



UNIVERSIDAD JUÁREZ AUTÓNOMA DE TABASCO

“Estudio en la duda. Acción en la fe”

División Académica Multidisciplinaria de Comalcalco



**REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LA EFICACIA DE LAS ESCALAS FUNCIONALES
EXISTENTES EN PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.**

**TRABAJO RECEPCIONAL DE TESIS PARA OBTENER EL TÍTULO DE
LICENCIATURA EN REHABILITACIÓN FÍSICA**

PRESENTA:

MARÍA TERESA HERNÁNDEZ ALMAGUER

KIMBERLY DAYANA PARDO RAMÍREZ

ASESORA:

MNR. SUHAIL TORRES SUÁREZ

CO-ASESORA

DRA. YADIRA CANDELERO JUÁREZ

Comalcalco, Tabasco

Agosto de 2024

Declaración de Autoría y Originalidad

En la Ciudad de Cunduacán, Tabasco, el día 17 del mes Octubre del año 2024, el que suscribe María Teresa Hernández Almaguer alumna(o) del Programa de Licenciatura en Rehabilitación Física con número de matrícula 182P7005, adscrito a la División Académica Multidisciplinaria de Comalcalco, de la Universidad Juárez Autónoma de Tabasco, como autor(a) (es) de la Tesis presentada para la obtención del (título, diploma o grado según sea el caso) título de Licenciada en Rehabilitación Física y titulada Revisión sistemática de la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. dirigida por MNR. Suhail Torres Suárez y Dra. Yadira Candelero Juárez

DECLARO QUE:

La Tesis es una obra original que no infringe los derechos de propiedad intelectual ni los derechos de propiedad industrial u otros, de acuerdo con el ordenamiento jurídico vigente, en particular, la LEY FEDERAL DEL DERECHO DE AUTOR (Decreto por el que se reforman y adicionan diversas disposiciones de la Ley Federal del Derecho de Autor del 01 de Julio de 2020 regularizando y aclarando y armonizando las disposiciones legales vigentes sobre la materia), en particular, las disposiciones referidas al derecho de cita.

Del mismo modo, asumo frente a la Universidad cualquier responsabilidad que pudiera derivarse de la autoría o falta de originalidad o contenido de la Tesis presentada de conformidad con el ordenamiento jurídico vigente

Villahermosa, Tabasco a 17 de Octubre de 2024.



María Teresa Hernández Almaguer

Declaración de Autoría y Originalidad

En la Ciudad de Villahermosa Tabasco, el día 17 del mes Octubre del año 2024, el que suscribe Kimberly Dayana Pardo Ramírez alumna(o) del Programa de Licenciatura en Médico Cirujano con número de matrícula 182P7050, adscrito a la División Académica Multidisciplinaria de Comalcalco, de la Universidad Juárez Autónoma de Tabasco, como autor(a) (es) de la Tesis presentada para la obtención del (título, diploma o grado según sea el caso) título de Licenciado en Rehabilitación Física y titulada Revisión sistemática de la eficacia de las escalas existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne dirigida por MNR. Suhail Torres Suárez, DRA. Yadira Candelero Juárez.

DECLARO QUE:

La Tesis es una obra original que no infringe los derechos de propiedad intelectual ni los derechos de propiedad industrial u otros, de acuerdo con el ordenamiento jurídico vigente, en particular, la LEY FEDERAL DEL DERECHO DE AUTOR (Decreto por el que se reforman y adicionan diversas disposiciones de la Ley Federal del Derecho de Autor del 01 de Julio de 2020 regularizando y aclarando y armonizando las disposiciones legales vigentes sobre la materia), en particular, las disposiciones referidas al derecho de cita.

Del mismo modo, asumo frente a la Universidad cualquier responsabilidad que pudiera derivarse de la autoría o falta de originalidad o contenido de la Tesis presentada de conformidad con el ordenamiento jurídico vigente

Villahermosa, Tabasco a 17 de Octubre de 2024.

Kimberly Dayana Pardo Ramírez

TESIS REVISIÓN SISTEMÁTICA EFICACIA DE LAS ESCALAS FUNCIONALES EN
PACIENTES CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE.

Por María Teresa Hernández Almaguer y Kimberly Dayana Pardo Ramírez.

Índice de Similitud

Tesis-Eficacia Escalas Rev01-0608-2024

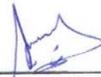
INFORME DE ORIGINALIDAD

15%

ÍNDICE DE SIMILITUD

Directores de tesis



MNR. Suhail Torres Suárez

Dra. Yadira Candellero Juárez



UNIVERSIDAD JUÁREZ
AUTÓNOMA DE TABASCO

"ESTUDIO EN LA DUDA. ACCIÓN EN LA FE"



DIVISIÓN ACADÉMICA
MULTIDISCIPLINARIA
DE COMALCALCO



2024
Felipe Carrillo
PUERTO

Comalcalco, Tabasco a 04 de octubre de 2024
Oficio N° DAMC-1400/24

Asunto: Autorización de impresión de Trabajo Recepcional por Tesis.

C. MARÍA TERESA HERNÁNDEZ ALMAGUER
PASANTE DE LA LICENCIATURA EN REHABILITACIÓN FÍSICA
PRESENTE

Por medio del presente y en cumplimiento a lo establecido en el Capítulo IV art. 104 del Reglamento de Titulación para Egresados de Licenciatura y Técnico Superior Universitario, vigente, me permito informarle que se autoriza la impresión del Trabajo Recepcional bajo la Modalidad de Tesis titulado "Revisión Sistemática de la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.", para sustentar su Examen Profesional de la Licenciatura en Rehabilitación Física, asesorada por la Mtra. Suhail Torres Suárez y la Dra. Yadira Candelero Juárez.

Sin otro particular, aprovecho la ocasión para enviarle un cordial saludo.

ATENTAMENTE

M. A. P. HUGO ADRIÁN BARRERA MADRIGAL
DIRECTOR



Va. Bo.

L.C.E. Fátima Montserrat Mayo León
L.C.E. Fátima Montserrat Mayo León
Responsable de Titulación

C.c.p. Archivo



TITULACIÓN, SEGUIMIENTO DE EGRESADOS Y MERCADO LABORAL

@DamcUjatMx damcujatmx @DamcUjatMx DAMC UJAT

www.ujat.mx

Rancharía Sur Cuarta Sección, C.P. 86650 Comalcalco, Tabasco. Tel. (993) 358.15.00 Ext. 6932 E-mail: egresados.damc@ujat.mx



UNIVERSIDAD JUÁREZ
AUTÓNOMA DE TABASCO

"ESTUDIO EN LA DUDA. ACCIÓN EN LA FE"



DIVISIÓN ACADÉMICA
MULTIDISCIPLINARIA
DE COMALCALCO



2024
Felipe Carrillo
PUERTO
PRESIDENTE DEL GOBIERNO
ESTADUAL DE TABASCO

Comalcalco, Tabasco a 04 de octubre de 2024
Oficio N° DAMC-1399/24

Asunto: Autorización de impresión de
Trabajo Recepcional por Tesis.

**C. KIMBERLY DAYANA PARDO RAMÍREZ
PASANTE DE LA LICENCIATURA EN REHABILITACIÓN FÍSICA
PRESENTE**

Por medio del presente y en cumplimiento a lo establecido en el Capítulo IV art. 104 del Reglamento de Titulación para Egresados de Licenciatura y Técnico Superior Universitario, vigente, me permito informarle que se autoriza la impresión del Trabajo Recepcional bajo la Modalidad de Tesis titulado "Revisión Sistemática de la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.", para sustentar su Examen Profesional de la Licenciatura en Rehabilitación Física, asesorada por la Mtra. Suhail Torres Suárez y la Dra. Yadira Candelero Juárez.

Sin otro particular, aprovecho la ocasión para enviarle un cordial saludo.

ATENTAMENTE

M. A. P. HUGO ADRIN BARRERA BRIGAL
DIRECTOR



Vo. Bo.

L.C.E. Fátima Montserrat Mayo León
Responsable de Titulación

C.c.p. Archivo



UN ALIANZA DE COORDINACIÓN PARA LA EDUCACIÓN SUPERIOR

TITULACIÓN, SEGUIMIENTO DE EGRESADOS Y MERCADO LABORAL

@DamcUjatMx damcujatmx @DamcUjatMx DAMC UJAT

www.ujat.mx

Ranchería Sur Cuarta Sección, C.P. 86650 Comalcalco, Tabasco. Tel. (993) 358.15.00 Ext. 6932 E-mail: egresados.damc@ujat.mx



**UNIVERSIDAD JUÁREZ
AUTÓNOMA DE TABASCO**

"ESTUDIO EN LA DUDA. ACCIÓN EN LA FE"



**DIVISIÓN ACADÉMICA
MULTIDISCIPLINARIA
DE COMALCALCO**



**2024
Felipe Carrillo
PUERTO**
GOBIERNO DEL ESTADO DE TABASCO
SECRETARÍA DE EDUCACIÓN Y CULTURA

El día 13 de septiembre de 2024, en la ciudad de Comalcalco, Tabasco, se reunieron los miembros de la Comisión Revisora designada para examinar el Trabajo Recepcional de Tesis de Licenciatura titulado:

"Revisión Sistemática de la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne."

Presentado por las egresadas:

María Teresa Hernández Almaguer y Kimberly Dayana Pardo Ramírez

Con matrícula **182P7005** y **182P7050**

Aspirantes al título de:

Licenciada en Rehabilitación Física

Después de haber revisado el Trabajo Recepcional los integrantes de la Comisión manifestaron su **APROBACIÓN** y **LIBERACIÓN** de dicho trabajo para continuar con el procedimiento de titulación, en virtud de que satisface los requisitos señalados por las disposiciones reglamentarias vigentes.

DIRECTORES DE TRABAJO

Mtra. Suhail Torres Suárez

Dra. Yadira Candefero Juárez

LA COMISIÓN REVISORA

Mtra. Elena Guadalupe Burelo Peregrino

Mtra. Deysi Rodríguez Domínguez

Mtra. Alejandra del Socorro Vidal López

Dr. Luis Fernando Calcáneo Flores

Mtra. Martha Karely Pérez Morales



UNA ALIANZA DE CALIDAD POR LA EDUCACIÓN SUPERIOR

TITULACIÓN, SEGUIMIENTO DE EGRESADOS Y MERCADO LABORAL

f @DamcUjatMx **@** damcujatmx **X** @DamcUjatMx **▶** DAMC UJAT

www.ujat.mx

Ranchería Sur Cuarta Sección, C.P. 86650 Comalcalco, Tabasco. Tel. (993) 358.15.00 Ext. 6932 E-mail: egresados.damc@ujat.mx

Carta de Cesión de Derechos

Villahermosa, Tabasco a 17 de octubre de 2024.

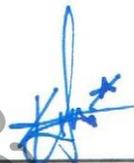
Por medio de la presente manifestamos haber colaborado como AUTOR(A) y/o AUTORES(RAS) en la producción, creación y/o realización de la obra denominada Revisión sistemática de la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

Con fundamento en el artículo 83 de la Ley Federal del Derecho de Autor y toda vez que, la creación y/o realización de la obra antes mencionada se realizó bajo la comisión de la Universidad Juárez Autónoma de Tabasco; entendemos y aceptamos el alcance del artículo en mención, de que tenemos el derecho al reconocimiento como autores de la obra, y la Universidad Juárez Autónoma de Tabasco mantendrá en un 100% la titularidad de los derechos patrimoniales por un periodo de 20 años sobre la obra en la que colaboramos, por lo anterior, cedemos el derecho patrimonial exclusivo en favor de la Universidad.

COLABORADORES

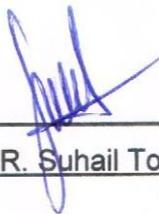


María Teresa Hernández Almaguer



Kimberly Dayana Pardo Ramírez

TESTIGOS



MNR. Suhail Torres Suárez



Dra. Yadira Candelero Juárez

Alojamiento de la Tesis en el Repositorio Institucional

Título de Tesis:	“Revisión Sistemática de la eficacia de las escalas existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne”
Autor(a) o autores(ras) de la Tesis:	María Teresa Hernández Almaguer, Kimberly Dayana Pardo Ramírez
ORCID:	182P7005, 182P7050
Resumen de la Tesis:	<p>Antecedentes: La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular degenerativa hereditaria causada por mutaciones en el gen X, este gen es el encargado de codificar la proteína distrofina, una proteína estructural de la membrana celular de fibras musculares esqueléticas, cardíacas, y de algunas neuronas. Tiene una evolución clínica irreversible manifestada por pérdida de fuerza muscular. Fue descubierta entre 1860 y 1900, tiene una incidencia de 1 de cada 3600 a 6000 varones recién nacidos en el mundo. Para realizar un tratamiento al paciente con DMD se debe primero valorar con escalas funcionales internacionales, sin embargo, no todos los ítems de las escalas funcionales son viables para estos pacientes debido a que no todos corresponden a los márgenes de dicha patología.</p> <p>Metodología: Se realizó una revisión sistemática de artículos publicados entre 2015 y 2024 en los idiomas inglés, portugués, francés y español, dirigidos a evaluar la funcionalidad de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.</p> <p>Resultados: Se realizó una revisión de 53 artículos seleccionados, de los cuales 35 se tomaron en cuenta y 18 fueron descartados, debido a que la información se enfoca en el tratamiento. En nuestro estudio se determinó que es necesario tener una escala funcional</p>

	<p>exclusiva para la evaluación de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.</p> <p>Conclusiones: Es de suma importancia la unificación de escalas de diagnóstico para facilitar la detección temprana de la Distrofia Muscular de Duchenne. Esto permitiría una intervención temprana e interdisciplinaria para abordar las complicaciones derivadas de la pérdida progresiva de funcionalidad en los pacientes a lo largo de los años.</p>
Palabras claves de la Tesis:	<p>PALABRAS CLAVES: Distrofia, Duchenne, degenerativo; escalas; genético; distrofina, tratamiento.</p>
Referencias citadas:	<p>Se incluyen al final del documento</p>

Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.
México.

DEDICATORIA

Quiero dedicar este espacio a las personas que, de una u otra forma, han sido pilares fundamentales en la culminación de este proyecto.

A Dios, por regalarme la vida, la salud y la oportunidad de alcanzar una meta más. Sin Su gracia y fortaleza, este logro no habría sido posible.

A mis padres, por su inmenso amor, comprensión y apoyo incondicional. Gracias por creer en mí, incluso en los días en los que yo mismo dudé de mis capacidades. Su fe en mí y sus palabras de aliento fueron mi mayor motor.

A mis hermanos, por su paciencia y por caminar conmigo en el aprendizaje de la vida. Su compañía y apoyo han sido valiosos en cada paso de este camino.

A mis tutores, la Lic. Alexia y el Lic. Noé, por su guía, orientación y consejos durante la realización de este proyecto. Su experiencia y dedicación me ayudaron a crecer tanto personal como académicamente.

Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.

Tabla de contenido

Resumen.....	1
1. Introducción.....	2
2. Marco teórico.....	3
2.1 Enfermedades neuromusculares.....	3
2.1.1 Tipo de enfermedades neuromusculares.	3
2.2 Concepto de distrofias musculares.	5
2.2.1 Clasificación de las distrofias musculares.....	5
2.3 Distrofia muscular de Duchenne.	7
2.3.1 Antecedentes Históricos.....	7
Epidemiología/incidencia.....	8
2.3.2 Etiología/factores de riesgo.....	8
2.3.4 Manifestaciones clínicas.....	8
2.3.5 Patogenia.....	10
2.4 Diagnóstico médico.....	10
2.5 Evaluación fisioterapéutica.....	12
2.6 Tratamientos.....	13
2.6.1 Farmacológico.....	13
2.6.2 Fisioterapéutico.....	14
2.6.3 Cuidados y soporte de vida.....	16
2.7 Escalas funcionales.....	17
2.7.1 Escala egen klassifikation.....	18
2.7.2 Duchenne muscular dystrophy funtional self-assessment tool.....	21
2.7.3 Gross motor function measure.....	23
2.7.4 La measure fonction motrice.....	24
2.7.5 Hammersmith functional motor scale.....	25
2.7.6 WEEFIM.....	26
2.7.7 North star ambulatory assessment. (NSAA).....	27
2.7.8 The children´s hospital of philadelphia infant test of neuromuscular disorders. 28	
2.7.9 Performance of the upper limb module. (PUL).....	29
3. Antecedentes.....	30
4. Planteamiento del problema.....	32
5. Justificación.....	33

6. Objetivos.....	34
6.1 General.....	34
6.2 Específicos.....	34
7. Metodología.....	34
8. Resultados de los estudios	37
10. Discusión.....	41
11. Conclusión.....	42
12. Anexos.....	48
13. Bibliografía.....	62

Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.
México.

Índice de tablas

Tabla 1. Adaptación de la tabla de Enfermedades neuromusculares por unidad motora.....	4
Tabla 2. Bases de datos.	37
Tabla 3. Visualización de la validación de escalas.	39
Tabla 4. Tablas de evaluación de artículos por el método Cochrane.....	50
Tabla 5. Filtración de artículos.....	55
Tabla 6. Filtración de guías de prácticas clínicas.....	57

Índice de imágenes

Imágen 1 Características clínicas de DMD.	9
Imágen 2 Restricciones motoras.....	9
Imágen 3 Signo de Gowers.....	10
Imágen 4 Escala Egen Klassification 2 (EK2).....	20
Imágen 5 Escala Duchenne Muscular Dystrophy Funtional self-assessment too .	22
Imágen 6 Escala GMFM	23
Imágen 7 Escala MFM	24
Imágen 8 Escala HFMS.....	25
Imágen 9 Escala WEEFIM	26
Imágen 10 Escala NSAA.....	27
Imágen 11 The children´s hospital of philadelphia infant test of neuromuscular disorders.....	28
Imágen 12 Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y Atrofia músculo espinal.....	29

Resumen

Antecedentes: La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular degenerativa hereditaria causada por mutaciones en el gen X, este gen es el encargado de codificar la proteína distrofina, una proteína estructural de la membrana celular de fibras musculares esqueléticas, cardíacas, y de algunas neuronas. Tiene una evolución clínica irreversible manifestada por pérdida de fuerza muscular. Fue descubierta entre 1860 y 1900, tiene una incidencia de 1 de cada 3600 a 6000 varones recién nacidos en el mundo. Para realizar un tratamiento al paciente con DMD se debe primero valorar con escalas funcionales internacionales, sin embargo, no todos los ítems de las escalas funcionales son viables para estos pacientes debido a que no todos corresponden a los márgenes de dicha patología.

Metodología: Se realizó una revisión sistemática de artículos publicados entre 2015 y 2024 en los idiomas inglés, portugués, francés y español, dirigidos a evaluar la funcionalidad de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

Resultados: Se realizó una revisión de 53 artículos seleccionados, de los cuales 35 se tomaron en cuenta y 18 fueron descartados, debido a que la información se enfoca en el tratamiento. En nuestro estudio se determinó que es necesario tener una escala funcional exclusiva para la evaluación de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

Conclusiones: Es de suma importancia la unificación de escalas de diagnóstico para facilitar la detección temprana de la **Distrofia Muscular de Duchenne**. Esto permitiría una intervención temprana e interdisciplinaria para abordar las complicaciones derivadas de la pérdida progresiva de funcionalidad en los pacientes a lo largo de los años.

PALABRAS CLAVES: Distrofia, Duchenne, degenerativo; escalas; genético; distrofina, tratamiento.

1. Introducción.

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es un trastorno genético hereditario que afecta principalmente a hombres y reduce significativamente su esperanza de vida, que generalmente no supera a los 25 años. Esta enfermedad se manifiesta a través de alteraciones musculares que provocan la pérdida de las funciones básicas.¹

Es crucial aplicar correctamente una escala funcional unificada para realizar una evaluación personalizada, garantizar un tratamiento terapéutico adecuado, según la capacidad funcional inicial, no solo permite monitorear la evolución del paciente, sino que también es fundamental en el caso de la DMD, siendo una enfermedad degenerativa y de rápida progresión, lo que hace a las escalas funcionales una herramienta esencial para ajustar el tratamiento de manera efectiva.²

Actualmente en México no existe una escala funcional validada y específica para la DMD. Para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de esta enfermedad, se utilizan diversas escalas internacionales que no están diseñadas exclusivamente para la Distrofia Muscular de Duchenne y que abarcan edades que superan los estándares de la esperanza de vida.³

Las escalas actualmente utilizadas para evaluar la DMD incluyen ítems asociados a otras patologías, lo cual resulta en ítems no aplicables a los pacientes con esta enfermedad. Además, la mayoría de estas escalas, tras ser sometidas a filtros, abarcan un rango de edad desde los 4 hasta los 80 años.⁴

Esta revisión y selección bibliográfica permitirá apreciar adecuadamente la DMD, facilitando la interpretación de los puntos necesarios para integrar el diagnóstico en edades críticas y sensibles de las personas atendidas en los centros médicos.

2. Marco teórico.

2.1 Enfermedades neuromusculares.

Las enfermedades neuromusculares constituyen un conjunto de trastornos que afectan al sistema nervioso y a los músculos. Estas enfermedades se caracterizan por la presencia de deficiencias en la función de los nervios que controlan los músculos voluntarios, lo que ocasiona debilidad muscular, pérdida de coordinación, espasmos musculares, deterioro de la capacidad de caminar y otros síntomas relacionados con el movimiento.^{5,6}

2.1.1 Tipo de enfermedades neuromusculares.

Existen diferentes enfermedades neuromusculares, algunas de ellas son las, atrofas musculares espinales, poliomielitis, escoliosis lateral amiotrófica, enfermedades neurodegenerativas, síndromes miasténicos congénitos, distrofas musculares, miopatías metabólicas, entre otras.

Las enfermedades neuromusculares se pueden clasificar de diferentes formas, tanto por la unidad motora que se encuentra afectada, así como la etiología de los trastornos como se muestra en la siguiente tabla.⁹ (tabla 1)

Componente de la Unidad Motora	Etiología	Trastornos más frecuente
Motoneurona	Hereditarias- Adquiridas	<ul style="list-style-type: none">• Atrofas musculares espinales• Poliomielitis• Traumatismos medulares Tumores• Stringomelias degenerativas• Esclerosis lateral amiotrófica
Nervio Periférico	Hereditarias- Adquiridas	<ul style="list-style-type: none">• Charcot Marie Tooth• Enfermedades neurodegenerativas

		<ul style="list-style-type: none"> • Leucodistrofias • Ataxia-telangiectasia • Inflammatorias(SGB, polineuropatía desmielinizante crónica inflamatoria) • Lesión del nervio frénico • Toxicometabólicas
Unión neuromuscular	Hereditarias- Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> • Síndromes miasténicos congénitos • Intoxicaciones (botulismo, organofosforados) • Medicamentosas (aminoglicosidos, polimixina) • Miastenia gravis
Músculo	Hereditarias- Adquiridas	<ul style="list-style-type: none"> • Distrofias musculares • Miopatías congénitas • Miopatías metabólicas • Trastorno de los canales iónico. • Inflammatorios • Tóxicos • Endócrinos

Tabla 1. Adaptación de la tabla de Enfermedades neuromusculares por unidad motora. Fuente: Hernández M, Pardo K (2018) <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/10/914173/trastorno-neuromuscular.pdf>

2.2 Concepto de distrofias musculares.

Las distrofias musculares son un grupo de trastornos miogénicos, es decir, específicos del músculo causadas por fallas en la parte genética, por lo que va a ser heredada de padres a hijos. Como principal signo clínico se encuentra el deterioro a nivel muscular, es decir, el músculo se irá debilitando, disminuyendo así la movilidad y dificultando las actividades de la vida diaria.⁷

Existen diferentes tipos de distrofia muscular y dependiendo de ello afectará a un determinado grupo de músculos, cada una de ellas tienen edades específicas en la cual aparecen los principales signos y síntomas, así como también varían según su gravedad y cada una es consecuencia de defectos en diferentes genes.⁸

2.2.1 Clasificación de las distrofias musculares.

Las distrofias las podemos clasificar considerando su tiempo de aparición y el grupo muscular que se encuentre afectado, como se detalla a en el siguiente listado.

1. Distrofia muscular de Duchenne. (DMD)

Patología causada debido a la ausencia de la distrofina relacionado al cromosoma X. Principalmente los hombres son los que se van a encontrar más afectados, las mujeres serán las portadoras, sus signos y síntomas se empiezan a identificar desde antes de los 5 años.

Algunas otras partes del cuerpo que se pueden ver afectadas son el cerebro, la garganta, el corazón, los músculos del diafragma, el estómago, los intestinos y la columna.¹⁰

2. Distrofia muscular de Becker. (DMB)

Trastorno hereditario por error en el cromosoma X, se caracteriza principalmente a la presencia de debilidad en los músculos proximales de miembros inferiores, su evolución es más lenta que la DMD, la pérdida muscular se presenta primero en la cadera, área de la pelvis, muslos y hombros, los síntomas comienzan sobre los 10 años. La falla se encuentra en la cantidad o calidad de la distrofina.¹¹

3. Distrofia muscular miotónica. (DMM)

La Distrofia Muscular Miotónica es un trastorno autosómico, dominante, progresivo que afecta a varios sistemas como lo es el muscular, cardíaco, ocular, respiratorio y sistema nervioso central.⁸ La miotonía hace referencia a la relajación tardía luego de que ocurre la contracción muscular, la cual ocasiona rigidez muscular. Se ven afectados por igual hombres y mujeres los cuales comienzan a percibir los signos a partir de entre los 10 y 30 años, principalmente en los músculos faciales.¹²

4. Distrofia muscular Limb-Girdle. (DMLG)

La característica principal de este trastorno progresivo, es la afectación por igual en hombres y mujeres que oscilan entre las etapas de la niñez temprana y la adultez avanzada, principalmente se ven afectados los músculos de los hombros y la cadera, así como el corazón, el diafragma y la columna de forma secundaria.¹³

5. Distrofia muscular fascioescapulohumeral. (FEH)

Trastorno que afecta a los hombres y mujeres por igual, se percibe su aparición en forma de debilidad muscular a partir de los 20 años, los principales músculos afectados son los del rostro, hombros, parte superior de los brazos e inferior de las piernas.²

6. Distrofia muscular congénita.

Enfermedad progresiva donde se ven afectados por igual los hombres y mujeres, la debilidad muscular generalmente comienza al momento del nacimiento o en la infancia temprana, los principales músculos que muestran debilidad son los músculos del cuello, los brazos, tronco y piernas.¹⁴

7. Distrofia muscular distal

La población afectada en este trastorno son los hombres y mujeres por igual, la aparición de signos y síntomas comienza a partir de la etapa de la adolescencia tardía y la adultez, principalmente se muestran afectados los músculos de la parte inferiores de los brazos, las manos y la parte inferior de las piernas y los pies.¹⁵

8. Distrofia muscular oculofaríngea

La probabilidad es igual en hombres y mujeres, su aparición se aprecia a partir de los 40 años de edad, los músculos del rostro, el cuello, la parte superior de los brazos y la parte superior de las piernas son los grupos musculares que presentan debilidad.¹⁶

9. Distrofia muscular Emery-Dreifuss

Los hombres son los que se muestran afectados en esta patología, los signos y síntomas aparecen entre los 5 y 15 años, los músculos en general que comienzan en mostrar debilidad son los músculos de la parte superior de los brazos y la parte inferior de las piernas, así como lo es el corazón y la columna.¹⁷

2.3 Distrofia muscular de Duchenne.

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular genética degenerativa ligada al cromosoma X, causada por mutaciones en el gen que conducen a la ausencia o defecto en la proteína distrofina, lo que resulta en la degeneración progresiva de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos del individuo que lo padece.²¹

2.3.1 Antecedentes Históricos

En 1860-1900 se descubre la DMD por los médicos franceses Guillaume Duchenne de Boulogne y Edward Meryon gracias a la realización de un estudio comparativo del músculo afectado y músculo sano mediante el uso del microscopio, observando cambios en el tejido del músculo. Mas tarde, en los años 80 fueron descubiertas las bases moleculares de la DMD, como resultado de los análisis de un paciente que presentaba fallas en la delección del cromosoma X, se observó también, la enfermedad granulomatosa crónica, retinitis pigmentosa y fenotipo McLeod en la serie roja, lo que permitió aislar e identificar el gen de la distrofina, DMD en el locus Xp21.2, siendo este un gen muy grande con 79 exones y 3Mb, el procesamiento en la producción de la distrofina es sumamente complejo, por lo que facilita las fallas en las mutaciones.¹⁹

Epidemiología/incidencia.

Con base en datos analizados, coinciden en que 1 de cada 3600 a 6000 varones recién nacidos vivos a nivel mundial son afectados por la Distrofia Muscular de Duchenne, siendo una enfermedad de origen genético, caracterizándose por presentar debilidad muscular y progresiva. Cada día se presentan alrededor de 20.000 casos nuevos.²⁰

En lo que respecta a nuestro país, no se encuentran datos a nivel nacional que dictaminen el porcentaje de población mexicana afectada por distrofia muscular de Duchenne debido a que el INEGI, siendo esta la institución encargada del censo no refiere datos específicos acerca de la patología ya que la engloba en el apartado de discapacidades motoras.

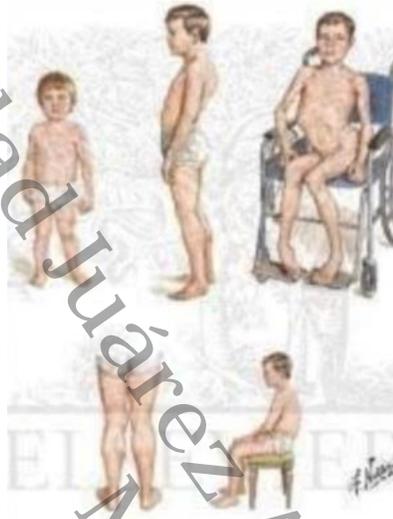
2.3.2 Etiología/factores de riesgo.

Es causada por duplicaciones, deleciones y pequeñas mutaciones en el gen que codifica la proteína distrofina; se estima que uno de cada tres casos es causado por una mutación de novo. Debido a que la enfermedad está ligada al cromosoma X, hace que las mujeres no se vean afectadas, solo sean portadoras del gen y trasmisoras solo a hijos varones. Cada hijo de una mujer portadora tiene una posibilidad del 50% de heredar la mutación de la DMD.²¹

2.3.4 Manifestaciones clínicas.

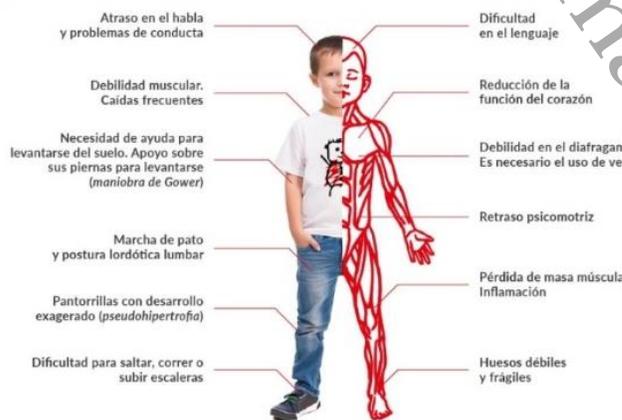
Las personas que padecen dicha distrofia se caracterizan por la presencia de atrofia y debilidad de los músculos proximales y posteriormente distales, inestabilidad y dificultad para caminar, caídas frecuentes y pérdida de la capacidad de caminar e incapacidad para mantenerse de pie, generalmente después de los 12 años.²²

Como señala Tamar Silva C. (2005), la distrofia puede provocar la muerte hacia los 20 años, por complicaciones respiratorias o cardíacas. Otra complicación importante que se presenta en Distrofia Muscular de Duchenne es la escoliosis, que ocurre entre el 3,9% y el 5,2% de los casos.



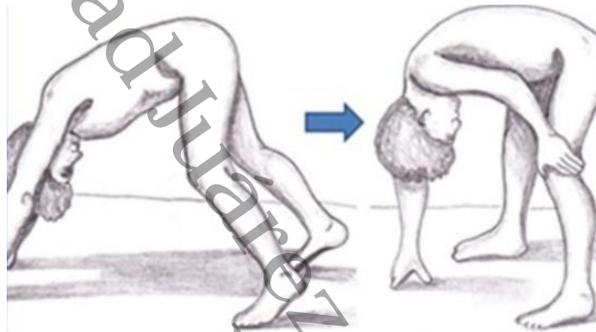
Imágen 1 Características clínicas de DMD Tomado de Nascimento Osorio, A. 2019/ Patel, N. P 2017/Parent Project Spain/ BARros, G 2018.

Las manifestaciones clínicas se dividen en 5 estadios en función del progreso de la enfermedad. Las primeras manifestaciones clínicas son el retraso del desarrollo neuro psicomotor y las dificultades motoras después del segundo año de vida (estadio 1).



Imágen 2 Restricciones motoras. Tomado de Salas, A. C. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *Anales de Pediatría Continuada*, 12(2),47-54. [https://doi.org/10.1016/s1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/s1696-2818(14)70168-4)

La debilidad de la cintura pélvica aparece entre los 2 y los 4 años de edad, ocasionando dificultad para correr, subir escaleras, saltar, caminar de puntillas y más tarde, se presentan las caídas frecuentes (estadio 2). Después, se observa elevación miopática (signo de Gowers), hipertrofia de la pantorrilla y marcha digitigrada con inclinación de la pelvis (estadio 3-5) A medida que la enfermedad avanza, se comprometen gradualmente otros grupos musculares, con un aumento de las limitaciones motoras, afectaciones cardíacas y respiratorias.²²



Imágen 3 Signo de Gowers. Tomado de Krishnan, H. (2014, 12 octubre). Duchenne Muscular Dystrophy [Diapositivas]. SlideShare. <https://es.slideshare.net/slideshow/duchenne-muscular-dystrophy-40161260/40161260>

2.3.5 Patogenia.

La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X. Esta distrofia es una enfermedad de base genética como resultado de mutaciones (deleciones, fundamentalmente) en el gen de la distrofina (DMD: locus Xp21.2, el gen humano de mayor tamaño y que sufra una alta tasa de mutaciones endógenas), una proteína que está presente en el músculo esquelético, el músculo liso, el músculo cardíaco y el cerebro. Estas mutaciones conducen a la ausencia o defecto de dicha proteína.²³

2.4 Diagnóstico médico.

El diagnóstico de DMD requiere una variedad de pruebas, que se discutirán a continuación, no sin antes enfatizar en la importancia del diagnóstico temprano para un abordaje y tratamiento individualizado.

El diagnóstico de sospecha de DMD debe evaluarse independientemente de los antecedentes familiares y generalmente es causado por una variedad de hallazgos. El primero y más común es la observación de una función muscular anormal en los niños. El segundo es la evidencia de niveles séricos elevados de Creatina cinasa/quinasa (CK), y un último hallazgo concomitante común es el aumento de los niveles de transaminasas aspartato transaminasa (AST) y alanina transaminasa (ALT), enzimas producidas por el hígado y las células musculares. El diagnóstico se basa tanto en la clínica como en las características encontradas en la investigación paraclínica.²⁴

Si la sospecha de DMD es alta, se recomienda comenzar con pruebas genéticas, esto a menudo evita la biopsia muscular, una prueba diagnóstica invasiva. Por lo general, se comienza con la amplificación de sonda dependiente de ligación múltiple (MLPA) para detectar exones involucrados en deleciones y duplicaciones. Si los resultados de la prueba son positivos y el fenotipo del paciente coincide, se realiza un diagnóstico de DMD. Si las pruebas genéticas no identifican una mutación, pero los niveles de CK están elevados y hay signos y síntomas relacionados con la enfermedad, se realiza una biopsia muscular para confirmar o descartar el diagnóstico.⁵⁸

La microscopía óptica revela un patrón distrófico con alteración de la arquitectura fascicular muscular, necrosis y regeneración de las fibras musculares y aumento del tejido adiposo conjuntivo endomisial. El déficit de distrofina se comprueba mediante técnicas inmunohistoquímicas.⁵⁸

La evaluación clínica en DMD incluye realizar un historial médico y familiar estándar al igual que un examen físico, con un enfoque principal en la disfunción musculoesquelética y relacionada.

También se realizan pruebas de laboratorio que complementan el diagnóstico diferencial. Desde la fase ambulatoria la CK se encuentra aumentada por lo menos diez veces del valor normal, al igual que la AST y la ALT.⁵⁹

2.5 Evaluación fisioterapéutica.

El proyecto “práctica empresarial Laboratorio de marcha-Instituto Roosevelt, “Evaluación comparativa para pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne” realiza diversas evaluaciones del movimiento dinámico y estático:²⁵

1. Variabilidad de paso: el paciente realiza 3 veces un recorrido evaluado con un sensor inercial el cual proporciona datos de posición y aceleración de la marcha a lo largo de recorrido. El procesamiento de esos datos permite ver que tan regularo no son los pasos en la marcha del paciente.
2. Podografía dinámica y estática: prueba en la que el paciente se para sobre plataformas con sensores de presión que generan una imagen bidimensional en donde se indica que partes del pie hacen apoyo y la distribución de fuerza/peso sobre los mismos.
3. Toma de video digital con marcadores: esta es la prueba principal, y con la cual se obtiene la mayor cantidad de datos que proporcionan información relevante, como ángulos entre articulaciones a través de la detección espacial y temporal de los marcadores colocados en el paciente por las cámaras infrarrojas que detectan los mismo. Lo que da como resultado la creación del modelo 3D.

Las pruebas anteriores junto con evaluaciones físicas y fisiológicas tienen la finalidad brinden una herramienta a doctores o especialistas, para el tratamiento de las diferentes afecciones que presentan los pacientes.

Durante el desarrollo de la enfermedad, el fisioterapeuta evalúa el rango de movimientos (“ROM” por sus siglas en ingles) y la capacidad funcional del paciente cada 6 meses (fase neuromuscular).

Es importante realizar una evaluación semestral para identificar los factores de riesgo e instaurar medidas y recomendaciones pertinentes.

Las evaluaciones incluyen pruebas como:

- Determinación de la fuerza mediante la escala del Medical Research Council (MRC).

- Pruebas funcionales cronometradas, el test de la marcha durante 6 minutos.
- Escalas de función motora como la North Star Ambulatory Assessment en la fase ambulatoria o la Performance of Upper Limb Scale en la fase no ambulatoria.

Adicionalmente, el uso de dispositivos externos ayuda a prevenir o minimizar las contracturas y/o deformidades, ya que están destinados al correcto mantenimiento postural.²⁵

2.6 Tratamientos.

2.6.1 Farmacológico.

Los fármacos aprobados por la FDA para el tratamiento de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne son la inyección Exondys 51 (eteplirsén), el cual está indicado para los pacientes que presentan una mutación confirmada del gen de la distrofina responsable de saltarse el exón 51, la cual afecta alrededor del 13% de la población con Distrofia Muscular de Duchenne.²⁶

En Perú la Ley N.º 29698 reconoce y declara de interés nacional el diagnóstico y tratamiento de este tipo de enfermedades, avalando así su importancia en el sistema de salud. En la actualidad, el abordaje con glucocorticoides como lo es la prednisona a dosis de 0.75 mg por día es el pilar del tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne. Está demostrado que el uso de glucocorticoides ralentiza la progresión de la escoliosis y pérdida de la deambulaci6n.²⁷

Algunos de los efectos secundarios de los glucocorticoides son cambios en el peso corporal, así como se muestran alteraciones en el comportamiento.

Los fármacos más utilizados son los siguientes:

- Anticonvulsivos: Estos medicamentos, que normalmente se toman para la epilepsia, pueden ayudar a controlar las convulsiones y algunos espasmos musculares en personas con Distrofias Musculares.²⁸
- Inmunosupresores: Los medicamentos inmunosupresores, que se administran comúnmente para tratar enfermedades autoinmunes como el lupus y el eccema, pueden ayudar a retrasar el daño de las células musculares moribundas en las Distrofias Musculares.²⁸
- Betabloqueantes: Son inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) y otros medicamentos para tratar problemas cardíacos, como presión arterial alta e insuficiencia cardíaca, que están asociados con ciertos tipos de Distrofias Musculares.²⁸

2.6.2 Fisioterapéutico.

Como principal tratamiento terapéutico para Distrofia Muscular de Duchenne se encuentra la fisioterapia basada en objetivos específicos, en el aspecto de mantener las funciones motoras, mejorar fuerza muscular y retrasar la aparición de la miocardiopatía en un diagnóstico temprano. El manejo terapéutico de la Distrofia Muscular de Duchenne es fundamentalmente sintomático, se basa en el conjunto de medidas protocolizadas con el objetivo principal de mejorar la funcionalidad y calidad de vida de las pacientes, retrasar y tratar las complicaciones causadas, así como prolongar la vida.⁵²

El abordaje fisioterapéutico se empieza a partir de la etapa 2 que es el estadio 1, ambulatorio temprana donde se realizan programas específicos de estiramientos regulares en tobillos, rodillas y cadera para prevenir o disminuir las contracturas, realizar revisiones periódicas para definir la etapa en la que se encuentra y determinar las necesidades a intervenir, se emplea el uso de dispositivos externos nocturnos para mantener la correcta postura así como el empleo de órtesis diurnas y bipedestadores para mejorar el rango de movimiento de los músculos isquiotibiales, flexores plantares, aductores de la cadera, evitar contracturas,

mejorar la estabilidad de la cadera y mejorar la densidad mineral ósea, es de suma importancia mantener una monitorización de posibles escoliosis para realizar un abordaje temprano que pueda ser basado en ejercicios de fortalecimiento.⁵³

1. Manejo motor: principalmente se promueve el mantenimiento de una movilidad amplia y simétrica, se realizan ejercicios de fortalecimiento muscular, sin embargo, se evitan ejercicios de alta intensidad y de forma excéntrica, todo con el objetivo de retrasar la pérdida de la marcha y evitar complicaciones derivadas de la sedestación.²⁹
2. Manejo respiratorio: se evalúa manualmente la capacidad vital forzada en sedestación, la saturación con pulsioximetría y el flujo máximo de tos.²⁹
3. Es importante realizar estudios de sueño cuando los valores de la capacidad vital forzada son inferiores al 60% para detectar hipoventilación nocturna y síndromes de apneas-hipopneas obstructivas del sueño.³⁰

Para poder lograr una mejor calidad de vida es de vital importancia seguir las indicaciones dadas por los especialistas de cada área.

Uno de los objetivos principales de la fisioterapia es mantener la movilidad para disminuir la prevalencia de contracturas, alteraciones posturales, así como la aparición de escoliosis, el siguiente objetivo a tomar en cuenta es prolongar las habilidades del paciente en su vida diaria, aumentar la fuerza muscular que poco a poco disminuye debido al diagnóstico.³¹

Se cumplen los objetivos con base en ejercicios prescritos y dosificados por el especialista correspondiente.

En pacientes con DMD en fase ambulatoria, se realizan ejercicios aeróbicos sin superar el 20% de la contracción voluntaria máxima (fortalecimiento submáximo) y se evitan los ejercicios excéntricos, recordando que la inestabilidad inherente de la membrana del sarcolema con deficiencia de distrofina, predispone a lesiones debido a las cargas mecánicas.³³

Sin embargo, en niños que no realizan deambulaci3n se realizan ejercicios que promuevan movilizaciones activas asistidas con el fin de disminuir retracciones y contracturas musculares, as3 mismo se recomienda la incorporaci3n de actividades recreativas y terapia acuática, especialmente en preadolescentes. Para cada uno de los casos el profesional realiza un plan de ejercicios propio a las necesidades que cada individuo requiera en ese momento, as3 como tambi3n realizar un programa de cada y mostrarle a la familia el manejo correcto para el menor.³²

2.6.3 Cuidados y soporte de vida.

Este apartado hace referencia a los aditamentos, herramientas necesarias para un adecuado cuidado tomando en cuenta las diferentes áreas.

El uso de sillas de ruedas beneficia tanto a la familia como al menor, debido a que generalmente la capacidad de marcha se pierde alrededor de los 9 a 10 ańos de edad, este instrumento de apoyo permite proteger la independencia del menor as3 como facilitar su traslado de un lugar a otro.⁵⁴

Las Ortesis Tobillo Pie (OTP) r3gidas, usadas durante la noche ayudan a minimizar la progresi3n de la contractura de cuello de pie en equino y se consideran apropiadas de por vida. Cabe recordar que estas ortesis deben ser hechas de forma individual bajo la medida de las extremidades de cada paciente para permitir el m3ximo confort y alineamiento del cuello de pie.³³

Las pruebas respiratorias a realizar incluyen medici3n de la capacidad vital forzada (o "CVF"), cuando se encuentra en fase ambulatoria con apoyo, se realiza una evaluaci3n pulmonar programada al menos cada seis meses. La evaluaci3n incluye pruebas de funci3n pulmonar con mediciones de CVF, presi3n inspiratoria m3xima o (PIM – qu3 tan fuerte puede inhalar), presi3n espiratoria m3xima (PEM – qu3 tan fuerte puede exhalar), y flujo m3ximo de tos (PCF – la fuerza de su tos), oximetr3a de pulso (SpO2 – mide el ox3geno en la sangre) y, si se dispone de capn3grafo, la medici3n de los niveles de di3xido de carbono exhalado o transcut3neo (PetCO2/PtcCO2), ambos en vigilia (estando despierto).³⁴

Los problemas cognitivos se abordan de forma específica para cada paciente, tras realizar una evaluación neuropsicológica, con el cálculo del cociente de desarrollo de Griffith, la escala de Bayley III o la escala de inteligencia de Weschler, además de otros cuestionarios específicos que pueden derivar los pacientes a otros tratamientos como logopedia o psicoterapia y si procede aplicar una adaptación curricular en la escuela.³⁵

Se le enseña a la familia el correcto manejo y abordaje del niño en las diferentes áreas, cada una con indicaciones propias a implementar, el plan de tratamiento se realiza de forma personalizada dependiendo de las necesidades que presente cada individuo, así como de la velocidad en la progresión de la patología.

2.7 Escalas funcionales.

Las escalas de evaluación funcional son de vital importancia, para la valoración de la capacidad de la función inicial y la evolución de la discapacidad, lo que permite la realización de recomendaciones generales o específicas, que tienen un impacto importante en la terapia individualizada.

Dependerá de la edad, miembro, patología, trastorno, discapacidad, etc. la selección de la escala funcional a utilizar con el paciente ya que existen múltiples escalas que medirán desde la fuerza muscular, actividades de la vida diaria entre otras según sea la necesidad o el requerimiento del evaluador.

En la Distrofia Muscular de Duchenne se evalúa la fuerza mediante la escala MRC (Medical Research Council) donde se realizan pruebas funcionales cronometradas y el test de la marcha durante 6 minutos, en el cual se cronometra la marcha del paciente sobre un pasillo de 25 metros y verificar cuantos metros se realizan en 6 minutos.⁵⁵

Escalas de función motora como la North Start Ambulatory Assessment. Esta escala se utiliza en pacientes a partir de los 3 años cumplidos, se basa en 17 ítems en donde se define que funciones puede realizar el paciente, para llevar a cabo esta prueba se necesita un escalón de 15 cm de altura, una silla estándar sin reposabrazos, cronómetro y un pasillo de al menos 12 metros de longitud. Se

clasifican de 0 a 2, donde 0 significa que no puede lograr el objetivo de forma independiente, 1 es que lo realiza sin embargo modifica el método, pero logra el objetivo de forma independiente, 2 es normal, no realiza ninguna modificación visible de la actividad.³⁶

Cabe mencionar que la Distrofia Muscular de Duchenne no cuenta con una escala propia estandarizada a nivel nacional o mundial, por ello se utilizan escalas que apoyan al conocimiento de la funcionalidad del paciente, las cuales arrojan datos que ayudan al especialista a realizar un tratamiento en base a su nivel de funcionalidad.

2.7.1 Escala egen klassifikation.

En la escala de Egen Klasifikation el principal objetivo es valorar la capacidad funcional de niños y adultos que presentan atrofia muscular espinal o Distrofia Muscular de Duchenne en fase no ambulatoria o fase de silla de ruedas, esta escala valorara también actividades de la vida diaria como comer, desplazarse, girarse en la cama, hablar, entre otras las cuales son recomendadas por la CIF.³⁷

Esta escala no solo toma en cuenta al paciente sino también al cuidador quien es parte importante y esencial tanto en la vida diaria como en la entrevista debido que ayuda a aportar datos a las respuestas.

La Egen Klassifikation es una herramienta que puede apoyar en la predicción de la necesidad del uso de ventilación nocturna, mejorando así aquellos problemas respiratorios que se presentan durante la enfermedad.³⁸

La escala Egen Klassifikation y Egen Klassifikation 2 son herramientas que apoyan la evaluación de la funcionalidad de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne sin embargo el objetivo principal de la investigación es analizar la eficacia de las pruebas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

ESCALA EK2 (Version Española) *		
Puntuación		
1	Capacidad para utilizar la silla de ruedas ¿Cómo te mueves por interiores y al aire libre?	N / E
	Capaz de utilizar una silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10m <1 minuto	0
	Capaz de utilizar una silla de ruedas manual sobre terreno llano, 10m> 1 minuto	1
	Incapaz de utilizar silla de ruedas manual, utiliza silla de ruedas eléctrica	2
	Utilización de silla de ruedas eléctrica , pero a veces tiene dificultades para dirigirla	3
2	Capacidad de transferencia desde la silla de ruedas ¿Cómo pasas desde tu silla de ruedas a una cama?	N/E
	Capaz de realizar la transferencia desde la silla de ruedas sin ayuda	0
	Capaz de realizar la transferencia de forma independiente desde la silla de ruedas con el uso de alguna ayuda técnica sin ayuda de otra persona.	1
	Necesidad de ayuda o asistencia en la transferencia de otra persona y con o sin ayudas técnicas adicionales (polipasto, plano deslizante...)	2
	Debe ser levantado por otra persona sujetándole la cabeza cuando es transferido desde la silla de ruedas	3
3	Capacidad de mantenerse de pie ¿En ocasiones eres capaz de mantenerte de pie? ¿Cómo lo haces?	N/E
	Capaz de mantenerse de pie con las rodillas sujetas (fijación de rodillas) igual que sucede cuando se utilizan ortesis, (bitutores largos...)	0
	Capaz de mantenerse de pie con las rodillas y las caderas fijas, igual que sucede cuando se utilizan los bipedestadores	1
	Capaz de estar de pie con sujeción de todo el cuerpo	2
	Incapaz de mantenerse de pie de ninguna manera	3
4	Capacidad para mantenerse en equilibrio en la silla de ruedas ¿Puedes inclinarte hacia adelante y hacia los lados y volver a la posición vertical?	N/E
	Capaz de enderezarse a la posición vertical, empujándose con las manos después de una flexión completa de tronco	0
	Capaz de mover la parte superior del cuerpo, > 30° en todas las direcciones a partir de la posición vertical, pero no puede enderezarse como en el caso anterior	1
	Capaz de mover la parte superior del cuerpo, <30° hacia ambos lados	2
	Incapaz de cambiar la posición de la parte superior del cuerpo, no mantiene la sedestación sin soporte total del tronco y cabeza	3
5	Capacidad para mover los brazos ¿Puedes mover los dedos, manos y brazos en contra de la gravedad?	N/E
	Capaz de levantar los brazos por encima de la cabeza, con o sin movimientos compensatorios	0
	No puede levantar los brazos por encima de la cabeza, pero es capaz de elevar los antebrazos en contra de la gravedad, por ejemplo, llevar la mano a la boca con o sin apoyo del codo	1
	No puede levantar el antebrazo en contra de la gravedad, pero es capaz de utilizar las manos en contra de la gravedad cuando el antebrazo esta apoyado	2
	No puede mover las manos en contra de la gravedad, pero es capaz de utilizar los dedos	3
6	Capacidad de utilizar las manos y los brazos para comer ¿Puedes describir cómo comes?	N/E
	Capaz de comer y beber sin el apoyo del codo	0
	Come o bebe, con el codo apoyado	1
	Come y bebe con el codo apoyado, con el refuerzo de la mano opuesta con más o menos ayudas.	2
	Tiene que ser alimentado	3
7	Capacidad para girarse en la cama ¿Cómo te giras en la cama durante la noche?	N/E
	Capaz de girarse el solo con ropa de cama	0
	Puede girarse en algunas direcciones en la cama	1
	No se puede girar por si mismo en la cama. Tiene que ser girado de 0 a 3 veces durante la noche	2
	No se puede girar por si mismo en la cama. Tiene que ser girado > 4 veces durante la noche	3
8	Capacidad para toser ¿Cómo toses cuando tienes necesidad?	N/E
	Capaz de toser de manera efectiva	0
	Tiene dificultad para toser pero es capaz de carraspear	1
	Siempre necesita ayuda para toser	2
	Es incapaz de toser, necesita aspiración y/o técnicas de hiperventilación, con el fin de mantener las vías respiratorias limpias	3
9	Capacidad para hablar ¿Puedes hablar de manera que lo que dices puede ser entendido si te colocas en la parte de atrás de una gran habitación?	N/E
	Voz potente. Capaz de cantar y hablar en voz alta	0
	Habla con normalidad, pero no puede elevar el tono de su voz	1
	Habla en voz baja y necesita respirar después de 3 a 5 palabras	2

	Discurso difícil de comprender, salvo a los parientes cercanos	3
10	Bienestar físico. Esto tiene que ver sólo con la insuficiencia respiratoria (ver manual) Usar las categorías como preguntas	N/E
	Ninguna queja, se siente bien	0
	Se cansa fácilmente. Tiene dificultad para descansar en una silla o en la cama	1
	Tiene pérdida de peso y pérdida de apetito asociados a sueño deficiente.	2
	Experimenta síntomas adicionales: palpitaciones, sudoración y dolor de estómago	3
11	Fatiga durante el día. ¿Tienes que organizar tu día o tomarte algún descanso para evitar cansarte en exceso?	N/E
	No se cansa durante el día	0
	Necesita limitar la actividad para evitar cansarse en exceso	1
	Necesita limitar la actividad y descansar un tiempo para no cansarse en exceso	2
	Se cansa durante el día aunque descansa y limite sus actividades	3
12	Control cefálico ¿Qué tipo de soporte para la cabeza necesitas en tu silla de ruedas?	N/E
	No necesita soporte para la cabeza	0
	Necesita soporte de cabeza al subir y/o bajar una cuesta (rampa standard 15º)	1
	Necesita soporte al maniobrar la silla	2
	Necesita soporte de cabeza estando sentado en una silla de ruedas	3
13	Capacidad de control del Joystick ¿Qué tipo de joystick utilizas para el control de la silla de ruedas eléctrica?	N/E
	Utiliza un joystick estándar sin adaptaciones especiales	0
	Utiliza un joystick adaptado o se ha adaptado la silla para el uso de joystick	1
	Utiliza otros métodos para maniobrar la silla además del joystick, como por ejemplo sistemas de soplar/absorber o de escáner	2
	Incapaz de manejar la silla de ruedas. Necesita de otra persona para conducirla	3
14	Textura de los alimentos ¿Necesitas alterar los alimentos de alguna forma para poder ingerirlos?	N/E
	Come alimentos sin alterar su textura	0
	Come alimentos cortados en trozos muy pequeños o evita alimentos difíciles de masticar	1
	Come alimentos triturados o en puré	2
	Apenas ingiere alimentos	3
15	Alimentación (con o sin ayuda) ¿Cuánto tiempo tardas en completar una comida?	N/E
	Es capaz de acabar una comida completa en el mismo tiempo que otros que lo acompañan	0
	Es capaz de acabar una comida completa en el mismo tiempo que otros si se le anima, o precisa un poco más de tiempo (< 10 mins. mas).	1
	Es capaz de completar una comida completa pero necesita bastante más de 10 minutos en comparación con otros, o reduce la cantidad de alimento.	2
	No es capaz de completar una comida completa, incluso con tiempo adicional y/o asistencia	3
16	Deglución ¿Tienes, en ocasiones, dificultades para tragar?	N/E
	Nunca tiene problemas para tragar y nunca se atraganta con la comida / bebida	0
	A veces tiene problemas (menos de una vez al mes) para tragar ciertos tipos de alimentos o se atraganta	1
	A menudo tiene problemas para tragar la comida / bebida o se atraganta con la comida / bebida (más de una vez al mes)	2
	Tiene problemas para tragar saliva o secreciones	3
17	Funcionalidad de las manos ¿Cuál de estas actividades puedes hacer?	N/E
	Puede desenroscar y quitar el plástico protector de un botellín de agua o bebida refrescante	0
	Puede escribir dos líneas o utilizar un teclado de ordenador	1
	Puede firmar o enviar mensajes (SMS) o utilizar el mando a distancia	2
	No puede utilizar las manos	3
	PUNTUACIÓN TOTAL / 51	

Imágen 4 Escala Egen Klassifikation 2 (EK2). Birgt F. Steffensen (2012). Validada y traducida al español por Joaquín Fagoaga (2015)

2.7.2 Duchenne muscular dystrophy functional self-assessment tool.

Escala que valora la capacidad funcional y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades neuromusculares abarcando Distrofia Muscular de Duchene y Atrofia Muscular Espinal, así como de los cuidadores principales, específicamente en población española, que presentan dichas patologías y se encuentren en fase de silla de ruedas, por medio de un estudio comparativo utilizando a su vez la escala Egen Klassifikation, Egen Klassifikation 2 y la Individualized Neuromuscular Quality of Life Questionnaire para valorar capacidad funcional de las personas afectadas de atrofia muscular o distrofia muscular de Duchenne y valorar la calidad de vida de las personas afectadas de enfermedades neuromusculares, siendo utilizadas específicamente las versiones para población española.³⁹

El trabajo analizado tiene el objetivo de traducir, validar y analizar la fiabilidad de las escalas Egen Klassifikation, Egen Klassifikation 2 y INQoL, así como determinar la calidad de vida de los cuidadores familiares de las personas con patología neuromuscular donde se recogieron variables sociodemográficas de edad, sexo y las variables propias derivadas de cada una de las escalas.

The DMD Functional Ability Self-Assessment Tool (DMDSAT)

The questions below describe levels of activity for arm function, mobility, transfers, and need for ventilatory support. The activities are intended to be in order of difficulty and we would like you to **tick the box that best applies to your current level of function.**

Arm function		Select one	
Can put an item such as book onto a shelf above shoulder height	<input type="radio"/>		
Can lift at least one arm above head	<input type="radio"/>		
Can lift at least one arm to shoulder height	<input type="radio"/>		
Can eat a meal without any help	<input type="radio"/>		
Needs help to cut up food but can feed and drink independently	<input type="radio"/>		
Needs help to drink or feed self	<input type="radio"/>		
Can pick objects up e.g. pen/money	<input type="radio"/>		
Can move fingers e.g. press on mobile or other electronic device	<input type="radio"/>		
Cannot move fingers	<input type="radio"/>		

Mobility		Select one	
Walks independently long distances outdoors (more than 1 km)	<input type="radio"/>		
Walks independently medium distances outdoors (less than 1 km)	<input type="radio"/>		
Walks independently outdoors for short distances, e.g. to car	<input type="radio"/>		
Walks outdoors with help from a person	<input type="radio"/>		
Walks indoors independently but requires wheelchair for outdoors	<input type="radio"/>		
Walks indoors with help from a person requires wheelchair outdoors	<input type="radio"/>		
Uses wheelchair indoors and outdoors	<input type="radio"/>		
Uses wheelchair but unable in some situations e.g. cold weather	<input type="radio"/>		
Unable to control wheelchair without help	<input type="radio"/>		

Transfers	Can do independently	Can do with help	Needs to be lifted or hoisted or cannot
Get on and off the floor	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Get in and out of a chair	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Get in and out of bed	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Get on and off the toilet	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
Go up and down stairs	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Ventilatory support	Not ventilated	Ventilated at night	Ventilated during day and night
Ventilatory status	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Imágen 5 Escala Duchenne Muscular Dystrophy Functional self-assessment tool. Tomado de Development and psychometric analysis of the Duchenne muscular dystrophy Functional Ability Self-Assessment Tool (DMDSAT) Landfeldt, Erik et al. *Neuromuscular Disorders*, Volume 25, Issue 12, 937 - 944

2.7.3 Gross motor function measure.

Se trata de un instrumento de evaluación observacional que se encuentra estandarizado, diseñado y validado con el fin de medir el cambio en la función motora gruesa, que va a ocurrir a lo largo del tiempo en pacientes diagnosticados con parálisis cerebral, se utiliza como guía general al medir la evolución de paciente, los ítems se basan en acciones que se pueden o no lograr al realizar cambios de posiciones corporales.⁴⁰

Marque con (✓) la puntuación correspondiente: si un ítem no se evalúa (NE), márkelo con un círculo en la columna derecha

Ítem	A: ACOSTADO Y RODANDO	PUNTUACIÓN			NE	
1.	SUPINO, CABEZA EN LA LÍNEA MEDIA. GIRA LA CABEZA HACIA AMBOS LADOS CON LAS EXTREMIDADES SIMÉTRICAS	0	1	2	3	1.
* 2.	SUPINO: LLEVA LAS MANOS A LA LÍNEA MEDIA JUNTANDO LOS DEDOS DE AMBAS MANOS	0	1	2	3	2.
3.	SUPINO: LEVANTA LA CABEZA 45°	0	1	2	3	3.
4.	SUPINO: FLEXIONA LA CADERA Y LA RODILLA DERECHA COMPLETAMENTE	0	1	2	3	4.
5.	SUPINO: FLEXIONA LA CADERA Y LA RODILLA IZQUIERDA COMPLETAMENTE	0	1	2	3	5.
* 6.	SUPINO: ESTIRA EL BRAZO DERECHO. LA MANO CRUZA LA LÍNEA MEDIA EN DIRECCIÓN AL JUGUETE	0	1	2	3	6.
* 7.	SUPINO: ESTIRA EL BRAZO IZQUIERDO. LA MANO CRUZA LA LÍNEA MEDIA EN DIRECCIÓN AL JUGUETE	0	1	2	3	7.
8.	SUPINO: SE VOLTEA HASTA PRONO SOBRE EL LADO DERECHO	0	1	2	3	8.
9.	SUPINO: SE VOLTEA HASTA PRONO SOBRE EL LADO IZQUIERDO	0	1	2	3	9.
* 10.	PRONO: LEVANTA LA CABEZA ERGUIDA	0	1	2	3	10.
11.	PRONO SOBRE ANTEBRAZOS: LEVANTA LA CABEZA ERGUIDA, CODOOS EXTENDIDOS, PECHO ELEVADO	0	1	2	3	11.
12.	PRONO SOBRE ANTEBRAZOS: CARGA EL PESO SOBRE EL ANTEBRAZO DERECHO, EXTIENDE COMPLETAMENTE EL BRAZO OPUESTO HACIA DELANTE	0	1	2	3	12.
13.	PRONO SOBRE ANTEBRAZOS: CARGA EL PESO SOBRE EL ANTEBRAZO IZQUIERDO, EXTIENDE COMPLETAMENTE EL BRAZO OPUESTO HACIA DELANTE	0	1	2	3	13.
14.	PRONO: SE VOLTEA HASTA SUPINO SOBRE EL LADO DERECHO	0	1	2	3	14.
15.	PRONO: SE VOLTEA HASTA SUPINO SOBRE EL LADO IZQUIERDO	0	1	2	3	15.
16.	PRONO: GIRA 90° HACIA LA DERECHA CON LAS EXTREMIDADES	0	1	2	3	16.
17.	PRONO: GIRA 90° HACIA LA IZQUIERDA CON LAS EXTREMIDADES	0	1	2	3	17.
TOTAL DE LA DIMENSIÓN A						
Ítem	B: SENTADO	PUNTUACIÓN			NE	

Imágen 6 Escala GMFM Tomado de Recursosfisioterapia. (2024, 13 marzo). 'Escala de Función Motora Gruesa (GMFM)' – Explicación completa y detallada. Recursos de Fisioterapia. <https://recursosfisioterapia.com/cuestionario-de-funcion-motora-gruesa-gmfm/>

2.7.4 La measure fonction motrice.

Herramienta desarrollada originalmente en Francia, y es utilizada para medir la función motora logrando identificar la severidad de un gran número de patologías neuromusculares, evaluado los movimiento activos de la cabeza, tronco y extremidades superiores e inferiores, clasificándolo por dominios, siendo el dominio 1 sedestación y transferencias, evaluándolo con 13 ítems, el dominio 2 evalúa las capacidades de la motricidad axial y proximal con 12 ítems, y el dominio 3 se centra en la motricidad distal, utilizando 7 ítems.⁴¹

Ítems	D1	D2	D3
1. DECÚBITO SUPINO Y CON LA CABEZA EN LA LÍNEA MEDIA: Mantiene la cabeza en la línea media durante 5 segundos; y la gira completamente a un lado y luego al otro. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input checked="" type="checkbox"/> 3	
2. DECÚBITO SUPINO: Levanta la cabeza y la mantiene levantada durante 5 segundos. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input checked="" type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
3. DECÚBITO SUPINO: Flexiona la cadera y la rodilla más de 90° levantando el pie de la colchoneta. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input checked="" type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: derecho: <input type="checkbox"/> izquierdo: <input checked="" type="checkbox"/>			
4. DECÚBITO SUPINO Y CON UNA PIERNA SOSTENIDA POR EL EVALUADOR: Desde la posición del pie en flexión plantar realiza una dorsiflexión máxima de al menos 90° en relación a la pierna. <i>Comentarios:</i>			<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input checked="" type="checkbox"/> 3
lado: derecho: <input checked="" type="checkbox"/> izquierdo: <input type="checkbox"/>			
5. DECÚBITO SUPINO: Levanta una mano de la colchoneta y la lleva hasta el hombro opuesto. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input checked="" type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	
lado: derecho: <input type="checkbox"/> izquierdo: <input checked="" type="checkbox"/>			
6. DECÚBITO SUPINO, CON LAS EXTREMIDADES INFERIORES SEMIFLEXIONADAS, LAS RÓTULAS APUNTANDO AL TECHO Y LOS PIES APOYADOS SOBRE LA COLCHONETA: Levanta la pelvis. La columna lumbar, la pelvis y los muslos están alineados y los pies ligeramente separados. <i>Comentarios:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input checked="" type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
7. DECÚBITO SUPINO: Realiza el giro sobre el vientre y retira las extremidades superiores de debajo del cuerpo. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input checked="" type="checkbox"/> 3	
lado: derecho: <input type="checkbox"/> izquierdo: <input checked="" type="checkbox"/>			
8. DECÚBITO SUPINO: Se sienta sobre la colchoneta sin apoyo de las extremidades superiores. <i>Comentarios:</i>	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input checked="" type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3		
9. SENTADO EN LA COLCHONETA: Mantiene la sedestación sin apoyo de las extremidades superiores durante 5 segundos, y después es capaz de mantener el contacto entre las 2 manos durante 5 segundos. <i>Comentarios:</i>		<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input checked="" type="checkbox"/> 3	

Imagen 7 Escala MFM. Tomado de Tinet.cat. Recuperado el 19 de septiembre de 2024, de https://webfacil.tinet.cat/usuarios/fisio/MFM_Medicion_Funcion_Motora_Enf_Neuromusculares_LIBRO_es_20071121114642

2.7.5 Hammersmith functional motor scale.

Esta escala se utiliza con el propósito de recabar información sobre la progresión de la enfermedad de la atrofia muscular espinal, así como monitorear las habilidades motoras, se evalúa mediante 20 actividades puntuadas basadas en los cambios de posiciones de un individuo y poder determinar la severidad de la afectación.⁷

Smartnet & PNCB		Hammersmith Functional Motor Scale for SMA (HFMS)				07/23/20	
Name		DOB					
Date of assessment		Time taken to complete					
Date of spinal surgery		Evaluator					
Please circle highest current level of independent mobility							
None		Bottom shuffles		Walks with crutches / frame /rollator		Walks with KAFO's / AFO's	
Independent walking		LBC = Limited by contracture					
Comment							
Test	Instruction	2	1	0	L	S	Comments
					B	*	S = score
					C		
1 Plieth /chair sitting	Can you sit on the plinth /chair without using your hands for support for a count of 3? (Rock unsupported /feet w/ support)	Able to sit using no hand support for a count of 3 or more	Needs one hand support to maintain balance for a count of 3	Needs two hand support to maintain balance			Item 1: Predominant spinal posture Predominant leg posture Circle predominant spinal posture and leg position
2 Long sitting	Can you sit on the floor/plinth without using your hands for support and with your legs straight for a count of 3?	Able to sit on floor/plinth with legs straight without hand support for a count of 3	Able to sit on floor/plinth with legs straight propping with one hand support for a count of 3	Able to long sit using two hands for a count of 3 Or unable to sit with straight legs			
3 One hand to head in sitting	Can you get one hand to your head without bending your neck?	Able to bring one hand to head	Can only bring hand to head by flexing head	Unable to bring hand to head even using head and trunk movement			R/L
4 Two hands to head in sitting	Can you get both hands up at the same time, to your head, without bending your neck? Hands touch head above level of ear	Able to place both hands on head, arms free from legs. Head and trunk remain stable	Able to place hands on head but only using head flexion or side tilt or cranking hands up one at a time	Unable to place both hands on head			
5 Supine to side-lying	Can you roll onto your side in both directions? Try not to use your hands	Able to roll from supine both ways	Can roll only one way	Unable to roll either way			Shoulder perpendicular to floor. Trunk and legs in line with body
6 Rolls prone to supine over R	Can you roll from your tummy to your back in both directions?	Turns to supine with free arms to the right	Turns to supine using arms to push/pull with	Unable to turn into supine			
7 Rolls prone to supine over L		Turns into supine with free arms to the left	Turns to supine using arms to push/pull with	Unable to turn into supine			
8 Rolls supine to prone over R	Can you roll from your back to your front in both directions?	Turns to prone with free arms to the right	Turns to prone by pulling/pushing on arms	Unable to turn into prone			
9 Rolls supine to prone over L		Turns to prone with free arms to the left	Turns to prone by pulling/pushing on arms	Unable to turn into prone			
10 Sitting to lying	Can you lie down in a controlled way from sitting?	Able to lie down in a controlled fashion through side lying or using clothes	Able to lie down by flopping forwards and rolling sideways	Unable or falls over			
11 Props on forearms	Can you prop yourself on your forearms and hold for a count of 3?	Able to achieve prop on elbows with head up for a count of 3	Holds position when placed for a count of 3	Unable			
12 Lifts head from prone	Can you lift your head up keeping your arms by your side for a count of 3?	Able to lift head up in prone arms by side for a count of 3	Lift head with arms in a forward position for a count of 3	Unable			
13 Prop on extended arms	Can you prop yourself up with straight arms for a count of 3?	Able to prop on extended arms, head up for a count of 3	Can prop on extended arms if placed for a count of 3	Unable			
14 Lying to sitting	Can you get from lying to sitting without rolling to your tummy?	Able by using side lying	Turns into prone or towards floor	Unable			
15 Four-point kneeling	Can you get onto your hands and knees with your head up and held for a count of 3?	Achieves four-point kneeling—head up for a count of 3	Holds position when placed for a count of 3	Unable			

Imágen 8 Escala HFMS. Tomado de Hammersmith functional motor scale expanded score sheet.. Infoupdate.org. Recuperado el 19 de septiembre de 2024, de <https://infoupdate.org/hamersmith-functional-motor-scale-expanded-score-sheet/>

2.7.6 WEEFIM

Esta escala es una herramienta de medición de la independencia funcional en niños, donde se mide el desempeño funcional cotidiano en pacientes con discapacidad, dicha herramienta consta de 18 ítems abarcando las áreas de atenderse a ellos mismos, movilidad y cognición, se aplica a una población de 6 meses a 21 años que presentan signos de alarma del desarrollo.⁴³

MEDIDA de INDEPENDENCIA FUNCIONAL (WEEFIM)

Apellido y Nombre:
Diagnóstico:

Fecha de Nacimiento:
Fecha de Evaluación:

Edad:

Tabla de Puntuación de Niveles de Independencia Funcional		
7 Independencia completa	SIN AYUDA	
6 Independencia con adaptaciones		
Dependencia Parcial		
5 Supervisión	CON AYUDA	
4 Mínima asistencia (usuario 75 % - 89%)		
3 Moderada asistencia (usuario 50 % - 74%)		
Dependencia Completa		
2 Máxima asistencia (usuario 25 % - 49%)		
1 Asistencia Total (usuario 0 % - 24%)		

AUTOCUIDADO								OBSERVACIÓN
Comer	1	2	3	4	5	6	7	
Aseo personal	1	2	3	4	5	6	7	
Bañarse	1	2	3	4	5	6	7	
Vestirse EESS	1	2	3	4	5	6	7	
Vestirse EEII	1	2	3	4	5	6	7	
Hacer uso del baño	1	2	3	4	5	6	7	
MANEJO DE LA VEGIGA								
Manejo Vesical parte 1	1	2	3	4	5	6	7	
Manejo Vesical parte 2	1	2	3	4	5	6	7	
Manejo intestinal parte 1	1	2	3	4	5	6	7	
Manejo intestinal parte 2	1	2	3	4	5	6	7	
TRANSFERENCIAS								
Transferencias silla, silla de ruedas	1	2	3	4	5	6	7	
Transferencias inodoro	1	2	3	4	5	6	7	
Transferencias bañera o ducha	1	2	3	4	5	6	7	
LOCOMOCIÓN								
Caminar parte 1	1	2	3	4	5	6	7	
Silla de ruedas parte 2	1	2	3	4	5	6	7	
Gatear parte 3	1	2	3	4	5	6	7	
Escalas	1	2	3	4	5	6	7	
COMPRESIÓN								
Comprensión	1	2	3	4	5	6	7	
Expresión	1	2	3	4	5	6	7	
DESTREZA SOCIAL								
Interacción social	1	2	3	4	5	6	7	
Resolución de problemas	1	2	3	4	5	6	7	
Memoria	1	2	3	4	5	6	7	

Imágen 9 Escala WEEFIM. Tomado de Msall, M., DiGaudio, K., Duffy, L., LaForest, S., Braun, S., & Granger, C. (1994). WeeFIM. *Clinical Pediatrics*, 33, 431-438.

<https://doi.org/10.1177/000992289403300709>

2.7.7 North star ambulatory assessment. (NSAA)

Es una escala que evalúa la función motora, recomendada en niños con Distrofia Muscular de Duchenne mayores de 5 años en fase ambulatoria. La NSAA puede aplicarse con material limitado en apenas 10 minutos, incluso en niños con problemas intelectuales y conductuales. Se cuenta con traducción al español (España) y portugués (Brasil), consta de 17 ítems referidos a actividades que se van deteriorando con la progresión de la Distrofia Muscular de Duchenne. Incluye pruebas cronometradas de carrera o caminata de 10 metros y levantarse del suelo, las cuales se dividen por ítems que van de 0 a 3 y la suma total de puntos de todos los ítems llega a 34. La puntuación será: 2 se considera normal, sin modificaciones en la actividad; 1 modifica la actividad, pero logra el objetivo y no requiere asistencia; 0 no logra el objetivo de manera independiente. La NSAA es una escala de fácil acceso y de fácil aplicación.⁴⁴

Activity	2	1	0	Comments
1. Stand	Stands upright, still and symmetrically, without compensation (with heels flat and legs in neutral) for minimum count of 3 seconds	Stands still but with some degree of compensation (e.g. on toes or with legs abducted (knees, bottom stuck out) for minimum count of 3 seconds	Cannot stand still or independently, needs support (even minimal)	
2. Walk	Walks with heel-toe or flat-footed gait pattern	Persistent or habitual toe-walker, unable to heel-toe consistently	Loss of independent ambulation – may use KAFOs or walk short distances with assistance	
3. Stand up from chair	Keeping arms folded Starting position 90° hips and knees, feet on floor/supported on a box step	With help from thighs or push on chair or prone turn	Unable	
4. Stand on one leg - right	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable	
5. Stand on one leg - left	Able to stand in a relaxed manner (no fixation) for count of 3 seconds	Stands but either momentarily or needs a lot of fixation e.g. by knees tightly adducted or other trick	Unable	
6. Climb box step - right	Faces step – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable	
7. Climb box step - left	Faces step – no support needed	Goes up sideways or needs support	Unable	
8. Descend box step - right	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable	
9. Descend box step - left	Faces forward, climbs down controlling weight bearing leg. No support needed	Sideways, skips down or needs support	Unable	
10. Gets to sitting	Starts in supine – may use one hand to assist	Self assistance e.g. – pulls on legs or uses head-on-hands or head flexed to floor	Unable	
11. Rise from floor	From supine – no evidence of Gowers' manoeuvre*	Gowers' evident	(a) NEEDS to use external support object e.g. chair OR (b) Unable	Time (00.0s).....
12. Lifts head	In supine, head must be lifted in mid-line. Chin moves towards chest	Head is lifted but through side flexion or with no neck flexion	Unable	
13. Stands on heels	Both feet at the same time, clearly standing on heels only (acceptable to move a few steps to keep balance) for count of 3	Flexes hip and only raises forefoot	Unable	
14. Jump	Both feet at the same time, clear the ground simultaneously	One foot after the other (skip)	Unable	
15. Hop right leg	Clears forefoot and heel off floor	Able bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
16. Hop left leg	Clears forefoot and heel off floor	Able bend knee and raise heel, no floor clearance	Unable	
17. Run (10m)	Both feet off the ground (no double stance phase during running)	'Duchenne jog'	Walk	Time (00.0s).....
				TOTAL= /34

Imagen 10 Escala NSAA. Tomado de James, M., Mayhew, A., Moat, D., & Eagle, M. (s/f). North Star Assessment for Limb Girdle Type Muscular Dystrophies Manual. Pod-nmd.org. Recuperado el 19 de septiembre de 2024, de <https://www.pod-nmd.org/wp-content/uploads/2023/11/4.NSAD-Manual-22nd-October-2020-V1.0.pdf>

2.7.8 The children´s hospital of Philadelphia infant test of neuromuscular disorders. Es una escala utilizada principalmente en Atrofia Muscular Espinal (AME), consta de 16 ítems, evalúa la movilidad espontánea e inducida y la respuesta motora es categorizada de 0 a 4 (0 sin respuesta, 1 respuesta mínima, 2 responde parcialmente, 3 casi completa y 4 respuesta completa), es de fácil acceso, confiable y su aplicación ha sido tolerada por los pacientes a los que se les fue aplicada. A pesar de ser utilizada en pacientes con AME, puede ser adaptada para aplicarla en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.⁴⁵

The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders
CHOP INTEND

Name: _____ Diagnosis: _____ Gestational age: _____ weeks
 Medical Record Number: _____ Date of Birth: _____ Age: _____
 Date of Evaluation: ____/____/____ Time of evaluation: _____ Time since last feeding: _____
 Current health: Good health URI Other illness : _____ Recent surgery : _____
 Feeding support: None Nasogastric Tube Gastrostomy Tube
 Respiratory support: None BiPAP for _____ hours/day _____ Time off BiPAP at testing _____

	Position	Test Procedure	Graded Response	Score	
1 Spontaneous movement (Upper extremity)	Supine	Observe throughout testing May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity shoulder movement (achieves elbow off surface)	4	L R Best side: Bracelet Side:
			Antigravity elbow movement (achieves hand and forearm off surface)	3	
			Wrist movement	2	
			Finger movement	1	
			No movement of limbs	0	
2 Spontaneous movement (Lower extremity)	Supine	Observe throughout testing May unweight limb or stimulate infant to facilitate response	Antigravity hip movement (achieves feet and knees off surface)	4	L R Best side: Bracelet Side:
			Antigravity hip adduction/internal rotation (knees off surface)	3	
			Active gravity extended knee movement	2	
			Ankle movement	1	
			No movement of limbs	0	
3 Hand grip	Supine	Grip strength: place finger in palm and lift until shoulder comes off surface observe when infant loses grasp May use toy of similar diameter for older children	Maintains hand grip with shoulder off bed	4	L R Best side: Bracelet Side:
			Maintains grip with elbow off surface (shoulders on surface)	3	
			Maintains grip with forearm off surface (elbow supported on surface)	2	
			Maintains grip only with no traction	1	
			No attempt to maintain grasp	0	

Imagen 11 THE CHILDREN ´S HOSPITAL OF PHILADELPHIA INFANT TEST OF NEUROMUSCULAR DISORDERS

Tomado de Glanzman, A. M., Mazzone, E., Main, M., Pelliccioni, M., Wood, J., Swoboda, K. J., Scott, C., Pane, M., Messina, S., Bertini, E., Mercuri, E., & Finkel, R. S. (2010). The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. *Neuromuscular Disorders*, 20(3), 155-161. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2009.11.014>

2.7.9 Performance of the upper limb module. (PUL)

Fue diseñada específicamente para evaluar la función de las extremidades superiores en todo el espectro funcional en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, proporcionando información sobre 3 dominios de la función de las extremidades superiores (hombro, medio, distal) y las capacidades funcionales generales de las extremidades superiores. Incluye un ítem de entrada para definir el nivel funcional inicial amplio y 22 ítems subdivididos en la dimensión de nivel del hombro (6 ítems, puntuación máxima 12), media (9 ítems, puntuación máxima 17) y nivel distal (7 ítems, puntuación máxima 13). Cada dominio (hombro, medio, distal) se puede calificar por separado. Se puede lograr una puntuación total sumando las puntuaciones de los tres niveles (puntuación global máxima 42).⁴⁶

Nombre _____ Fecha _____ Paciente ID# _____

Escala Funcional de la Extremidad Superior

Estamos interesados en saber si el problema de su extremidad superior, por lo cual usted busca atención hoy, le está causando dificultades con las actividades alistadas debajo. Proporcione una respuesta para cada actividad.

Hoy, **le causa** o **le pudiera causar** dificultad con: (Circule un número en cada línea)

Actividades	Extrema dificultad o incapaz de realizar la actividad	Bastante Dificultad	Dificultad Moderada	Un poco de Dificultad	No Dificultad
a. Cualquiera trabajo usual, trabajo domestico, o actividades de la escuela.	0	1	2	3	4
b. Sus pasatiempos usuales, actividades recreativas o deportivas	0	1	2	3	4
c. Levantar una bolsa de comestibles al nivel de la cintura.	0	1	2	3	4
d. Levantar una bolsa de comestibles por encima de la cabeza.	0	1	2	3	4
e. Arreglarse el pelo.	0	1	2	3	4
f. Poner presión en las manos como al levantarse de la bañera o silla.	0	1	2	3	4
g. Preparando comida como pelar o cortar.	0	1	2	3	4
h. Conducir.	0	1	2	3	4
i. Limpiar con la aspiradora, barrer, o rastrillar.	0	1	2	3	4
j. Vestirse.	0	1	2	3	4
k. Amarándose los botones.	0	1	2	3	4
l. Utilizando instrumentos o aparatos.	0	1	2	3	4
m. Abrir puertas.	0	1	2	3	4
n. Limpiar.	0	1	2	3	4
o. Atar zapatos.	0	1	2	3	4
p. Dormir.	0	1	2	3	4
q. Lavando, planchando, doblando ropa.	0	1	2	3	4
r. Abriendo un frasco.	0	1	2	3	4
s. Tirar una pelota.	0	1	2	3	4
t. Cargar una maleta pequeña con la extremidad afectada.	0	1	2	3	4

COLUMN TOTALS (para el uso de fisioterapeuta)

Score is the sum of all circled items. (range = 0-80) Score: ___/80

Imagen 12 Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y Atrofia músculo espinal. (s. f.). Revista Chilena de Pediatría. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-chilena-pediatria-219-avance-escala-evaluacion-funcional-extremidades-superiores-S037041061630084>

3. Antecedentes

La DMD es un trastorno neuromuscular degenerativo asociado a las mutaciones del cromosoma X, existen diferentes tipos de distrofias musculares las cuales dependerán del gen afectado en los diferentes 40 tipos de genes asociados al cromosoma X, el común denominador de esta patología es la afectación de debilidad a nivel muscular a los diferentes grupos musculares del sistema esquelético, respiratorio y cardíaco.⁴⁷

En el 2003 los autores Harvey, Mercuri, Marion y Muntoni idearon la escala motora funcional Hammersmith para su uso en niños con atrofia espinal tipo 2 y tipo 3, con la particularidad de tener movilidad limitada y así, poder brindar información objetiva sobre la capacidad motora y la progresión clínica. Se llevaron a cabo 120 evaluaciones en un periodo de 2 años, con una cifra de 51 niños con AME tipo 2 y 3, lo que condujo a un perfil más preciso de los logros funcionales de los pacientes con AME tipo 2 y 3.⁴⁸

La escala Hammersmith es una prueba auto explicativa, rápida, de fácil aplicación, reproducible y confiable. Se realizan modificaciones en las 20 actividades descritas para así poder aplicarla en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.⁴⁸

Se realizó una colaboración internacional de los institutos SMA REACH UK, Italian SMA Network y PNCRN USA en el 2017, los cuales llevaron a cabo un proceso iterativo para abordar la discontinuidad en el rendimiento registrado por la escala Hammersmith, se anexaron técnicas psicométricas y la aplicación de sensibilidad clínica a través de un panel de expertos, con la intención de desarrollar una medida de resultado, calificada por n médico funcional psicométrica, se pusieron a prueba 138 pacientes con AME tipo 2 y 3 en un estudio observacional transversal multicéntrico en las tres fredes nacionales. Dando como resultado una buena confiabilidad con un alto índice de separación de personas.⁵⁶

En 2019 los autores Canul, Martínez, Ayala y Gaviria realizaron un trabajo de investigación en las instalaciones del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón (CRIT) del Estado de México, con el objetivo de analizar la existencia de una relación entre la forma gateo y el diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne,

tomando el expediente de 223 pacientes confirmados con Distrofia Muscular de Duchenne, obteniendo como resultado que el 63% de la población estudiada no realizó gateo y el 22% lo realizó de forma tardía, por lo que concluyeron la nula existencia de relación directa significativa entre el gateo y el diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne, sin embargo, si se relaciona de forma indirecta debido a que el antecedente de no haber presentado el gateo hace referencia al retraso en el desarrollo psicomotor siendo este el principal signo de alarma en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.⁴⁹

En el 2012 los autores da Silva, Machado, Resende y Zanoteli realizaron un estudio con un periodo de 1 año y medio para medir la función motora en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne tratados con esteroides específicamente prednisolona o deflazacort evaluados a través de la escala La Measure Fonction Motrice evaluando las 3 dimensiones del rendimiento motor. El estudio se llevó a cabo con 33 pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, siendo 22 pacientes ambulantes, 6 no ambulantes y 5 que perdieron la capacidad de caminar durante el periodo del estudio, en total se evaluaron con dicha escala 6 veces, observando una mejora en pacientes en el dominio 3 (capacidad motora 3), las puntuaciones obtenidas sirvieron de utilidad para predecir la pérdida de la deambulación.⁵⁷

En 2023 la autora Rodriguez Siu Katia realiza un estudio para incentivar la validación de la escala Nort Star en Lima Perú, donde concluye que la escala Nort Star fue creada de manera específica para medir la función motora en niños con Distrofia Muscular de Duchenne siendo recomendada para medir en tierra los logros de función motora obtenidos con diferentes propuestas terapéuticas. Esta herramienta de medición puede contribuir a la elaboración de protocolos de ejercicios basados en evidencia científica y ha sido traducida al español de España y portugués de Brasil. La autora menciona haber obtenido autorización al uso de la escala mediante internet.⁵⁰

En un estudio realizado en Chile por los autores Escobar y Nayadet en 2017, mencionan la aplicación de la escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Músculo Espinal, "PERFORMANCE OF THE UPPER LIMB MODULE", una escala en la cual se auto

entrenan los evaluadores, obteniendo como resultado un alto grado de confiabilidad y válido para evaluar funcionalidad en niños con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Muscular Espinal.⁴

4. Planteamiento del problema.

La DMD es una de las enfermedades neuromusculares más comunes que afecta a 1 de cada 3500 recién nacidos varones a nivel mundial, en México se tiene un registro estimado de 6300 casos por año.⁵¹

Con base a la revisión de la literatura científica de revistas indexadas sobre el síndrome de DMD en las traducciones inglés y español, entre los años 2015 a 2023, se ha identificado la necesidad de la unificación de escalas funcionales obteniendo una propia para pacientes con DMD, actualmente para la evaluación de la distrofia se utilizan escalas como North Star que se encargan de analizar la funcionalidad en niños con capacidad ambulatoria, así como el Test de la marcha 6 minutos, pruebas de función pulmonar y actividades funcionales. A partir de los resultados obtenidos de las diversas pruebas se realiza un plan de tratamiento acorde a la necesidad de cada individuo, algunas de estas pruebas excluyen no son aptas para la población pediátrica, lo que no hace rápida y accesible la evaluación de pacientes con una escala confiable. Lo que nos deja sin una escala específica que evalúe la funcionalidad en DMD.

En la actualidad ningún país hace uso de una escala generalizada de Distrofia Muscular de Duchenne, se tiene registro de la utilización de la escala funcional de extremidades superiores en niños con Distrofia Muscular de Duchenne y Atrofia Musculo Espinal en Chile, la cual consta de 24 ítems los cuales son evaluados mediante actividades sencillas como peinarse, vestirse, entre otros, de igual manera se hace uso de pruebas funcionales como el test de marcha de 6 minutos (6MWT), pruebas de función respiratoria con el uso de un espirómetro adecuado de la mano de un sistema de hardware y software capaz de medir la capacidad vital forzada (FVC), así como el flujo espiratorio máximo (PEF), entre otras pruebas funcionales.

Dichas pruebas se realizan actualmente para determinar el estadio de la enfermedad, sin embargo, se corrobora que no se encuentra una escala funcional específicamente para evaluar la DMD.

Es por lo que se formula la siguiente pregunta de investigación: ¿Son eficaces las escalas funcionales utilizadas para evaluar la Distrofia Muscular de Duchenne?

5. Justificación.

La DMD es un síndrome genético hereditario con una tasa de incidencia de 1 entre cada 3600 personas del sexo masculino, en los que se ha descrito una esperanza de vida de 20 años.²⁰

Los principales signos y síntomas clínicos se presentarán en los primeros años de vida, caracterizados por la pérdida creciente de la función motora en primera instancia y sucesivamente de las funciones vitales a lo largo de la vida. El diagnóstico se realiza mediante pruebas genéticas y debido a su costo y disponibilidad, suele llegar de manera tardía; por lo que el tratamiento no siempre se encuentra disponible y suele no ser el adecuado para la progresión de la enfermedad.

Un punto imprescindible en la intervención exitosa de la Distrofia Muscular de Duchenne se basa en la valoración correcta de la función residual, por lo que una escala funcional es de vital importancia en el abordaje clínico de la persona atendida.

Al realizar este trabajo de investigación se pretende conocer y evaluar los ítems de los que se componen las escalas funcionales que se han diseñado a nivel mundial para la valoración de la Distrofia Muscular de Duchenne, con la finalidad de facilitar la detección del estadio en el que se encuentra y así, mejorar el plan de tratamiento fisioterapéutico y llevar un adecuado control de la progresión de la enfermedad, llevado a cabo en estos pacientes, así como analizar las estandarizaciones actuales.

A pesar de la baja incidencia del síndrome Distrofia Muscular de Duchenne, es una enfermedad que genera costos elevados por tratar las complicaciones, así como su

severidad y la naturaleza de su evolución consideran una prioridad y una ventana de oportunidad para el abordaje del terapeuta físico y el impacto que representa en el tratamiento de la persona pediátrica para enfrentarse a los retos de funcionalidad.

6. Objetivos.

6.1 General.

Analizar la literatura científica sobre la eficacia de las escalas funcionales existentes en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.

6.2 Específicos.

1. Revisar en la evidencia científica escalas utilizadas para evaluar y tener un control en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne existentes en la base de datos internacional.
2. Analizar indicadores estandarizados en la valoración de la Distrofia Muscular de Duchenne.
3. Identificar los ítems específicos para realizar una adecuada valoración y evaluación de la Distrofia Muscular de Duchenne.
4. Describir la eficacia de las escalas funcionales revisadas utilizadas actualmente.

7. Metodología

Se realizó una revisión sistemática de artículos publicados desde 2015 a 2024 en los idiomas inglés, portugués, francés y español, los cuales fueron dirigidos a evaluar la funcionalidad de los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne para determinar en que estadio se encuentran, los resultados fueron evaluados realizando una búsqueda en diferentes bases de datos, los cuales podemos observar en la tabla 2.

Criterios de inclusión.

- Artículos que fueron publicados entre 2015 y 2024.
- Artículos donde participen pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne.
- Revistas indexadas, guías de práctica clínica, estudios clínicos aleatorizados, que aborden el tema de Distrofia Muscular de Duchenne.

Criterios de exclusión

- Artículos cuyo estudio no hable de Distrofia Muscular de Duchenne.
- Artículos cuyo estudio fue llevado a cabo en animales.
- Artículos que incumplen con el año de publicación.

Estrategia de búsqueda

Se realizó una búsqueda electrónica entre 2015 y 2024 en las bases de datos Elsevier, PubMed, Scielo, ScienceDirect, revistasmedicas. gredos.usal.es, mda.org, gob.mx, Duchenne.com, edu.com ,elperuano, Duchenne-spain ,Medigraphic, .ncbi.nlm, con lo cual se obtuvieron revistas científicas como Plos One, MDPI, American Neurological Association, Journal of Neurology, Neurosurgery, and Psychiatry, Annals of Clinical and translational neurology, Revista Med. Se realizó la búsqueda como se muestra en la Tabla 3, siendo excluidas aquellas bases de datos que proporcionan artículos que no cumplen con los criterios de inclusión.

Selección de estudios

Se realizó una búsqueda en 14 bases de datos consultados, obteniendo un total de 53 artículos utilizando solo 35 de ellos, los cuales fueron previamente filtrados según los criterios de inclusión y eliminados aquellos que no cumplieron los criterios de inclusión o que se encuentran duplicados en otras bases de datos.

Al final se seleccionaron 35 artículos para la revisión como se muestra en la siguiente tabla:

BASE DE DATOS	TÉRMINOS DE BÚSQUEDA	ARTÍCULOS OBTENIDOS	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Elsevier	Duchenne Muscular Dystrophy	27	6
PubMed	Tratamiento Distrofia Muscular de Duchenne	33	8
Scielo	Tipos de distrofias musculares	49	4
ScienceDirect	Factores de riesgo	8	1
Revistasmedicas	Manifestaciones clínicas	2	1
Gredos.usal.es	Distrofia miotónica	2	1
Mda.org	Duchenne Muscular Dystrophy	5	2
Gob.mx	Incidencia Distrofia Muscular de Duchenne	1	1
Duchenne.com	Antecedentes Duchenne	2	1
Edu.com	Escalas aplicadas en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne	4	2
Elperuano	Leyes sobre Distrofia muscular de Duchenne.	1	1
Duchenne-spain	Pruebas funcionales	3	1

	Distrofia Muscular de Duchenne		
Medigraphic	Diagnóstico DMD	3	2
Ncbi.nlm	Hammersmith funcional.	2	1

Tabla 2. Bases de datos. Hernández M, Pardo K (2024)

8. Resultados de los estudios

En la búsqueda realizada de los 53 artículos seleccionados en esta revisión sistemática, se tomaron en cuenta 35 para la realización de este estudio debido a que los 18 restantes se descartaron puesto a que su información se enfoca al tratamiento en la Distrofia Muscular de Duchenne o se centran en la función específica a nivel cardio-respiratorio u otros.

Mediante el análisis y la búsqueda, se ha determinado que es necesario tener una escala funcional exclusiva para la evaluación de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, debido a que las escalas utilizadas en la actualidad no solo no son propias de la patología, sino que de igual manera contienen ítems no aplicables a los pacientes de interés y como resultado se llega a un diagnóstico confuso o incompleto.

Se realizó la siguiente tabla que muestra las escalas estudiadas, la presencia de su validación, así como país de origen y las limitantes que presentan frente a la evaluación de la Distrofia Muscular de Duchenne.

Nombre de escala	Validación	País	Limitantes
Gross Motor Function Measure (GMFM)	Validada	Canadá	Escala utilizada en pacientes con parálisis cerebral
La Mesure Fonction Motrice (MFM)	Validada	Francia	No propia de población pediátrica
Hammersmith Functional Motor Scale (HFMS),	Validada FDA	Estados Unidos	Propia de atrofia muscular espinal tipo II y III con deambulación limitada
Nort Start Ambulatory Assessment (NSAA)	Validada	Reino Unido	Sin limitantes
The Childrens Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders,	Validada CHOP INTEND	Estados Unidos	Para pacientes con atrofia muscular espinal tipo I
Performance of the Upper Limb Module (PUL)	Validada modulo PUL	Reino Unido	Propia para miembros superiores
Duchenne muscular dystrophy Funtional Self-Assessment Tool	Validada	Reino Unido	Sin limitantes
Egen Klasifikation	Validada	Estados Unidos	Evalúa pacientes con DMD y atrofia muscular espinal

Egen Klasifikation 2	Validada	Estados Unidos	Evalúa pacientes con DMD y AME en silla de ruedas.
Weefim	Validada	Estados Unidos	Sin limitantes

Tabla 3. Visualización de la validación de escalas. Creada por Hernández M, Pardo K (2023).

En la Tabla 4 (anexo 1) se presenta la herramienta de Riesgo de Sesgo de Cochrane's Collaboration (Higgins y Altman, 2008). Para revisar los artículos sobre Distrofia Muscular de Duchenne en las cuales se revisaron 11 artículos aleatorizados de 11 revistas internacionales, obteniendo 4 artículos con alto riesgo de sesgo, 4 con riesgo de sesgo poco claro y solo 3 con bajo riesgo de sesgo, observando así en la Tabla 4 los resultados obtenidos a partir de la filtración de información de los artículos, describiendo un rango de población de entre 4 y 16 años de edad, registrando una máxima duración de intervención de 3 años 6 meses y una mínima duración de 6 meses, debido a este filtro se observa una constante aplicación de las pruebas Nort Start, Caminata de 10 minutos y su variante de 6 minutos, medición de fuerza y capacidad vital forzada, adquiriendo un primer filtro de los dominios considerados en la escala, posteriormente se revisaron 7 Guías de práctica clínica nacionales e internacionales, adjuntadas en la Tabla 5. Para finalmente evaluar las escalas funcionales validadas, que son tomadas en cuenta para la elaboración de la escala propuesta.

Se analizan 7 escalas siendo estas: Escala de impresión clínica global (CGI), Egen Klassifikation 2 (EK2), EuroQol-5D, Gross Motor Function Measure (GMFM), NortStart, Weefim, Whodas.

Se utilizó el software JMP con un nivel de confianza del 95% para el análisis estadístico de los ítems reunidos de las escalas internacionales incluidas en este estudio. JMP es una herramienta potente e interactiva de visualización de datos y análisis estadísticos. De la que se obtienen 4 graficas que detallan la frecuencia de los dominios, distribución y relación en la posición utilizada, frecuencia de

propuestas de subdominios y edad mínima de aplicación en las diferentes escalas revisadas.

Se indica en la Gráfica 1 (anexo 4) que la frecuencia del dominio 1 es mayor en la escala EK2 con un máximo de 27 ítems y menor en las escalas EuroQol y Weefim con un mínimo de 1 ítem, la frecuencia del dominio 2 consta de un máximo de 24 ítems en la escala EK2 y mínimo de 3 ítems en la GMFM, en el dominio 3 se obtiene solo 4 ítems en la escala EK2, el dominio 4 aporta un máximo de 19 ítems en Whodas y un mínimo en EK2 siendo tan solo 4 ítems, el dominio 5 la mayor frecuencia se encuentra en la escala Whodas con 19 ítems y la mínima de 4 en EK2, en EK2 obtenemos 8 ítems y en EuroQol 2 ítems correspondientes al dominio 6, finalizando la gráfica con el dominio 7 donde se obtiene una máxima de 6 ítems en la EuroQol y una mínima en CGI con tan solo 2 ítems.

La Gráfica 2 (anexo 5) visualiza la distribución y la relación con la posición utilizada al momento de evaluar en la cual se utilizan 3 posiciones siendo la posición 1 la más utilizada al momento de evaluar con 45 ítems en la escala EK2 y la posición 3 la menos utilizada con máximo de 13 ítems en la misma escala.

En la Gráfica 3 (anexo 6), se observan 19 subdominios diferentes, destacándose el subdominio número 13 con 26 repeticiones, principalmente en la escala GMFG. Por otro lado el subdominio 19 registró la menor cantidad de repeticiones, con solo 2, asociadas a la escala CGI.

La Gráfica 4 (anexo 7) muestra la edad mínima de aplicación en las diversas escalas utilizadas, destacando que la edad máxima de aplicación es de 19 años en Whodas y la edad mínima es de 3 años en Weefim.

10. Discusión.

El presente estudio se ha realizado con el objetivo de demostrar la importancia de una escala unificada para evaluar a pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne debido a que las escalas encontradas durante la revisión abordan patologías mixtas y muchos de sus ítems no son aplicables a pacientes con DMD, como en la EK2 que sus ítems evalúan a los pacientes en silla de ruedas, siendo que los pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne no alcanzan a llegar a este estadio, la DMD al ser considerada una de las patologías más raras es de igual manera estudiada en menor población y carece de evidencia, es por ello que la gran mayoría de las investigaciones relacionan a la Distrofia Muscular de Duchenne con la Atrofia Muscular Espinal (AME) y otras distrofias, es por ello que el obtener información específica resulta limitada.

Al ser difícil la obtención de datos específicos sobre Distrofia Muscular de Duchenne es de igual forma complicado la obtención de una escala específica de Distrofia Muscular de Duchenne la cual hasta el momento sólo se puede hacer mención de la escala de NortStart y cada escala utilizada para la realización de la presente investigación son escalas funcionales validadas cada una en países diferentes, actualmente en México no se cuenta con datos de escalas funcionales pediátricas validadas específicamente para Distrofia Muscular de Duchenne.

Los ítems de las escalas tomadas en cuenta pasaron por una serie de filtros los cuales apoyaron a determinar cuáles son los de mayor relevancia en cada escala, y se descartaron muchos de los indicadores propuestos debido a que no son aplicables en pacientes con diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne.

Al analizar cada escala y los diferentes indicadores a evaluar se observa que hay puntos importantes como la capacidad vital forzada, el dolor y signos vitales (frecuencia cardíaca y respiratoria) que no son tomadas en cuenta y que son de vital importancia al momento de evaluar la evolución de los pacientes más allá de los datos de movilidad.

Finalmente realizó una propuesta de escala funcional para pacientes de población mexicana con Distrofia Muscular de Duchenne la cual no ha sido aplicada, pero se

creó con base en las escalas ya utilizadas para la valoración, la cual abre camino a una futura investigación mediante su aplicación en la población correspondiente.

11. Conclusión.

Tomando en consideración la evidencia disponible se debe determinar la unificación de las escalas para así obtener un diagnóstico temprano del síndrome de Distrofia Muscular de Duchenne el cual representa la posibilidad de la intervención de manera temprana e interdisciplinaria en la gama de complicaciones derivadas de la pérdida global de funcionalidad que se presentarán en los pacientes con el paso de los años.

En las escalas internacionales para la valoración de la funcionalidad de la Distrofia Muscular de Duchenne se encontraron factores limitantes derivados de la falta de especificidad en los ítems que los componen y que suelen ser insuficientes o poco claros en términos de caracterización de las secuelas y de su aplicación en población mexicana.

Como resultado de esta investigación se llevó a cabo el estudio de 11 artículos y 7 guías de práctica clínica de índole internacional, se evaluaron diversos artículos de las diferentes escalas de las 9 estudiadas que se utilizan para evaluar la funcionalidad en pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. Este trabajo está dirigido a profesionales de la salud con especial atención al área de terapia física de los diferentes centros de salud especializados que traten Distrofia Muscular de Duchenne.

Podemos concluir tomando en cuenta la evidencia que se ha incluido en esta investigación que la evaluación y diagnóstico temprano de la funcionalidad en la evolución de la Distrofia Muscular de Duchenne son un recurso para limitar o contener las complicaciones de la enfermedad, tienen un impacto positivo como acompañamiento de las personas que presentan el síndrome como en la familia que será soporte para el cuidado.

Se recomienda realizar la unificación de escalas con el propósito de mejorar la evaluación y detección de la Distrofia Muscular de Duchenne en pacientes

pediátricos y estructurarlos dentro de los estadios para lograr un mejor plan de tratamiento.

Recomendaciones

Propuesta de escala funcional para pacientes con distrofia muscular de Duchenne

ESCALA DE EVALUACION FUNCIONAL PARA PACIENTES PEDIATRICOS CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENE					
NOMBRE DEL PACIENTE:			FECHA DE NACIMIENTO:		
EDAD:			FECHA DE DIAGNOSTICO:		
NUMERO DE EVALUACION:			FECHA DE EVALUACION:		
NOMBRE DEL EVALUADOR:					
METODO DE ADMINISTRACION: EVALUACION DIRECTA / ENTREVISTA CON FAMILIAR					
NOMBRE DEL ENTREVISTADO:					
PARENTESCO:					
LOCOMOCIÓN					
	1	2	3	4	Observaciones
Marcha	No realiza	Necesita apoyo de aditamentos	Necesita apoyo de otras personas	independiente	
Bipedestación	No logra	Se mantiene con apoyo	Se mantiene pocos minutos	Logra mantenerse	
Pinza fina	Compensa mediante pinza gruesa	Solo logra toma de objetos de mayor tamaño	Logra manipulación parcial	Logra manipulación	
Cambios de posición en decúbito	No logra cambios	Realiza cambios con total apoyo	Realiza lateralizaciones, pero no logra completar la posición	Logra cambiar de supino a prono independiente	

Control cefálico	Deficiente	Reacción ante estímulos	Parcial	Optimo	
TOTAL:					/20
CUIDADO PERSONAL					
	1	2	3	4	
Nutrición	Hace uso de sonda gástrica	Logra deglución	Come con apoyo	Come por si solo	
Bañarse	Dependiente total	Necesita apoyo de aditamentos	Logra realizarlo en sedente	Independiente	
Vestirse	Dependiente total	Apoyo de aditamentos o personas	Apoyo mediante guía verbal	Independiente	
Control de esfínter	Hace uso de pañal	Avisa al momento, pero es incapaz de ir por sí solo	Necesita supervisión	Independiente	
Actividades de la vida Diaria instrumental	Dependiente	Modificaciones en su entorno	Hace uso de aditamentos	Independiente	
TOTAL:					/20
CARDIO					
	1	2			
Frecuencia cardiaca	Mayor o menor a lo indicado acorde a su edad	5-9 años (75 a 115) latidos x min 10 años +			

		(60 a 100) latidos x min.			
presión arterial	Mayor o menor a lo indicado acorde a su edad	5 a 10 años >115/75 mmHg a >120/80 mmHg 12 años+ 130/85 mmHg			
TOTAL:					/4
RESPIRATORIO					
	1	2			
Frecuencia respiratoria	Hace uso de soporte respiratorio	6 a 12 años 15 a 20 respiraciones			
Cianosis	No presenta signos	Presenta signos			
TOTAL:					/4
COMUNICACIÓN					
	1	2	3	4	5
Conversación / disnea	Incapaz de terminar una palabra debido al cansancio	Se cansa y es incapaz de terminar una oración	Mantiene una conversación realizando pausas para respirar y poder continuar	Logra mantener una conversación clara y fluida sin cansancio	
Expresión	No logra expresarse	Se expresa señalando objetos	Logra expresión verbal pero no con gestos	Se expresa mediante gestos y de	

				manera verbal o escrita	
				TOTAL:	/ 8
MOVILIDAD Y TRANSFERENCIAS					
	1	2	3		
Moverse dentro de la casa	Se mantiene en cama	Logra desplazarse con apoyo de aditamentos	Independiente		
Salir de casa	Incapaz de salir de casa	Necesita apoyo de aditamentos o personas.	Independiente		
Escaleras	Incapaz de subir escaleras	Sube y baja con apoyo	Independiente		
Trasferencias de cama a silla	Incapaz de salir de la cama	Logra transferencia con apoyo	Independiente		
Transferencia en silla	Necesita aditamentos para mantenerse en silla/depende de cuidador para su traslado	Necesita aditamentos para mantenerse en silla y apoyo total al impulsarla	Necesita apoyo al impulsar la silla	Logra desplazarse en silla de forma independiente / No depende de silla para traslado	
				TOTAL:	/15
DOLOR					

	1	2	3	4	
Intensidad	Poco	Moderado	Intenso		
Limitantes	No limita AVD	Pausa AVD pero logra continuar	Limitante (se mantiene en cama)		
TOTAL:					/6
Total global=					
<p>CALIFICACIÓN DE LA ESCALA Puntuación máxima =77 Puntuación mínima= 13 INTERPRETACIÓN DEL PUNTAJE 77-70= leve pérdida de funcionalidad 69-50= moderada pérdida de funcionalidad. 49-20= severa pérdida de funcionalidad 19-13= persona que necesita custodia o dependiente.</p>					

MATERIALES:

- Objetos de diferentes tamaños para evaluación de pinza fina (canicas, tapas, aros, pelotas, palillos, etc.)
- Camilla o colchoneta
- Oxímetro
- Baumanómetro
- Estetoscopio
- Escala de Borg para evaluar comunicación
- Escala de EVA para evaluar dolor, donde se interpretara de la siguiente manera:

0-4 Poco dolor / 5-7 dolor moderado / 8-10 dolor intenso

12. Anexos.

Anexo 1

Estudios	1	2	3	4	5	6	Clasificación de sesgo
<p>1. EFFECT OF DIFFERENT CORTICOSTEROID DOSING REGIMENS ON CLINICAL OUTCOMES IN BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A RANDOMIZED CLINICAL TRIAL.</p> <p>Michela Guglieri</p>	+	-	-	+	+	+	Riesgo de sesgo poco claro
<p>2. AQUATIC THERAPY FOR CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A PILOT FEASIBILITY RANDOMISED CONTROLLED TRIAL AND MIXED-METHODS PROCESS EVALUATION.</p> <p>Daniel Hind</p>	?	+	+	+	+	-	Riesgo de sesgo poco claro
<p>3. THE EFFECT OF AEROBIC TRAINING ON MOTOR FUNCTION AND MUSCLE ARCHITECTURE IN CHILDREN WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A RANDOMIZED CONTROLLED STUDY.</p> <p>Numan Bulut</p>	+	-	-	+	+	-	Riesgo de sesgo poco claro
<p>4. ROUTINE LUNG VOLUME RECRUITMENT IN BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYTSTROPHY A RANDOMIZED CLINICAL TRIAL.</p> <p>Sherri L Katz</p>	+	+	+	-	+	+	Bajo riesgo de sesgo

<p>5. MYOSTATIN INHIBITOR ACE-031 TREATMENT OF AMBULATORY BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: RESULTS OF A RANDOMIZED, PLACEBO-CONTROLLED CLINICAL TRIAL.</p> <p>Craig Campbell MD</p>	?			?		+	Alto riesgo de sesgo
<p>6. LOW-INTENSITY VIBRATION PROTECTS THE WEIGHT-BEARING SKELETON AND SUPPRESSES FRACTURE INCIDENCE IN BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: A PROSPECTIVE, RANDOMIZED, DOUBLE-BLIND, PLACEBO-CONTROLLED CLINICAL TRIAL.</p> <p>Maria Luisa Bianchi</p>	?				+	?	Alto riesgo de sesgo
<p>7. DMD GENOTYPES AND MOTOR FUNCTION IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY.</p> <p>Francesco Muntoni</p>	+	+	+	?	+	+	Bajo riesgo de sesgo
<p>8. A RANDOMIZED CONTROLLED TRIAL OF EARLY SURGERY IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY.</p> <p>A. Y. MANZUR</p>	+						Alto riesgo de sesgo
<p>9. GENETIC MODIFIERS OF AMBULATION IN THE COOPERATIVE INTERNATIONAL NEUROMUSCULAR RESEARCH GROUP DUCHENNE NATURAL HISTORY STUDY.</p> <p>Luca Bello</p>	+	+	+	+	+	+	Bajo riesgo de sesgo
<p>10. ASSISTED BICYCLE TRAINING DELAYS FUNCTIONAL DETERIORATION IN BOYS WITH DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY:</p>	?			+	+	+	Riesgo de sesgo poco claro

<p>THE RANDOMIZED CONTROLLED TRIAL “NO USE IS DISUSE”.</p> <p><u>Merel Jansen</u></p>							
<p>11.INTERMITTENT PREDNISON THERAPY IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY.</p> <p><u>Ernesto A. C</u></p>	¿ ?	!	!	!	+	+	Alto riesgo de sesgo

Tabla 4. Tablas de evaluación de artículos por el método Cochrane

Anexo 2

Filtración de artículos

NÚMERO DE REFERENCIA	TIPO DE POBLACIÓN	DURACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	OBJETIVO Y EFECTIVIDAD DE LA INTERVENCIÓN	PRUEBAS, EVALUACIONES, SIGNOS CLÍNICOS CON LOS QUE SE EVALUARON	NIVEL DE SIGNIFICANCIA
1-Effect of Different Corticosteroid Dosing Regimens on Clinical Outcomes in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: A Randomized Clinical Trial	4-7 años	3 años 6 meses	Comparar la eficacia y los efectos de los 3 corticoesteroides más frecuentes prescritos en niños con DMD	El tx con prednisona diario o deflazacort en comparación con prednisona administrada alternando 10 días con y 10 días sin, dio un mejor resultado utilizandolo por 3 años. Se midió la capacidad vital forzada, Nort Star, Caminata de 6 minutos, Sub escala de eficacia TSQM, ROM de tobillo, función cardiaca.	2 colas de 1.7%
2-Aquatic therapy for children with Duchenne muscular dystrophy: a pilot feasibility	7- 16 años	6 meses	Evaluar la viabilidad de reclutar niños con DMD para un programa de terapia acuática Se concluye que no es viable debido a la	NSAA, caminata de 10 min	

randomised controlled trial and mixed-methods process evaluation			dificultad de los pacientes para acudir a una piscina comunitaria donde un fisioterapeuta personalice el tratamiento a cada individuo		
3-The effect of aerobic training on motor function and muscle architecture in children with Duchenne muscular dystrophy: A randomized controlled study	7-9 años	12 semanas	O: Explorar los efectos del entrenamiento aeróbico agregado al programa de ejercicios en casa sobre la función motora en px con DMD E: No hay un efecto notable sobre las propiedades del músculo a nivel arquitectura, pero puede mejorar la función motora y el rendimiento	Prueba de función motora, caminata de 6 minutos, Ultrasonido para evaluar las propiedades del músculo	

NÚMERO DE REFERENCIA	TIPO DE POBLACIÓN	DURACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	OBJETIVO Y EFECTIVIDAD DE LA INTERVENCIÓN	PRUEBAS, EVALUACIONES, SIGNOS CLÍNICOS CON LOS QUE SE EVALUARON	NIVEL DE SIGNIFICANCIA
4-Routine lung volume recruitment in boys with Duchenne muscular dystrophy: a randomized clinical trial	6-16 años	2 años	O: determinar si la LVR dos veces al día, en comparación con el estándar de atención solo, atenúa la disminución de la CVF a los 2 años en los niños con DMD. E: No hubo diferencias en la disminución del porcentaje de CVF previsto con el uso de LVR dos veces al día	P: recibir tratamiento convencional o tratamiento convencional más LVR manual dos veces al día durante 2 años.	Sesenta y seis niños (36 en el grupo LVR, 30 en control) (mediana de edad [RIC]: 11,5 años (9,5–13,5), mediana de la CVF basal (RIC): 85 % previsto (73–96)). Diferencia de medias ajustada

			para niños con DMD y función pulmonar relativamente normal		en CVF entre a los 2 años se predijo un 1,9% (IC del 95%: - 6,9% a 10.7%; p=0,68) en la dirección del beneficio del tratamiento
5-Myostatin inhibitor ACE-031 treatment of ambulatory boys with Duchenne muscular dystrophy: Results of a randomized, placebo-controlled clinical trial		El estudio se detuvo después del segundo régimen de dosificación debido a posibles problemas de seguridad de epistaxis y telangiectasias	O: El objetivo principal fue la evaluación de la seguridad. Los objetivos secundarios incluyeron la caracterización de la farmacocinética y la farmacodinamia. E: La inhibición de la miostatina es un enfoque terapéutico prometedor para la DMD.	P: ACE-031 se administró por vía subcutánea cada 2-4 semanas a niños con DMD en un ensayo aleatorizado, doble ciego, controlado con placebo, de dosis ascendente. Caminata 6 minutos	
6-Low-Intensity Vibration Protects the Weight-Bearing Skeleton and Suppresses Fracture Incidence in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: A Prospective, Randomized, Double-Blind, Placebo-Controlled Clinical Trial		14 meses	O: evaluar La capacidad de la vibración de baja intensidad (LIV) para combatir el declive esquelético en la distrofia muscular de Duchenne (DMD) E: el LIV no invasivo puede ayudar a proteger el esqueleto de los niños con DMD contra la progresión de la enfermedad, las consecuencias de la disminución de la carga y las complicaciones del uso crónico de esteroides.	Los niños DMD fueron asignados a permanecer de pie durante 10 min/d en una plataforma LIV activa (0,4 g a 30 Hz), mientras que 10 se pararon en un dispositivo placebo. El contenido mineral óseo (BMC) basal y de 14 meses y la DMO de la columna vertebral, la cadera y el cuerpo total se midieron con DXA y la densidad ósea trabecular (TBD) de la tibia con tomografía computarizada cuantitativa (QCT).	en comparación con un aumento del 4,5% en la altura en el grupo LIV (p < 0,05), pero no hubo diferencia en las tasas de crecimiento entre los grupos (p = 0,27)

NÚMERO DE REFERENCIA	TIPO DE POBLACIÓN	DURACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	OBJETIVO Y EFECTIVIDAD DE LA INTERVENCIÓN	PRUEBAS, EVALUACIONES, SIGNOS CLÍNICOS CON LOS QUE SE EVALUARON	NIVEL DE SIGNIFICANCIA
7-DMD Genotypes and Motor Function in Duchenne Muscular Dystrophy	4-7 años	1 año	E: Los hallazgos sugieren la viabilidad de diseños de ensayo que incorporen controles genotípicamente mixtos o no emparejado.	Valoración de la función motora. NSAA, caminata 10 min	Entre 962 niños, la edad media de 10MWR >10 segundos fue significativamente más joven entre Exon 51 Skip-Amable vs All. Otras mutaciones susceptibles de salto (12,2 vs 13,7 años, rango logarítmico $p < 0,001$) significativamente más antiguo entre el exón 44 susceptible de salto vs todas las demás mutaciones susceptibles de salto (13.8 vs 133 años; rango logarítmico $p < 0,05$)
8-A Randomized Controlled Trial Of Early Surgery In Duchenne Muscular Dystrophy.	4-6 años	1 año	O: Corregir deformidades, identificar beneficios sobre la fuerza y la función motora E: No tuvo ningún beneficio sobre la fuerza y función.	Valoración de la fuerza y función muscular, ecografía biopsia muscular	
9-Genetic Modifiers of Ambulation in the Cooperative International Neuromuscular	Media 15-16 años		O: Estudiar los efectos de los polimorfismos LTBP4 y SPP1 sobre la edad en la pérdida de deambulación (LoA) en una cohorte de distrofia	Las edades medias fueron comparados por el análisis de Kaplan-Meier y la prueba de rango logarítmico. Se controlaron los análisis de polimorfismo para	La regresión de Cox confirmó un efecto significativo del genotipo SPP1 en GC tratados

Research Group Duchenne Natural History Study.			muscular de Duchenne (DMD) multiétnica E.: El ajuste para el tratamiento de GC y la estratificación de la población parece crucial para evaluar los modificadores genéticos en la DMD	los efectos concurrentes del tratamiento con corticosteroides glucocorticoides (GC) (regresión de Cox variable en el tiempo) y para la estratificación de la población (escalamiento multidimensional de marcadores de todo el genoma).
--	--	--	---	---

NÚMERO DE REFERENCIA	TIPO DE POBLACIÓN	DURACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	OBJETIVO Y EFECTIVIDAD DE LA INTERVENCIÓN	PRUEBAS, EVALUACIONES, SIGNOS CLÍNICOS CON LOS QUE SE EVALUARON	NIVEL DE SIGNIFICANCIA
10-Assisted Bicycle Training Delays Functional Deterioration in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: The Randomized Controlled Trial "No Use Is Disuse".		24 semanas	O: examinar si el entrenamiento asistido en bicicleta es factible, seguro y beneficioso. E: el entrenamiento asistido en bicicleta de las piernas y los brazos es factible y seguro tanto para los ambulantes como para los niños dependientes de sillas de ruedas y pueden disminuir el deterioro debido al desuso	P: Medida de la Función Motora (MFM) y la Prueba de Ciclismo Asistido de 6 Minutos (A6MCT)	Después de 24 semanas, la puntuación total de MFM se mantuvo estable en el grupo de intervención, mientras que había disminuido significativamente en el grupo control ($\Delta = 4,9$, 95% de confianza intervalo = 2.2-7.6).
11- Intermittent Prednisone Therapy in Duchenne Muscular Dystrophy.	5-8 años	2 (lavado)+6 (régimen) = 8 meses	O: Estudiar los efectos de la prednisona en el músculo función y para determinar el grado de esteroides relacionados Efectos adversos y su	6 meses de tratamiento: prednisona o placebo (0,75 mg/kg diario) durante los primeros 10 días de cada mes. Cambio en la función muscular evaluado	El aumento en el tiempo necesario para correr 9 m ($p = .005$) y subir 4 escaleras de tamaño estándar ($P = .02$) fue significativamente menor durante el período de prednisona.

			<p>influencia en la calidad de vida de pacientes ambulantes con DMD.</p> <p>E: La prednisona ralentizó el deterioro del músculo función y fuerza muscular en pacientes ambulantes con DMD.</p> <p>El tratamiento se puede recomendar para preservar las funciones motoras en pacientes ambulantes con DMD.</p>	<p>por pruebas funcionales cronometradas: correr 9 m, subir 4 escaleras de tamaño estándar y levantarse del suelo a una posición de pie</p>	
--	--	--	--	---	--

Tabla 5. Filtración de artículos

Anexo 3

NÚMERO DE REFERENCIA	TIPO DE POBLACIÓN	DURACIÓN DE LA INTERVENCIÓN	OBJETIVO Y EFECTIVIDAD DE LA INTERVENCIÓN
Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenn Muscular Dystrophy	3-5 años	búsqueda bibliográfica en las principales bases de datos biomédicas de artículos publicados en los últimos 10 años	ayudar a los profesionales de la salud en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad y en la toma de decisiones con respecto a todos los aspectos relevantes del manejo de la enfermedad
Clinical Management of Duchenne Muscular Dystrophy in the Netherlands: Barriers to and Proposals for the Implementation of the International Clinical Practice Guidelines	limite 18 años	9 meses	investigar las barreras, tal como las perciben los profesionales de la salud, para la implementación de las guías internacionales de práctica clínica para la DMD en los Países Bajos
Compliance to Care Guidelines for Duchenne Muscular Dystrophy	Edad media 16 y diana 12 años	6 meses	comparar la atención de la DMD en el mundo real en Alemania, Italia, el Reino Unido y los EE. UU. con las recomendaciones clínicas
Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management			o abordar las necesidades de los pacientes con supervivencia prolongada, brindar orientación sobre los avances en las evaluaciones e intervenciones, y considerar las implicaciones de las terapias genéticas y moleculares emergentes para la DMD
The study of Duchenne muscular dystrophy: beyond the medical angle			analizar algunos estudios que abordan la DMD desde una perspectiva psicosocial, incluidos los temas de interés, dónde, quién y cómo se ha estudiado, además de qué modelos de la discapacidad subyacen a los estudios
Guía de práctica clínica para la detección temprana, atención integral, seguimiento y rehabilitación de pacientes con diagnóstico de distrofia muscular			permitir que tanto los pacientes como sus familias logren tener la mejor calidad de vida posible, al comprender los problemas médicos, complicaciones y posibles tratamientos

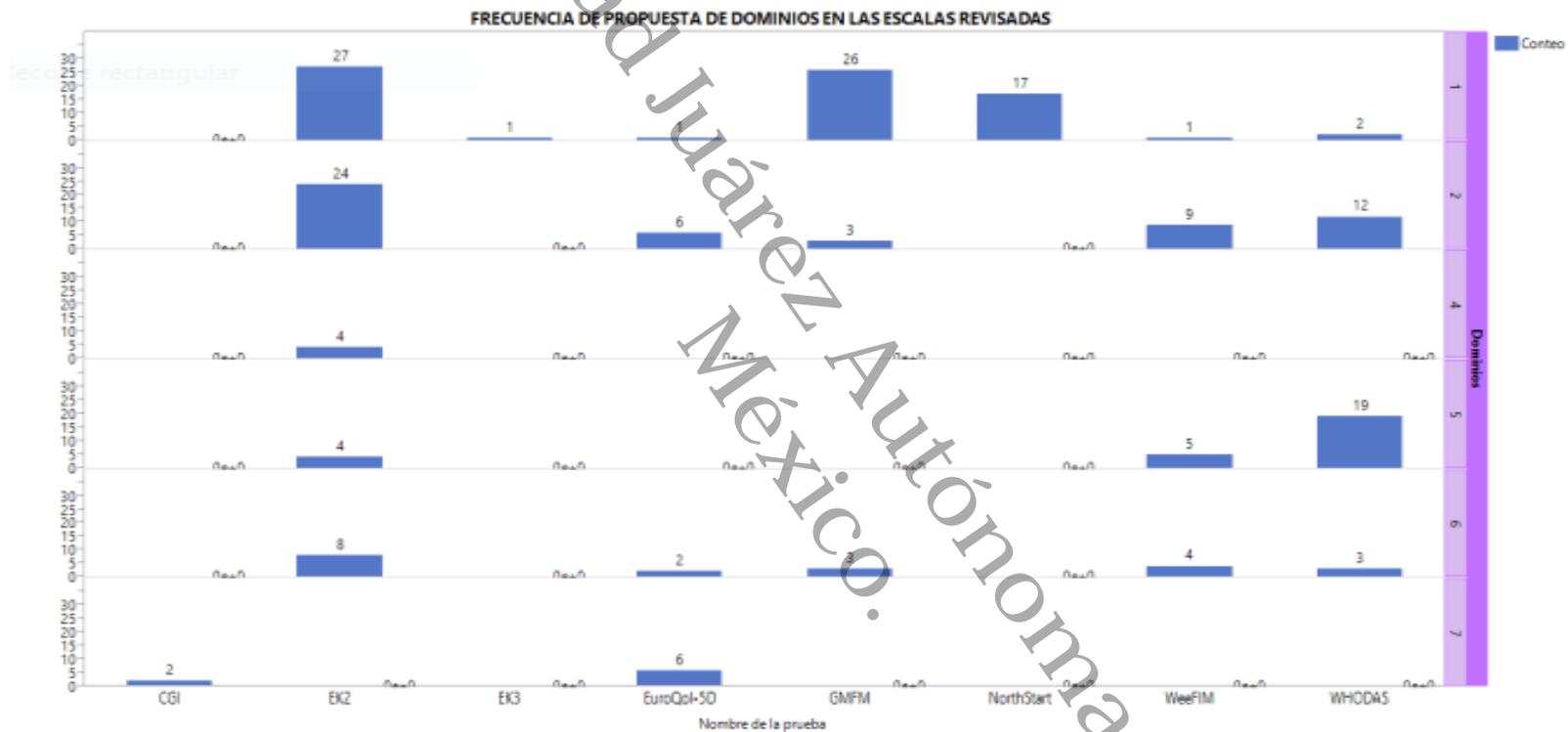
Clinical Practice Guidelines for diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy, Peruvian Neurology Society. Short Version		3 meses	Elaborar una guía de práctica clínica peruana para el diagnóstico y tratamiento de la Distrofia Muscular de Duchenne y Becker (DMD)
---	--	---------	---

Tabla 6. Filtración de guías de prácticas clínicas.

Universidad Juárez Autónoma de Tabasco.
México.

Anexo 4

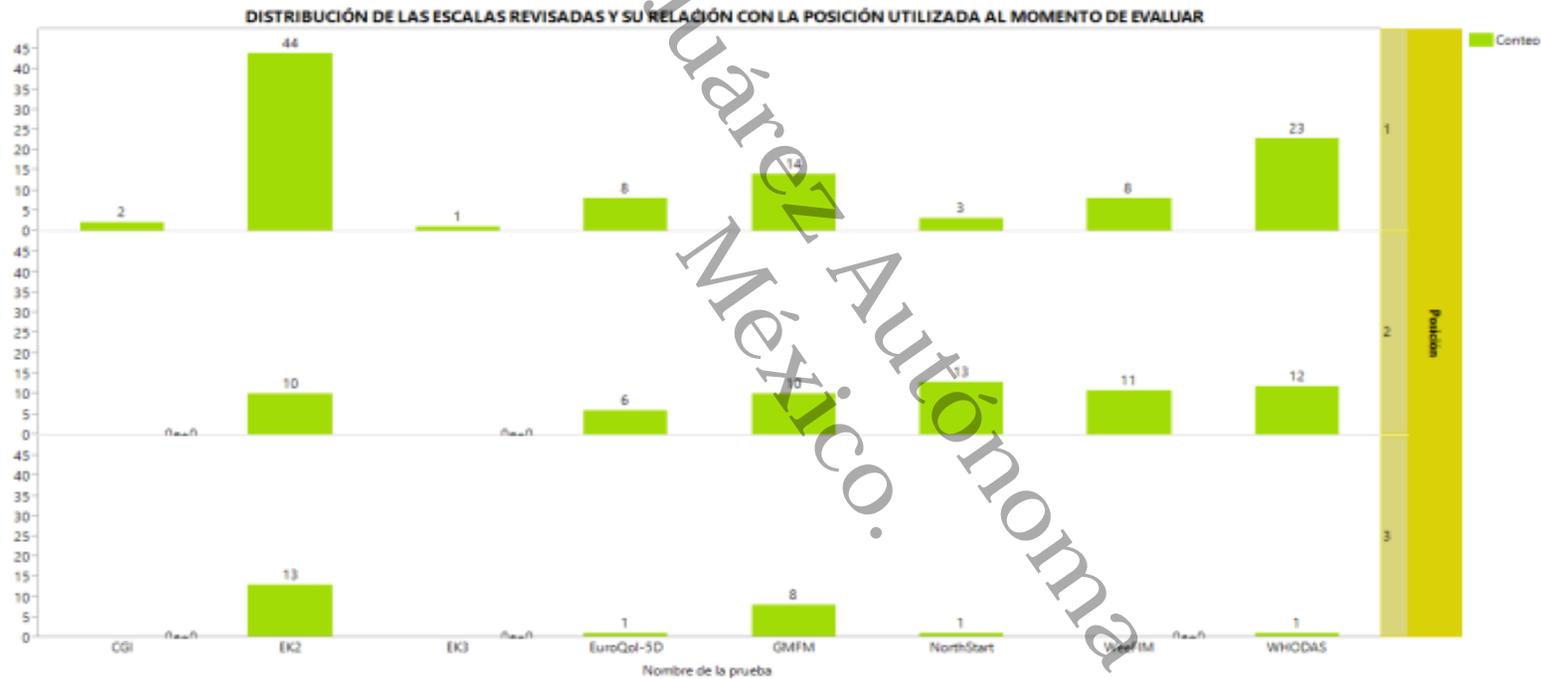
Gráfica 1: Frecuencia de propuestas de dominios en las escalas revisadas.



Los dominios que se muestra en la gráfica pertenecen a los títulos de: 1. Locomoción, 2. Cuidado personal, 3. Cardio, 4. Respiratorio, 5. Comunicación, 6. Movilidad y transferencias, 7. Dolor.

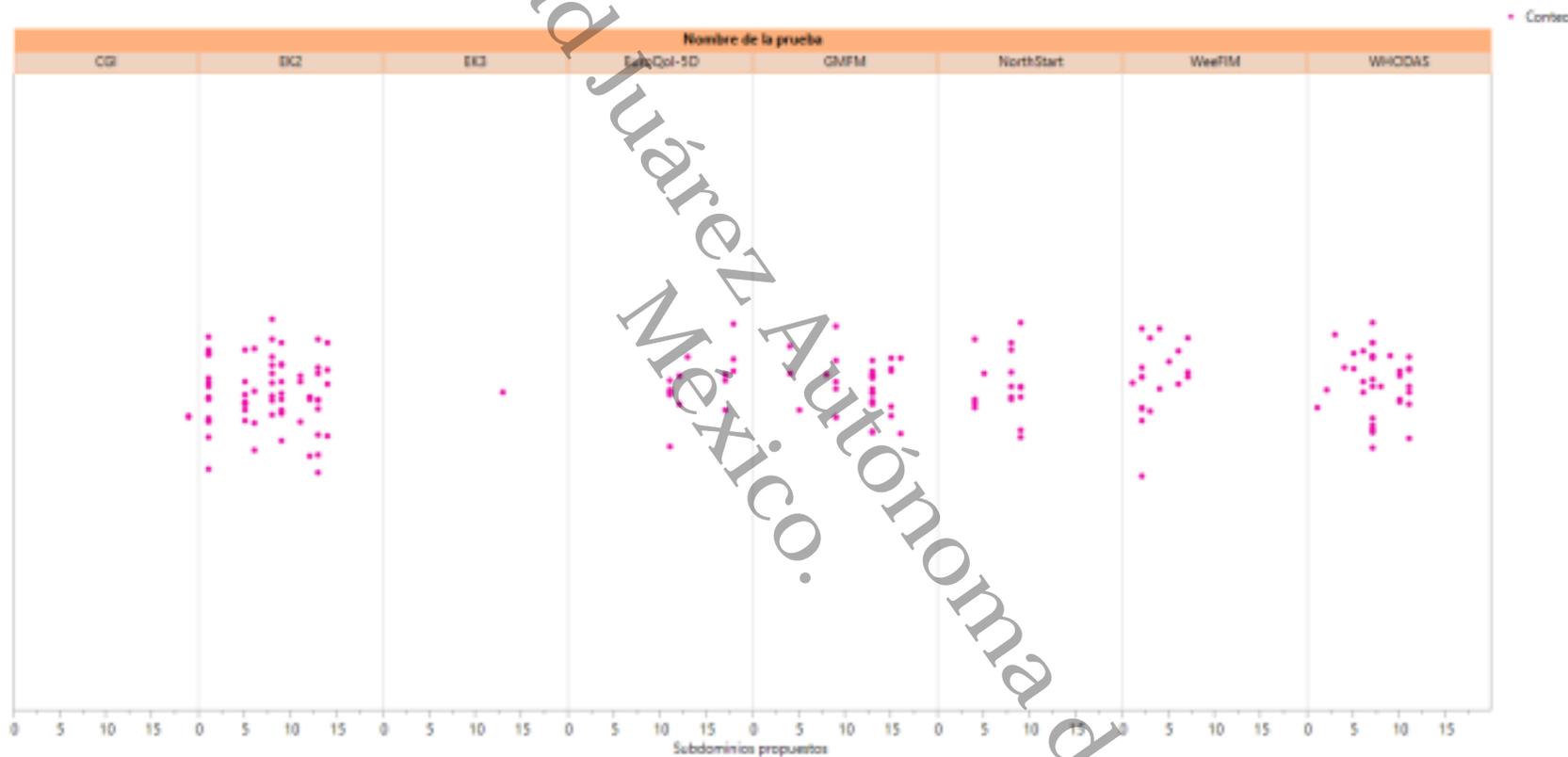
Anexo 5

Gráfica 2: Distribución de las escalas revisadas y su relación con la posición utilizada al momento de evaluar.



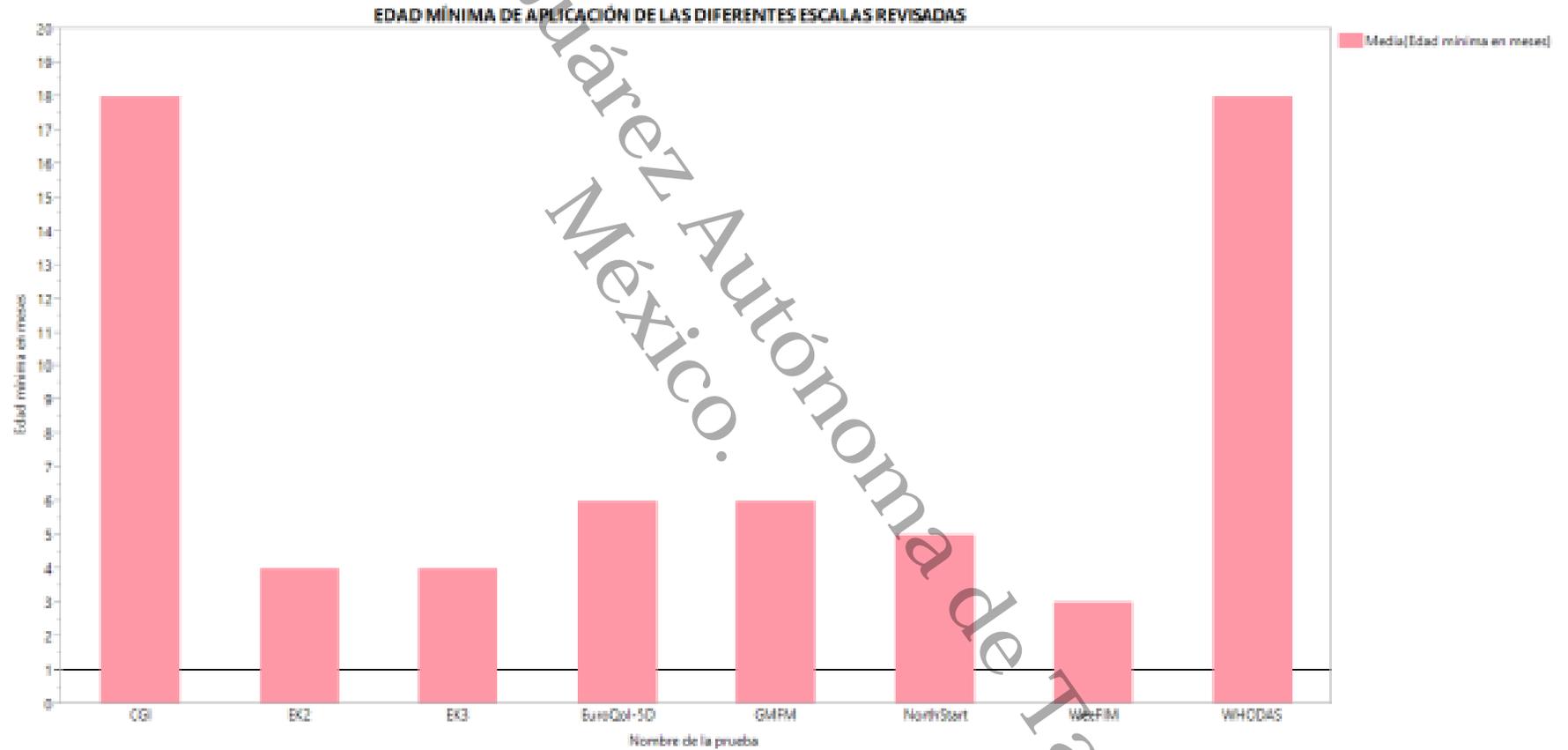
Posiciones representadas en la gráfica: 1. Bipedestación, 2. Sedestación, 3. Decúbito

FRECUENCIA DE PROPUESTA DE SUBDOMINIOS EN LAS ESCALAS REVISADAS



Anexo 7

Gráfica 4: Edad mínima de pacientes evaluados en las escalas analizadas.



13. Bibliografía

1- Cammarata-Scalisi, F., Camacho, N., Alvarado, J., & Lacruz-Rengel, M. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. *Revista Chilena de Pediatría*, 79(5). <https://doi.org/10.4067/s0370-41062008000500007>

2-Distrofia muscular. Scielo.cl. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://www.scielo.cl/pdf/rmc/v143n3/art04.pdf>

3- Martínez-Esteban, P., Guillén-Pinto, D., Duran-Padros, A. A., Koc-Gonzales, D., Flores-Bravo, J., Méndez-Dávalos, C., Suyo-Suyo, C. S., Espíritu-Rojas, E. R., Caballero-Bedón, N., Chávez-Pasco, V. G., Granados-Guibovich, K., Graña-Espinoza, J. M., Celis-García, L. E., & Alva-Díaz, C. (2022). Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne. Sociedad Peruana de Neurología. Versión Corta. *Acta Médica Peruana*, 39(2). <https://doi.org/10.35663/amp.2022.392.2376>

4- Escobar, R. G., Lucero, N., Solares, C., Espinoza, V., Moscoso, O., Olguín, P., Muñoz, K. T., & Rosas, R. (2017). Escala de evaluación funcional de extremidades superiores en niños con distrofia muscular de Duchenne y Atrofia muscular espinal. *Revista chilena de pediatría*, 88(1), 92–99. <https://www.revistachilenadepediatrica.cl/index.php/rchped/article/view/215>

5-Castiglioni, C., Bevilacqua, J. A., & Hervias, K. C. (2015). Enfermedades neuromusculares en el adolescente. síntomas y signos clínicos orientadores al diagnóstico. *Revista médica Clínica Las Condes*, 26(1), 66–73. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.02.007>

6- Barros, G., Moreira, I., & Ríos, R. (2018). Tratamiento – rehabilitación y manejo global de las enfermedades neuromusculares. *Revista médica Clínica Las Condes*, 29(5), 560–569. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.07.005>

7-Fisioterapia, G. en. (s/f). E. U. de Enfermería y Fisioterapia. Usal.es. Recuperado el 5 de junio de 2024, de

https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/139715/TFG_RodriguezBlazquez_FisioterapiaDistrofiaMuscular.pdf?sequence=1&isAllowed=y

8- Cammarata-Scalisi, F., Camacho, N., Alvarado, J., & Lacruz-Rengel, M. A. (2008). Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica. Scielo.cl. <https://www.scielo.cl/pdf/rcp/v79n5/art07.pdf>

9- De enero, R. P. P. 19. (s/f). El trastorno neuromuscular, un reto diagnóstico. Bvsalud.org. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2018/10/914173/trastorno-neuromuscular.pdf>

10-Distrofia muscular de Duchenne. (s/f). Medlineplus.gov. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000705.htm>

11-Earle, N., & Bevilacqua, J. A. (2018). Distrofias musculares en el paciente adulto. Revista médica Clínica Las Condes, 29(6), 599–610. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2018.08.006>

12- Rosado Bartolomé, A., & Sierra Santos, L. (2015). Distrofia miotónica de Steinert. Revista Clínica de Medicina de Familia, 8(1), 79–83. <https://doi.org/10.4321/s1699-695x2015000100012>

13-De la cintura, D. M., & De la cintura escapulohumeral o pélvica, D. M. (s/f). Distrofia Muscular de la Cintura Escapulohumeral o Pélvica? Mda.org. Recuperado el 5 de junio de 2024, de https://www.mda.org/sites/default/files/2020/12/MDA_LGMD_Fact_Sheet_en-espanol.pdf

14- Quijano-Roy, S., & de la Banda, M. G.-G. (2018). Distrofias musculares congénitas. Revista médica Clínica Las Condes, 29(5), 530–543. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2018.08.002>

15- Earle, N., & Bevilacqua, J. A. (2018). Distrofias musculares en el paciente adulto. Revista médica Clínica Las Condes, 29(6), 599–610. <https://doi.org/10.1016/j.rmcl.2018.08.006>

- 16-Liaño A. Lorans Fernández R. Concepción Yáñez, Á. D. (Ed.). (2015). *Distrofia muscular oculofaríngea. Tratamiento quirúrgico* (Vol. 61, Número 4). Rev. Chilena de Cirugía. <https://www.scielo.cl/pdf/rchcir/v61n4/art10.pdf>
- 17- Rubin, M. (s/f). Distrofia de Emery-Dreifuss. Manual MSD versión para público general. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://www.msmanuals.com/es-mx/hogar/salud-infantil/distrofias-musculares-y-trastornos-relacionados/distrofia-de-emery-dreifuss>
- 18- Quijano-Roy, S., & de la Banda, M. G.-G. (2018). Distrofias musculares congénitas. *Revista médica Clínica Las Condes*, 29(5), 530–543. <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2018.08.002>
- 19-Takahashi-Ferrer, C. M. (2023). Distrofia muscular de Duchenne (DMD): Relato y Actualidad. *Diagnóstico*, 62(3), e469. <https://doi.org/10.33734/diagnostico.v62i3.469>
- 20- Distrofia Muscular Duchenne afecta a 1 de cada 3,500 recién nacidos a nivel mundial. [gob.mx](https://www.gob.mx). Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://www.gob.mx/salud/prensa/015-distrofia-muscular-duchenne-afecta-a-1-de-cada-3-500-recien-nacidos-a-nivel-mundial>
- 21-Leiva-Cepas, F., Montaña Martínez, A., & López-López, I. (2021). Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Semergen*, 47(7), 472–481. <https://doi.org/10.1016/j.semereg.2021.06.008>
- 22- Revista médica sinergia. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/315/675>
- 23- Leiva-Cepas, F., Montaña Martínez, A., & López-López, I. (2021). Puesta al día en distrofia muscular de Duchenne. *Semergen*, 47(7), 472–481. <https://doi.org/10.1016/j.semereg.2021.06.008>
- 24-Falzarano, M., Scotton, C., Passarelli, C., & Ferlini, A. (2015). Duchenne muscular dystrophy: From diagnosis to therapy. *Molecules (Basel, Switzerland)*, 20(10), 18168–18184. <https://doi.org/10.3390/molecules201018168>

- 25-Torres, A. J. P. (2021). *Evaluación comparativa para pacientes con distrofia muscular de Duchenne* [UNIVERSIDAD DEL ROSARIO ESCUELA COLOMBIANA DE INGENIERÍA JULIO GARAVITO PROGRAMA DE INGENIERÍA BIOMÉDICA BOGOTÁ D.C].
<https://repositorio.escuelaing.edu.co/bitstream/handle/001/1999/Palomino%20Torres%2C%20Alejandro%20Jos%C3%A9.-%202021.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- 26- Via Clavero, G., Sanjuán Naváis, M., Menéndez Albuixech, M., Corral Ansa, L., Martínez Estalella, G., & Díaz-Prieto-Huidobro, A. (2013). Evolución de la fuerza muscular en paciente críticos con ventilación mecánica invasiva. *Enfermería intensiva*, 24(4), 155–166. <https://doi.org/10.1016/j.enfi.2013.09.001>
- 27- Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas - LEY - N° 31738 - CONGRESO DE LA REPUBLICA. (s/f). Elperuano.pe. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://busquedas.elperuano.pe/dispositivo/NL/2176746-1>
- 28-Vista de Tratamiento quirúrgico y de rehabilitación de las Distrofias Musculares. Recomendaciones basadas en la evidencia para la Guía de Práctica Clínica en Colombia. Edu.co. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/26863/20784848>
- 29-Salas, A. C. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *Anales de Pediatría Continuada*, 12(2), 47–54. [https://doi.org/10.1016/s1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/s1696-2818(14)70168-4)
- 30- Salas, A. C. (2014). Distrofia muscular de Duchenne. *Anales de Pediatría Continuada*, 12(2), 47–54. [https://doi.org/10.1016/s1696-2818\(14\)70168-4](https://doi.org/10.1016/s1696-2818(14)70168-4)
- 31-Jansen, M., van Alfen, N., Geurts, A. C. H., & de Groot, I. J. M. (2013). Assisted bicycle training delays functional deterioration in boys with Duchenne muscular dystrophy: The randomized controlled trial “No Use Is Disuse”. *Neurorehabilitation and Neural Repair*, 27(9), 816–827. <https://doi.org/10.1177/1545968313496326>
- 32- Duchenne-spain.org. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://www.duchenne-spain.org/wp-content/uploads/2020/07/GUIA-PARA-FAMILIAS.-Diagnostico-y-manejo-de-la-DMD.pdf>

33-Chaustre R., D. M., & Chona S., W. (2011). DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: PERSPECTIVAS DESDE LA REHABILITACIÓN. Revista med, 19(1), 37–44. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-52562011000100005

34-Gob.mx. Recuperado el 5 de junio de 2024, de <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/profesionalesSalud/investigacionSalud/historico/programas/12-pai-epoc.pdf>

35- Tirapu Ustárroz, J. (2007). La evaluación neuropsicológica. Intervencion psicosocial, 16(2), 189–211. https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1132-05592007000200005

36-Palacios, S. L. Z. (2017). *“EVALUAR EL PLAN DE TRATAMIENTO DE PACIENTES DE 3 A 4 AÑOS DE EDAD CON DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE Y SUS ALTERACIONES MUSCULO ESQUELÉTICAS EN LA CLÍNICA SAN JUAN DE DIOS-CIUDAD, PIURA, REGION PIURA AÑO 2016”* [FACULTAD DE MEDICINA HUMANA Y CIENCIAS DE LA SALUD ESCUELA PROFESIONAL DE TECNOLOGÍA MÉDICA ÁREA DE TERAPIA FÍSICA Y REHABILITACIÓN]. https://repositorio.uap.edu.pe/jspui/bitstream/20.500.12990/3174/1/Tesis_Distrofia_Muscular.pdf

37-Fagoaga, J., Girabent-Farrés, M., Bagur-Calafat, C., Febrer, A., & Steffensen, B. F. (2013). Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española: evaluación funcional para personas no ambulantes afectas de distrofia muscular de Duchenne y atrofia muscular espinal. Fundame.net. <https://www.fundame.net/documentacion/ek2.pdf>

38- Manual del Usuario para la escala EK2. Muskelsvindfonden.dk. Recuperado el 9 de junio de 2024, de <https://muskelsvindfonden.dk/rcfmen/wp-content/uploads/sites/4/2021/03/Manual-del-Usuario-para-la-escala-EK2-1.pdf>

39-Recuperado el 9 de junio de 2024, de http://file:///C:/Users/Professional/Downloads/DMSAT_tool_2015.pdf

40- Elisa Andrea Cobo-Mejía¹, Aura Cristina Quino-Ávila², Diana Milena Díaz-Vidal³, Magda Juliette Chacón-Serna (Ed.). (2014). Validez de apariencia del Gross Motor Function Measure – 88: Vol. 16(1). SECCIÓN ARTÍCULOS ORIGINALES REVISTA UNIVERSIDAD Y SALUD. <http://www.scielo.org.co/pdf/reus/v16n1/v16n1a05.pdf>

41- Vuillerot, C., Rippert, P., Roche, S., Bérard, C., Margirier, F., de Lattre, C., Poirot, I., Berruyer, A., Tiffreau, V., Fournier-Mehouas, M., Bouhour, F., Urtizberea, J.-A., Renders, A., Ecochard, R., Le Flem, A., Barrière, A., Rouyer, A. P., Fontaine, S., Vadot, J.-P., ... Vedrenne, N. (2013). Development and validation of a motor function classification in patients with neuromuscular disease: The NM-Score. *Annals of Physical and Rehabilitation Medicine*, 56(9–10), 673–686. <https://doi.org/10.1016/j.rehab.2013.10.002>

42- Mazzone, E., De Sanctis, R., Fanelli, L., Bianco, F., Main, M., van den Hauwe, M., Ash, M., de Vries, R., Fagoaga Mata, J., Schaefer, K., D'Amico, A., Colia, G., Palermo, C., Scoto, M., Mayhew, A., Eagle, M., Servais, L., Vigo, M., Febrer, A., ... Mercuri, E. (2014). Hammersmith Functional Motor Scale and Motor Function Measure-20 in non ambulant SMA patients. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 24(4), 347–352. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2014.01.003>

43- Williams, K. S., Young, D. K., Burke, G. A. A., & Fountain, D. M. (2017). Comparing the WeeFIM and PEDI in neurorehabilitation for children with acquired brain injury: A systematic review. *Developmental Neurorehabilitation*, 20(7), 443–451. <https://doi.org/10.1080/17518423.2017.1289419>

44- Ayyar Gupta, V., Pitchforth, JM, Domingos, J., Ridout, D., Iodice, M., Rye, C., Chesshyre, M., Wolfe, A., Selby, V., Mayhew, A., Mazzone, ES, Ricotti, V., Hogrel, J.-Y., Niks, EH, de Groot, I., Servais, L., Straub, V., Mercuri, E., Manzur, AY, ... en nombre de el Consorcio iMDEX y la Red Clínica NorthStar del Reino Unido. (2023). Determinar diferencias mínimas clínicamente importantes en la Evaluación

Ambulatoria North Star (NSAA) para pacientes con distrofia muscular de Duchenne. PLoS One , 18 (4), e0283669. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0283669>

45- Glanzman, A. M., Mazzone, E., Main, M., Pelliccioni, M., Wood, J., Swoboda, K. J., Scott, C., Pane, M., Messina, S., Bertini, E., Mercuri, E., & Finkel, R. S. (2010). The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): Test development and reliability. *Neuromuscular Disorders: NMD*, 20(3), 155–161. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2009.11.014>

46- Mayhew, A. G., Coratti, G., Mazzone, E. S., Klingels, K., James, M., Pane, M., Straub, V., Goemans, N., Mercuri, E., & Pul Working Group. (2020). Performance of Upper Limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 62(5), 633–639. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14361>

47- México, T. (2022, mayo 3). Distrofia Muscular de Duchenne. Teletón México; Fundación Teletón. <https://teleton.org/distrofia-muscular-de-duchenne/>

48- Main, M., Kairon, H., Mercuri, E., & Muntoni, F. (2003). The Hammersmith Functional Motor Scale for Children with Spinal Muscular Atrophy: a Scale to Test Ability and Monitor Progress in Children with Limited Ambulation. *European Journal Of Paediatric Neurology*, 7(4), 155-159. [https://doi.org/10.1016/s1090-3798\(03\)00060-6](https://doi.org/10.1016/s1090-3798(03)00060-6)

49- Relationship between Duchenne muscular dystrophy diagnosis. Relación entre gáteo y diagnóstico de distrofi a muscular de Duchenne. Medigraphic.com. Recuperado el 9 de junio de 2024, de <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2019/bc193d.pdf>

50- Fisioterapia G en. E. U. de Enfermería y Fisioterapia. Usal.es. [citado el 8 de agosto de 2023]. Disponible en: https://gredos.usal.es/bitstream/handle/10366/139715/TFG_RodriguezBlazquez_Fi sioterapiaDistrofiaMuscular.pdf?sequence=1&isAllowed=y).

- 51- Distrofia muscular de Duchenne. Organización Nacional de Enfermedades Raras. Recuperado el 10 de octubre de 2023, de <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/distrofia-muscular-de-duchenne/>
- 52- Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. Neurología. <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-avance-consenso-el-diagnostico-tratamiento-seguimiento-S021348531830015X>
- 53- Luengo Plazas, M, et al: Protocolos de fisioterapia en atención primaria. Junta de Castilla y León. 2018. España. 14-15p.
- 54- Casado, C. (2013). IMPACTO EN EL USO DE LA SILLA DE RUEDAS EN NIÑOS CON DISCAPACIDADES FÍSICAS: REVISIÓN SISTEMÁTICA [Tesis de maestría, Escuela Universitaria Gimbernat Cantabria]. <https://repositorio.unican.es/xmlui/bitstream/handle/10902/5802/Casado%20Ruiz,%20Sara.pdf?sequence=1>
- 55- Gochicoa-Rangel, L., Mora-Romero, U., Guerrero-Zúñiga, S., Silva-Cerón, M., Cid-Juárez, S., Velázquez-Uncal, M., Durán-Cuéllar, A., Salas-Escamilla, I., Mejía-Alfaro, R., & Torre-Bouscoulet, L. (s. f.). Prueba de caminata de 6 minutos: recomendaciones y procedimientos. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0028-37462015000200008
- 56- Ramsey, D., Scoto, M., Mayhew, A., Main, M., Mazzone, E. S., Montes, J., De Sanctis, R., Young, S. D., Salazar, R., Glanzman, A. M., Pasternak, A., Quigley, J., Mirek, E., Duong, T., Gee, R., Civitello, M., Tennekoon, G., Pane, M., Pera, M. C., . . . Muntoni, F. (2017). Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: A SMA specific clinical outcome assessment tool. PloS One, 12(2), e0172346. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172346>.

- 57- Da Silva, E. C., Machado, D. L., Resende, M. B. D., Silva, R. F., Zanoteli, E., & Reed, U. C. (2012). Motor function measure scale, steroid therapy and patients with Duchenne muscular dystrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 70(3), 191-195. <https://doi.org/10.1590/s0004-282x2012000300007>
- 58 -García-Acero, M., Pineda, T., Guerra-Torres, M., García-Robles, R., Ayala-Ramírez, P., Buitrago, T., Poveda, A., & Suárez-Obando, F. (2018). Análisis del espectro mutacional de la distrofia muscular de Duchenne en un grupo de pacientes colombianos. *Neurología Argentina*, 10(3), 137-146. <https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2018.05.001>
- 59 - Mampel, A., Echeverría, M. I., Vargas, A. L., & Roque, M. (s. f.). *Detección de alteraciones numéricas en el gen dys y su asociación con rasgos clínicos*. https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802011000200007