

# TRABAJO DE FIN DE MÁSTER

## MÁSTER EN FISIOTERAPIA Y DISCAPACIDAD



UNIVERSIDAD  
DE ALMERÍA

### **Experiencias de los padres de niños con enfermedad de Duchenne durante el confinamiento por COVID-19: un estudio cualitativo**

Experiences of parents of children with Duchenne disease during COVID-19 confinement: a qualitative study

**AUTOR**

**D.<sup>a</sup> Laura Vidaña Fidalgo**

**DIRECTOR**

**Prof.<sup>a</sup> María del Mar Sánchez Joya**



Facultad de  
**Ciencias de la Salud**  
Universidad de Almería

**Curso Académico**

2021/2022

**Convocatoria**

Junio

## **RESUMEN**

**Introducción:** La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad rara que afecta a los niños que la padecen y también a sus padres y cuidadores. Las familias de estos niños presentan una carga social, laboral y psicológica adicional que se ha visto incrementada durante la pandemia por COVID-19.

**Objetivo:** Explorar las experiencias y percepciones de padres, madres y/o tutores sobre el proceso de diagnóstico de su hijo/a y el impacto de la COVID-19 para el seguimiento del tratamiento desde una perspectiva cualitativa.

**Métodos:** Se realizó un estudio cualitativo, siguiendo un enfoque descriptivo, a partir de la información obtenida de quince entrevistas semiestructuradas a padres de niños con DMD que habían convivido durante el confinamiento por COVID-19. Se empleó la herramienta ATLAS.ti v.9.0 para la organización y análisis de dicha información.

**Resultados:** Del análisis de los datos surgieron tres temas principales: (a) experiencias durante el proceso de diagnóstico, (b) impacto de la pandemia en la salud física, psicológica y emocional y (c) principales prioridades identificadas para mejorar la atención sanitaria.

**Discusión:** Los padres de los niños con DMD se han enfrentado a un proceso muy complicado desde el momento del diagnóstico. Han buscado apoyo e información procedente de distintas fuentes y se han adaptado a las nuevas necesidades causadas por la COVID-19. Además, han tenido que lidiar con cargas emocionales, económicas y laborales adicionales con el fin de ofrecer a sus hijos un desarrollo óptimo.

**Conclusión:** Los hallazgos de este estudio pueden ayudar a comprender que, además de los niños con DMD, los padres necesitan apoyo social, físico y emocional para conseguir que estas familias tengan la mejor calidad de vida posible.

**Palabras clave:** COVID-19; Distrofia Muscular de Duchenne; Investigación Cualitativa; Padres.

## SUMMARY

**Introduction:** Duchenne muscular dystrophy is a rare disease that affects the children who suffer from it and also their parents and caregivers. The families of these children have an additional social, occupational and psychological burden that has increased during the COVID-19 pandemic.

**Aim:** To explore the experiences and perceptions of parents and/or caregivers about the process of their child's diagnosis and the impact of COVID-19 on treatment follow-up from a qualitative perspective.

**Methods:** A qualitative study was carried out, following a descriptive approach, based on the information obtained from fifteen semi-structured interviews with parents of children with DMD who had lived together during COVID-19 confinement. The ATLAS.ti v.9.0 tool was used to organise and analyse the information.

**Results:** Three main themes emerged from the data analysis: (a) experiences during the diagnostic process, (b) impact of the pandemic on physical, psychological and emotional health, and (c) main priorities identified for improving health care.

**Discussion:** Parents of children with DMD have faced a very complicated process from the moment of diagnosis. They have sought support and information from different sources and have adapted to the new needs caused by COVID-19. In addition, they have had to cope with additional emotional, financial and work-related burdens in order to provide their children with optimal development.

**Conclusion:** The findings of this study can help to understand that, in addition to children with DMD, parents need social, physical and emotional support to ensure that these families have the best possible quality of life.

**Key words:** *COVID-19; Muscular Dystrophy, Duchenne; Parents; Qualitative Research.*

## ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	1
2. MATERIALES Y MÉTODOS	3
2.1. Diseño	3
2.2. Participantes	3
2.3. Recogida de datos	5
2.4. Análisis de datos	5
2.5. Consideraciones éticas	6
2.6. Rigor	6
3. RESULTADOS	7
3.1. Características de los participantes	7
3.2. Tema 1. Experiencias durante el proceso de diagnóstico	7
3.3. Tema 2. Impacto de la pandemia en la salud física, psicológica y emocional	8
3.3.1. Subtema 2.1. Diferencias socio-económicas entre familias	8
3.3.2. Subtema 2.2. Alternativas al tratamiento tradicional	9
3.4. Tema 3. Principales prioridades identificadas para mejorar la atención sanitaria	11
3.4.1. Subtema 3.1. Formación profesional y sensibilización social	11
3.4.2. Subtema 3.2. Diferencias entre grupos etarios	12
3.4.3. Subtema 3.3. Carga administrativa y económica como determinantes de salud	12
4. DISCUSIÓN	13
5. CONCLUSIONES	16
6. BIBLIOGRAFÍA	16
7. ANEXOS	21

## 1. INTRODUCCIÓN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad de herencia recesiva ligada al cromosoma X, caracterizada por debilidad muscular progresiva que avanza hasta la aparición de complicaciones respiratorias, ortopédicas y cardíacas, dando lugar a dependencia y muerte prematura (Nascimento Osorio et al., 2019). Este trastorno está presente desde el nacimiento, pero generalmente los síntomas se observan alrededor de los cinco años de edad (de Freitas Nakata et al., 2021; Nascimento Osorio et al., 2019). Se debe sospechar DMD si el niño tiene antecedentes familiares con esta patología, muestra retraso al caminar, dificultad para correr o subir y bajar escaleras, debilidad muscular con hipertrofia en gemelos, signo de Gowers, así como deterioro cognitivo, retraso en el habla y aparición de dolor o calambres (Aartsma-Rus et al., 2016; Birnkrant, Bushby, Bann, Apkon, Blackwell, Brumbaugh, et al., 2018; de Freitas Nakata et al., 2021). Ante la sospecha clínica, se comprueba la presencia de enzimas musculares elevadas en sangre, especialmente de la creatina quinasa (CK) (Aartsma-Rus et al., 2016). Para confirmar el diagnóstico, se realiza la prueba de delección y duplicación y, en el caso de ser negativa, se lleva a cabo la secuenciación genética de la distrofina (Bushby et al., 2010). Finalmente, si las pruebas genéticas no aportan un diagnóstico de DMD, se procede a analizar una muestra de biopsia muscular (Birnkrant, Bushby, Bann, Apkon, Blackwell, Brumbaugh, et al., 2018).

La DMD origina un declive predecible en la función motora de aquellos que la padecen (Bernardini, 2018). Se asocia la edad en la que se pierde la deambulación independiente con otras alteraciones funcionales, como limitación de movilidad de los miembros superiores, escoliosis, insuficiencia respiratoria y cardiomiopatía (Bernardini, 2018). No obstante, la introducción de corticoides, la ventilación mecánica, el manejo cardíaco, la cirugía de columna y el abordaje multidisciplinar han permitido el incremento de la tasa de vida de estos pacientes, aumentando hasta la tercera o cuarta década (Houwen-van Opstal et al., 2021). Por este motivo, el equipo multidisciplinar debe estar compuesto por distintos profesionales de la salud, como fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, cirujanos ortopédicos, nutricionistas, neurólogos, endocrinólogos y pediatras, entre otros, con el fin de ofrecer al paciente y a la familia el mejor abordaje (Birnkrant, Bushby, Bann, Alman, et al., 2018; Birnkrant, Bushby, Bann, Apkon, Blackwell, Brumbaugh, et al., 2018). Contexto que tuvo que readaptarse durante el confinamiento por la nueva cepa de coronavirus (COVID-19), donde a pesar de que no existía una evidencia

documentada de que los pacientes con DMD tuviesen una mayor incidencia de infección por síndrome respiratorio agudo severo (SARS-CoV-2), aquellos que se encontraban en etapas avanzadas podían verse predispuestos a sufrir un curso grave de la enfermedad (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Ucińska, et al., 2021). Por ello, estos pacientes tuvieron que seguir las indicaciones generales pautadas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y mantener un distanciamiento social, evitando las reuniones y el transporte público, limitando el tiempo en tiendas y empleando plataformas tecnológicas en lugar de realizar actividades presenciales, así como un correcto y regular lavado de manos (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Ucińska, et al., 2021; Veerapandiyan et al., 2020). Además, se recomendaba que siguiesen su tratamiento médico, a menos que su neurólogo o cualquier otro especialista ajustase o eliminase la medicación (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Ucińska, et al., 2021; Veerapandiyan et al., 2020).

Por otro lado, las pautas internacionales destacan la necesidad para estos pacientes de la terapia física y el mantenimiento de la función mediante intervenciones ortopédicas, ejercicios de fuerza, movilidad, estiramiento y resistencia, reeducación postural y manejo respiratorio (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Ucińska, et al., 2021). Durante la pandemia, estas necesidades tuvieron que adaptarse e implementar un programa de fisioterapia en el hogar (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Wasilewska, et al., 2021). Se llevaron a cabo talleres en línea, consultas individuales online y publicación de vídeos con instrucciones (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Ucińska, et al., 2021). A pesar de ello, este sistema de telerehabilitación se vio sujeto a la disponibilidad de los padres y cuidadores, suponiendo un aumento del impacto de cargas y responsabilidades (Veerapandiyan et al., 2020). El papel de las familias en el cuidado de los pacientes con DMD es muy importante y se necesita mucha atención por su parte, lo que puede ocasionar problemas de autoestima, dificultad para conciliar el sueño y episodios de estrés y depresión (Landfeldt et al., 2018). El estrés parental puede verse influenciado por la interacción con los hijos y por el comportamiento de los mismos, por lo que es importante que el equipo de atención neuromuscular incluya un psicólogo, psiquiatra, trabajador social o enfermero psiquiátrico con el fin de ayudar a las familias y personas con afecciones médicas o del neurodesarrollo crónicas (Birnkranz, Bushby, Bann, Apkon, Blackwell, Colvin, et al., 2018; Gocheva et al., 2019). Además, la adherencia al tratamiento de los pacientes con DMD depende en gran medida de las decisiones de las familias y cuidadores, por lo que es importante conocer los factores sociales

y financieros de los mismos (Denger et al., 2019). También es importante conocer la calidad de vida de los familiares de estos pacientes, donde el nivel de evidencia aún es limitado, predominando principalmente estudios con diseños cuantitativos (Landfeldt et al., 2018). Por todo ello, el objetivo de este estudio es explorar las experiencias y percepciones de padres, madres y/o tutores sobre el proceso de diagnóstico de su hijo/a y el impacto de la COVID-19 para el seguimiento del tratamiento desde una perspectiva cualitativa.

## **2. MATERIALES Y MÉTODOS**

### *2.1. Diseño*

Se realizó un estudio cualitativo descriptivo para conocer el proceso diagnóstico y las experiencias sociosanitarias de los padres y madres de niños con DMD durante el confinamiento por COVID-19 (Sandelowski, 2000). El estudio se llevó a cabo mediante entrevistas individuales semiestructuradas desde enero a junio de 2022.

### *2.2. Participantes*

La población de estudio estuvo compuesta por padres y madres que forman parte de la Asociación Duchenne Parent Project España y/o acuden al Centro de Atención Temprana InterActúa en Almería (Andalucía, España). Se utilizó un muestreo por conveniencia, con los siguientes criterios de inclusión: (i) ser padres/madres o tutores legales de un hijo/a con distrofia muscular de Duchenne, (ii) con el que han convivido durante el confinamiento por COVID 19 y (iii) que reciban tratamiento de Fisioterapia en el Centro InterActúa de Almería y/o pertenezcan a la Asociación Duchenne Parent Project España; (iv) los padres/madres o tutores legales deben ser mayores de edad y (v) haber firmado el consentimiento informado previo a la participación en el estudio. Los criterios de exclusión fueron: (i) que, durante la COVID, el hijo/a haya padecido otras enfermedades graves. Las características sociodemográficas de los participantes se resumen en la Tabla 1.

**Tabla 1.** Características sociodemográficas de los participantes

Código	Sexo	Edad	Nacionalidad	Localidad	Formación académica	Situación laboral	Estado civil	Número de hijos (DMD)
P1	Femenino	41	Española	Viator (Almería)	Bachillerato	Reducción de jornada	Casada	1 (1)
P2	Femenino	39	Española	Roquetas de Mar (Almería)	EGB	Activa	Casada	3 (1)
P3	Femenino	43	Española	Sevilla	FP	Cuidadora	Casada	2 (2)
P4	Masculino	53	Española	Trobajo del Camino (León)	FPII+BUP	Activo	Casado	2 (1)
P5	Femenino	43	Española	Getafe	FP	Reducción de jornada	Soltera	2 (1)
P6	Femenino	44	Española	Málaga	Bachillerato	Cuidadora	Divorciada	2 (1)
P7	Femenino	48	Española	Sevilla	Universitarios	Activa	Casada	3 (1)
P8	Femenino	55	Española	Madrid	Universitarios	Activa	Casada	3 (1)
P9	Femenino	41	Española	Sevilla	Universitarios	Reducción de jornada	Casada	1 (1)
P10	Femenino	46	Española	Orense	FP	Reducción de jornada	Casada	2 (1)
P11	Femenino	54	Española	Lugo	Universitarios	Activa	Casada	2 (1)
P12	Femenino	45	Española	Santa Pola (Alicante)	Universitarios	Paro	Casada	2 (2)
P13	Femenino	46	Española	Marín (Pontevedra)	Universitarios	Reducción de jornada	Casada	2 (1)
P14	Femenino	46	Española	San Cristobal (Segovia)	Universitarios	Activa	Casada	2 (1)
P15	Femenino	37	Española	El Ejido (Almería)	Primarios	Activa	Soltera	3 (2)

EGB: Educación general básica; BUP: Bachillerato unificado polivalente; FP: Formación profesional; DMD: número de hijo con distrofia muscular de Duchenne



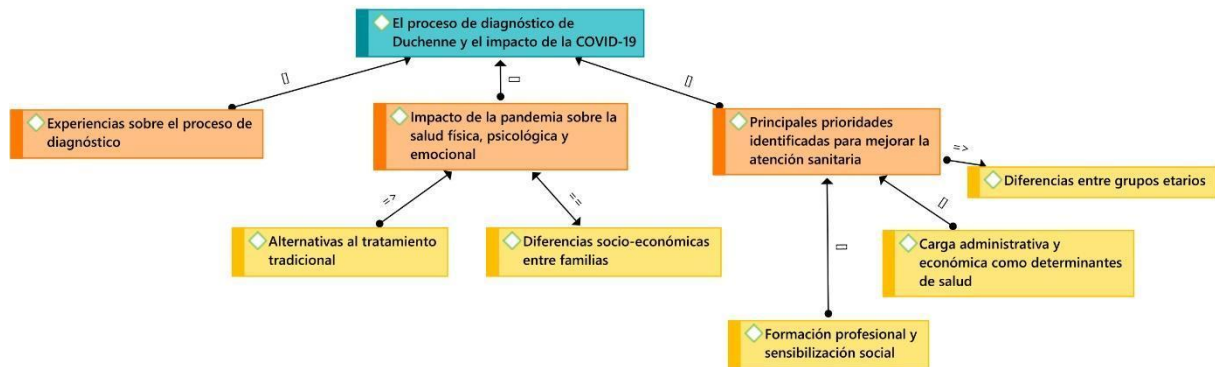
### *2.3. Recogida de datos*

La recogida de datos se realizó entre los meses de marzo y abril de 2022 a través de entrevistas individuales semiestructuradas. Los investigadores desarrollaron y acordaron un protocolo de entrevista para que los participantes pudiesen dar respuestas detalladas sobre el tema (Anexos, Tabla Sup. 1). Se realizaron un total de 15 entrevistas individuales, de las cuales una se llevó a cabo de forma presencial en el despacho 1.200 de la Facultad de Ciencias de la Salud en la Universidad de Almería, mientras que el resto se realizaron mediante llamada telefónica o videollamada. Las entrevistas tuvieron una duración media aproximada de unos 50 minutos y fueron grabadas en formato de audio mediante dos teléfonos móviles, para evitar la pérdida de información, colocados en distintas ubicaciones con el fin de obtener una buena calidad de sonido. La recolección de datos finalizó cuando se alcanzó la saturación temática y no se identificaron nuevos temas. Para garantizar el anonimato de los participantes en la transcripción de las entrevistas, se empleó la letra “P” (participantes) junto con el número de participante.

### *2.4. Análisis de datos*

Se utilizó ATLAS.ti v.9.0 para llevar a cabo un análisis temático (Braun & Clarke, 2006). En una primera etapa, se realizó una transcripción literal de las entrevistas grabadas por dos investigadores de forma independiente para familiarizarse con los datos y organizar los datos más relevantes en unidades de significado, a través de una aproximación inductiva y exploratoria, de las dos primeras entrevistas. Posteriormente se fueron revisando y modificando los códigos conforme avanzaba el proceso de codificación y se aglutinaron en posibles temas que reflejasen las experiencias y percepciones de los participantes. Finalmente, se revisaron los temas seleccionados a partir de una nueva lectura de todos los códigos y conjunto de información para asegurar la validez temática de los datos recogidos, antes de definir y preparar el informe final (Figura 1).

**Figura 1.** Mapa conceptual en base a las experiencias y percepciones de los participantes



[]: es parte de; ==: asociado con; ==>: es causa de

## 2.5. Consideraciones éticas

La Comisión de Ética e Investigación del Departamento de Enfermería, Fisioterapia y Medicina de la Universidad de Almería (EFM 175/2022) aprobó la propuesta de estudio, el cual tuvo en cuenta todos los aspectos éticos de la Declaración de Helsinki y sus sucesivas revisiones. Antes de obtener el consentimiento, se les proporcionó información sobre la naturaleza del estudio a los participantes, sus implicaciones dentro del mismo y la oportunidad de retirarse en cualquier momento sin necesidad de dar explicaciones. Además, se les explicó que la participación era totalmente voluntaria y que la información obtenida se utilizaría exclusivamente para los fines específicos del estudio, tratada conforme al Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo de 27 de abril de 2016 y Ley 3/2018 de 5 de diciembre de Protección de Datos Personales y Garantía de los Derechos Digitales.

## 2.6. Rigor

La elaboración del estudio se realizó de acuerdo a los estándares de elaboración metodológica en investigación cualitativa (Standards for Reporting Qualitative Research (SRQR)) (O'Brien et al., 2014). Asimismo, con el fin de asegurar la validez y fidelidad de los resultados, el proceso de análisis temático se realizó entre dos investigadores de forma independiente. En caso de discrepancia, un tercer investigador era consultado para poder alcanzar un acuerdo. Todos los investigadores implicados estuvieron de acuerdo con los resultados finales.

### 3. RESULTADOS

#### 3.1. Características de los participantes

Para la realización de este estudio, se llevaron a cabo un total de 15 entrevistas individuales a madres y padres de hijos con distrofia muscular de Duchenne entre marzo y abril de 2022. El 93,3% de las entrevistadas fueron madres (n=14) y el 6,7% (n=1) padres, con un rango de edad que va de los 37 a los 55 años ( $45,4 \pm 5,3$ ). En cuanto a la formación académica de los participantes, un 46,7% (n=7) cuentan con formación universitaria, un 26,6% (n=4) formación profesional, un 13,3% (n=2) bachillerato, y un 6,7% (n=1) estudios primarios y EGB respectivamente. En relación a la situación laboral de los participantes, un 46,7% (n=7) se encontraba en situación activa, un 33,3% (n=5) con reducción de jornada, un 13,3% (n=2) ejerce de cuidador/a y un 6,7% (n=1) se encuentra en situación de desempleo (Tabla 1).

#### 3.2. Tema 1. Experiencias durante el proceso de diagnóstico

En este primer tema, los participantes enfatizan el momento del diagnóstico como uno de los más duros de todo el proceso de la enfermedad, llegando incluso a marcar un momento inolvidable por la rudeza en la comunicación, en algunos de los casos, y por el tiempo de espera hasta la confirmación del mismo. De la misma manera, algunos de los entrevistados señalaban el sentimiento de no ser escuchados por los profesionales sanitarios y la enorme insistencia que tuvieron que hacer para que finalmente se hicieran las pruebas de confirmación del diagnóstico:

*“El momento del diagnóstico fue lo más difícil. Llevaba tiempo viendo que algo en el niño no iba bien. Me lo habían dicho también en la guardería, pero el médico siempre decía que estaba dentro de los parámetros, que no me preocupase... Al final el diagnóstico fue tarde y fue por mi insistencia. Además, en mi caso, el médico fue demasiado tajante, muchas veces las madres coincidimos en esto. El médico me dijo “tiene DMD, con diez años se va a quedar en silla de ruedas y con 20 enterrado”. Creo que la empatía y las formas de decir el diagnóstico son difíciles de ver a día de hoy” P2*

Por otro lado, la mayor parte de los participantes subrayaban el papel fundamental que suponen las asociaciones en sus vidas y en las de sus hijos/as, supliendo en muchas ocasiones las carencias percibidas del sistema sanitario. En este sentido, algunos padres

indicaban que eran los propios profesionales los que les aconsejaban acudir a las asociaciones:

*“Cuando nos dieron el diagnóstico de Duchenne, nos dijeron que fuésemos a una asociación porque la neuróloga poco nos podía ayudar. Ahí es cuando dices “pues si la neuróloga nos dice eso...”. Nosotros no teníamos ni idea de que había asociaciones de enfermedades raras y buscando tuvimos la suerte de dar con Duchenne Parent Project, pero nos quedamos chafados cuando la neuróloga nos dijo eso. Te encuentras solo, en ese sentido, con los profesionales médicos. En la asociación, por ejemplo, hacen charlas en los colegios con los profesores, explican el comportamiento y características de Duchenne... Nosotros estamos salvados por la asociación. Si no fuera por ellos, estaríamos muy solos y fastidiados” P5*

*“Cuando supe el diagnóstico, tuve que entrar en contacto con la asociación y estuve hablando con una madre que tiene dos hijos con Duchenne. Eso me salvó. Yo quería acostarme, ponerme una manta en la cabeza y llorar, pero me hizo darme cuenta que hay que luchar. Me dijo que iba a ser difícil, pero que había muchas familias que estaban para ayudarme y que, si necesitaba algo, iban a estar allí” P9*

### *3.3. Tema 2. Impacto de la pandemia en la salud física, psicológica y emocional*

Este segundo tema aborda el impacto de la pandemia en las familias con algún miembro diagnosticado de Duchenne en función de las diferencias socio-económicas de las mismas, así como los recursos utilizados durante la pandemia para intentar seguir llevando a cabo la continuidad de los diferentes tratamientos.

#### *3.3.1. Subtema 2.1. Diferencias socio-económicas entre familias*

En algunas de las entrevistas, se pudo observar el impacto físico, psicológico y emocional de las familias durante el confinamiento según los recursos económicos de los que disponían como, por ejemplo, el tipo de vivienda:

*“Tenemos una casa en un pueblo de la sierra de Madrid. Allí íbamos todos los fines de semana, en vacaciones y siempre que podemos. Cuando empezaron a hablar de que a lo mejor nos confinaban, nos pilló allí pasando el fin de semana. Pudimos salir a pasear, pudimos hacer muchas cosas que la gente en pleno confinamiento no pudo. Conozco a otras familias como nosotros, con hijos con Duchenne, que los pasaron muy mal, con casas más pequeñas, sin terraza si quiera” P8*

*“En mi caso, teníamos miedo de salir y mi casa es pequeña, y claro, el sedentarismo para los niños con DMD es malísimo. Es cierto que dijeron que los niños con autismo y con necesidades podían salir, pero es difícil porque yo tengo dos niños más, entonces es difícil sacar a uno y a los otros no. Él no salió en todo el confinamiento, te dabas cuenta de que cada día iba haciendo menos... Por ejemplo, a mi hijo se le subieron los gemelos en dos ocasiones, tuvo muchas retracciones en el tendón de Aquiles, no sabíamos qué hacer” P2*

*“El confinamiento en casa bien, el problema es que es una casa pequeña, y ¿dónde los pones a andar y a hacer un poco de ejercicio? El fisioterapeuta nos mandaba ejercicios para hacer como pudiéramos en casa, pero el cambio se notó mucho. Ten en cuenta que mis niños, aunque tengan Duchenne, no paran, por la tarde vamos al parque, a las extraescolares... Entonces estar todo el día en casa, en una casa pequeña, tampoco andas como andas normalmente, así que cuando empezamos a salir los notaba más cansados de lo normal, pero yo creo que fue eso, dos o tres meses sin salir de casa, fue mucho tiempo. Además, se les notaba en el ánimo” P12*

### *3.3.2. Subtema 2.2. Alternativas al tratamiento tradicional*

La mayor parte de los entrevistados subrayaron que el único apoyo recibido por parte de las instituciones fue a través de llamadas telefónicas, siendo en la mayoría de los casos insuficiente para las necesidades requeridas por sus hijos con enfermedad de Duchenne. Por otro lado, los participantes mencionaron que las asociaciones se volcaron para realizar webinars y otros cursos online durante la pandemia en materia de formación, apoyo psicológico para toda la familia, entre otros:

*“Desde los hospitales no se hizo nada. Las consultas no eran presenciales, todo era online o telefónico y los primeros meses de la pandemia fueron horriblos. Fue horrible para todo el mundo, y con un hijo que tiene una enfermedad degenerativa, fue aún peor. No hubo ayudas, no había nada” P15*

*“En nuestro caso, el centro de fisioterapia donde va nuestro hijo está muy implicado con nosotros y organizó un webinar para que los padres tuviéramos herramientas para poder hacer fisioterapia en casa. Estuvo muy bien y hubo mucha participación. Ese material quedó recogido y si querían ver cómo masajear, podían verlo con las indicaciones de la fisioterapeuta. Sabemos que no es lo mismo, ni son las mismas manos, pero ayudó muchísimo” P1*

En este sentido, gran parte de los padres destacaron el sentimiento de miedo e incertidumbre que les ocasionó la parada de las terapias a las que acudían sus hijos debido al confinamiento y al estado de alarma, así como las consecuencias que ello podría ocasionar en el desarrollo y progreso de la enfermedad:

*“Cuando comenzó todo tuve mucho miedo e incertidumbre sobre la repercusión que todo eso podría tener para mi hijo. Si no te dejan salir a la calle y no te dejan hacer rehabilitación, estos niños van para atrás. Pierden agilidad, capacidad muscular, se cansan más...” P13*

*“A mí me dio mucho miedo dejar la fisioterapia y, sobre todo, el tema de que el niño se moviera menos. Me daba miedo que el niño estuviera mucho tiempo sentado y cuando se quisiera poner de pie no pudiera y diese ahí el bajón. Me dio mucho miedo cortar las terapias, la piscina, él hacía natación para la diversidad funcional. Me dio miedo de verdad porque no sabía qué iba a pasar cuando volvieran a coger al niño en fisioterapia, me daba mucho miedo que me dijeran que había perdido mucha movilidad o que se había acortado mucho el tendón de Aquiles. Me daba pavor” P9*

*“Fue un horror, mi hijo iba dos días a fisioterapia, otros dos a natación, uno a montar a caballo y después nosotros le hacíamos los estiramientos y masajes en casa, y con el COVID se paró todo. El niño se quedó de repente sin nada, se anuló*

*todo y fue cuando comenzó el deterioro. Ha pegado un bajón impresionante que no lo hemos recuperado, aunque hayamos recuperado todas las terapias...” P10*

### *3.4. Tema 3. Principales prioridades identificadas para mejorar la atención sanitaria*

A lo largo del tercer tema se destacan algunas barreras sanitarias, sociales y administrativas que repercuten en la calidad de la atención sanitaria hacia las personas con enfermedad de Duchenne y sus familias, así como en la calidad de vida ante la burocracia y las trabas administrativas encontradas en las diferentes instituciones.

#### *3.4.1. Subtema 3.1. Formación profesional y sensibilización social*

Gran parte de los participantes hace alusión a la falta de formación en enfermedades raras por parte de los profesionales sanitarios y cómo eso, les crea aún más incertidumbre sobre el futuro de sus hijos. Asimismo, algunos padres aluden a la falta de sensibilización por parte de la sociedad, suponiendo en muchas ocasiones una carga psicológica añadida y un sentimiento de falta de integración:

*“Entre los profesionales hay desconocimiento sobre las pruebas que hay que hacer para diagnosticar la enfermedad de Duchenne. Creo que deberían conocer un poco más la enfermedad porque cuando mi hijo era pequeñito iba a un pediatra que había rotado en neurología, en neuropediatría en el hospital, pero aun así no me pidió una CPK, que es una analítica básica. Hay un poco de desconocimiento a nivel de los pediatras porque son enfermedades graves y no se sospechan... Hacer una analítica en un niño pequeño no es algo cómodo, a nadie le gusta hacerlo, pero es suficiente para diagnosticar que hay una enfermedad de este tipo” P11*

*“Nadie hace nada con mala intención, pero al final el niño lo pasa mal y es tu hijo... Por ejemplo, ver en juegos como el pañuelito que podrían adaptarlo, y los profesores te dicen que sí, que no te preocupes, y al final ves a todos los niños jugando al pañuelito o al pilla-pilla y él sin jugar. Podrían ir a por el pañuelito dando pasos de pingüino, sin correr, igualando el juego porque los demás tampoco pueden correr. Al final el niño sólo quiere jugar y hace falta romper barreras sociales como éstas” P9*

### 3.4.2. Subtema 3.2. Diferencias entre grupos etarios

La mayor parte de los padres coinciden en el abandono percibido por el sistema sanitario cuando llegan a la edad de los 6 años, momento en el que termina atención temprana, y a los 14 años, instante en el que la atención sanitaria deja de realizarse por pediatría y comienza a realizarse por servicios de atención a adultos. Los participantes destacan que cuando llegan estos dos momentos, las ayudas que sus hijos necesitan desaparecen y las necesidades de la enfermedad de Duchenne pasan a ser consideradas como “crónicas”:

*“Empezamos en atención temprana y ahí fenomenal. Dimos con una fisioterapeuta estupenda, con mucho interés y allí estuvimos hasta los seis años, pero llegan los seis años ¿y ahora qué? Ya nadie te quiere, tienes que buscarte la vida. Es que me parece alucinante, ¿es que mi hijo a partir de los seis años se va a curar? No entiendo todo esto, somos los gran abandonados y olvidados, búscate la vida si puedes y si no puedes búscatela igualmente. Muy mal, la verdad que mal, te encuentras solo y sin nadie que te apoye” P5*

*“Bueno, otro problema es que, en Andalucía, por ejemplo, pasan a los niños a los 14 años a adultos y eso es otra barrera. He tenido la suerte de que, al pillarnos la pandemia, los procesos van más lentos. En adultos pasan de verlo cada 6 meses con una atención más cercana y familiar, a verlo una vez al año, cuando realmente están peor, ya que cuantos más años tienen, peor están y necesitan más revisiones” P3*

### 3.4.3. Subtema 3.3. Carga administrativa y económica como determinantes de salud

En este último subtema, los participantes hacen hincapié en las dificultades encontradas en las instituciones a la hora de pedir cualquier tipo de ayuda para sus hijos. Resaltan que este aspecto se ha visto agravado, más si cabe, durante la pandemia, llegando incluso a dejar de cobrar las ayudas durante este periodo:

*“Mi hijo está fenomenal, él tiene ocho años y corre, salta, se levanta solo del suelo, no necesita las manos para levantarse... Sin el trabajo de sus fisioterapeutas y todo el trabajo que lleva entre semana, hidroterapia, hipoterapia, él no estaría así. Pero todo pagándolo nosotros porque no hay nada que esté financiado. Así que nosotros*



*damos gracias de que podemos permitirnoslo, pero hay muchas familias que no pueden darle tantas terapias a sus hijos y te queda la cosa de decir: 'podría estar tan bien como este nene y no lo está porque no puedo darle todas las terapias'. Eso es muy fuerte para un padre” P5*

*“En el confinamiento, a mi hijo se le cumplía el grado de discapacidad y tuve que ir a la Seguridad Social. No sé si nos confinaron el 13 o el 15 de marzo, pues el día doce fui a decirles que me tocaba pasar el tribunal médico y me dijeron: ‘no te preocupes, te hago un papel que has venido por aquí y cuando pases el tribunal médico ya nos lo comunicarás y tal’. Bueno, me han parado una prestación durante dos años porque claro, se paró el mundo, en la sanidad, en la Seguridad Social, así que yo dejé de cobrar esa prestación porque yo no había pasado el tribunal médico con mi hijo” P5*

*Cada vez que hay que renovar el certificado de familia numerosa o el de discapacidad son una cantidad de problemas, una cantidad de burocracia... Ahora con la pandemia se ha agravado todo muchísimo, es una pesadilla de hecho. Muchas veces nos han quitado las ayudas y luego hemos tenido que reclamarlas simplemente por un retraso en renovar los certificados. No llega a tiempo el certificado renovado, te quitan las ayudas, luego demuestras que ha sido por un retraso que no ha sido tu culpa y que sigues siendo familia numerosa o sigue teniendo la discapacidad, vuelta a pedir todas las ayudas” P8*

#### **4. DISCUSIÓN**

Este estudio tuvo como objetivo explorar las experiencias y percepciones de padres, madres y/o tutores sobre el proceso de diagnóstico de su hijo/a y el impacto de la COVID-19 para el seguimiento del tratamiento desde una perspectiva cualitativa. Tras el análisis de la información obtenida por parte de los participantes, se han podido conocer las experiencias que han tenido durante el diagnóstico, el impacto que ha causado la pandemia a nivel físico, social y emocional, así como sus prioridades para mejorar la atención sanitaria; destacando un sentimiento de miedo durante la etapa de confinamiento ante la imposibilidad de continuar con el tratamiento efectivo

mantenido hasta el momento, la sensación de frustración al acabar atención temprana y las grandes repercusiones económicas para el núcleo familiar ante la falta de apoyo institucional.

La mayoría de los padres y madres entrevistados afirman que uno de los momentos más duros del proceso fue el momento del diagnóstico, el choque que sienten en el instante en el que un profesional sanitario les dice qué tiene su hijo. Esto mismo ocurre en otros estudios (Donnelly et al., 2022; Obeidat et al., 2021), donde los participantes experimentan un proceso de tristeza en ese primer momento de enfrentamiento a la enfermedad, así como una fase de shock y negación a la patología. Durante este proceso, las madres y padres experimentan un sentimiento de soledad profundo, preocupación e incertidumbre a la hora de comenzar con el proceso de tratamiento, así como ante las dificultades para discernir entre las distintas opciones de ayuda (Bendixen et al., 2016; Donnelly et al., 2022; Sulmonte et al., 2021). Como destacan nuestros participantes, muchos de ellos no encontraron esa información por parte de los profesionales sanitarios y lo hicieron a través de internet principalmente. Además, también buscaron otras opciones de ayuda y se apoyaron en asociaciones de padres, cuyos hijos tenían la misma enfermedad, así como en redes sociales y grupos de apoyo a las familias (Donnelly et al., 2022; Sætrang et al., 2019; Sulmonte et al., 2021). Este tipo de ayuda ha demostrado ser muy importante y positiva tanto para los padres como para los hijos, ya que han conocido a familias que se encontraban en la misma situación que ellos, han podido compartir información de los últimos avances, mejorar la comunicación con personas cercanas y han sentido y ofrecido la empatía y el apoyo que necesitaban (Donnelly et al., 2022; Sætrang et al., 2019; Sulmonte et al., 2021)

La situación se agravó durante el confinamiento por COVID-19, surgiendo nuevas dudas y retos a los que enfrentarse. La pandemia supuso una etapa de incertidumbre para estas familias, que tenían miedo de que sus hijos pudiesen presentar mayores complicaciones físicas y respiratorias por la supresión de las terapias presenciales y las revisiones médicas (Wasilewska et al., 2021). En cuanto a las terapias, hubo modificaciones por parte de los centros de intervención de los niños, ya que tuvieron que adaptarse a las nuevas formas de telerehabilitación mediante el uso de videos, llamadas telefónicas o sesiones online, intentando no perder la efectividad y calidad del tratamiento. Sin embargo, al igual que otros trabajos, la mayoría de los padres refieren que sus hijos habían empeorado a nivel de resistencia y/o fuerza muscular al final del confinamiento (Kenis-Coskun et al., 2022; Nishizawa & Nakamura, 2021). Una posible explicación es la

propia disponibilidad de los cuidadores, dado que tenían que ayudar a los niños con las actividades propuestas por sus terapeutas mientras, algunos de ellos, no pudieron dejar de trabajar durante la pandemia (Sobierajska-Rek, Mański, Jabłońska-Brudło, Śledzińska, Wasilewska, et al., 2021). El hecho del trabajo, en ocasiones, supone pasar menos tiempo con sus hijos, pero hay muchas familias que no pueden permitirse dedicarse exclusivamente al cuidado de los niños, siendo el coste de ciertos tratamientos muy elevado (Angelis et al., 2015; Flores et al., 2020; Thomas et al., 2014). Estos pacientes necesitan medicación, ayudas técnicas y terapias, recursos que pueden verse limitados por su precio y que, a pesar del esfuerzo económico que suponen, son considerados por las familias, solo como una forma de mantenimiento y no de mejora de la funcionalidad de sus hijos (Denger et al., 2019).

En cuanto a estos tratamientos, los padres coinciden en que hay ciertos aspectos que se podrían mejorar, pues muchos de sus hijos no han podido recibir un tratamiento continuado e individualizado. Por otro lado, existe bastante variedad en la opinión en cuanto a los profesionales que atienden a estos pacientes, donde un número de ellos aseguran haber vivido experiencias poco agradables con sus médicos de referencia en cuanto a empatía e implicación (Sætrang et al., 2019). En esta línea, Daack-Hirsch (2013), además de apoyar el trato cercano con las familias, destaca la necesidad de formación de los sanitarios que los han atendido, siendo todavía una gran desconocida al ser una enfermedad catalogada como rara. Respecto a las dificultades que se han encontrado los padres y niños con DMD, no solamente destacan el ámbito sanitario, sino que a nivel social también han aparecido trabas, principalmente, en los colegios. Es muy importante el papel de los compañeros de clase y que los niños se sientan aceptados por parte del grupo (Denger et al., 2019; Vorster et al., 2019). Una de las principales limitaciones que encuentran este tipo de niños en el ámbito social y escolar radica precisamente en la falta de integración por parte de sus compañeros de clase y se ha demostrado que aquellos niños que sienten que encajan con el resto tienen una mayor adherencia a sus tratamientos (Denger et al., 2019).

Finalmente, es necesario considerar algunas de las limitaciones que presenta este estudio. No existen muchas investigaciones con diseño cualitativo que hayan estudiado a los padres de niños con DMD, particularmente durante el confinamiento por COVID-19, limitando la discusión de nuestros resultados. Sería interesante la elaboración de nuevas entrevistas a estas familias para llevar a cabo un seguimiento y actualización de la situación en cada hogar, acrecentado con las

potenciales secuelas a largo plazo provocadas por la pandemia. Más que concluir este tema, los hallazgos de este estudio ameritan una mayor discusión, como la posibilidad de crear un programa domiciliario en aquellos casos que no puedan continuar la rehabilitación, bien por problemas físicos o económicos, así como el aumento del apoyo psicosocial.

## 5. CONCLUSIONES

La DMD es una enfermedad rara que no afecta solamente a los niños que la padecen, sino también a sus familiares. Los padres de estos niños se sienten realmente desolados y perdidos cuando conocen el diagnóstico y acuden a asociaciones y grupos de apoyo de personas que están en la misma situación. Se trata de un proceso de adaptación e intervenciones complicado, agravado por la pandemia por COVID-19, en la que ha influido la situación socio-económica de las familias, así como la posibilidad de adaptación de las terapias. A pesar de las dificultades sanitarias, sociales, administrativas y económicas que se han encontrado, los progenitores siempre han ofrecido la mejor versión para el desarrollo de sus hijos. Todo este esfuerzo por parte de las familias supone una carga laboral adicional, pues muchos padres no pueden dejar su trabajo para dedicarse al cuidado de sus hijos. Además, también cuentan con una carga psicológica, ya que, en numerosas ocasiones, la calidad de vida se encuentra alterada. La atención a las familias y cuidadores de los niños con DMD es fundamental, expuestos a situaciones muy complicadas que tienen que solventar para asegurar que sus hijos se desarrollen de la mejor forma posible.

## 6. BIBLIOGRAFÍA

- Aartsma-Rus, A., Ginjaar, I. B., & Bushby, K. (2016). The importance of genetic diagnosis for Duchenne muscular dystrophy. *Journal of Medical Genetics*, 53(3), 145–151. <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2015-103387>
- Angelis, A., Tordrup, D., & Kanavos, P. (2015). Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence. *Health Policy*, 119(7), 964–979. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2014.12.016>

- Bendixen, R. M., Morgenroth, L. P., & Clinard, K. L. (2016). Engaging Participants in Rare Disease Research: A Qualitative Study of Duchenne Muscular Dystrophy. *Clinical Therapeutics*, 38(6), 1474-1484.e2. <https://doi.org/10.1016/j.clinthera.2016.04.001>
- Bernardini, C. (Ed.). (2018). *Duchenne Muscular Dystrophy: Methods and Protocols* (Vol. 1687). Springer New York. <https://doi.org/10.1007/978-1-4939-7374-3>
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Alman, B. A., Apkon, S. D., Blackwell, A., Case, L. E., Cripe, L., Hadjiyannakis, S., Olson, A. K., Sheehan, D. W., Bolen, J., Weber, D. R., & Ward, L. M. (2018). *Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. The Lancet Neurology*, 17(4), 347–361. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30025-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30025-5)
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Brumbaugh, D., Case, L. E., Clemens, P. R., Hadjiyannakis, S., Pandya, S., Street, N., Tomezsko, J., Wagner, K. R., Ward, L. M., & Weber, D. R. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*, 17(3), 251–267. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30024-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30024-3)
- Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Colvin, M. K., Cripe, L., Herron, A. R., Kennedy, A., Kinnett, K., Naprawa, J., Noritz, G., Poysky, J., Street, N., Trout, C. J., Weber, D. R., & Ward, L. M. (2018). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: Primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *The Lancet Neurology*, 17(5), 445–455. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(18\)30026-7](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(18)30026-7)
- Braun, V., & Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3(2), 77–101. <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., Kaul, A., Kinnett, K., McDonald, C., Pandya, S., Poysky, J., Shapiro, F., Tomezsko, J., & Constantin, C. (2010). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9(1), 77–93. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)

- de Freitas Nakata, K. C., da Silva Pereira, P. P., & Salgado Riveros, B. (2021). Creatine kinase test diagnostic accuracy in neonatal screening for Duchenne Muscular Dystrophy: A systematic review. *Clinical Biochemistry*, 98, 1–9. <https://doi.org/10.1016/j.clinbiochem.2021.09.010>
- Denger, B., Kinnett, K., Martin, A., Grant, S., Armstrong, C., & Khodyakov, D. (2019). Patient and caregiver perspectives on guideline adherence: The case of endocrine and bone health recommendations for Duchenne muscular dystrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 14(1), 205. <https://doi.org/10.1186/s13023-019-1173-7>
- Donnelly, C. M., Quinlivan, R. M., Herron, A., & Graham, C. D. (2022). A systematic review and qualitative synthesis of the experiences of parents of individuals living with Duchenne muscular dystrophy. *Disability and Rehabilitation*, 1–14. <https://doi.org/10.1080/09638288.2022.2060336>
- Flores, D., Ribate, M. P., Montolio, M., Ramos, F. J., Gómez, M., & García, C. B. (2020). Quantifying the economic impact of caregiving for Duchenne muscular dystrophy (DMD) in Spain. *The European Journal of Health Economics*, 21(7), 1015–1023. <https://doi.org/10.1007/s10198-020-01197-6>
- Gocheva, V., Schmidt, S., Orsini, A.-L., Hafner, P., Schaedelin, S., Weber, P., & Fischer, D. (2019). Psychosocial adjustment and parental stress in Duchenne Muscular Dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology*, 23(6), 832–841. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2019.09.008>
- Houwen-van Opstal, S., Heutinck, L., Jansen, M., Krom, Y. D., Cup, E., Hendriksen, J., Willemsen, M., Verschuuren, J., Niks, E. H., & de Groot, I. (2021). Occurrence of symptoms in different stages of Duchenne muscular dystrophy and their impact on social participation. *Muscle & nerve*, 64(6), 701–709. <https://doi.org/10.1002/mus.27406>
- Kenis-Coskun, O., Imamoglu, S., Karamancioglu, B., Kurt, K., Ozturk, G., & Karadag-Saygi, E. (2022). Comparison of telerehabilitation versus home-based video exercise in patients with Duchenne muscular dystrophy: A single-blind randomized study. *Acta Neurologica Belgica*. <https://doi.org/10.1007/s13760-022-01975-4>

- Landfeldt, E., Edström, J., Buccella, F., Kirschner, J., & Lochmüller, H. (2018). Duchenne muscular dystrophy and caregiver burden: A systematic review. *Developmental Medicine & Child Neurology*, *60*(10), 987–996. <https://doi.org/10.1111/dmcn.13934>
- Nascimento Osorio, A., Medina Cantillo, J., Camacho Salas, A., Madruga Garrido, M., & Vilchez Padilla, J. J. (2019). Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*, *34*(7), 469–481. <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2018.01.001>
- Nishizawa, H., & Nakamura, A. (2021). Changes in motor function in Duchenne muscular dystrophy patients after travel restrictions due to COVID-19. *Muscle & Nerve*, *64*(3), 357–361. <https://doi.org/10.1002/mus.27348>
- Obeidat, H. M., Al Hadid, L. A., AL-Sagarat, A. Y., & Khrisat, M. (2021). Lived Experience of Jordanian Parents Having a Child with Duchenne Muscular Dystrophy. *Journal of Pediatric Nursing*, *57*, 5–10. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.11.001>
- O'Brien, B. C., Harris, I. B., Beckman, T. J., Reed, D. A., & Cook, D. A. (2014). Standards for Reporting Qualitative Research: A Synthesis of Recommendations. *Academic Medicine*, *89*(9), 1245–1251. <https://doi.org/10.1097/ACM.0000000000000388>
- Sætrang, T., Bjørk, I. T., Capjon, H., & Rasmussen, M. (2019). Parent–child communication and timing of interventions are challenges in the Duchenne muscular dystrophy care. *Acta Paediatrica*, *108*(3), 535–540. <https://doi.org/10.1111/apa.14537>
- Sandelowski, M. (2000). Whatever happened to qualitative description? *Research in Nursing & Health*, *23*(4), 334–340. [https://doi.org/10.1002/1098-240X\(200008\)23:4<334::AID-NUR9>3.0.CO;2-G](https://doi.org/10.1002/1098-240X(200008)23:4<334::AID-NUR9>3.0.CO;2-G)
- Sobierajska-Rek, A., Mański, Ł., Jabłońska-Brudło, J., Śledzińska, K., Ucińska, A., & Wierzba, J. (2021). Establishing a telerehabilitation program for patients with Duchenne muscular dystrophy in the COVID-19 pandemic. *Wiener Klinische Wochenschrift*, *133*(7–8), 344–350. <https://doi.org/10.1007/s00508-020-01786-8>

- Sobierajska-Rek, A., Mański, Ł., Jabłońska-Brudło, J., Śledzińska, K., Wasilewska, E., & Szalewska, D. (2021). Respiratory Telerehabilitation of Boys and Young Men with Duchenne Muscular Dystrophy in the COVID-19 Pandemic. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(12), 6179. <https://doi.org/10.3390/ijerph18126179>
- Sulmonte, L. A. G., Bisordi, K., Ulm, E., & Nusbaum, R. (2021). Open communication of Duchenne muscular dystrophy facilitates disclosure process by parents to unaffected siblings. *Journal of Genetic Counseling*, 30(1), 246–256. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1315>
- Thomas, P. T., Rajaram, P., & Nalini, A. (2014). Psychosocial Challenges in Family Caregiving with Children Suffering from Duchenne Muscular Dystrophy. *Health & Social Work*, 39(3), 144–152. <https://doi.org/10.1093/hsw/hlu027>
- Veerapandiyan, A., Wagner, K. R., Apkon, S., McDonald, C. M., Mathews, K. D., Parsons, J. A., Wong, B. L., Eichinger, K., Shieh, P. B., Butterfield, R. J., Rao, V. K., Smith, E. C., Proud, C. M., Connolly, A. M., & Ciafaloni, E. (2020). The care of patients with Duchenne, Becker, and other muscular dystrophies in the COVID -19 pandemic. *Muscle & Nerve*, 62(1), 41–45. <https://doi.org/10.1002/mus.26902>
- Vorster, N., Evans, K., Murphy, N., Kava, M., Cairns, A., Clarke, D., Ryan, M. M., Siafarikas, A., Rowe, P. W., Parkinson, S., Gaynor, O., Chiu, L., Anderson, J., Bayley, K., Jacoby, P., Cross, D., & Downs, J. (2019). Powered standing wheelchairs promote independence, health and community involvement in adolescents with Duchenne muscular dystrophy. *Neuromuscular Disorders*, 29(3), 221–230. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2019.01.010>
- Wasilewska, E., Sobierajska-Rek, A., Śledzińska, K., Małgorzewicz, S., Jassem, E., & Wierzba, J. (2021). Morbidity, Clinical Course and Vaccination against SARS-CoV-2 Virus in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: A Patient Reported Survey. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(1), 406. <https://doi.org/10.3390/ijerph19010406>



## 7. ANEXOS

Tabla Sup. 1: Protocolo de entrevista individual

Etapas de la entrevista	Temas	Ejemplos
Introducción	Propósito del estudio	<i>Mis compañeros y yo estamos llevando a cabo un estudio para conocer las experiencias que habéis tenido los papás y mamás de niños con enfermedades neurológicas dentro del proceso, tanto diagnóstico como tratamiento, y las implicaciones del COVID-19 en esta etapa. Pensamos que vuestras aportaciones pueden ayudar a comprender cuáles son las principales barreras y ayudar a implementar líneas de actuación que permitan ofrecer una mejor atención sanitaria</i>
	Objetivos	<i>Llevar a cabo y publicar un estudio sobre las experiencias de padres, madres o tutores de niños con distrofia muscular de Duchenne durante el proceso de diagnóstico, tratamiento y etapa de COVID-19</i>
	Consideraciones éticas	<i>Las conversaciones serán grabadas exclusivamente con propósitos propios del proceso de investigación. Recordar que la participación es completamente voluntaria y la posibilidad de abandonar en cualquier momento. Todo lo que se diga o comente aquí será tratado estrictamente de forma confidencial, anónima y disponible exclusivamente para el equipo de investigación</i>
	Consentimiento verbal y formal	<i>Otorgado si el participante estuvo de acuerdo verbalmente y firmó el consentimiento formal</i>
Desarrollo	Necesidades previas	<i>Desde tu experiencia, ¿cuáles serían las principales barreras dentro del sistema sanitario que consideras que han sido más importantes o decisivas dentro de todo el proceso del tratamiento de su hijo?</i>

	Experiencias durante la COVID-19	<i>Durante el confinamiento, ¿cuáles fueron las opciones de ayuda y asistencia que tuvisteis desde los centros de salud?</i>
	Herramientas y recursos de apoyo	<i>Y en cuanto a la formación dentro de la pandemia, ¿qué tipo de recursos habéis utilizado que hayan influido en su desarrollo?</i>
Cierre	Preguntas finales	<i>¿Alguna otra cosa que añadir? ¿Alguna otra experiencia o cosa que me quieras contar que consideres importante?</i>
	Agradecimientos	<i>Muchas gracias por esta entrevista, por contarme tu experiencia y aportarme esta información</i>