

Aplicación de escalas funcionales en pacientes con distrofia muscular de Duchenne

Application of Functional Scales in Patients with Duchenne Muscular Dystrophy

Aplicação de escalas funcionais em pacientes com distrofia muscular de Duchenne

Edicson Ruiz-Ospina¹

Diana Pilar Soto-Peña^{2*}

Sandra Milena Castellar-Leones³

Norma Carolina Barajas-Viracachá⁴

Paulo César Becerra-Ortiz⁵

Edna Julieth Bobadilla-Quesada⁶

Carlos Ernesto Bolaños-Almeida⁷

-
- 1 Profesor titular de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3664-4903>
 - 2 Coordinadora de Fisioterapia, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0401-1404>
 - 3 Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares de Biotecgen. Profesora del Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia. Proceso de Rehabilitación del Hospital Universitario Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4559-2965>
 - 4 Departamento de Neurología Infantil, Hospital Internacional de Colombia (Piedecuesta, Santander, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9494-2618>
 - 5 Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Somefyr S. A. S. (Cúcuta, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-0599-5633>
 - 6 Departamento de Neurología Infantil, Hospital Universitario San Ignacio (Bogotá, Colombia). Junta de Enfermedades Neuromusculares, Fundación Hospital de La Misericordia (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5023-4644>
 - 7 Coordinador del Laboratorio de Sueño, Departamento de Neurología Infantil, Fundación HOMI (Hospital Pediátrico de la Misericordia) (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0064-723X>

José Manuel Cañón-Zambrano⁸
Manuel Huertas-Quiñones⁹
Jenny Libeth Jurado-Hernández¹⁰
Juan David Lasprilla-Tovar¹¹
Isabel Londoño-Ossa¹²
Sergio Alejandro Nossa-Almanza¹³
Blair Ortiz-Giraldo¹⁴
Fernando Ortiz-Corredor¹⁵
Sandra Yaneth Ospina-Lagos¹⁶
Juan Carlos Prieto-Rivera¹⁷
Carolina Rivera-Nieto¹⁸

-
- 8 Neurólogo pediatra del Instituto Neurológico de Colombia (Medellín, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3709-0500>
- 9 Profesor titular de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). Departamento de Cardiología Pediátrica. Coordinador de la Clínica de Falla Cardíaca y Trasplante Cardíaco Pediátrico, Instituto de Cardiopatías Congénitas, LaCardio (Bogotá, Colombia). Profesor titular de la Universidad del Rosario (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2552-9870>
- 10 Subdirectora de Docencia e Investigación, Hospital Militar Central (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6610-9207>
- 11 Departamento de Endocrinología Pediátrica, Fundación HOMI (Hospital Pediátrico de la Misericordia) (Bogotá, Colombia). Departamento de Endocrinología Pediátrica, Clínica Marly Jorge Cavelier Gaviria (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7165-0057>
- 12 Departamento de Rehabilitación Pediátrica, Hospital Universitario del Valle (Cali, Colombia). Departamento de Rehabilitación Pediátrica, Clínica Imbanaco Quirón Salud (Cali, Colombia). Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares de la Fundación Clínica Infantil Club Noel (Cali, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9902-3514>
- 13 Departamento de Ortopedia Infantil, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6917-715X>
- 14 Departamento de Neurología Infantil, Hospital San Vicente Fundación (Medellín, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9165-4004>
- 15 Profesor de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). Jefe del Departamento de Medicina Física y Rehabilitación, Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7427-3576>
- 16 Genetista. Profesora asistente de la Universidad Nacional de Colombia (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0397-0910>
- 17 Profesor asistente del Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8706-0775>
- 18 Jefe del Servicio de Genética Médica, Hospital Pediátrico-La Cardio (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8853-6509>

Felipe Ruiz-Botero¹⁹

María Claudia Salcedo-Maldonado²⁰

Fernando Suárez-Obando²¹

Lina Marcela Tavera-Saldaña²²

María Julia Torres-Nieto²³

Diana Carolina Sánchez-Peñarete²⁴

Recibido: 1.º de febrero del 2024 • **Aprobado:** 16 de enero del 2025

Doi: <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.13771>

Para citar este artículo: Ruiz-Ospina E, Soto-Peña DP, Castellar-Leones SM, Barajas Viracachá NM, Becerra Ortiz PC, Bobadilla Quesada EJ, Bolaños Almeida CE, Cañón Zambrano JM, Huertas Quiñones M, Jurado Hernández JL, Lasprilla Tovar JD, Londoño Ossa I, Nossa Almanza SA, Ortiz Giraldo B, Ortiz-Corredor F, Ospina Lagos SY, Prieto JC, Rivera-Nieto C, Ruiz-Botero F, Salcedo-Maldonado M, Suárez-Obando F, Tavera-Saldaña LM, Torres-Nieto MJ, Sánchez-Peñarete DC. Aplicación de escalas funcionales en pacientes con distrofia muscular de Duchenne. Rev Cienc Salud. 2025;23(esp.):1-14. <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.13771>

Resumen

La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad que se asocia con debilidad muscular progresiva y deterioro funcional. El manejo clínico, la instauración del tratamiento y el seguimiento de los pacientes dependen del estado funcional y de la repercusión de la enfermedad en la calidad de vida. Las escalas funcionales son instrumentos de medición, estandarizados y validados, que permiten hacer seguimiento a la evolución de la enfermedad, caracterizar el fenotipo de los pacientes, predecir la pérdida funcional y evaluar el impacto de las intervenciones. El artículo describe las escalas funcionales que, de acuerdo con la evidencia disponible, pueden usarse en pacientes con distrofia muscular de Duchenne.

Palabras clave: distrofia muscular de Duchenne; escalas; estatus funcional.

Abstract

Duchenne muscular dystrophy is a disease associated with progressive muscle weakness and functional decline. Clinical management, initiation of treatment, and follow-up of patients depend on their functional status and the impact of the disease on quality of life. Functional scales are standardized

¹⁹ Profesor Facultad de Ciencias de la Salud, Investigador del Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras (CIACER), Universidad ICESI, Cali, Colombia. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9536-7080>

²⁰ Fisiatra. Miembro de la Junta de Enfermedades Neuromusculares del Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3207-4701>

²¹ El Dr. Suárez falleció con posterioridad a su participación como autor de este artículo. En ese momento era el director del Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana (Bogotá, Colombia). Perteneció al Departamento de Genética, Hospital Universitario San Ignacio (Bogotá, Colombia).

²² Neuróloga pediatra. Directora científica de Neuroconexión IPS (Armenia, Colombia). Profesora titular de la Universidad del Quindío (Armenia, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6589-0249>

²³ Neurología Infantil. Consultorio particular (Valledupar, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-1567-3451>

²⁴ Junta de Enfermedades Neuromusculares del Instituto Roosevelt (Bogotá, Colombia). ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4612-3324>

* Autora de correspondencia: dianasoto3023@gmail.com

and validated measurement tools that allow monitoring of disease progression, characterization of the patients' phenotype, prediction of functional loss, and evaluation of the impact of interventions. This article describes the functional scales that, according to the available evidence, can be used in patients with Duchenne muscular dystrophy.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; scales; functional status.

Resumo

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença associada à fraqueza muscular progressiva e deterioração funcional. O manejo clínico, o início do tratamento e o acompanhamento dos pacientes dependem do estado funcional e do impacto da doença na qualidade de vida. As escalas funcionais são instrumentos de medida padronizados e validados que permitem acompanhar a evolução da doença, caracterizar o fenótipo dos pacientes, prever a perda funcional e avaliar o impacto das intervenções. A presente revisão busca descrever as escalas funcionais que, de acordo com as evidências disponíveis, podem ser utilizadas em pacientes com DMD.

Palavras-chave: distrofia muscular de Duchenne; escalas; estado funcional.

Introducción

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad genética, recesiva, ligada al cromosoma X, como resultado de la deficiencia de la enzima distrofina. Se manifiesta clínicamente por debilidad muscular de inicio temprano, atrofia progresiva, mecanismos compensatorios posturales, y un alto riesgo de contracturas, deformidades musculoesqueléticas y pérdida funcional significativa (1-13). Las personas que padecen DMD presentan riesgo de muerte temprana, debido a las complicaciones cardiopulmonares asociadas con la enfermedad (14). No existe un tratamiento que cure la DMD, pero se cuenta con terapias modificadoras de la enfermedad (1-4,9,10,15-28) que retrasan su progresión, prolongan la funcionalidad del paciente y mejoran su estado cardiorrespiratorio y su calidad de vida (29-38).

Los avances en la terapéutica de los pacientes con DMD hacen importante la posibilidad de medir su eficacia e identificar los desenlaces clínicos, así como el impacto del tratamiento en la morbilidad y funcionalidad del paciente (30,39). Por ello, es necesario disponer de medidas de evaluación efectivas y validadas que valoren diferentes aspectos en los pacientes con DMD (40).

La presente revisión tiene como objetivo describir las escalas funcionales que, de acuerdo con la evidencia publicada, pueden utilizarse en pacientes con DMD.

Uso de las escalas funcionales en la evaluación de los pacientes con distrofia muscular de Duchenne

Las escalas funcionales (EF) son instrumentos de medición, estandarizados y validados, que evalúan las habilidades de un individuo para desenvolverse en su ambiente, ejercer su autocuidado y participar en actividades de la vida diaria (41). Las EF proporcionan puntajes que valoran cuantitativamente la funcionalidad individual y el grado de discapacidad (41,42). La Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF; tabla 1) describe el estado de los pacientes en un lenguaje unificado y estandarizado, teniendo en cuenta dos componentes: funcionamiento/discapacidad y factores contextuales (42).

Tabla 1. Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF)

Funcionamiento y discapacidad		Factores contextuales	
Cuerpo	Actividades y participación	Factores ambientales	Factores contextuales
Funciones de los sistemas corporales	Funcionamiento desde una perspectiva individual y social	Entorno inmediato	Influencias internas sobre el funcionamiento y la discapacidad
Estructuras corporales		Entorno general	

Fuente: tomada y adaptada de (42).

Estudios clínicos realizados respaldan el uso de las EF en la valoración de los pacientes con DMD (15,39,43-45), debido a su utilidad para hacer seguimiento de la evolución de la enfermedad, caracterizar el fenotipo de los pacientes, predecir la pérdida funcional y evaluar el impacto de las intervenciones (15,45) y el requerimiento de intervenciones adicionales —como la terapia ocupacional y física, intervenciones con ortesis y sistemas adaptativos, entre otros— (40). Las EF han demostrado su eficacia tanto en pacientes ambulantes como en los no ambulantes (15,45), como se ve en la tabla 2.

Tabla 2. Escalas de evaluación en rehabilitación

Evaluaciones funcionales estandarizadas	Medidas de resultados percibidos por los pacientes
Evaluación Ambulatoria North Star (NSAA)	Medidas de discapacidad/escalas de participación
Pruebas funcionales cronometradas	Instrumento de Recopilación de Datos de Resultados Pediátricos (PODCI)
Test de Marcha en 6 Minutos (6MWT)	Índice de Evaluación Pediátrica de Discapacidad (PEDI)
Medición de la Función Motora (MFM)	Calidad de vida
Escala de Brooke para miembros superiores	Inventario de Calidad de Vida Pediátrica (PedsQL)
Escala de Vignos para miembros inferiores	Otros
Escala clasificación de Egen EK2	Escalas de dolor
Escala de Funcionamiento de Miembros Superiores (PUL)	Escalas de Fatiga Escala de Disnea de Borg

Dada la rápida progresión y la pérdida de la funcionalidad en pacientes con DMD (14), debe considerarse una valoración funcional de aspectos como: rangos de movimiento pasivos, postura y alineación, fuerza muscular, funcionalidad, calidad de vida y participación en actividades de la vida diaria (15,45). Con esta evaluación se puede determinar la progresión de la enfermedad y orientar el manejo de los pacientes (14,46).

Es importante hacer hincapié en que las escalas deben usarse de acuerdo con el manual de implementación y estandarización y con su esquema de puntuación. Además, deben ser aplicadas por personal entrenado, con conocimiento de la enfermedad, que pueda garantizar la coherencia y validez de sus resultados. El empleo sistemático de las EF durante la vida del paciente anticipa requerimientos asociados con el manejo del dolor (47-49), la fatiga (50), la discapacidad (51), la calidad de vida (52) y los desenlaces del paciente (53). Lo anterior permite llevar a cabo una rehabilitación preventiva, en busca de preservar la fuerza y disminuir la pérdida muscular, las contracturas y las deformidades concomitantes (40).

Escalas usadas en pacientes con distrofia muscular de Duchenne

Evaluación Ambulatoria North Star

La Evaluación Ambulatoria North Star (NSAA) es una escala funcional estandarizada, compuesta por 17 apartados, ordenados según la edad en la que se adquieren las capacidades funcionales, que van desde ponerse de pie hasta el salto monopodal. Cada apartado otorga un valor de 2 puntos para un valor total de 34 (54,55).

Es una escala robusta y de fácil aplicación psicométrica y tradicional que detecta las habilidades que se van deteriorando de acuerdo con la historia natural de la enfermedad (56).

Esta escala se tradujo y validó al español en el 2021, para facilitar su aplicación en regiones de habla hispana (55). Su uso ha sido recomendado por las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46) y por el Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, que recomienda su implementación en menores y mayores de 5 años, cada 6 meses, según la fase en la que esté el paciente (existen dos escalas Northstar revisadas para menores de 5 años: la 3.0 y la 3.5) (45).

Pruebas funcionales cronometradas

Las pruebas funcionales cronometradas son pruebas estandarizadas que determinan la funcionalidad del paciente con DMD. Están compuestas por el tiempo para correr/caminar 10 metros, el tiempo para subir 4 escalones, el tiempo que toma el paciente para pasar de

decúbito supino a posición de pie o de decúbito supino a posición sentado. Estas pruebas son confiables y de fácil aplicación en niños a partir de los 4 años (45). Permiten predecir la pérdida de habilidades motoras según los resultados obtenidos (45). Su uso se encuentra recomendado por las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46) y por el Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, que sugiere su implementación en menores y mayores de 5 años, cada 6 meses, de acuerdo con la fase en la que esté el paciente (45).

Test de Marcha de 6 Minutos

El Test de Marcha de 6 Minutos (6MWT) mide la distancia máxima que puede recorrer una persona sobre una superficie plana en 6 minutos (57). Inicialmente, se desarrolló como una herramienta de evaluación global del desempeño cardíaco, respiratorio, circulatorio y muscular, en múltiples patologías (57). Se ha validado en pacientes con enfermedades neuromusculares y es de gran utilidad para evaluar la respuesta a las intervenciones terapéuticas y para establecer el pronóstico sobre el deterioro esperado, según la historia natural de la enfermedad. La 6MWT en pacientes con DMD se correlaciona estrechamente con la edad, pues hay una mejoría importante en los primeros 7 años de vida y, luego, un deterioro significativo asociado con la evolución de la enfermedad (58).

Esta es la escala que mejor se correlaciona con la NSAA (56). Los pacientes que logran una distancia inferior a los 350 metros en el 6MWD inicial tienen un deterioro funcional más acelerado que aquellos que logran distancias mayores a 350 metros en el 6MWD (58). Su uso se encuentra recomendado por las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46) y el Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, que indica su implementación en mayores de 5 años, cada 6 meses, de acuerdo con la fase en la que esté el paciente (45).

Medición de la Función Motora

La Medición de la Función Motora (MFM) es una escala funcional estandarizada, desarrollada para determinar la función motora y la progresión de la debilidad neuromuscular. Hay dos versiones de la escala: MFM-32, para pacientes mayores de 6 años, y MFM-20, para pacientes entre 2 y 6 años. Puede aplicarse tanto en pacientes ambulantes como no ambulantes (59). Permite la evaluación de tres áreas funcionales: D1: bipedestación y transferencias; D2: función motora axial y proximal, y D3: función motora distal (59). El Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne recomienda la implementación de la MFM-20 en pacientes menores de 5 años, y la MFM-32, en pacientes mayores de 5 años y en pacientes no ambulantes, con un seguimiento cada 6 meses, ajustado a la fase en la que se encuentra el paciente (45).

Escala de Brooke para miembros superiores

La Escala de Brooke es una escala ordinal usada para evaluar la funcionalidad de los miembros superiores. Fue diseñada para pacientes con DMD (60,61) y consta de 6 apartados en los que se evalúa la capacidad de movimiento y la fuerza de los miembros superiores (62). Está recomendada por las guías de diagnóstico y manejo de DMD (14,46).

Escala de Vignos para miembros inferiores

La Escala de Vignos es una escala ordinal usada para valorar la funcionalidad de los miembros inferiores. Evalúa la funcionalidad y los rangos de movimiento en pacientes con DMD, en una escala de 1 a 7 (60-62). La recomiendan las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46), por su alta confiabilidad interclase, que se correlaciona con la funcionalidad en el examen clínico en la DMD (61).

Escala de Clasificación de Egen (EK2)

La Escala de Clasificación de Egen se diseñó para evaluar las habilidades funcionales y la discapacidad en pacientes con DMD, luego de perder la ambulación (63). El puntaje va de 0 a 51, donde 0 representa la mayor funcionalidad independiente. La escala se basa en el desempeño del paciente en 17 ítems que determinan la habilidad para realizar diferentes actividades que dependen de la función motora y definen el estado funcional del paciente (64). Se encuentra traducida y validada al español (64) y su uso está recomendado por las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46) y el Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, que recomienda su implementación en pacientes no ambulantes, con seguimientos cada 6 meses, de acuerdo con la fase en la que se encuentre el paciente (45).

Escala de Rendimiento de la Extremidad Superior

La Escala de Rendimiento de la Extremidad Superior (PUL, por sus siglas en inglés) se diseñó específicamente para evaluar la función de los miembros superiores en pacientes con DMD, tanto ambulantes como no ambulantes (65). Tiene tres dominios que analizan el desempeño de los miembros superiores en actividades clínicamente relevantes en la vida diaria, pero se enfoca en la progresión de la enfermedad de proximal a distal en el segmento superior (hombro), medio (codo) e inferior (muñeca) (65). Existen dos versiones de la escala: la primera versión (PUL 1.2), con una puntuación total de 74, y la versión revisada de la escala (PUL 2.0), con una puntuación total de 42. Ambas versiones están validadas y han demostrado ser confiables y útiles para detectar cambios funcionales significativos relacionados con la progresión de la enfermedad y el uso de terapias, como los glucocorticoides (66). Las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46) y el Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de

Duchenne recomiendan su implementación en pacientes no ambulantes, con seguimientos cada 6 meses, de acuerdo con la fase en la que se encuentre el paciente (45).

Resultados percibidos por los pacientes

Existen escalas que valoran la repercusión de la enfermedad en el paciente y cómo percibe su enfermedad. Dentro de estas, las guías de diagnóstico y manejo de la DMD aconsejan el Instrumento de Recopilación de Datos de Resultados Pediátricos (PODCI) y el Índice de Evaluación Pediátrica de Discapacidad (PEDI) (14,46). Estas mismas guías de diagnóstico y manejo de la DMD recomiendan el Inventario de Calidad de Vida Pediátrica (PedsQL) como el estándar de valoración de calidad de vida en pacientes con DMD (14).

Otras escalas

En los pacientes con DMD, adicionalmente al seguimiento de la funcionalidad y la calidad de vida, es importante hacer un seguimiento de los síntomas asociados con la enfermedad. Esto es posible hacerlo mediante escalas estandarizadas, como la Escala de Dolor (47-49), la Escala de Fatiga (50) y la Escala de Disnea de Borg (67). Su uso se encuentra recomendado por las guías de diagnóstico y manejo de la DMD (14,46).

Conclusiones

La evaluación de los pacientes con DMD mediante escalas funcionales analiza la progresión de la enfermedad de forma estandarizada para orientar el manejo multidisciplinario según las necesidades de cada persona. Se recomienda utilizar las mismas mediciones funcionales, de manera consistente en el tiempo, por personal entrenado en la aplicación de estas escalas y con conocimiento de la enfermedad. Para asegurar la calidad de la evaluación con escalas funcionales se debe garantizar:

- La aplicación estandarizada, de acuerdo con los manuales y recomendaciones disponibles para cada escala.
- La utilización de los esquemas de puntuación definidos para cada escala.
- Las condiciones óptimas de aplicación (los materiales adecuados, el espacio apropiado y la disponibilidad de tiempo necesaria para cada escala).

Contribución de los autores

Todos los autores participaron en la concepción, el diseño, la interpretación de la información, la planeación del artículo y su revisión, y aprobaron la versión final del manuscrito.

Coordinación editorial

Integralis HGS (Daniel Rodríguez, MD, y María Stella Salazar, MD).

Financiación

PTC Therapeutics ha financiado el servicio de *medical writing* para este artículo.

Conflicto de intereses

NCBV, CEBA, ILO, FRB, MS-M y LT han recibido honorarios de PTC Therapeutics. SMC-L ha sido *speaker* para PTC Therapeutics y Valentech Pharma. FRC ha recibido pagos por asesorías para PTC Therapeutics. SYOL ha sido conferencista sobre DMD para PTC Therapeutics, Valentech y Sarepta.

Referencias

1. 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(1):77-93.
2. Vignos PJ. Rehabilitation in progressive muscular dystrophy. New Haven, CT: Licht; 1968. p. 593-615.
3. Dubowitz V. Progressive muscular dystrophy: prevention of deformities. *Clin Pediatr Phila*. 1964;3:323-8.
4. Roy L, Gibson DA. Pseudohypertrophic muscular dystrophy and its surgical management: review of 30 patients. *Can J Surg*. 1970;13(1):13-21.
5. McDonald CM, Abresch RT, Carter GT, WM F Jr, Johnson ER, Kilmer DD. Profiles of neuromuscular diseases: Duchenne muscular dystrophy. *Am J Phys Med Rehabil*. 1995;74:S70-S92.

6. Siegel IM. Pathomechanics of stance in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1972;53(9):403-6.
7. Siegel IM, Weiss LA. Postural substitution in Duchenne's muscular dystrophy. *Jama.* 1982;247(5).
8. Sutherland DH, Olshen R, Cooper L. The pathomechanics of gait in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 1981;23(1):3-22.
9. Brooke MH, Fenichel GM, Griggs RC. Duchenne muscular dystrophy: patterns of clinical progression. 1989;39(4):475-81.
10. Johnson E, Walter J. Zeiter Lecture: pathokinesiology of Duchenne muscular dystrophy: implications for management. *Arch Phys Med Rehabil.* 1977;58(1):4-7.
11. Hsu JD, Furumasu J. Gait and posture changes in the Duchenne muscular dystrophy child. *Clin Orthop Relat Res.* 1993;(288):122-5.
12. Siegel IM. Knee moments in Duchenne muscular dystrophy. *Lancet.* 1986;2(8513):977-8.
13. Wagner MB, PJ V Jr, Carlozzi C. Duchenne muscular dystrophy: a study of wrist and hand function. *Muscle Nerve.* 1989;12(3):236-44.
14. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-67.
15. Bushby K, Connor E. Clinical outcome measures for trials in Duchenne muscular dystrophy: report from International Working Group meetings. *Clin Investig.* 2011 Sep;1(9):1217-35.
16. Dubowitz V. Prevention of deformities. *Isr J Med Sci.* 1977;13(2):183-8.
17. Fowler W. Rehabilitation management of muscular dystrophy and related disorders: II. *Compr Care Arch Phys Med Rehabil.* 1982;63(7):322-8.
18. Miller G, Dunn N. An outline of the management and prognosis of Duchenne muscular dystrophy in Western Australia. *Aust Paediatr J.* 1982;18(4):277-82.
19. Johnson ER, WM F Jr, Lieberman JS. Contractures in neuromuscular disease. *Arch Phys Med Rehabil.* 1992;73(9):807-10.
20. Johnson EW, Kennedy JH. Comprehensive management of Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1971;52(3):110-4.
21. McDonald CM. Limb contractures in progressive neuromuscular disease and the role of stretching, orthotics, and surgery. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 1998;9(1):187-211.
22. Case LE. Physical therapy and orthotic devices. En: Huml R, editor. *Muscular dystrophy: a concise guide.* Philadelphia: Springer; 2015. p. 73-104.
23. Vignos PJr. Physical models of rehabilitation in neuromuscular disease. *Muscle Nerve.* 1983;6(5):323-38.
24. Yilmaz A, Sechtem U. Cardiac involvement in muscular dystrophy: advances in diagnosis and therapy. *Heart.* 2012;98(5):420-9.

25. Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. *Neuromuscul Disord.* 2002 Jun;2003;13(2):166-72.
26. McNally EM. New approaches in the therapy of cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Anny Rev Med.* 2007;58:75-88.
27. Buckner JL, Bowden SA, Mahan JD. Optimizing bone health in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Endocrinol.* 2015;2015. <https://doi.org/10.1155/2015/928385>
28. McAdam LC, Mayo AL, Alman BA, Biggar WD. The Canadian experience with long-term deflazacort treatment in Duchenne muscular dystrophy. *Acta Myol.* 2012;31(1):16-20.
29. Moxley RT, Pandya S, Ciafaloni E, Fox DJ, Campbell K. Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management. *J Child Neurol.* 2010;25(9):1116-29.
30. Kim J, Jung IY, Kim SJ, Lee JY, Park SK, Shin HI, et al. A new functional scale and Ambulatory Functional Classification of Duchenne muscular dystrophy: scale development and preliminary analyses of reliability and validity. *Ann Rehabil Med.* 2018;42(5):690-701.
31. Vignos PJ, Wagner MB, Karlinchak B, Katirji B. Experience at the university hospitals of Cleveland: evaluation of a program for long-term treatment of Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Jt Surg Am.* 1996;78(12):1844-52.
32. Siegel IM. Plastic-molded knee-ankle-foot orthoses in the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil.* 1975;56(7):322.
33. Bakker JP, Groot IJ, Beckerman H, Jong BA, Lankhorst GJ. The effects of knee-ankle-foot orthoses in the treatment of Duchenne muscular dystrophy: review of the literature. *Clin Rehabil.* 2000;14(4):343-59.
34. Hyde SA, Scott OM, Goddard CM, Dubowitz V. Prolongation of ambulation in Duchenne muscular dystrophy by appropriate orthoses. *Physiotherapy.* 1982;68(4):105-8.
35. Siegel IM. Prolongation of ambulation through early percutaneous tenotomy and bracing with plastic orthoses. *Isr J Med Sci.* 1977;13(2):192-6.
36. Vignos PJ, Archibald K. Maintenance of ambulation in childhood muscular dystrophy. *J Chronic Dis.* 1960;12:273-90.
37. Vignos PJ, Wagner M, Kaplan J, Spencer GJ. Predicting the success of reambulation in patients with Duchenne muscular dystrophy. *J Bone Jt Surg Am.* 1983;65(6):719-28.
38. Gardner-Medwin D. Controversies about Duchenne muscular dystrophy. (2) Bracing for ambulation. *Dev Med Child Neurol.* 1979;21(5):659-62.
39. Mazzone ES, Vasco G, Palermo C, Bianco F, Galluccio C, Ricotti V, et al. A critical review of functional assessment tools for upper limbs in Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54(10):879-85.
40. Case LE, Apkon SD, Eagle M, Gulyas A, Juel L, Matthews D, et al. Rehabilitation management of the patient with Duchenne muscular dystrophy. *Pediatrics.* 2018;142(October):S17-33. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333D>
41. Jette DU, Halbert J, Iverson C, Miceli E, Shah P. Use of standardized outcome measures in physical therapist practice: perceptions and applications. *Phys Ther.* 2009;89(2):125-35.

42. Organización Mundial de la Salud, Organización Panamericana de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud: CIF [internet]. Ginebra: OMS; 2001. Disponible en: https://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/43360/9241545445_spa.pdf
43. Stuber WA, Metcalf WK. Reliability of quantitative muscle testing in healthy children and in children with Duchenne muscular dystrophy using a hand-held dynamometer. *Phys Ther*. 1988 Jun;68(6):977-82.
44. Escolar DM, Henricson EK, Mayhew J, Florence J, Leshner R, Patel KM, et al. Clinical evaluator reliability for quantitative and manual muscle testing measures of strength in children. *Muscle Nerve*. 2001 Jun;24(6):787-93.
45. Palacios Espinosa X, Muñoz Rivas M, Castellar Leones SM, Ruiz Ospina E, Chaustre Ruiz DM, Camacho Echeverri R et al. Consenso Colombiano para el Seguimiento de Pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne. *Pediatría*. 2019;52(3). https://www.researchgate.net/publication/340127747_Consenso_colombiano_para_el_seguimiento_de_pacientes_con_Distrofia_muscular_de_Duchenne
46. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018;17(4):347-61.
47. Zebracki K, Drotar D. Pain and activity limitations in children with Duchenne or Becker muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2008;50(7):546-52.
48. Pangalila RF, Bos GA, Bartels B, Bergen M, Stam HJ, Roebroek ME. Prevalence of fatigue, pain, and affective disorders in adults with Duchenne muscular dystrophy and their associations with quality of life. *Arch Phys Med Rehabil*. 2015;96(7):1242-7.
49. Mularski RA, White-Chu F, Overbay D, Miller L, Asch SM, Ganzini L. Measuring pain as the 5th vital sign does not improve quality of pain management. *J Gen Intern Med*. 2006;21(6):607-12.
50. Angelini C, Tasca E. Fatigue in muscular dystrophies. *Neuromuscul Disord*. 2012;22(suppl 3).
51. Davis SE, Hynan LS, Limbers CA. The PedsQL in pediatric patients with Duchenne muscular dystrophy: feasibility, reliability, and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory Neuromuscular Module and Generic Core Scales. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2010;11(3):97-109.
52. Lue YJ, Chen SS, Lu YM. Quality of life of patients with Duchenne muscular dystrophy: from adolescence to young men. *Disabil Rehabil*. 2017;39(14):1408-13.
53. Ruperto N, Ravelli A, Pistorio A. Paediatric Rheumatology International Trials Organisation. Cross-cultural adaptation and psychometric evaluation of the Childhood Health Assessment Questionnaire (CHAQ) and the Child Health Questionnaire (CHQ) in 32 countries. *Rev Gen Methodol Clin Exp Rheumatol*. 2001;19(4,suppl 23).
54. Mercuri E, Coratti G, Messina S, Ricotti V, Baranello G, D'Amico A, et al. Revised North Star Ambulatory Assessment for Young Boys with Duchenne Muscular Dystrophy. *PloS One*. 2016;11(8):e0160195.
55. Medina-Cantillo J, Moya-Arcos O, Padrós-Domingo N, Roca-Urraca S, Vigo-Morancho M, Peiro SM. Spanish translation and linguistic validation of the North Star Ambulatory

- Assessment for Duchenne muscular dystrophy functional evaluation. *Rev Neurol*. 2021 May 16;72(10):337-42.
56. Nelson LL, Iannaccone ST. Clinical outcome assessments in Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy: past, present and future. *Neuromuscul Disord*. 2021 Oct;31(10):1028-37.
57. Matos Casano HA, Anjum F. Six minute walk test. En: StatPearls [internet]. 2022 Jun 19. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK576420/>
58. McDonald CM, Henricson EK, Abresch RT, Florence J, Eagle M, Gappmaier E, et al. The 6-minute walk test and other clinical endpoints in Duchenne muscular dystrophy: reliability, concurrent validity, and minimal clinically important differences from a multi-center study. *Muscle Nerve*. 2013 Sep;48(3):357-68.
59. De Lattre C, Payan C, Vuillerot C, Rippert P, De Castro D, Bérard C, et al. Motor function measure: Validation of a short form for young children with neuromuscular diseases. *Arch Phys Med Rehabil*. 2013;94(11):2218-26. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2013.04.001>
60. Uchikawa K, Liu M, Hanayama K, Tsuji T, Fujiwara T, Chino N. Functional status and muscle strength in people with Duchenne muscular dystrophy living in the community. *J Rehabil Med*. 2004 May;36(3):124-9.
61. Lue YJ, Lin RF, Chen SS, Lu YM. Measurement of the functional status of patients with different types of muscular dystrophy. *Kaohsiung J Med Sci*. 2009;25(6):325-33.
62. Lu YM, Lue YJ. Strength and functional measurement for patients with muscular dystrophy. En: Hedge M, Ankala A, editores. *Muscular dystrophy*. IntechOpen; 2012. p. 321-30.
63. Steffensen BF, Hyde SA, Attermann J, Mattsson E. Reliability of the EK scale, a functional test for non-ambulatory persons with Duchenne dystrophy. *Adv Physiother*. 2002;4:37-47.
64. Febrer A, Fagoaga Mata J, Girabent-Farrés M, C. Bagur, Steffensen BF. Traducción y validación de la escala Egen Klassifikation para la población española. *Rev Neurol*. 2013;56(11):555-61.
65. Mayhew AG, Coratti G, Mazzone ES, Klingels K, James M, Pane M, et al. Performance of upper limb module for Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2020;62(5):633-9.
66. Gandolla M, Antonietti A, Longatelli V, Biffi E, Diella E, Delle Fave M, et al. Test-retest reliability of the Performance of Upper Limb (PUL) module for muscular dystrophy patients. *PloS One*. 2020;15(9):e0239064.
67. Lansing RW, Moosavi SH, Banzett RB. Measurement of dyspnea: word labeled visual analog scale vs. verbal ordinal scale. *Respir Physiol Neurobiol*. 2003;134(2):77-83.