



ORIGINAL

Perspectivas de pacientes con distrofia muscular de Duchenne: grupo focal para mejorar la calidad asistencial



I. Almendro-Martínez^{a,*}, C. Llorente-Parrado^a, A. Cadarso-Mora^b, M. Nuño-Estévez^b, A. Dumitrescu^b y O. Arroyo-Riaño^b

^a Servicio de Medicina Preventiva y Gestión de Calidad, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

^b Servicio de Rehabilitación Infantil, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

Recibido el 30 de mayo de 2019; aceptado el 30 de junio de 2020

PALABRAS CLAVE

Distrofia muscular de Duchenne;
Calidad de vida;
Grupos focales;
Investigación cualitativa;
Asistencia sanitaria

Resumen

Introducción: La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad compleja que requiere un abordaje multidisciplinar y coordinado. Dado que los esfuerzos terapéuticos se centran en mejorar la calidad de vida del paciente, nos planteamos como objetivo conocer la perspectiva de jóvenes y adolescentes con distrofia muscular de Duchenne, sus familiares y profesionales sanitarios en cuanto a la asistencia sanitaria prestada por el hospital para mejorar la calidad de la misma.

Métodos: Investigación cualitativa mediante 3 grupos focales: pacientes, familiares y profesionales sanitarios. Se elaboró un guion temático y se recopiló la información de las entrevistas con una grabadora de audio. Para el análisis de la información, se codificaron las transcripciones y se extrajeron los significados de cada cita agrupándolos en varios temas.

Resultados/Conclusiones: Las principales preocupaciones de los 3 grupos estaban en la misma línea. Por un lado, la importancia de un equipo multidisciplinar coordinado en una misma unidad que facilite la atención integral. Por otro, el deporte como interés común en estos adolescentes y la consideración de una relación positiva entre ocio y calidad de vida, encontrando de gran utilidad su participación en grupos de terapia física. Para la consecución de este objetivo, es necesario mejorar la coordinación entre el hospital y los diferentes estamentos. Los padres demandaron, además, una mayor cobertura en la asistencia social y psicológica ofertada por el hospital. Por último, se puso de manifiesto la importancia en la humanización de los cuidados (intimidación, adaptación de estructuras, transmisión de información, sexualidad...).

© 2020 FECA. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: isa_am90@hotmail.com (I. Almendro-Martínez).

KEYWORDS

Duchenne muscular dystrophy;
Quality of life;
Focal groups;
Qualitative research;
Health care

Perspectives of patients with Duchenne muscular dystrophy: A focal group to improve healthcare quality

Abstract

Introduction: Duchenne muscular dystrophy is a complex disease that requires a multidisciplinary and coordinated approach. Given that therapeutic efforts are centred on improving the quality of life of the patient, the aim of this study is to find out the views of young people and adolescents with Duchenne muscular dystrophy, their families, and health professionals as regards the healthcare provided by the hospital in order to improve their quality of life.

Methods: A qualitative study was conducted using 3 focal groups consisting of patients, families, and healthcare professionals. A thematic guide was prepared, and the information from the interviews was gathered using a sound recorder. In order to analyse the information, the transcriptions were coded and the significant data of each interview were extracted and grouped into various topics.

Results/Conclusions: The main worries of the 3 groups were along the same line. On the one hand, the importance of a coordinated multidisciplinary team in the same unit that provides the integral care. On the other hand, sport as a common interest in these adolescents, and the consideration of a positive relationship between leisure and quality of life, finding that their participation in physiotherapy groups of great use. To achieve this objective, it is necessary to improve the coordination between the hospital and the different groups. The parents also demanded better cover in the social and psychological care offered by the hospital. Lastly, the importance of humanising the care was mentioned (privacy, adapting of structures, transmission of information, sexuality...).

© 2020 FECA. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular hereditaria ligada al cromosoma X, casi exclusiva de niños, afectando a 1 de cada 3500-6000 varones nacidos vivos^{1,2}. Se debe a una mutación en el gen de la distrofina y tiene sus primeras manifestaciones clínicas entre los 2 y los 5 años con síntomas como «marcha de ánade», torpeza para correr, lordosis lumbar o hipertrofia gemelar³. Las complicaciones musculoesqueléticas, respiratorias y cardíacas ocasionan discapacidad, dependencia y muerte prematura. Aunque la DMD no tiene tratamiento curativo, los avances tecnológicos y farmacológicos, como las terapias génicas⁴, generan importantes mejoras en funcionalidad, deambulación y calidad de vida.

La pérdida de la marcha entre los 12 y 14 años facilita la aparición de complicaciones ortopédicas graves como la escoliosis, que afecta al 90% de los pacientes⁵. La alteración de la función respiratoria, agravada por la escoliosis, ha sido durante muchos años la principal causa de muerte. Sin embargo, el adecuado manejo respiratorio y la aplicación de soporte ventilatorio han disminuido los fallecimientos por causas respiratorias⁶.

La adolescencia es, por tanto, un momento en el que realizar un estrecho seguimiento médico, intensificar el tratamiento fisioterápico respiratorio, los cuidados de enfermería y el empoderamiento de la familia, con un adecuado manejo de diferentes técnicas de fisioterapia, hiperinsufladores, asistentes de tos o ventilación mecánica no invasiva⁷. En esta etapa el paciente, dependiendo de la

edad específica de cada comunidad autónoma, pasa del manejo en el entorno infantil al manejo en el entorno de adultos con la aparición de un número no despreciable de problemas psicosociales. La Normativa sobre el manejo de las complicaciones respiratorias de los pacientes con enfermedad neuromuscular⁸ aconseja la implementación de una consulta multidisciplinar que dé respuesta a las necesidades de estos pacientes y facilite la mejor coordinación. En un esfuerzo por facilitar la atención y disminuir la frecuentación hospitalaria, desde 2012 funciona en nuestro Hospital Materno-Infantil una consulta de enfermedades neuromusculares denominada «Unidad de motóricos», de carácter multidisciplinar, que incluye la Sección de Rehabilitación Infantil (rehabilitadores, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y logopedas), Traumatología, Neumología, Neuropediatría y Cardiología. En un día, se agrupan las valoraciones por diferentes especialistas, así como la realización de las pruebas complementarias y reciclado en sus terapias y actividades de la vida diaria.

Para mejorar la adherencia al tratamiento y la calidad de los cuidados es fundamental contar con la visión de los propios pacientes y familiares. Son escasos los estudios relativos a la calidad de vida de estos, destacando el de Uttley et al.⁹ que analiza 45 artículos para concluir que los test estándar no se adaptan a las necesidades de pacientes con Duchenne. Por ello, desde los servicios de Rehabilitación Infantil y Medicina Preventiva de un hospital terciario se planteó conocer la perspectiva de pacientes, cuidadores principales y profesionales sanitarios en cuanto a la calidad y expectativas de la asistencia sanitaria recibida.

Tabla 1 Criterios de selección y grupos focales formados**Grupo focal de adolescentes***Criterios de selección*

Diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne

Edad: 10-16 años

Seguimiento por el servicio de Rehabilitación Infantil durante al menos 3 meses

Grupo formado

Cinco niños de edades entre 10 y 13 años

Grupo focal de madres y padres*Criterios de selección*

Edad: 25-60 años

Sexo: mujer y varón

Rol: cuidador principal del participante en el grupo focal de adolescentes

Grupo formado

Cuatro madres y 3 padres de 25 a 60 años

Grupo focal de profesionales sanitarios*Criterios de selección*

Edad: 25-60 años

Sexo: mujer y varón

Categoría profesional: medicina, enfermería, fisioterapia, terapia ocupacional

Tiempo de trabajo en el hospital con pacientes neuromusculares: al menos 6 meses

Grupo formado

Tres mujeres y un varón. Edades de 25 a 60 años. Dos médicas, un fisioterapeuta y un terapeuta ocupacional

Tabla 2 Guiones temáticos de los grupos focales*Guion temático grupo focal de adolescentes*

Salud autopercibida

Calidad de vida

Control del dolor

Áreas de mejora

Experiencia en el hospital

Intereses de ocio

Expectativas frente a un nuevo programa terapéutico

Guion temático grupo focal de madres y padres

Vivencia y actitudes ante la enfermedad

Fuentes de información

Respuesta del entorno

Expectativas frente al programa terapéutico

Experiencia en el hospital

Experiencia con asociaciones de pacientes

Coordinación entre niveles asistenciales y servicios

Áreas de mejora

Guion temático grupo focal de profesionales

Dificultades planteadas por la enfermedad

Coordinación entre niveles

Apoyos educativos y sociales

Expectativas frente a un nuevo programa terapéutico

Áreas de mejora

Metodología

Diseño del estudio

Este estudio presenta un enfoque cualitativo. Se seleccionó la técnica de grupo focal¹⁰ como método para generar información porque permite comprender «por qué» y «cómo» se sienten distintas personas en relación con un tema. Es una técnica flexible y abierta donde la interacción entre participantes facilita la obtención de información que no se podría adquirir individualmente¹¹.

Ámbito de estudio

La población diana fueron los adolescentes de 10 a 16 años con DMD en seguimiento por la Sección de Rehabilitación Infantil desde el año 2012, sus familiares y los profesionales sanitarios que participaban en su tratamiento.

Participantes

Se formaron 3 grupos focales siendo la variable principal de segmentación el rol que desempeñaba cada sujeto en relación con la enfermedad: paciente, cuidador o profesional sanitario. Los criterios de selección para la composición de los grupos y los grupos que se formaron finalmente se muestran en la [tabla 1](#).

Método

Para elaborar los guiones de la entrevista se identificaron áreas temáticas ([tabla 2](#)) teniendo en cuenta los objetivos y la revisión bibliográfica, y se plantearon preguntas abiertas.

Captación

La captación de los informantes se realizó a través de un profesional de Rehabilitación, con trato próximo con los niños y sus familiares, que fue el encargado de contactar telefónicamente para invitarles a participar. A los profesionales sanitarios que cumplían los criterios de selección se les captó durante la jornada de trabajo.

Desarrollo de los grupos focales

Las sesiones se llevaron a cabo en un aula con una localización neutra, alejada de las áreas asistenciales del hospital que podrían tener un significado especial para los participantes¹¹. La información fue recopilada mediante grabadora de audio, que se activó exclusivamente durante la reunión. En cada grupo estuvo presente un moderador y uno o 2 observadores que tomaron notas de campo.

Análisis de la información

Para el análisis de la información se empleó una aproximación fenomenológica, es decir, intentando comprender la naturaleza de la experiencia desde la perspectiva de los individuos que la han vivido¹². Se llevó a cabo un análisis de los diferentes discursos para identificar las ideas principales, tanto aquellas relacionadas con los temas propuestos

en el guion como las que emergieron durante el transcurso de las entrevistas. Para ello, en primer lugar, se realizaron transcripciones literales de los audios y se procedió, a continuación, a la eliminación de las grabaciones para preservar el anonimato. Las transcripciones fueron codificadas asignando un código a cada participante que facilitaba al analista el seguimiento del discurso de una misma persona y garantizaba su confidencialidad. Posteriormente, se analizaron los datos, agrupando las ideas de similar contenido y organizándolas por temas^{11,13,14}. En los resultados se muestran las opiniones más repetidas acompañadas de citas textuales ilustrativas de los participantes. Esta forma de presentar los resultados se basa en la empleada en otros trabajos previos de investigación cualitativa^{15,16}, con el objetivo de facilitar la lectura y evitar reiteraciones.

Resultados

Información durante el transcurso de la enfermedad

Los familiares consideraban escasa la información recibida al diagnóstico: qué implicaciones tiene la enfermedad, cuál es el pronóstico y qué pasos han de seguir. La mayoría de ellos también demandaban menor uso de tecnicismos. Los profesionales de Rehabilitación reconocían la dificultad de transmitir información en relación con el pronóstico, ya que es complicado identificar cuánta información quieren recibir los padres, pero también si están preparados para asumirla.

«Cuando te dan el diagnóstico, la información es escasa. Entiendo que a los padres no se nos puede hablar en ese momento pero a lo mejor podrían darnos cuadernillos o páginas web, porque si miras en internet te escandalizas...». (Madre 2)

«Nosotros damos la información conforme ellos la piden... si das la información más lejos de lo que ellos piden pueden hundirse [...] es contradictorio, lo que viven y lo que realmente quieren saber». (Profesional 1)

Equipo asistencial multidisciplinar

Los familiares consideraban muy importante la función del equipo multidisciplinar y algunos expresaban preocupación por la transición a las consultas de adulto. Valoraban positivamente la flexibilidad y apertura del equipo a la hora de tomar en cuenta las propuestas que los padres trasladan. Los profesionales también tenían en consideración las ventajas de esta Unidad de Motóricos, ya que minimiza las visitas hospitalarias y facilita la coordinación entre servicios.

«Tenemos miedo de pasar a las consultas de adultos, donde no hay equipo multidisciplinar. Entramos en que un día al cardiólogo, otro al neumólogo, otro al rehabilitador...». (Madre 3)

Apoyos educativos, sociales y psicológicos

La mayoría de los padres desconocía la existencia de la figura de trabajador social en el hospital y proponía que se ofreciera

la posibilidad de contactar con él. En cuanto a los apoyos educativos, resaltaban la lucha que supone, incluso en colegios especializados, la completa integración de sus hijos. Además, consideraban fundamental que el hospital brinde apoyo psicológico a los pacientes.

«Yo pediría que hubiera un asistente social en el hospital. [...] A mi hijo le cuesta escribir y va a ir a la Universidad, ¿qué tengo que hacer? ¿Dejar de ir a trabajar para irme con él y que pueda hacer una carrera?». (Madre 2)

En cuanto a la opinión de los niños, valoraban el apoyo brindado por sus amigos y especialmente por sus familias. No obstante, en alguna ocasión se habían sentido desplazados por parte de conocidos que no tienen experiencia con la enfermedad a la hora de realizar actividades de ocio.

«Alguna persona con la que no te relacionas con frecuencia da por hecho que ya no puedes hacer nada por tu discapacidad. Con amigos pasa alguna vez, pero en general te conocen». (Niño 2)

Los profesionales percibían buena cobertura de los trabajadores sociales del hospital. En cuanto al apoyo psicológico, veían positiva la presencia de la asociación en contacto con el servicio de Rehabilitación, pues allí el equipo de psicólogos tiene más experiencia con enfermos de Duchenne y los tratamientos son más dirigidos. Consideraban que el momento adecuado para acudir es cuando el niño es más mayor y lo demanda; en las etapas iniciales, muchas veces son los padres quienes están más afectados a nivel psicológico. Además, se hacían conscientes de la falta de comunicación entre el servicio de Rehabilitación y las diferentes asociaciones.

«Sería bueno que estuviéramos más al día de lo que oferta la asociación, quizá tienen terapias que desconocemos y de las que se podrían beneficiar estos pacientes. Si te preguntan en consulta, puedes darles la información y remitir al niño a la asociación». (Profesional 2)

Actividades, deporte y tiempo libre

Entre las preferencias de ocio de los jóvenes se encontraban: salir con los amigos, jugar a la consola o practicar deporte. Eran conscientes de sus limitaciones para realizar ejercicio físico pero demandaban más actividades deportivas. En este sentido, proponían actividades grupales con personas con y sin discapacidad, favoreciendo así la integración.

«A mí me gustaría mucho hacer más deporte, que se juntaran personas con discapacidad y sin discapacidad, así las personas que no conocen bien esto... aprenden». (Niño 2)

Para los profesionales, un programa de actividad física puede ser muy positivo a nivel social y lúdico, aunque el beneficio terapéutico se encuentra principalmente en los pacientes de menor edad que aún no hayan perdido la marcha. Una de las propuestas que planteaban era poner a los pacientes en contacto con centros deportivos adaptados, imitando experiencias similares con otras patologías que han tenido buenos resultados.

«En el Centro de Daño Cerebral trabajan con centros deportivos adaptados para esos pacientes. Allí hay personal cualificado, por lo que están más tranquilos, se lo pasan bien, hacen grupos de terapia y funciona muy bien». (Profesional 2)

Fisioterapia

Los padres expresaban la necesidad de sesiones de fisioterapia ofertadas por el hospital, ya que son imprescindibles en el tratamiento de sus hijos y no disponen de ellas a partir de cierta edad.

«Hasta los 6 años dan sesiones en el Centro Base, luego ya te buscas la vida». (Madre 4)

Formar un grupo de terapia física era uno de los objetivos del equipo rehabilitador, considerando de gran valor para los resultados terapéuticos la implicación de la familia en los ejercicios del niño.

«Tenemos dos objetivos: el grupo de ejercicio terapéutico y buscar alguna forma de comprometer más a la familia con los ejercicios diarios, puesto que su implicación es importante en la evolución». (Profesional 3)

Humanización

Varios padres detectaban áreas de mejora derivadas de su experiencia en hospitalización: baños no adaptados en las habitaciones, manejo de dolor inadecuado o falta de organización de camas. Los niños destacaban los largos tiempos de espera cuando acuden a consulta y la falta de intimidad al desvestirse.

«Cuando operaron a mi hijo, el baño de la habitación no estaba adaptado y decíamos ¿dónde le duchamos? Teníamos que ir a un baño que había en no sé qué zona del pasillo que era el que estaba habilitado». (Madre 3)

Sexualidad

Los profesionales plantearon la problemática de la sexualidad en adolescentes con DMD, un aspecto que no se acostumbra a tratar en las consultas. Resaltaban la importancia de informar a estos pacientes sobre la posibilidad de asesoramiento en temas de sexualidad.

«Otro tema que no abordamos y sería lo suyo es la sexualidad de los adolescentes. . . en la adolescencia y con una limitación tan clara de la movilidad pero con una sensibilidad conservada es también como para aconsejarles. (Profesional 1)

Discusión

Para el grupo focal de madres y padres, uno de los puntos fuertes de la atención sanitaria es la consulta multidisciplinar que facilita el seguimiento y la gestión personalizada de cada caso, perspectiva compartida también por el grupo de profesionales sanitarios. Esta aproximación multidisciplinar es un aspecto clave en el tratamiento de la DMD¹⁷,

pues no solo facilita una buena coordinación y es un ejercicio de buena práctica, sino que ha demostrado aumentar la supervivencia y mejorar la calidad de vida en pacientes con enfermedades neuromusculares¹⁸. Entre las áreas de mejora destacan la escasa información al diagnóstico y la relacionada con el tratamiento y pronóstico. Esta vivencia de falta de información se ha observado anteriormente en la literatura¹⁹, así como la alta proactividad de los padres en la búsqueda de tratamientos²⁰. Todo ello confluye con la tendencia actual de implicarlos cada vez más en la rehabilitación de sus hijos^{21,22}. Los familiares también reclaman mayor apoyo social y psicológico porque lo consideran un pilar imprescindible en el tratamiento. No obstante, algunas publicaciones²³ constatan que los padres perciben de manera más significativa la afectación psicológica y las limitaciones de la enfermedad que los propios hijos, dato que concuerda con la opinión de los profesionales de nuestro estudio.

El grupo de niños tuvo una participación más tímida. El deporte es un punto de interés común y entre sus expectativas está la participación en grupos de terapia física y en actividades deportivas con otros niños tanto con discapacidad como sin ella. Como ya reflejaron Nereo y Hinton²⁴, en general, los intereses y deseos que tienen los niños con distrofia de Duchenne no son diferentes de los que puedan tener otros niños sin esta patología. Entre las actividades de ocio se encuentra la afición por los videojuegos, esto coincide con los resultados de un estudio brasileño²⁵ que pone de manifiesto que los videojuegos constituyen una de las actividades de mayor interés en niños.

Los profesionales tienen gran interés en formar un grupo de terapia física que sirva de forma lúdica y terapéutica y se hacen conscientes de las necesidades de coordinación con las asociaciones. La relación positiva entre ocio y calidad de vida ya se ha descrito previamente en la bibliografía²⁰. Además, en este grupo surge un aspecto de gran interés que no estaba planteado en el guion temático: la sexualidad en adolescentes con Duchenne, un tabú cuyo abordaje debe tenerse en cuenta como un aspecto más de la asistencia sanitaria. Según una revisión realizada en Suecia²⁶, el número de estudios que tratan la salud sexual en personas con distrofia muscular es muy limitado, tanto en lo concerniente a síntomas que disminuyen la calidad sexual como a soluciones para mejorarla. En otro estudio observacional de 2005²⁷, personas con DMD de 18 a 42 años manifestaban como necesidad la capacidad de disfrutar de una vida amorosa más satisfactoria, concluyendo la importancia de ofrecer a personas con esta patología la posibilidad de desarrollar competencias en todas las áreas de la vida, incluida la sexualidad.

Finalmente, cabe destacar la diferencia de opiniones en cuanto a ciertos temas como es el apoyo social prestado por el hospital: los padres piensan que debería fomentarse la figura del trabajador social en el hospital y los profesionales consideran su disponibilidad adecuada. También existen distintos puntos de vista respecto a la información del pronóstico de la enfermedad y en qué momento debe ofrecerse. Algunos estudios ya han hablado del reto psicológico que supone para pacientes y cuidadores integrar el conocimiento de la enfermedad²⁸ y cómo un abordaje en fases tempranas puede ser contraproducente, ya que genera alto grado de ansiedad anticipatoria pero, al mismo tiempo,

también beneficioso porque les permite estar preparados, comprender mejor a sus hijos y compartir de una manera más consciente las vivencias con ellos²⁹.

Es preciso tener en cuenta algunas limitaciones del estudio como es la elección del moderador que, al tratarse de un profesional del hospital, podría haber generado cierto sesgo en las respuestas de los participantes. Para intentar disminuirlo, se escogió para moderar a profesionales del servicio de Medicina Preventiva, sin contacto previo con los pacientes y familiares. Por otro lado, en el grupo focal de profesionales, los entrevistados pertenecían a la misma organización, existe un pasado común que pudo interferir en la forma y contenido de sus intervenciones. El moderador trató de solventar este problema haciendo participe a todos los individuos de modo que todas las opiniones fueran escuchadas. Por último, la técnica del grupo focal tiene la ventaja de permitir la interacción grupal y la estimulación de ideas, pero también la desventaja de que, en ocasiones, puede inhibir opiniones debido a timidez o intimidación. Se redujo este efecto dando pie a todos los participantes durante las entrevistas y con la forma de segregar a los grupos para que existiese la mayor libertad de expresión y las menores relaciones de poder posibles.

Estos hallazgos han permitido poner en marcha acciones de mejora en el proceso asistencial de estos pacientes. En primer lugar, se difundieron los resultados al equipo profesional con el fin de incorporar el punto de vista ofrecido por pacientes y familiares en la práctica diaria. Además, actualmente se proporciona, de forma rutinaria en consulta, información referida a trabajadores sociales del propio hospital o de zona y recursos psicológicos de las asociaciones. Se está desarrollando una consulta de transición a la edad adulta para personas con enfermedades neuromusculares, dadas las diferentes necesidades del paciente infanto-juvenil y adulto³⁰⁻³², con la creación de una figura de gestor de transición que permita la coordinación de los referentes sanitarios. Por último, se ha organizado un protocolo de actividad física adaptada o ejercicio terapéutico. Su objetivo es mejorar la adherencia al ejercicio físico a través de una actividad lúdica adaptada a las características clínicas, que facilite la interacción con sus iguales en un entorno controlado.

Financiación

La presente investigación no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés relacionado directa o indirectamente con los contenidos del manuscrito.

Bibliografía

- Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, Flanigan KM, al-Dahhak R, Gastier-Foster J, et al. Evidence-based path to newborn screening for duchenne muscular dystrophy. *Ann Neurol*. 2012;71:304-13.
- Yiu EM, Kornberg AJ. Duchenne muscular dystrophy. *J Paediatr Child Health*. 2015;51:759-64.
- Quesada Vargas M, Esquivel Rodríguez N, Rosales Gutiérrez JM. Distrofia muscular de Duchene: diagnóstico y tratamiento. *Rev Medica Sinerg*. 2019;4:e315.
- Shieh PB. Emerging strategies in the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Neurotherapeutics*. 2018;15:840-8.
- Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: Diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol*. 2010;9:77-93.
- Bach JR, Martinez D. Duchenne muscular dystrophy: Continuous noninvasive ventilatory support prolongs survival. *Respir Care*. 2011;56:744-50.
- LoMauro A, Romei M, Gandossini S, Pascuzzo R, Vantini S, D'Angelo MG, et al. Evolution of respiratory function in Duchenne muscular dystrophy from childhood to adulthood. *Eur Respir J*. 2018;51:1701418.
- Farrero E, Antón A, Egea CJ, Almaraz MJ, Masa JF, Utrabo I, et al. Normativa sobre el manejo de las complicaciones respiratorias de los pacientes con enfermedad neuromuscular. *Arch Bronconeumol*. 2013;49:306-13.
- Uttley L, Carlton J, Woods HB, Brazier J. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health Qual Life Outcomes*. 2018;16:237.
- Prieto Rodríguez MA, March Cerdá JC. Step by step in the design of a focus group-based study. *Aten Primaria*. 2002;29:366-73.
- García Calvente e MM, Mateo Rodríguez I. El grupo focal como técnica de investigación cualitativa en salud: diseño y puesta en práctica. *Aten Primaria*. 2000;25:181-6.
- Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D. Living with and treating rare diseases. *Qual Health Res*. 2015;25:636-51.
- Aigner M. La técnica de recolección de información mediante los grupos focales. *La sociología en sus escenarios*. 2009 [consultado 22 Febrero 2020]. Disponible en: <http://aprendeenlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/ceo/article/view/1611/1264>.
- Tambo-Lizalde E, Carrasco-Gimeno JM, Mayoral-Blasco S, Rabanaque-Hernández MJ, Abad-Díez JM. Percepciones de pacientes y profesionales sobre la calidad de la atención a personas con enfermedad pulmonar obstructiva crónica. *Aten Primaria*. 2016;48:85-94.
- Triñanes Y, Atienza G, Rial-Boubeta A, Calderón-Gómez C, Álvarez-Ariza M, de-las-Heras-Liñero E, et al. Áreas de mejora en el manejo clínico de la depresión: perspectiva de pacientes, familiares y profesionales. *Rev Calid Asist*. 2016;31:365-72.
- Alonso-Ovies A, Álvarez J, Velayos C, García MM, Luengo MJ. Expectativas de los familiares de pacientes crónicos respecto a la información médica. Estudio de investigación cualitativa. *Rev Calid Asist*. 2014;29:325-33.
- Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Implementation of multidisciplinary care. *Lancet Neurol*. 2010;9:177-89.
- Traynor BJ, Alexander M, Corr B, Frost E, Hardiman O. Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: A population based study, 1996-2000. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2003;74:1258-61.
- Webb CL. Parents' perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child Care Health Dev*. 2005;31:385-96.
- Longo-Araujo de Melo E, Moreno-Valdes MT. Evaluación de la calidad de vida de niños con distrofia muscular de Duchenne. *Rev Neurol*. 2007;45:81-7.
- Iversen MD, Shimmel JP, Ciacera SL, Prabhakar M. Creating a family-centered approach to early intervention services: Perceptions of parents and professionals. *Pediatr Phys Ther*. 2003;15:23-31.

22. Brown M, Gordon WA. Empowerment in measurement: 'muscle''voice' and subjective quality of life as a gold standard. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85:513–20.
23. Ennett ST, DeVellis BM, Earp JA, Kredich D, Warren RW, Wilhelm CL. Disease experience and psychosocial adjustment in children with juvenile rheumatoid arthritis: Children's versus mothers' reports. *J Pediatr Psychol.* 1991;16:557–68.
24. Nereo NE, Hinton VJ. Three wishes and psychological functioning in boys with duchenne muscular dystrophy. *J Dev Behav Pediatr.* 2003;24:96–103.
25. Munguba Calderaro M, Valdés Moreno MT, Matos Cordeiro de V, Silva da CAB. Jogos eletrônicos: apreensão de estratégias de aprendizagem. *Rev Bras em Promoção da Saúde.* 2003;16:47–56.
26. Areskoug-Josefsson K. Muscular dystrophy and sexual health. *OA Musculoskelet Med.* 2013;1:17.
27. Rahbek J, Werge B, Madsen A, Marquardt J, Steffensen BF, Jeppesen J. Adult life with Duchenne muscular dystrophy: Observations among an emerging and unforeseen patient population. *Pediatr Rehabil.* 2005;8:17–28.
28. Boström K, Ahlström G. Living with a hereditary disease: Persons with muscular dystrophy and their next of kin. *Am J Med Genet Part A.* 2005;136A:17–24.
29. Daack-Hirsch S, Holtzer C, Cunniff C. Parental perspectives on the diagnostic process for Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Am J Med Genet Part A.* 2013;161:687–95.
30. Lue YJ, Chen SS, Lu YM. Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: From adolescence to young men. *Disabil Rehabil.* 2017;39:1408–13.
31. Hamdani Y, Mistry B, Gibson BE. Transitioning to adulthood with a progressive condition: Best practice assumptions and individual experiences of young men with Duchenne muscular dystrophy. *Disabil Rehabil.* 2015;37:1144–51.
32. Lindsay S, McAdam L, Mahendiran T. Enablers and barriers of men with Duchenne muscular dystrophy transitioning from an adult clinic within a pediatric hospital. *Disabil Health J.* 2017;10:73–9.