
El estudio de la distrofia muscular de Duchenne: más allá del ángulo médico

The study of Duchenne muscular dystrophy: beyond the medical angle

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular hereditaria y degenerativa que afecta a uno por cada 3500 a 6000 varones recién nacidos. Se ha estudiado principalmente desde una perspectiva médica. Se realizó una revisión narrativa con el objetivo de 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. El desgaste de los cuidadores y la afectación en la calidad de vida de personas con DMD son los temas más estudiados, el uso de metodologías cuantitativas las más comunes, y el modelo biopsicosocial el más presente. La mayoría de los estudios se realizaron en países del primer mundo. Aún es limitada la literatura que alude a un modelo social, pero logra vislumbrarse ya la necesidad de ampliar el abordaje de la DMD.

Palabras clave

Distrofia muscular de Duchenne, DMD, discapacidad, modelos de la discapacidad, aspectos psicosociales.

Abstract

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a hereditary neuromuscular degenerative disorder that affects between one in 3,500 to one in 6,000 newborn males. It has been studied mainly from a medical perspective. A narrative review was performed with the objective of analysing some studies that tackled DMD from a psychosocial perspective, focusing on the themes: where, who, and how they have been studied, and their underlying disability models. The caregiver burnout and the effect on the quality of life of people with DMD are the most studied themes. The use of quantitative methods is the most common one and the biopsychosocial model, the most used one. The majority of these studies were performed in first world countries. Literature referring to a social model is still limited, but enough to give a glimpse of the need to increase the social research of DMD.

Keywords

Duchenne muscular dystrophy, DMD, disability, models of disability, psychosocial aspects.

Cintia Aguilar-Delgado

<cintiaguilar@gmail.com>

Universidad Nacional Autónoma de México. México

Luciana Ramos-Lira

<ramosl@imp.edu.mx>

Instituto Nacional de Psiquiatría 'Ramón de la Fuente Muñiz'. México



Para citar:

Aguilar-Delgado, C. y Ramos-Lira, L. (2020). "El estudio de la distrofia muscular de Duchenne: más allá del ángulo médico". *Revista Española de Discapacidad*, 8(1), pp. 181-200.

Doi: <<https://doi.org/10.5569/2340-5104.08.01.10>>

Fecha de recepción: 07-01-2019

Fecha de aceptación: 12-05-2020



1. Introducción¹

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad incurable, progresiva, discapacitante y letal (Fee y Hinton, 2011; Landfeldt *et al.*, 2016), que degenera el músculo esquelético y cardíaco. Es de origen genético ligada al cromosoma X recesivo Xp21, también llamado el gen de la distrofina (Singh *et al.*, 2018; Strehle y Straub., 2015). La mutación de este gen, ya sea a través de deleciones, mutaciones puntuales, duplicaciones o inserciones, afecta la codificación de la proteína distrofina, encargada de dar soporte y protección a las células musculares (Astrea *et al.*, 2015; Edwards y Philips, 2016). La ausencia de esta proteína indica que existe una alteración de las fibras musculares que gradualmente serán destruidas, debilitando los músculos y alterando la marcha independiente (Bushby *et al.*, 2010a; Vieitez *et al.*, 2017; Viñas, 2013). Uno de cada tres casos se debe a mutaciones de novo, es decir, no son de carácter hereditario (Giliberto *et al.*, 2014; Huml, 2015; Perumal *et al.*, 2015).

La DMD afecta usualmente a los varones. A nivel mundial tiene una incidencia de entre uno por cada 3500 y uno por cada 6000 varones recién nacidos (Bushby *et al.*, 2010a; Castiglioni *et al.*, 2018; de la Peña *et al.*, 2017; Chaustre y Chona, 2011; Flanigan, 2014). Las mujeres suelen ser portadoras asintomáticas manifestando en muy pocos casos síntomas (Earle y Bebilacqua, 2018; Fraser *et al.*, 2018; Giliberto, *et al.*, 2014; Hayes *et al.*, 2016).

La enfermedad es diagnosticada aproximadamente a la edad de cinco (Edwards y Philips, 2016), pero los síntomas se presentan antes de los cuatro años: debilidad muscular progresiva manifiesta en caídas frecuentes y dificultades para caminar, correr, subir escaleras y levantarse al estar sentados en el piso. La progresión de los síntomas tiene implicaciones en la función locomotora provocando una discapacidad motriz alrededor de los doce años (deja de caminar) o antes si es que no han sido tratados con esteroides (Chaustre y Chona, 2011; Flanigan, 2014; Gutiérrez-Rivas *et al.*, 2014; de la Peña *et al.*, 2017).

Este tipo de distrofia es la más común en niños y suele ser conocida como la distrofia de las infancias (Daack-Hirsch *et al.* 2013; Mah, 2015; Mah *et al.*, 2016). Sin embargo, esto se ha visto modificado, ya que ante los avances en los tratamientos la esperanza de vida ha aumentado, en promedio las personas con DMD viven 25 años (Eagle *et al.*, 2007; Fokkema *et al.*, 2013). Estudios más recientes señalan que las personas con DMD llegan a vivir más allá de los 30 años (Birnkranz *et al.*, 2018b; Hoskin, 2017; Pangalila *et al.*, 2015b; Ozyurt *et al.*, 2015; Peay *et al.*, 2015). En México, la edad de fallecimiento es menor que en los países desarrollados, ocurriendo aproximadamente a los 19 años (Vázquez-Cárdenas *et al.*, 2013).

La DMD es una enfermedad multisistémica que amerita la competencia de diversas disciplinas y especialidades para su tratamiento, con la finalidad de conservar la funcionalidad (movilidad) del paciente, mejorar su calidad de vida y aumentar su longevidad, ya que hasta el momento no existe alguna cura (Bushby *et al.*, 2010b; Edwards y Philips, 2016; Strehle y Straub, 2015; Vázquez-Cárdenas, *et al.*, 2013; Viñas 2013); pediatras, neurólogos, cardiólogos, genetistas, neumólogos, oftalmólogos, especialistas en rehabilitación física, psicólogos, nutriólogos, gastroenterólogos y ortopedistas son algunos de los especialistas involucrados. Cabe señalar que

1. La revisión narrativa que aquí se presenta forma parte de la tesis doctoral de la primera autora, financiada por el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología (CONACYT). Número de CVU 324001/becario 229932.

cada caso requiere de una atención específica que quizá demande la competencia de alguna especialidad que aquí no se haya mencionado. Es relevante, además, enfatizar la consideración de los pacientes y sus familiares como parte de los expertos en el monitoreo de la enfermedad, de modo que la colaboración de esfuerzos entre los diversos involucrados favorezca la adaptación de los cuidados y el manejo de la enfermedad a medida que esta progresa, incluyendo el apoyo psicosocial, particularmente el estrés y desgaste que suelen experimentar los cuidadores de personas con DMD (Bushby *et al.*, 2010a; Mah, 2015).

Resulta fundamental entonces, el conocimiento generado desde la perspectiva médica cuyos temas de interés tienen pertinencia y relevancia principalmente para los profesionales de la salud, destacando entre ellos:

- El diagnóstico, enfocado en aspectos bioquímicos y moleculares que contribuyen a identificar el gen y la proteína que están alterados (Coral-Vázquez *et al.*, 2010; González-Huerta *et al.*, 2004; Luna-Ángulo *et al.*, 2016; Vieitez *et al.*, 2017); en identificar posibles portadoras en la familia para prevenir casos futuros (Giliberto *et al.*, 2014; González-Herrera *et al.*, 2009), y en la descripción clínica y patológica de la enfermedad (Bushby *et al.*, 2010a; Cammarata-Scalisi *et al.*, 2008; Singh *et al.*, 2018).
- El tratamiento, centrado en el manejo de las complicaciones en la salud tales como la rehabilitación, la intervención farmacológica y quirúrgica (Birnkranz *et al.*, 2018a, 2018c; Chaustre y Chona, 2011; Strehle y Straub, 2015) por las afectaciones de los huesos —escoliosis— (Flanigan, 2014) y por las complicaciones respiratorias —función pulmonar— (Cruz *et al.*, 2012; Viñas, 2013) y cardíacas (Birnkranz *et al.*, 2018c), ya que éstas últimas suelen ser las causas comunes de fallecimiento. Otros estudios se han interesado en el impacto del tratamiento con glucocorticoides, siendo este el más sugerido por los médicos para conservar la fuerza muscular (McDonald *et al.*, 2013; de la Peña *et al.*, 2017).

Sin embargo, este conocimiento parece no ser suficientemente para dar cuenta de la complejidad de vivir con DMD, ya que las personas diagnosticadas con esta enfermedad no solo se encuentran inmersas en contextos hospitalarios, sino también en contextos sociales. Por ello, surge el interés de conocer cómo se ha estudiado la DMD desde otros ángulos, particularmente desde una perspectiva psicosocial. Se entiende aquí por “aspectos psicosociales” aquellos factores que intervienen en los modos de reaccionar de las personas frente a la enfermedad: sus pensamientos, emociones, comportamientos y sensaciones corporales habituales cuando afrontan un diagnóstico médico y una condición de salud crónica (Turabián y Pérez-Franco, 2014). Asumimos que si bien cada vez se utiliza un discurso más cercano a los modelos de corte social, que consideran necesaria la colaboración de esfuerzos y experiencias (Bushby *et al.*, 2010a; Birnkranz *et al.*, 2018b) en la generación del conocimiento, sigue prevaleciendo una visión biomédica que paradójicamente parece muy difícil de dismantelar.

En razón del dominio médico en el abordaje de la DMD y debido a que ésta deriva en una discapacidad motriz evidente de carácter progresivo, hemos recurrido a los modelos de la discapacidad como construcciones sociales que permiten analizar las maneras de entender, explicar y atender la DMD en determinados contextos (Gergen, 1996): (1) el modelo de prescindencia (eugenésico y de marginación); (2) el modelo médico; (3) el modelo social; (4) el biopsicosocial, y (5) el de diversidad funcional. En la tabla 1 se describe el contexto histórico en el que emergió el modelo, las causas atribuidas a la discapacidad, la actitud social subyacente y la consecuente nomenclatura para referirse a las personas con discapacidad, con el fin de dar cuenta de las convergencias y particularidades de cada modelo.

Tabla 1. Modelos de la discapacidad: convergencias y divergencias

Modelo (contexto histórico)		Causas atribuidas a la discapacidad	Supuestos y actitud social	Nomenclatura para referirse a las personas con discapacidad
Prescindencia	Eugenésico <ul style="list-style-type: none"> • Antigüedad clásica • Edad Media 	Sobrenaturales <ul style="list-style-type: none"> • Embrujo • Maldición • Señal de un mal augurio • Castigo de los dioses • Hechos astronómicos 	<ul style="list-style-type: none"> • Prescindencia. Los niños que nacen con defectos deben ser eliminados a través de la muerte para evitar la imperfección. • Actitud diferenciada ante una discapacidad producto de una guerra o accidente, siendo la primera consecuencia de servir a la sociedad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Castigado • Embrujado • Endemoniado • Maldecido • Dependiente • Improductivo • Imperfecto • Deforme • Monstruoso • Defectuoso • Indigno • Débil
	Marginación <ul style="list-style-type: none"> • Edad Media • Renacimiento • Ilustración • Siglo XIX 	Religiosas <ul style="list-style-type: none"> • Castigo divino • Producto de un pecado • Voluntad de Dios 	<ul style="list-style-type: none"> • Marginación. Repulsión, rechazo, aislamiento y expulsión social hacia a las personas con carencias físicas y mentales asociado al temor y peligro; guardados, escondidos en fortalezas y ciudades amuralladas. • Cuando permanecían en la comunidad eran objeto de burlas, lástima y compasión, cuyo rol era de: (a) bufones (objeto de diversión) o mendigos (sujeto de caridad); (b) consejeros por atribuir mayor cercanía con Dios. 	<ul style="list-style-type: none"> • Castigado • Maldecido • Impuro • Condenado • Pobre • Desvalido • Inferior • Idiotas de nacimiento • Deforme • Marginado • Bufón • Ser divino • Mensajero de Dios • Huérfanos
Médico (Rehabilitador) <p>Principios del siglo XX</p>	Individuales Deficiencias o fallas biológicas de la persona, ocasionadas por: <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad • Accidente • Condición de salud 	<ul style="list-style-type: none"> • Las deficiencias de un individuo son susceptibles de ser modificadas (rehabilitadas) independientemente de su origen. • Rehabilitar (física, psíquica o sensorial) para curar las deficiencias, adaptarse a ellas o modificar la conducta (ocultar/disimular la diferencia). • Tratamientos individualizados para alcanzar un funcionamiento "normal". • Paternalismo y sobreprotección de los profesionales de salud hacia las personas con discapacidad. • Las personas con discapacidad deben ser atendidas en lugares especializados: instituciones de educación especial y rehabilitación médica. 	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermo • Desviado del estándar de normalidad • Retrasado mental • Minusválido • Inválido • Mutilado • Inútil • Deficiente • Discapacitado 	

Modelo (contexto histórico)	Causas atribuidas a la discapacidad	Supuestos y actitud social	Nomenclatura para referirse a las personas con discapacidad
<p>Social</p> <p>Finales de la década de 1960. Movimientos de vida independiente</p>	<p>Sociales</p> <p>La discapacidad es una construcción y un modo de opresión social que no considera las necesidades de todas las personas dentro de su organización</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Se enfatiza la distinción entre: deficiencia (condiciones biofísicas de carácter individual) y discapacidad (exclusión de las personas con discapacidad de la sociedad en general “normal”). • Su lema es “nada sobre nosotros sin nosotros” • Las personas con discapacidad aspiran a potenciar el respeto por la dignidad humana, la igualdad y la libertad personal; lograr una completa participación social; eliminar las barreras sociales (segregación) y equiparar oportunidades (accesibilidad a los medios humanos y tecnológicos necesarios). • Las personas con discapacidad reclaman sus derechos civiles y luchan por tener el control total sobre dónde y cómo vivir sus vidas. • Las soluciones deben dirigirse a la sociedad no al individuo, pero sí deben considerar a las personas con discapacidad como parte activa para el cambio. 	<ul style="list-style-type: none"> • Impedido • Persona incapacitada • Persona discapacitada • Persona con deficiencia • Persona con discapacidad
<p>Biopsicosocial</p> <p>2001 - Clasificación Internacional de Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud (CIF) (OMS)</p>	<p>La discapacidad surge como una interacción dinámica entre los estados de salud (enfermedades o trastornos, CIE-10) y factores contextuales (actitudes negativas como el rechazo o barreras arquitectónicas)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • La discapacidad es un fenómeno universal. • Es una Integración del modelo médico y el modelo social. • Tiene como objetivo proporcionar un lenguaje estándar y universal que considere las diferentes dimensiones de la salud. • Define la discapacidad como “las deficiencias, limitaciones de la actividad o restricciones en la participación”. • Permite elaborar un perfil sobre el funcionamiento, la discapacidad y la salud del individuo en varios dominios, que indican la magnitud, la ausencia, la gravedad o la restricción para realizar una función o actividad (espectro de la discapacidad). 	<ul style="list-style-type: none"> • Persona con discapacidad • Persona con déficit en el funcionamiento • Persona con limitación en la actividad • Persona con restricción en la participación
<p>Diversidad funcional</p> <p>2005 - Foro de vida Independiente en España.</p>	<p>Tiene sus orígenes en el Movimiento de Vida Independiente.</p> <p>Desplaza el problema de la diversidad funcional del individuo al entorno (modelo de perfección y normalidad impuesto por las mayorías).</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Los términos llevan asociados ideas y conceptos que representan los valores culturalmente aceptados, de modo que para cambiar ideas es preciso cambiar las palabras y suprimir nomenclaturas negativas. • Promueve una nueva visión social de las personas con diversidad funcional. • La diferencia es inherente al ser humano. • Las personas con diversidad funcional funcionan de manera diferente o diversa a la mayoría de la sociedad. 	<ul style="list-style-type: none"> • Persona con diversidad funcional • Mujeres y hombres con diversidad funcional.

Nota: la presentación de los modelos se realizó de manera cronológica, pero todos coexisten en la actualidad.

Fuente: elaboración propia. Se tomó como referente a los siguientes autores: Arce, 2015; Barnes, 2007, 2010; Guzmán, 2012; Juárez *et al.*, 2006; Organización Mundial de la Salud, OMS, 2001; Padilla-Muñoz, 2010; Palacios, 2008; Palacios y Bariffi (2007); Palacios y Romañach, 2006; Santofimio-Rojas, 2016; Shakespeare y Watson, 1997; Velarde, 2012; Velázquez *et al.*, 2013.

Las diferentes formas de explicar y entender la discapacidad nos permiten vislumbrar una constante en todos los modelos: la separación entre “la normalidad” y “la diferencia”, pero su valoración alude a polos opuestos. Desde la perspectiva del modelo médico y biopsicosocial, la discapacidad es abordada como un suceso universal (similar, repetible); mientras que para el modelo social y el de la diversidad funcional, es solo una posibilidad de funcionar en el mundo. De esta manera, la valoración que se hace de la diferencia en dichos modelos fluctúa entre los extremos de la anomalía y el enriquecimiento de la humanidad.

Lo anterior resulta relevante en este estudio, ya que es fundamental visibilizar y dimensionar las implicaciones que tienen para el ejercicio profesional y para las vidas de las personas con DMD, el entendimiento que subyace a la enfermedad (Barnes, 2008; Davis, 2008; Walmsley, 2008). Es decir, las normas que dictan las formas válidas del actuar, dado que emergen de las estructuras sociales en las que todos nos encontramos inmersos, incluyendo los investigadores y las personas con DMD (Gergen, 1996; Oliver, 2008).

2. Método

Se realizó una revisión narrativa de la literatura sobre la DMD desde una dimensión psicosocial, con el interés de dar cuenta de: (1) qué se ha estudiado acerca de este diagnóstico, haciendo referencia a las temáticas de interés, los participantes y los contextos (países); (2) qué métodos y técnicas de investigación se han empleado, y (3) cuáles son los modelos de la discapacidad que subyacen al estudio de la DMD.

Cabe aclarar que se decidió realizar una revisión narrativa y no una revisión sistemática debido a que el interés principal de este artículo no es responder una pregunta específica de investigación sobre la DMD, ni conocer con base a la “mejor evidencia” los resultados derivados de los estudios más rigurosos (Beltrán, 2005). La pretensión es seleccionar y revisar estudios con un enfoque psicosocial, con el fin de describir o dar cuenta de un “estado del arte” de este asunto y actualizar el conocimiento.

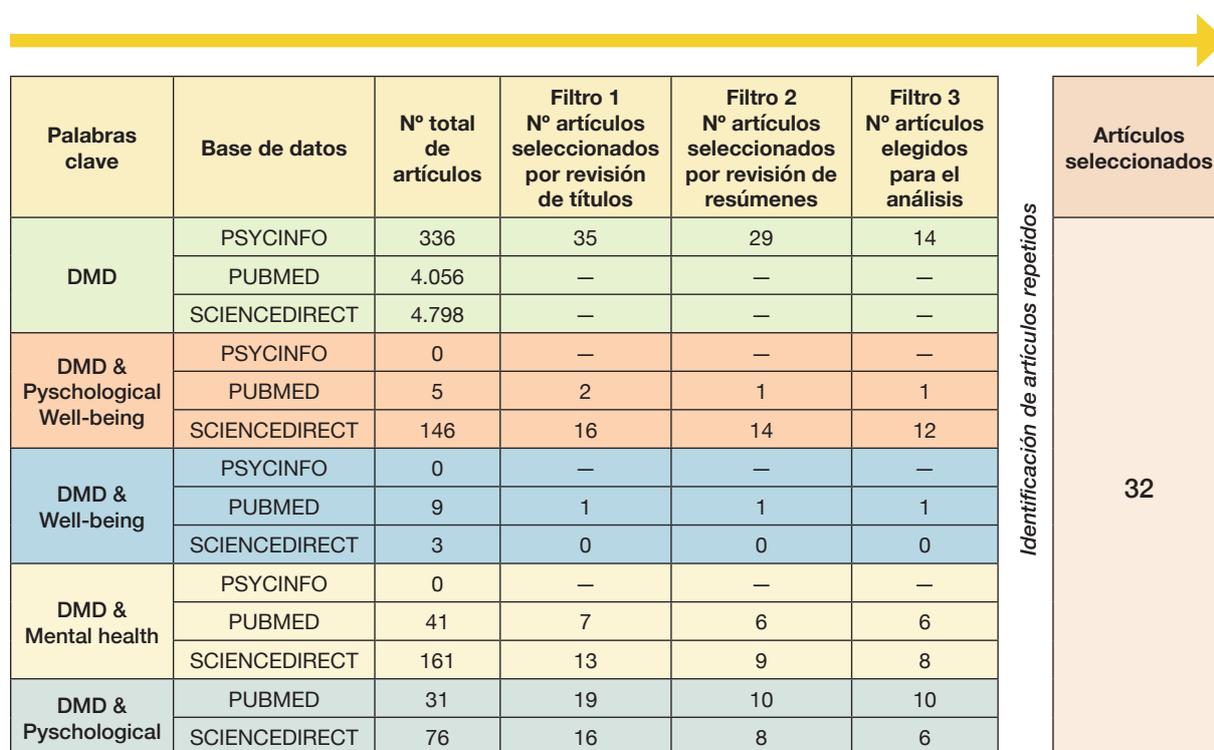
Las búsquedas se realizaron en tres bases de datos que aluden al ámbito de las ciencias de la salud, particularmente a la disciplina médica y a la psicología: PsycINFO, PubMed y ScienceDirect. El interés de esta revisión incluye visibilizar sesgos e intereses prioritarios de quienes generan el conocimiento científico.

La búsqueda se realizó con las palabras clave “DMD”, “DMD & Well-being”, “DMD & Mental Health”, “DMD & Psychosocial” y “DMD & Psychological Well-being” de enero de 2008 a agosto del 2018. Se consideraron pertinentes estas palabras ya que entendemos que la salud no sólo implica ausencia de afecciones o enfermedad, sino bienestar físico, emocional y mental (OMS, 2020).

Cabe señalar que la búsqueda utilizando únicamente la palabra clave DMD arrojaba un gran número de artículos en su mayoría de carácter médico, por ello los filtros para la selección de artículos en el caso PubMed y ScienceDirect se realizaron a partir de la búsqueda de esta palabra con otras palabras clave. En el caso de las búsquedas en PsycINFO, sí se utilizó esta palabra sin otros filtros por arrojar un número mucho menor de artículos, pero más enfocados a lo psicosocial.

Para la selección de los artículos se realizó una primera revisión de los títulos que aparecieron por cada búsqueda y se descartaron del análisis los estudios relacionados únicamente con el diagnóstico, tratamiento o manejo de la enfermedad (cuidados médicos), así como los que abordaban varios tipos de distrofia. Una vez seleccionados, se identificaron y excluyeron los artículos repetidos y se realizó una revisión de sus resúmenes para clarificar cuáles abordaban los procesos psicosociales involucrados en la vida de quienes han sido diagnosticados con esta enfermedad. Tras lo anterior se confirmó o descartó su inclusión en el análisis (Figura 1).

Figura 1. Proceso de selección de los artículos



Palabras clave	Base de datos	Nº total de artículos	Filtro 1 Nº artículos seleccionados por revisión de títulos	Filtro 2 Nº artículos seleccionados por revisión de resúmenes	Filtro 3 Nº artículos elegidos para el análisis	Artículos seleccionados
DMD	PSYCINFO	336	35	29	14	32
	PUBMED	4.056	—	—	—	
	SCIENCEDIRECT	4.798	—	—	—	
DMD & Pyschological Well-being	PSYCINFO	0	—	—	—	
	PUBMED	5	2	1	1	
	SCIENCEDIRECT	146	16	14	12	
DMD & Well-being	PSYCINFO	0	—	—	—	
	PUBMED	9	1	1	1	
	SCIENCEDIRECT	3	0	0	0	
DMD & Mental health	PSYCINFO	0	—	—	—	
	PUBMED	41	7	6	6	
	SCIENCEDIRECT	161	13	9	8	
DMD & Psychological	PUBMED	31	19	10	10	
	SCIENCEDIRECT	76	16	8	6	

Fuente: elaboración propia.

3. Resultados

Se seleccionaron 32 artículos y se identificaron los siguientes aspectos (Tabla 2): el tema de interés, los participantes, el país donde se realizó la investigación, la metodología y métodos utilizados, las disciplinas y los profesionales de salud involucrados y, finalmente, los modelos de la discapacidad que subyacen al estudio de la DMD.

Las investigaciones que se han interesado en los aspectos psicosociales de la DMD han sido desarrolladas principalmente en el continente europeo (Reino Unido, Italia, Países Bajos y Suiza) y en el continente americano (Estados Unidos, Brasil y Canadá) siendo el Reino Unido el país con mayor número de publicaciones. Se identificaron pocos estudios en otras latitudes tales como la India, Taiwan, Turquía y Australia.

Los estudios suelen ser de dos tipos: (1) los enfocados en los familiares (padres, madres, hermanos y cuidadores de niños y jóvenes con DMD) y (2) los interesados en conocer aspectos de la vida de los niños, jóvenes y adultos que han sido diagnosticados con DMD. Es importante señalar que, si bien en el segundo tipo de estudios lo primordial es dar cuenta de la perspectiva de las personas que son diagnosticadas con la enfermedad, una gran parte de ellos integra a la par la perspectiva de los padres.

3.1. Estudios con familiares y cuidadores de personas con DMD

Los temas de interés están relacionados: (a) con el desgaste de los cuidadores, enfatizándose el papel de las madres como las principales cuidadoras y en consecuencia como las principales afectadas en su calidad de vida, aunque algunos estudios también han considerado el desgaste de los hermanos de niños y adolescentes con DMD (Magliano *et al.*, 2014); (b) con explorar la experiencia de mujeres portadoras, y (c) con la preparación de los padres en el proceso de transición a la adultez de sus hijos, ya que esto les permite planear y favorecer el desarrollo integral de los adolescentes, aumentando las aspiraciones en su vida y visualizándolos a futuro como personas adultas cuyas necesidades irán más allá de la escuela y los tratamientos (Hoskin, 2017).

El desgaste físico y emocional de los familiares se ha asociado con variables tales como: la afectación de la calidad del sueño (Nozoe *et al.*, 2016; Read *et al.*, 2010); las preocupaciones de los padres a lo largo de la vida de un hijo con DMD (Peay, *et al.*, 2015); la afectación de la calidad de vida (de Moura *et al.*, 2015) y el nivel de ansiedad de las madres (Ozyurt *et al.*, 2015); así como con la identificación de mediadores psicosociales (estresores y recursos familiares) que pueden impactar en el funcionamiento familiar (Chen, 2008) y en el caso de Thomas *et al.* (2014) con la identificación de necesidades psicosociales que pueden favorecer el bienestar de los cuidadores.

La experiencia de las portadoras del gen de la DMD se ha estudiado para conocer el proceso que implica para las madres comunicar a sus hijas que pueden ser posibles portadoras (Hayes *et al.*, 2016), así como el impacto que tiene en la vida de las mujeres esta noticia, particularmente el hecho de someterse a la prueba para confirmar si se tiene el riesgo de heredar la enfermedad y el papel que juega la edad en dicha notificación (Fraser *et al.*, 2018).

3.2. Estudios con niños, adolescentes y adultos diagnosticados con DMD

Los estudios en los que participan personas con DMD pueden dividirse en cinco rubros temáticos:

- a. **Problemas del neurodesarrollo y afectaciones cognitivas y conductuales tanto en niños como en adolescentes diagnosticados con DMD** (Colombo *et al.*, 2017; Donders y Taneja, 2009; Hendriksen *et*

al., 2018; Perumal *et al.*, 2015), ya que la DMD ha sido vinculada con problemas de lectoescritura y un pobre desempeño escolar (Astrea *et al.*, 2015).

- b. La afectación de la calidad de vida de los niños, jóvenes y adultos con DMD**, enfatizando aspectos físicos (fatiga y dolor) y psicológicos (ansiedad y depresión) (Landfeldt *et al.*, 2016; Lim, 2014; Pangalila *et al.*, 2015a, 2015b; Simon *et al.*, 2011; Travlos *et al.*, 2017; Uzark *et al.*, 2012; Wei *et al.*, 2016).
- c. La resiliencia en niños y adolescentes** para identificar aspectos que favorecen un mejor ajuste a su condición de vida (Fee y Hinton, 2011).
- d. La transición a la adultez**, dimensionando que la DMD no es solamente una enfermedad de la infancia. Se ha buscado promover la identificación de aspectos que favorecen la transición hacia esta etapa de vida, tales como las dificultades que enfrentan en el paso de un hospital pediátrico a uno para adultos (Lindsay *et al.*, 2017), la relevancia de visualizar la llegada a la adultez y la posibilidad de prepararse para ello, a través de identificar futuras necesidades y cuidados (Kohler *et al.*, 2009), desarrollar habilidades de lectoescritura (Hoskin y Fawcett, 2014) que aumenten las posibilidades de lograr sus metas tanto académicas como laborales (Abbot *et al.*, 2012) y planear el fin de la vida (Abbot *et al.*, 2017).
- e. La experiencia de vivir con DMD** explorando el impacto que tiene para ellos esta condición de vida, desde su propia perspectiva y dando cuenta de diferentes ámbitos implicados en la vida de una persona con DMD: el escolar, el laboral, el social y el familiar, incluyendo el impacto emocional de las intervenciones médicas y quirúrgicas en el ámbito hospitalario (Abbot y Carpenter, 2015).

Los modelos de la discapacidad que subyacen al estudio de la DMD en estas investigaciones son principalmente el biopsicosocial seguido por el social, aunque en menor medida. Se sigue aludiendo a supuestos del modelo médico en los que predomina un entendimiento y abordaje de la DMD desde la mirada de los profesionales de salud, centrada en el diagnóstico y tratamiento, particularmente en los problemas cognitivos y conductuales.

Las áreas disciplinares que se han interesado en el abordaje psicosocial de la DMD son: la medicina, la pediatría, la neurología, la genética, la cardiología, la psiquiatría, la enfermería, la psicología, la fisioterapia y la terapia ocupacional. En la mayoría de los casos colaboran diferentes médicos especialistas, en menos proporción se colabora entre áreas disciplinares y solamente se consideraron a familias y pacientes con DMD como parte del equipo de investigación en dos estudios (Hoskin, 2017; Hoskin y Fawcett, 2014) de los 32 revisados.

La revisión de cada uno de los artículos nos permite dimensionar matices de la imperiosa presencia del modelo médico en el abordaje de la DMD. Y si bien no es sorprendente este dato, dado que el tratamiento suele estar a cargo de diversos especialistas de la medicina (Birnkranz *et al.*, 2018b; Edwards y Philips, 2016) cabe visibilizar su predominancia, misma que dicta el tipo de estudios a realizar y los intereses de los profesionales de la salud (Gerber, 2008), ya que aun cuando los estudios consideraron necesario estudiar tanto los aspectos biológicos como los sociales, el conocimiento parece estar dirigido en mayor medida a los expertos en salud y no propiamente hacia las personas expertas en la cotidianidad, es decir, a las personas que viven con esta enfermedad en el día a día (Oliver, 2008; Walmsey, 2008).

En este sentido, es importante señalar el gran interés de explorar la perspectiva de los cuidadores en cuanto a su nivel de satisfacción y calidad de vida, pero además en el hecho de contrastarla con la perspectiva de

sus hijos, evidenciando así la necesidad de dar cuenta de la singularidad de la experiencia ante el hecho de vivir con una condición de vida crónica, progresiva, discapacitante y letal, ya que los hijos suelen tener una valoración más positiva de su vida en comparación con la de los padres (Fee y Hinton, 2011; Landfeldt *et al.*, 2016; Ozyurt *et al.*, 2015; Simon *et al.*, 2010), revelando que existen diversas formas de afrontar la enfermedad y vivir con ella, pues la experiencia se ve permeada también por factores contextuales (Gergen, 1996; Chen, 2008). Sin embargo, las metodologías implementadas parecen aludir a la generalización de la experiencia de vivir con DMD y tratar de medir de manera objetiva cada una de las variables o factores asociados a la vida de las personas con este diagnóstico, de manera que únicamente en seis investigaciones la estrategia metodológica fue cualitativa.

Los contextos sociales, culturales, económicos y políticos también juegan un papel fundamental en la generación del conocimiento (Gergen, 1996), ya que mientras en los países de primer mundo (Reino Unido y Estados Unidos) es posible dar cuenta de grandes investigaciones y colaboraciones derivadas de los recursos económicos destinados a la investigación y a la cobertura sanitaria, en los países menos desarrollados estos estudios llegan a representar un referente en el abordaje de la DMD, tal es el caso de México que hasta el momento no cuenta con cifras oficiales de la prevalencia e incidencia de la enfermedad (Vázquez-Cárdenas *et al.*, 2013), y por ello alude al uso de las cifras internacionales. Y si bien se han desarrollado investigaciones en este país, el tipo de estudio y las temáticas de interés suelen estar acotadas al ámbito médico (Coral-Vázquez *et al.*, 2010; Cruz *et al.*, 2012; de la Peña *et al.*, 2017; Luna-Angulo *et al.*, 2016) y aunque existe un ínfimo número de estudios que abordan aspectos psicosociales (Castillo, 2013; de Alba *et al.*, 2015; Fokkema *et al.*, 2013) el modelo que delinea las investigaciones también es el médico. Es importante señalar que estos estudios no se incluyeron como parte del análisis ya que las bases de datos consultadas no arrojaron dichos estudios.

Y finalmente, los contextos también permiten dar cuenta del rol que juegan las personas con discapacidad en la sociedad, ya que en algunas investigaciones se vuelve vital su voz, no sólo para la capacitación y especialización de los profesionales, sino por las implicaciones sociales que conlleva el aumento de la esperanza de vida de las personas con DMD, particularmente en aspectos relacionados con la autonomía y la participación en la planeación del futuro en diversos ámbitos de la vida (Abbot, *et al.*, 2017; Abbot y Carpenter, 2015; Hoskin, 2017; Hoskin y Fawcett, 2014; Kohler *et al.*, 2009; Lindsay *et al.*, 2017), es decir, aspectos relacionados con un modelo social de la discapacidad.

Tabla 2. Investigaciones psicosociales de la distrofia muscular de Duchenne

Tema	Subtema	Autores (año)	País	Participantes	Metodología de investigación	Área disciplinar que realizó el estudio	Modelo de discapacidad
	1. Calidad del sueño de madres cuidadoras	Nozoe <i>et al.</i> (2016)	Brasil	Madres cuidadoras de hijos con DMD	Cuantitativo (cuestionarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Psicobiología 	Biopsicosocial
Desgaste de familiares y cuidadores	2. Dependencia funcional de pacientes con DMD y afectación de la calidad de vida los cuidadores	de Moura <i>et al.</i> (2015)	Brasil	Madres, padres y hermanos de pacientes con DMD	Cuantitativo (cuestionarios y entrevistas; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina • Fisioterapia • Neurología 	Biopsicosocial
	3. Priorización de las preocupaciones de los cuidadores	Peay <i>et al.</i> (2015)	Estados Unidos	Padres de niños con DMD	Cuantitativa (encuesta; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina • Genética 	Biopsicosocial
	4. Nivel de ansiedad de las madres asociada a la calidad del sueño de sus hijos	Ozyurt <i>et al.</i> (2015)	Turquía	Niños con DMD y madres	Cuantitativo (inventarios y cuestionarios)	<ul style="list-style-type: none"> • Psiquiatría • Pediatría • Neurología 	Biopsicosocial
	5. Retos psicosociales de los cuidadores	Thomas <i>et al.</i> (2014)	India	Cuidadores de niños con DMD	Cuantitativa (entrevista estructurada, escalas e inventarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina • Trabajo social • Psicología 	Biopsicosocial
	6. Dificultades psicológicas y prácticas de padres y hermanos de niños con DMD	Magliano <i>et al.</i> (2014)	Italia	Familiares de pacientes con DMD	Cuantitativa (cuestionarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Psicología • Medicina • Neuro-rehabilitación • Neurociencias • Neurología pediátrica • Cardiología • Genética 	Biopsicosocial
	7. Calidad del sueño de los cuidadores y afectaciones a la salud mental	Read <i>et al.</i> (2010)	Reino Unido	Cuidadores de pacientes con enfermedades neuromusculares y ventilación nocturna.	Mixto (cuestionarios, escalas y entrevista semiestructurada; análisis estadístico y codificación de la entrevista)	<ul style="list-style-type: none"> • Neurología • Psiquiatría 	Biopsicosocial
	8. Mediadores psicosociales que afectan la salud parental y la de la familia	Chen (2008)	Taiwan	Padres de hijos con DMD	Cuantitativo (instrumentos para medir los mediadores psicosociales; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina • Enfermería 	Biopsicosocial

Tema	Subtema	Autores (año)	País	Participantes	Metodología de investigación	Área disciplinar que realizó el estudio	Modelo de discapacidad
Mujeres portadoras	9. Experiencias de mujeres que se realizaron la prueba para posibles portadoras durante la adolescencia	Fraser <i>et al.</i> (2018)	Reino Unido	Mujeres que se sometieron a la prueba de portadoras del gen de DMD durante la adolescencia	Cualitativa (entrevistas; análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> Medicina genómica 	Biopsicosocial
	10. Comunicación en la familia para la realización de la prueba a posibles portadoras	Hayes <i>et al.</i> (2016)	Estados Unidos	Madres de hijos con DMD	Mixto (encuesta y preguntas abiertas; análisis estadístico y análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> Genética Pediatría 	Biopsicosocial
Adultez de los hijos	11. Apoyo a los padres en la preparación para el proceso de transición a la adultez de los hijos adolescentes con DMD	Hoskin (2017).	Reino Unido	Padres de jóvenes con DMD	Cualitativa (entrevistas; análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> Grupo de personas en contacto con personas con DMD 	Social
Problemas cognitivos y conductuales	12. Comorbilidades relacionadas con el cerebro	Hendriksen <i>et al.</i> (2018)	Países Bajos	Adolescentes con DMD de Europa, Estados Unidos y Australia; padres	Cuantitativa (cuestionarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Neurología Neurocirugía Neurociencia Pediatría 	Médico
	13. Evaluación de la salud mental: emocional, conductual y perfil del neurodesarrollo	Colombo <i>et al.</i> (2017)	Italia	Niños y adolescentes con DMD	Cuantitativa (escalas, cuestionarios y entrevista clínica estructurada)	<ul style="list-style-type: none"> Psicología Neurología Neuro-rehabilitación 	Médico
	14. Habilidades de lectoescritura en niños con DMD	Astrea <i>et al.</i> (2015)	Italia	Niños con DMD Niños con desarrollo típico Niños con dislexia	Cuantitativa (batería de instrumentos psicométricos; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Neurología Cardiología Genética 	Médico
	15. Perfil neuropsicológico de jóvenes con DMD	Perumal <i>et al.</i> (2015)	India	Niños con DMD	Cuantitativa (batería de instrumentos psicométricos)	<ul style="list-style-type: none"> Psicología Neurología Neuropsicología 	Biopsicosocial
	16. Características del neurodesarrollo	Donders y Taneja (2009)	Estados Unidos	Niños y adolescentes con DMD	Cuantitativa (escalas e inventarios)	<ul style="list-style-type: none"> Psicología Neurología 	Médico

Tema	Subtema	Autores (año)	País	Participantes	Metodología de investigación	Área disciplinar que realizó el estudio	Modelo de discapacidad
Calidad de vida	17. Calidad de vida y bienestar social de personas con enfermedades neuromusculares que usan silla de ruedas	Travlos <i>et al.</i> (2017)	Australia	Jóvenes con DMD	Revisión sistemática	<ul style="list-style-type: none"> Psicología Neurología Neuro-rehabilitación 	Biopsicosocial
	18. Experiencia del dolor, expresión y afrontamiento y calidad de vida	Hunt <i>et al.</i> (2016)	Reino Unido	Adolescentes y adultos jóvenes con DMD; padres*	Método mixto (inventarios, escalas, mapas del dolor y entrevistas; análisis estadístico y análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> Psicología Medicina 	Biopsicosocial
	19. Calidad de vida relacionada con la salud	Ladnfeldt <i>et al.</i> (2016)	Reino Unido	Pacientes con DMD y sus cuidadores* de Italia, Alemania, Reino Unido y Estados Unidos.	Cuantitativa (cuestionario e inventario por e-mail; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Medicina ambiental Genética Neurología pediátrica 	Biopsicosocial
	20. Factores asociados con la salud relacionada con la calidad de vida	Wei <i>et al.</i> (2016)	Canadá	Niños, adolescentes con DMD y sus familiares*	Cuantitativa (cuestionario; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Pediatría Neurología Epidemiología 	Biopsicosocial
	21. Prevalencia de fatiga, dolor y desórdenes afectivos asociados con la calidad de vida	Pangalila <i>et al.</i> (2015a)	Países Bajos	Adultos con DMD y sus cuidadores*	Cuantitativa (cuestionarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Medicina en rehabilitación y terapia física Medicina social 	Biopsicosocial
	22. Calidad de vida e implicaciones en el cuidado	Pangalila <i>et al.</i> (2015b)	Países Bajos	Adultos con DMD	Cuantitativa (cuestionarios; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Medicina en rehabilitación y terapia física Medicina social 	Biopsicosocial
	23. Calidad de vida relacionada con la salud	Lim <i>et al.</i> (2014)	Estados Unidos	Niños y adolescentes con DMD; padres*	Cuantitativa (cuestionarios e inventario; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Terapia ocupacional 	Biopsicosocial
	24. Calidad de vida relacionada con la salud en adolescentes	Uzark <i>et al.</i> (2012)	Estados Unidos	Niños y adolescentes con DMD; padres*	Cuantitativa (escalas y entrevista semiestructurada)	<ul style="list-style-type: none"> Cardiología pediátrica Neurología pediátrica 	Biopsicosocial
	25. Satisfacción en la vida y calidad de vida en adolescentes	Simon <i>et al.</i> (2011)	Brasil	Niños y adolescentes con DMD	Cuantitativo (cuestionario; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> Neurología 	Biopsicosocial
Resiliencia	26. Resiliencia en niños con DMD	Fee y Hinton (2011)	Estados Unidos	Niños y adolescentes con DMD; cuidadores primarios*	Cuantitativo (escalas)	<ul style="list-style-type: none"> Neurología 	Biopsicosocial

Tema	Subtema	Autores (año)	País	Participantes	Metodología de investigación	Área disciplinar que realizó el estudio	Modelo de discapacidad
Cuidados y transición hacia la adultez	27. Barreras y facilitadores en la transición de un hospital pediátrico a un hospital para adultos	Lindsay <i>et al.</i> (2017)	Canadá	Profesionales de salud, cuidadores* y jóvenes con DMD	Cualitativa (entrevista en profundidad semiestructurada; análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> • Pediatría • Rehabilitación • Terapia ocupacional 	Biopsicosocial
	28. Planeación del fin de la vida	Abbot <i>et al.</i> (2017)	Reino Unido	Jóvenes con DMD	Cualitativa (entrevista semiestructurada; análisis temático)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina • Psicología 	Social
	29. Habilidades de lectura en la preparación para la adultez	Hoskin y Fawcett (2014)	Reino Unido	Niños con DMD	Cuantitativa (batería de instrumentos para evaluación y un programa de intervención; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Grupo de personas en contacto con personas con DMD 	Social
	30. Transición hacia la adultez	Abbot <i>et al.</i> (2012)	Reino Unido	Jóvenes con DMD, padres* y hermanos	Cualitativa (entrevistas)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina 	Social
	31. Perfil de sobrevivencia y discapacidad que permiten la planeación de cuidados y necesidades a largo plazo	Kohler <i>et al.</i> (2009)	Suiza	Niños, adolescentes y adultos con DMD	Cuantitativa (examen físico e instrumento; análisis estadístico)	<ul style="list-style-type: none"> • Medicina pulmonar • Fisiología 	Biopsicosocial
Experiencia de vivir con DMD	32. Impacto de vivir con DMD	Abbot y Carpenter (2015)	Reino Unido	Niños y jóvenes con DMD; en algunos casos los padres* y hermanos	Cualitativa (entrevista semiestructurada; análisis de contenido temático)	<ul style="list-style-type: none"> • Trabajo social 	Social

Nota 1: el área sombreada indica que las investigaciones abordan temas enfocados en los cuidadores; el área no sombreada indica que son investigaciones enfocadas en niños, adolescentes y adultos jóvenes con DMD.

Nota 2: el * indica que en el estudio también participaron los padres o algún miembro de la familia, pero el foco de interés eran los niños, jóvenes o adultos que viven con DMD.

Fuente: elaboración propia. Los estudios se presentan por bloques temáticos y del más actual al más antiguo.

4. Conclusiones

La revisión narrativa realizada no solo permitió conocer de qué manera se ha estudiado la DMD desde una perspectiva psicosocial, sino que además permite visibilizar que es necesario ampliar el abordaje de esta enfermedad a través de metodologías y métodos de investigación que promuevan la colaboración de voces y saberes disciplinares, pero sobre todo que den lugar a la voz de las personas con DMD, pues son escasos los que aluden a este tipo de abordaje, pero muy necesarios para comprender que la vida de los niños, adolescentes y jóvenes con DMD tiene un sentido singular que requiere ser considerado.

Cabe señalar que si bien en el papel se plantean los grandes avances en cuanto a la manera de abordar la DMD, modelos como el social o el de diversidad funcional siguen siendo poco aplicados en los estudios, por lo que es necesario ir desarrollando más investigación desde estas perspectivas, para permear la práctica clínica pero, sobre todo, que las opiniones y puntos de vista de los niños, jóvenes y adultos que viven con esta enfermedad tengan incidencia en la detección, el tratamiento y en la implementación de políticas públicas que permitan el goce y ejercicio de los derechos de las personas con enfermedades tan complejas como la DMD.

Finalmente, reconocemos que el análisis que aquí se presenta no es exhaustivo dado que únicamente se realizó la búsqueda en tres bases de datos y en una temporalidad delimitada (enero del 2008 a agosto del 2018), pero se cumplió el objetivo planteado, es decir, brindar un panorama del abordaje psicosocial de la DMD, así como visibilizar los vacíos y sesgos para su abordaje, ya que se hizo evidente el predominio de un modelo médico.

Referencias bibliográficas

- Abbot, D. y Carpenter, J. (2015). "‘The things that are Inside of you are horrible’: children and young men with Duchenne muscular dystrophy talk about the impact of living with a long-term condition". *Child Care in Practice*, 21(1), pp. 67-77.
- Abbot, D. *et al.* (2012). "Transition to adulthood for young men with Duchenne muscular dystrophy: Research from the UK". *Neuromuscular Disorders*, 22, pp. 445-446.
- Abbot, D. *et al.* (2017). "Men with Duchenne muscular dystrophy and end of life planning". *Neuromuscular Disorder*, 27, pp. 38-44.
- Alba, M. de *et al.* (2015). "Riesgo Suicida y síntomas depresivos en padres de hijos con enfermedades neuromusculares". *Acta de Investigación Psicológica*, 5(1), pp. 1872-1880.
- Arce, J. (2015). "Una aproximación a la relación entre los modelos teóricos de discapacidad y las políticas públicas". *Revista de Ciencias Humanas*, 12, pp. 109-122.
- Astrea, G. *et al.* (2015). "Reading impairment in Duchenne muscular dystrophy: A pilot study to investigate similarities and differences with developmental dyslexia". *Research in Developmental Disabilities*, 45-46, pp. 168-177.
- Barnes, C. (2007). "Disability activism and the struggle for change: disability, policy and politics in the UK". *Education, Citizenship and Social Justice*, 2(3), pp. 203-221.
- Barnes, C. (2008). "La diferencia producida en una década: Reflexiones sobre la investigación ‘emancipadora’ en investigación". En L. Barton (comp.), *Superar las barreras de la discapacidad*. Madrid: Morata.
- Barnes, C. (2010). "Discapacidad, política y pobreza en el contexto del ‘Mundo Mayoritario’". *Política y Sociedad*, 47(1), pp. 11-25.
- Beltrán, O. A. (2005). "Revisión sistemática de la literatura". *Revista colombiana de gastroenterología*, 20(1), pp. 60-69.
- Birnkrant, D. *et al.* (2018a). "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management". *Lancet Neurology*, pp. 1-17.
- Birnkrant, D. *et al.* (2018b). "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan". *Lancet Neurology*, pp. 1-11.
- Birnkrant, D. *et al.* (2018c). "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2. Respiratory, cardiac, bone health, and orthopedic management". *Lancet Neurology*, pp. 1-15.
- Bushby, K. *et al.* (2010a). "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management". *Lancet Neurology*, 9: 77-93.
- Bushby, K. *et al.* (2010b). "Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: implementation of multidisciplinary care". *Lancet Neurology*, 9, pp. 177-189.
- Cammarata-Scalisi, F. *et al.* (2008). "Distrofia muscular de Duchenne, presentación clínica". *Revista Chilena de Pediatría*, 79(5), pp. 495-501.

- Castiglioni, C. *et al.* (2018). "Enfermedades neuromusculares. Epidemiología y Políticas de Salud en Chile". *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(6), pp. 594-598.
- Castillo, G. (2013). "Estudio de caso: análisis narrativo con base en el relato autobiográfico de un paciente con distrofia muscular". *Investigación y Ciencia de la Universidad de Aguascalientes*, 58, pp. 55-60.
- Chaustre D. y Chona, W. (2011). "Distrofia muscular de Duchenne. Perspectivas desde la rehabilitación". *Revista Med*, 19(1), pp. 45-55.
- Chen, J. (2008). "Mediators affecting family function in families of children with Duchenne muscular dystrophy". *Kaohsiung J Med Sci*, 24(10), pp. 514-522.
- Colombo, P. *et al.* (2017). "Assessing mental health in boys with Duchenne muscular dystrophy: emotional, behavioural and neurodevelopmental profile in an Italian clinical sample". *European Journal of Paediatric Neurology*, 21(4), pp. 639-647.
- Coral-Vázquez. R. *et al.* (2010). "Distrofias musculares en México: un enfoque clínico, bioquímico y molecular". *Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas*, 15(3), pp. 152-160.
- Cruz, I. *et al.* (2012). "Descripción de las características de la capacidad funcional en niños con distrofia muscular de Duchenne". *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León*, 52, pp. 23-28.
- Daack-Hirsch, S. *et al.* (2013). "Parental perspectives on the diagnostic process for Duchenne and Becker muscular dystrophy". *American Journal of Medical Genetics, Part A* 161A, pp. 687-695.
- Davis, M. (2008). "Investigaciones y textos etnográficos en el ámbito de los estudios sobre discapacidad". En L. Barton (*comp.*), *Superar las barreras de la discapacidad*. Madrid: Morata.
- Donders, J. y Taneja, C. (2009). "Neurobehavioral characteristics of children with Duchenne muscular dystrophy". *Child Neurology*, 15, pp. 295-304.
- Eagle, M. *et al.* (2007). "Managing Duchenne muscular dystrophy – The additive effect of spinal surgery and home nocturnal ventilation in improving survival". *Neuromuscular Disorders*, 17(6), pp. 470-475.
- Earle, N. y Bevilacqua, J. (2018). "Distrofias musculares en el paciente adulto". *Revista Médica Clínica Las Condes*, 29(6), pp. 599-610.
- Edwards, L. y Philips, M. (2016). "Neuromuscular conditions for physicians-what you need know". *Clinical Medicine*, 16(3), pp. 259-261.
- Fee, R. y Hinton, V. (2011). "Resilience in children diagnosed with a chronic neuromuscular disorder". *J Dev Behav Pediatr*, 32, pp. 644-650.
- Flanigan, K. (2014). "Duchenne and Becker muscular dystrophies". *Neurologic Clinic*, 32, pp. 671-688.
- Fokkema, J. *et al.* (2013). "Impacto de las organizaciones de padres en la investigación de la distrofia muscular de Duchenne: el activismo materno como motor de cambio". *Investigación en Discapacidad*, 2(3), pp. 135-140.
- Fraser, H. *et al.* (2018). "Experiences of women who have had carrier testing for Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy during adolescence". *Journal of Genetic Counseling*, 27(6), pp. 1349-1359.
- Gerber, D. (2008). "Escuchar a las personas con discapacidad: El problema de la voz y la autoridad en el libro de Robert B. Edgerton *The Cloack of Competence*". En L. Barton (*comp.*), *Superar las barreras de la discapacidad*. Madrid: Morata.
- Gergen, K. (1996). *Realidades y relaciones: aproximaciones a la construcción social*. Barcelona: Paidós.

- Giliberto, F. *et al.* (2014). "Symptomatic female carriers of Duchenne muscular dystrophy (DMD): Genetic and clinical characterization". *Journal of Neurological Sciences*, 336, pp. 36-41.
- González-Herrera, P. *et al.* (2009). "Identificación de delecciones en el gen de la distrofina y detección de portadoras en familias con distrofia muscular de Duchenne/Becker". *Revista de Neurología*, 48(2), pp. 66-70.
- González-Huerta, N. C. *et al.* (2004). "Identificación de delecciones en el gen DMD mediante PCR múltiple en pacientes mexicanos con distrofia muscular de Duchenne/Becker". *Revista del Hospital General de México*, S. S., 67(4), pp. 196-202.
- Gutiérrez-Rivas, E. *et al.* (2014). "Descripción, etiología, epidemiología, pronóstico y evolución de distrofias en la edad adulta". En C. I. Amayra *et al.* (eds.), *Enfermedades neuromusculares: Bases para la intervención*. Bilbao: Deusto. Recuperado de https://books.google.com.mx/books?hl=es&lr=&id=1WGJAWAAQBAJ&oi=fnd&pg=PA99&dq=narrativas+y+distrofia+muscular&ots=5_SUayrWaf&sig=pHg8696K-H51G8iGznRGgzvWTN8#v=onepage&q&f=false.
- Guzmán, F. (2012). "El binomio Discapacidad-Enfermedad. Un análisis crítico". *Revista Internacional de Humanidades Médicas*, 1(1), pp. 61-71.
- Hayes, B. *et al.* (2016). "Duchenne muscular dystrophy: a survey of perspective on carriers testing and communication with the family". *Journal of Genetic Counseling*, 25, pp. 443-453.
- Hendriksen, R. *et al.* (2018). "Brain-related comorbidities in boys and men with Duchenne muscular dystrophy: A descriptive study". *European Journal of Paediatric Neurology*, 22, pp. 488-497.
- Hoskin, J. (2017). "Taking charge and letting go: exploring the ways a transition to adulthood project for teenagers with Duchenne muscular dystrophy has supported parents to prepare for the future". *British Journal of Special Education*, 44(2), pp. 165-190.
- Hoskin, J. y Fawcett, A. (2014). "Improving the reading skills of young people with Duchenne muscular dystrophy in preparation for adulthood". *British Journal of Special Education*, 41(2), pp. 172-190.
- Huml, R. (ed.) (2015): *Muscular Dystrophy: A Concise Guide*. Suiza: Springer.
- Hunt, A. *et al.* (2016). "Pain experience, expression and coping in boys and young men with Duchenne muscular dystrophy- A pilot study using mixed methods". *European Journal of Paediatric Neurology*, 20(4), pp. 630-638.
- Juárez, F. *et al.* (2006). "Aceptación o rechazo: Perspectiva histórica sobre la discapacidad, la rehabilitación y la psicología de la rehabilitación". *Psicología y Salud*, 16(2), pp. 187-197.
- Kohler, M. *et al.* (2009). "Disability and survival in Duchenne muscular dystrophy". *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 80, pp. 320-325.
- Landfeldt, E. *et al.* (2016). "Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy". *Journal of Neurology*, 263, pp. 906-915.
- Lindsay, S. *et al.* (2017). "Enablers and barriers of men with Duchenne muscular dystrophy transitioning from an adult clinic within a pediatric hospital". *Disability and Health Journal*, 10(1), pp. 73-79.
- Lim, Y. (2014). "The level of agreement between child self-reports and parent proxy-reports of health-related quality of life in boys with Duchenne muscular dystrophy". *Qual Life Res*, 23(7), pp. 1945-1952.
- Luna-Angulo, A. *et al.* (2016). "Diagnóstico molecular de enfermedades neuromusculares en el Instituto Nacional de Rehabilitación, situación actual y perspectivas". *Investigación en Discapacidad*, 5(1), pp. 9-26.

- Magliano, L. *et al.* (2014). "Psychological and practical difficulties among parents and healthy siblings of children with Duchenne vs. Becker muscular dystrophy: an Italian comparative study". *Acta Myologica*, XXXIII, pp. 136-146.
- Mah, J. *et al.* (2016). "A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of the muscular dystrophies". *The Canadian Journal of Neurological Sciences Inc.*, 43(1), pp. 163-177.
- Mah, J. (2015). "Duchenne and Becker muscular dystrophies: Underlying genetic and molecular mechanism". En R. Huml (ed.), *Muscular dystrophy*. Suiza: Springer.
- McDonald, C. *et al.* (2013). "The cooperative international neuromuscular research group Duchenne natural history study—a longitudinal investigation in the era of glucocorticoid therapy: Design of protocol and the methods used". *Muscle & Nerve*, 48(1), pp. 32-54.
- Moura, M. de *et al.* (2015). "Is functional dependence of Duchenne muscular dystrophy patients determinant of the quality of life and burden of their caregivers?" *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 73(1), pp. 52-57.
- Nozoe, K. *et al.* (2016). "Sleep quality of mother-caregivers of Duchenne muscular dystrophy patients". *Sleep & Breathing*, 20(1), pp. 129-134.
- Oliver, M. (2008). "Están cambiando las relaciones sociales de la producción investigadora?". En L. Barton (comp.), *Superar las barreras de la discapacidad*. Madrid: Morata.
- Organización Mundial de la Salud (OMS) (2001). *Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y de la Salud: CIF, versión abreviada*. Recuperado de https://www.gob.mx/cms/uploads/attachment/file/2230/CIF_OMS.pdf.
- Organización Mundial de la Salud (OMS) (2020). *¿Cómo define la OMS la salud?* [artículo en web]. Recuperado de <https://www.who.int/es/about/who-we-are/frequently-asked-questions>.
- Ozyurt G. *et al.* (2015). "Quality of life and sleep in children diagnosed with Duchenne muscular dystrophy and their mothers' level of anxiety: a case-control study". *Düşünen Adam The Journal of Psychiatry and Neurological Sciences*, 28(4), pp. 362-368.
- Padilla-Muñoz, A. (2010). "Discapacidad: Contexto, concepto y modelos". *International Law, Revista Colombiana de Derecho Internacional*, 16, pp. 381-414.
- Palacios, A. (2008). *El modelo social de discapacidad: orígenes, caracterización y plasmación en la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad*. Madrid: Ediciones Cinca.
- Palacios, A. y Bariffi, F. (2007). *La discapacidad como una cuestión de derechos humanos. Una aproximación a la Convención Internacional sobre los Derechos de las personas con Discapacidad*. Madrid: Ediciones Cinca.
- Palacios, A. y Románach, J. (2006). *El modelo de la diversidad. La Bioética y los Derechos Humanos como herramienta para alcanzar la plena dignidad en la diversidad funcional*. Madrid: Diversitas.
- Pangalila, R. *et al.* (2015a). "Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with Duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life". *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 96, pp. 1242-1247.
- Pangalila, R. *et al.* (2015b). "Quality of life of adult men with Duchenne muscular dystrophy in the Netherlands: implications for care". *Journal of Rehabilitation Medicine*, 47(2), pp. 161-166.
- Peay, H. *et al.* (2015). "Prioritizing parental worry associated with Duchenne muscular dystrophy using best-worst scaling". *Journal of Genetic Counseling*, 25(2), pp. 305-313.

- Peña, N. de la *et al.* (2017). "Influencia de los esteroides en los parámetros de la marcha de la distrofia muscular de Duchenne". *Rehabilitación*, 51(1), pp. 5-10.
- Perumal, A. *et al.* (2015). Neuropsychological profile of Duchenne muscular dystrophy. *Applied Neuropsychology: Child*, 4(1), pp. 49-57.
- Read, J. *et al.* (2010). "Sleep and well-being in young men with neuromuscular disorders receiving non-invasive ventilation and their carers". *Neuromuscular Disorders*, 20, pp. 458-463.
- Santofimio-Rojas, G. (2016). "De la anomalía a la discapacidad, una larga historia de exclusión social: de la muerte al destierro y el repudio, a la inclusión educativa". *Revista Inclusión & Desarrollo*, 3(1), pp. 34-46.
- Shakespeare, T. y Watson, N. (1997). "Defending the Social Model". *Disability & Society*, 12(2), pp. 293-300.
- Simon, V. *et al.* (2011). "Duchenne muscular dystrophy: quality of life among 95 patients evaluated using the Life Satisfaction Index for Adolescents". *Arq. NeuroPsiquiatr.*, 69(1), pp. 19-22.
- Singh, R. *et al.* (2018). "Natural history of a cohort of Duchenne muscular dystrophy children seen between 1998 and 2014: An observational study from South India". *Neurology India*, 66, pp. 77-82.
- Strehle, E. M. y Straub, V. (2015). "Recent advances in the management of Duchenne muscular dystrophy". *Archives of Disease in Childhood*, 100(12), pp. 1173-1177.
- Thomas, P. *et al.* (2014). "Psychosocial challenges in family caregiving with children suffering from Duchenne muscular dystrophy". *Health & Social Work*, 39(3), pp. 144-152.
- Travlos, V. *et al.* (2017). "Quality of life and psychosocial well-being in youth with neuromuscular disorder who are wheelchair users: A systematic review". *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 98, pp. 1004-1017.
- Turabián, J. y Pérez-Franco, B. (2014). Viaje a lo esencial invisible: aspectos psicosociales de las enfermedades. *Semergen: revista española de medicina de familia*, 40(2), pp. 65-72.
- Uzark, K. *et al.* (2012). "Health-related quality of life in children and adolescents with Duchenne muscular dystrophy". *Pediatrics*, 130(6), pp. e1159-e1566.
- Vázquez-Cárdenas, N. *et al.* (2013). "Diagnóstico y tratamiento con esteroides de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: experiencia y recomendaciones para México". *Revista de Neurología*, 57(10), pp. 455-462.
- Velarde, V. (2012). "Los modelos de la discapacidad: Un recorrido histórico". *Revista Empresa y Humanismo*, XV(1), pp. 115-136.
- Velázquez, H. *et al.* (2013). "De la incapacidad a la diversidad funcional: Una mirada a la evolución histórica de los conceptos, significados e implicaciones para la intervención psicológica". *Informes Psicológicos*, 13(2), pp. 79-101.
- Vieitez, I. *et al.* (2017). "Espectro mutacional de la distrofia muscular de Duchenne en España: estudio de 284 casos". *Neurología*, 32(6), pp. 377-385.
- Viñas, M. (2013). "Tratamiento en la distrofia muscular de Duchenne: fisioterapia respiratoria frente a nuevos avances". *Fisioterapia*, 35(1), pp. 32-39.
- Walmsley, J. (2008). "Normalización, investigación emancipadora e investigación inclusiva en el ámbito de la discapacidad intelectual". En L. Barton (*comp.*), *Superar las barreras de la discapacidad*. Madrid: Morata.
- Wei, Y. *et al.* (2016). "Factors associated with health-related quality of life in children with Duchenne muscular dystrophy". *Journal of Child Neurology*, 31(7), pp. 879-886.