruncido, facies tensa, aumento del tono muscular, respiración jadeante, palidez facial – Fisiológico: traga saliva, eructa, taquicardia de reposo, frecuencia respiratoria superior a 20 resp./min, reflejos tendinosos vivos, temblor, dilatación pupilar, exoftalmía, mioclonías palpebrales	0	1	2	3	4

*Fuente: (41)

4.6 Anexo 6

Questionario Montgomery- Asberg Depression Rating Scale

1. Tristeza observada

Representa el abatimiento, la melancolía y la desesperación (algo más que una simple tristeza normal y pasajera) que se refleja en la manera de hablar, la expresión facial y la postura. Evalúe el grado de incapacidad para animarse.

- 0. Sin tristeza
- 1.
- 2. Parece decaído pero se anima sin dificultad
- 3.
- 4. Parece decaído la mayor parte del tiempo
- 5.
- 6. Parece siempre desgraciado. Extremadamente abatido.

3. Tensión interna

Representa sentimientos de malestar mal definidos, irritabilidad, confusión interna y tensión mental hasta llegar al pánico, terror o angustia. Evalúe de acuerdo con la intensidad, frecuencia, duración y la medida en que se busca consuelo.

- 0. Apacible. Sólo tensión interna pasajera.
- 1.
- 2. Sentimientos ocasionales de nerviosismo y malestar indefinido.
- 3.
- 4. Sentimientos continuados de tensión interna o pánico intermitente que el sujeto sólo puede dominar con alguna dificultad.
- 5.
- 6. Terror o angustia tenaz. Pánico irresistible.

4. Sueño reducido.

Representa la reducción de la duración o profundidad del sueño comparada con las pautas normales del sujeto cuando se encuentra bien.

- 0. Duerme como siempre.
- 1.
- 2. Ligera dificultad para dormirse o sueño ligeramente reducido, sueño ligero o perturbado.
- 3.
- 4. Sueño reducido o interrumpido durante al menos 2 horas
- 5.
- 6. Menos de 2 ó 3 horas de sueño

2. Tristeza declarada por el paciente.

Representa un estado de ánimo depresivo que se siente, sin tener en cuenta si se refleja en la apariencia o no. Incluye tristeza, abatimiento o el sentimiento de que no hay esperanza y nada ni nadie puede ayudarlo. Evalúe de acuerdo con la intensidad, la duración y la medida en que el estado de ánimo se ve influido por los acontecimientos.

- 0. Tristeza esporádica según las circunstancias.
- 1.
- 2. Triste o decaído pero se anima sin dificultad
- 3.
- 4. Sentimientos generalizados de tristeza o melancolía. El estado de ánimo todavía se ve influido por circunstancias externas
- 5.
- 6. Abatimiento, desdicha o tristeza

5. Apetito reducido

Representa la sensación de pérdida de apetito comparada con la que tiene cuando se encuentra bien. Evalúe según la pérdida del deseo por la comida o la necesidad de forzarse a sí mismo para comer.

- 0. Apetito normal o aumentado.
- 1.
- 2. Apetito ligeramente reducido
- 3.
- 4. Sin apetito. La comida es insípida.
- 5.
- 6. Necesita persuasión para comer algo.

6. Dificultades para concentrarse

Representa las dificultades para centrar los pensamientos en algo hasta llegar a la falta de concentración incapacitante. Evalúe según la intensidad, frecuencia y grado de incapacidad resultante.

- 0. Ninguna dificultad para concentrarse.
- 1.
- 2. Dificultades ocasionales para centrar los pensamientos.
- 3.
- 4. Dificultades para concentrarse y seguir una idea que reduce la capacidad de leer o mantener una conversación.
- 5.
- 6. Incapaz de leer o mantener una conversación si no es con gran dificultad.

7. **Lasitud.**

Representa la dificultad para empezar algo o la lentitud para iniciar y realizar las actividades diarias.

- 0. Casi sin dificultad para empezar algo. Sin apatía.
- 1.
- 2. Dificultades para empezar actividades.
- 3.
- 4. Dificultades para empezar actividades rutinarias sencillas que se llevan a cabo con esfuerzo.
- 5.
- 6. Lasitud total. Incapaz de hacer nada sin ayuda.

8. **Incapacidad para sentir.**

Representa la experiencia subjetiva de un menor interés por el entorno o por actividades que habitualmente dan placer. La capacidad para reaccionar con la emoción adecuada a las circunstancias o personas se ve reducida.

- 0. Interés normal por el entorno y por otras personas.
- 1.
- 2. Menor capacidad para disfrutar de las cosas que normalmente le interesan.
- 3.
- 4. Pérdida de interés por el entorno. Pérdida de sentimientos respecto a los amigos conocidos.
- 5.
- 6. La experiencia de estar emocionalmente paralizado, incapacidad para sentir enfado, pena o placer y una total o incluso dolorosa falta de sentimientos hacia los parientes próximos y amigos.

9. **Pensamientos pesimistas.**

Representa los pensamientos de culpabilidad, inferioridad, autorreproche, pecado, remordimiento y ruina.

- 0. Sin pensamientos pesimistas
- 1.
- 2. Ideas variables de fracaso, autorreproche o autodesprecio.
- 3.
- 4. Autoacusaciones persistentes o ideas definidas, pero aún racionales, de culpabilidad o pecado. Cada vez más pesimistas respecto al futuro.
- 5.
- 6. Alucinaciones de ruina, remordimiento o pecado irredimible. Autoacusaciones que son absurdas o inquebrantables.

10. **Pensamientos suicidas.**

Representa el sentimiento de que no vale la pena vivir, que desearía que le llegara una muerte natural, pensamientos suicidas y preparativos para el suicidio. Los intentos de suicidio en sí no deberán influir en la evaluación.

- 0. Disfruta de la vida o la acepta tal como viene.
- 1.
- 2. Cansado de vivir. Sólo pensamientos suicidas pasajeros.
- 3.
- 4. Probablemente estaría mejor muerto. Los Pensamientos suicidas son habituales y se considera el suicidio como una posible solución, pero sin ninguna intención o plan específico.
- 5.
- 6. Planes explícitos de suicidio cuando se presente una oportunidad. Preparativos activos para el suicidio.

*Fuente: (42)

4.7 Anexo 7

Consentimiento informado para menores de 16 años

Consentimiento para el tratamiento de datos personales.

Trabajo de Fin de Grado.

Universidad de La Laguna (Sede La Palma). Facultad de Ciencias de La Salud.

Alumna: Paola Hernández Martín, 42418770P.

Tutor: Martín Rodríguez Álvaro

Para padres/madres o tutores legales de niños de hasta 16 años de edad que puedan leer el formulario de consentimiento informado.

Información básica sobre la protección de datos:

- Responsable: Paola Hernández Martín
- Delegado de protección de datos: Martín Rodríguez Álvaro
- Finalidad: Necesitamos que nos dé su consentimiento para que su hijo/a participe en el estudio y para usar sus datos personales. Solo se usarán sus datos para este estudio. Puede, libremente escoger decir que sí o no, por lo que será voluntario.
- Destinatarios: responsable legal de niños con DMD

Consentimiento informado

He leído la hoja informativa de la encuesta, o un encuestador/a o un miembro de mi familia me la ha leído. He comprendido para qué es la encuesta y en qué consiste la participación de mi hijo/a, así como los beneficios de esta. He podido preguntar cualquier duda y me las han respondido de manera satisfactoria. Acepto, de manera voluntaria, que mi hijo/a participe en esta encuesta.

Con la firma del presente documento, el firmante se considera informado y otorga su consentimiento para el tratamiento mencionado.

Si sólo un progenitor presente: al firmar manifiesta que ambos están de acuerdo en que su hijo/a participe

Madre

NOMBRE y
APELLIDOS _____

FIRMA _____

Padre

NOMBRE y
APELLIDOS _____

DNI _____

FIRMA _____

Persona que ha informado

NOMBRE y
APELLIDOS _____

DNI _____

FECHA _____

FIRMA _____

Consentimiento informado para mayores de 16 años

Consentimiento para el tratamiento de datos personales.

Trabajo de Fin de Grado.

Universidad de La Laguna (Sede La Palma). Facultad de Ciencias de La Salud.

Alumna: Paola Hernández Martín, 42418770P.

Tutor: Martín Rodríguez Álvaro

Para personas mayores de 16 años de edad que puedan leer el formulario de consentimiento informado.

Información básica sobre la protección de datos:

- Responsable: Paola Hernández Martín
- Delegado de protección de datos: Martín Rodríguez Álvaro
- Finalidad: Necesitamos que nos dé su consentimiento para participar en el estudio y para usar sus datos personales. Solo se usarán sus datos para este estudio. Puede, libremente escoger decir que sí o no, por lo que será voluntario.
- Destinatarios: personas mayores de 16 años con DMD

Consentimiento informado

He leído la hoja informativa de la encuesta, o un encuestador/a o un miembro de mi familia me la ha leído. He comprendido para qué es la encuesta y en qué consiste mi participación, así como los beneficios de esta. He podido preguntar cualquier duda y me las han respondido de manera satisfactoria. Acepto, de manera voluntaria participar en esta encuesta.

Con la firma del presente documento, el firmante se considera informado y otorga su consentimiento para el tratamiento mencionado.

Persona participante:

NOMBRE y APELLIDOS _____ FECHA _____
DNI _____ FIRMA _____

Persona que ha informado

NOMBRE y APELLIDOS _____ FECHA _____
DNI _____ FIRMA _____

En caso de dicha persona no encontrarse en sus facultades físicas y mentales para completar la encuesta y este documento, se haría responsable a su representante legar para rellenarlo.

Representante legal:

NOMBRE y APELLIDOS _____ FECHA _____
DNI _____ FIRMA _____

5 Bibliografía

1. M.Posada CMAARAVyIA. Scielo, Enfermedades raras. [Online].; 2008 [cited 2020 04 20. Available from: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272008000400002&script=sci_arttext&tlng=pt.
2. Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. In Palau F. Medicina clínica. Valencia: Elsevier doyma; 2009. p. 161-168.
3. A.Avellaneda MIJTFyJRR. Scielo, Enfermedades raras: enfermedades crónicas. [Online].; 2007 [cited 2020 04 24. Available from: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272007000300002&script=sci_arttext&tlng=pt.
4. R.Eraza-Torricelli. Actualización en distrofias musculares. Revista de neurología. 2004 Jul;(9).
5. Salas AC. Distrofia muscular de Duchenne. Sección de Neurología Infantil. 2014 Octubre;(2).
6. Moreno PG. Efe:salud, Distrofia muscular de Duchenne. [Online].; 2017 [cited 2020 Abril 2. Available from: <https://www.efesalud.com/distrofia-muscular-duchenne/>.
7. Carlos Ortez DNdBLCGJEGNyAN. Avances en el tratamiento de la distrofia de Duchenne. ISSN 1669-9106. 2019; III(2).
8. A.Nacimiento Osorio JMCACSMMyJJVP. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. In Neurología SEd. Neurología. Barcelona: Elsevier; 2019. p. 469-481.
9. María de los Ángeles Avaria MdlÁBKKERYSA. Scielo, Aumento de transaminasas: una manifestación de la distrofia muscular de Duchenne. [Online].; 2012 [cited 2020 Abril 15. Available from: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?pid=S0370-41062012000300007&script=sci_arttext.
10. Vañó MJÁSyMJB. Enfermería Integral Valencia COdEd, editor. Valencia: AENOR; 2012.

11. Manzur AY KMyMF. Pubmed, Update on the management of Duchenne muscular dystrophy. [Online].; 2008 [cited 2020 Abril 23. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18667451>.
12. Connolly AM SJRRyFJ. Pubmed, High dose weekly oral prednisone improves strength in boys with Duchenne muscular dystrophy. [Online].; 2002 [cited 2020 Abril 24. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12467746>.
13. King WM RRNHMVLJHCMJyKJ. Pubmed, Orthopedic outcomes of long-term daily corticosteroid treatment in Duchenne muscular dystrophy. [Online].; 2007 [cited 2020 Abril 25. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12467746>.
14. L.B. López-Hernández NAVCyELP. Distrofia muscular de Duchenne: actualidad y perspectivas del tratamiento. Revista de neurología. 2009 Abril;(49).
15. Blázquez MR. Fisioterapia y DMD de Boulogne Tipo I A. propósito de un caso. 2019. Trabajo de fin de grado. Trabajo de investigación.
16. MedlinePlus. MedlinePlus: enciclopedia médica. Distrofia muscular de Duchenne. [Online].; 2017 [cited 2020 Abril 01. Available from: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000705.htm>.
17. Manzanero SG. Repositorio comillas. Aumentar la calidad de vida en niños con enfermedad de Duchenne a través de Educación para la salud. [Online].; 2014 [cited 2020 Marzo 30. Available from: <https://repositorio.comillas.edu/xmlui/handle/11531/19385>.
18. Sánchez SM. Investigación sobre los niveles de ansiedad y depresión en familiares de personas con discapacidad motora. 2016. Trabajo fin de máster. Universidad de Valladolid.
19. Miguel de Alba Agredano ACVyLMSL. Riesgo Suicida y Síntomas Depresivos en Padres de Hijos con Enfermedad Neuromuscular. In Acta de investigación psicológica ; 2015; Occidente México. p. 1872-1880.

20. Marie S. Abi Daoud BSc JMDMKEGMM. Depression in parents of children with duchenne muscular dystrophy. In Division of Pediatric Neurology DoP. Pediatric Neurology. Nueva Escocia, Canadá: ELSEVIER; 2004. p. 16-19.
21. M. Gargiulo nAAHDFCTNAJBEDHyPM. Impacto psicológico de la enfermedad de Duchenne sobre el niño y el adolescente, sus padres y sus familiares. Once años de experiencia en un equipo multidisciplinario. Neuropsychiatrie de l'enfance et de l'adolescence. 2013 Mayo; 2(56).
22. Kathi Kinnet SREVPFAAR. Asociación Duchenne Parent Project España. [Online].; 2014 [cited 2020 Mayo 9. Available from: <https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2015/08/IMPERATIVOS-DMD-Gu%C3%ADa-para-Proveedores-de-la-salud.pdf>.
23. Juan Antonio Fernández-López MFFyAC. Los conceptos de calidad de vida, salud y bienestar analizados desde la perspectiva de la Clasificación Internacional del Funcionamiento. Revista Española de Salud Pública. 2010 Marzo- Abril; 84(2).
24. Ardila R. Calidad de vida: una definición integradora. Revista Latinoamericana de Psicología. 2003; 35(2).
25. Miguel Ángel Verdugo Alonso LEGSBAMMSDDCHJTC. Escala INICO-FEAPS, Evaluación Integral de Calidad de vida de personas con discapacidad intelectual o del desarrollo. 1st ed. comunidad Iudiel, editor. Salamanca: Publicaciones del INICO; 2013.
26. Ibor MIL. Ansiedad y depresión, reacciones emocionales frente a la enfermedad. An.Med.Interna. 2007 Mayo; 24(5).
27. Murga HV. Tipo de familia y ansiedad y depresión. Rev. Med. Hered. 2014 Abril; 25(2).
28. MD DMCRMyWCS. Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación. Revista Med. 2011 Enero-Junio; 19(1).
29. Asociación Duchenne Parent Project. Asociación Duchenne Parent Project. [Online]. [cited 2020 Abril 19. Available from: <https://www.duchenne-spain.org/historia-de-duchenne/>.

30. López Batida JEA. Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España. *Revista Española de Discapacidad*. 2012; I(167/10).
31. Victoria del Castillo Ruíz RDUHyGZdIK. *Genética clínica*. 2nd ed. Rodríguez MVBT, editor. México: El Manual Moderno S.A. de C.V.; 2019.
32. Moreno-Valdés ELAjdMyMT. Evaluación de la calidad de vida de los niños con distrofia muscular progresiva de Duchenne. In Moreno-Valdés ELAjdMyMT. *Revista de neurología*. Brasil; 2007. p. 81-87.
33. L.E. Gómez MAAMAVBAYFVBAAMyLM. *Escala KIDSLIFE*. 1st ed. Comunidad IUdIel, editor. Salamanca: INICO; 2016.
34. Lobo A CLLADRRBEGdveedep(BX. Validación de las versiones en español de la Montgomery- Asberg Depression Rating Scale y la Hamilton Anxiety Rating Scale para la evaluación de la depresión y de la ansiedad. *Medicina Clínica*. 2002; p. 493-499.
35. Servicio Andaluz de Salud, Consejería de salud. *Escala de ansiedad de Hamilton*. [Online]. [cited 2020 05 13. Available from: https://hvn.es/enfermeria/ficheros/escala_de_ansiedad_de_hamilton.pdf.
36. Banco de Instrumentos y metodologías en Salud Mental. Cibersam, Ficha técnica del instrumento. [Online].; 2015 [cited 2020 05 13. Available from: <https://bi.cibersam.es/busqueda-de-instrumentos/ficha?Id=21>.
37. Lobo A CLLAea. Health Advisor, *Escala Montgomery- Asberg para la evaluación de la depresión*. [Online].; 2002 [cited 2020 05 15. Available from: <https://www.healthsadvisor.com/es/guest/qs/echelle-madrs-depression/>.
38. Sergio R. López Alonso EHyMLB. *Cuestionarios, tests e índices para la valoración del paciente, salud mental*. Andalucía. SAdSCdSJD, editor. Sevilla; 2004.
39. Asociación de niños especiales de la palma. *Asociación NEP (Niños Especiales de La Palma)*. [Online].; 1996 [cited 2020 05 10. Available from: <http://www.asociacionnep.org>.

40. Luque M. InterActúa. [Online].; 2016 [cited 2020 Mayo 1. Available from: <https://blogdeinteractua.wordpress.com/2016/10/17/que-es-la-enfermedad-de-duchenne/>.
41. Centro de investigación biométrica de salud mental. Cibersam, Escala de Hamilton para la Ansiedad. [Online]. [cited 2020 05 13. Available from: <https://biadmin.cibersam.es/Intranet/Ficheros/GetFichero.aspx?FileName=HARS.pdf>.
42. Servicio Andaluz de Salud cds. Cuestionario Montgomery- Asberg Depression Rating Scale. [Online]. [cited 2020 05 15. Available from: https://hvn.es/enfermeria/ficheros/cuestionario_montgomery.pdf.