



# Horizonte sanitario

ISSN (en línea): 2007-7459

## Formación sobre Distrofia Muscular de Duchenne a profesionales de la salud en el Caribe Colombiano

*Training healthcare professionals in The Colombian Caribbean on Duchenne Muscular Dystrophy*

**Artículo Original** DOI: 10.19136/hs.a24.1.6052

Juana Borja González<sup>1</sup> 

Dolores Vanessa Serrano Meriño<sup>2</sup> 

Roxana de las Salas<sup>3</sup> 

Vanessa Paola Orjuela Quintero<sup>4</sup> 

Yanina Johanna Ferreira Medina<sup>5</sup> 

Kevin Andrés Orta Visbal<sup>6</sup> 

**Correspondencia:** Dolores Vanessa Serrano Meriño. Dirección postal:  
Docente del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. C. P. 083010. Dirección: Cra 23 A No. 76 A-19.  
Los Robles III Etapa. Soledad Atlántico.  
Correo electrónico: merinod@uninorte.edu.co.



Licencia CC-BY-NC-ND



<sup>1</sup> Doctora en Educación de la Universidad del Norte. Directora del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

<sup>2</sup> Magister en Enfermería de la Universidad del Norte. Docente del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

<sup>3</sup> Doctora en Ciencias Farmacéuticas de la Universidad Nacional de Colombia. Docente del Programa de Enfermería. Docente del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

<sup>4</sup> Magister en Enfermería de la Universidad del Norte. Docente del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

<sup>5</sup> Magister en Salud Pública de la Universidad del Norte. Docente del Programa de Salud Pública, Coordinadora Territorial Proyecto de Atención Integral del Sistema de Migración en Salud. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.

<sup>6</sup> Magister en Enfermería de la Universidad del Norte. Docente del Programa de Enfermería. Universidad del Norte. Barranquilla, Colombia.



## Resumen

**Objetivo:** Evaluar la validez de una intervención educativa para formar en distrofia muscular de duchenne (DMD) a profesionales de la salud, midiendo su nivel de satisfacción respecto a la misma.

**Materiales y métodos:** Se realizó una intervención educativa con 198 profesionales de los departamentos colombianos de Atlántico, Cesar, Magdalena y La Guajira, con el apoyo de un equipo interdisciplinario para el desarrollo de sesiones presenciales y material pedagógico, suministrado por medio de una plataforma virtual. Se aplicó al final de la intervención una encuesta de satisfacción con ocho preguntas de escala de Likert y dos preguntas abiertas sobre “Puntos a mejorar y sugerencias”.

**Resultados:** Ninguno de los puntajes que miden la satisfacción fueron inferiores a 5; el marcado predominio de calificaciones de diez (superiores, siempre, al 70%) expresan que esta es, en general, alta.

**Conclusiones:** Los participantes de la intervención educativa expresaron un alto nivel de satisfacción, ello abre la posibilidad de replicarlo al demostrarse pertinente para la educación continua en salud; no obstante, su validez se verá reforzada en la medida en que esta demuestre producir cambios en la condición de pacientes con DMD.

**Palabras Claves:** Distrofia Muscular de Duchenne, Educación Médica Continua, Diagnóstico, Enfermedad Rara, Enfermedad Huérfana.

## Abstract

**Objective:** To evaluate the validity of an educational intervention to train health professionals in Duchenne muscular dystrophy (DMD), measuring their level of satisfaction with it.

**Materials and methods:** An educational intervention was carried out with 198 professionals from the Colombian departments of Atlántico, Cesar, Magdalena and La Guajira, with the support of an interdisciplinary team for the development of face-to-face sessions and pedagogical material, provided by means of a virtual platform. A satisfaction survey with eight Likert scale questions and two open questions on “Points to improve and suggestions” was applied at the end of the intervention.

**Results:** None of the scores measuring satisfaction were lower than 5; the marked predominance of scores of ten (higher, always, than 70%) express that this is, in general, high.

**Conclusions:** The participants of the educational intervention expressed a high level of satisfaction, this opens the possibility of replicating it as it proves to be relevant for continuing health education; however, its validity will be reinforced to the extent that it proves to produce changes in the condition of patients with DMD.

**Keywords:** Duchenne Muscular Dystrophy, Continuing Medical Education, Diagnosis, Education, Rare Disease, Orphan Disease.

• Fecha de recibido: 05 de junio de 2025 • Fecha de aceptado: 28 de julio de 2025  
• Fecha de publicación: 30 de julio de 2025

## Introducción

La distrofia muscular de Duchenne (DMD), es la distrofia muscular más grave y frecuente en niños. Se trata de un trastorno muscular degenerativo, genético y progresivo causado por mutaciones en el gen de la distrofina, que provoca la ausencia de la proteína homónima que une el citoesqueleto a la matriz extracelular, la cual actúa como estabilizador de las fibras musculares durante la contracción<sup>1,2</sup>. Los primeros síntomas suelen aparecer ordinariamente entre los 2 y 3 años de edad, con retraso del desarrollo psicomotor. En la medida que la enfermedad avanza, se comprometen los músculos de las extremidades superiores con la pérdida gradual de la función muscular, aparecen dificultades para la marcha e incluso hasta pérdida de esta a los 12 años. Desde la adolescencia, se presenta deterioro cardíaco, respiratorio y el desarrollo de escoliosis progresiva. Las capacidades mentales del paciente no se ven afectadas en la mayoría de los casos, aunque se ha reportado la presencia de retraso mental o trastornos del espectro autista en el 30% de ellos<sup>3</sup>.

La DMD, se le considera una enfermedad rara. Una enfermedad rara- ER, es aquella que no tiene cura y afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. Según la Organización Mundial de la Salud – OMS, existen 7000 enfermedades raras que afectan a más de 400 millones de personas. Aproximadamente un 95% de ellas no ha alcanzado un tratamiento aprobado. Por la complejidad de sus manifestaciones clínicas, necesitan abordaje multidisciplinar y coordinación entre centros y servicios<sup>4</sup>. En su mayoría, las ER son crónicas, hereditarias y degenerativas; se considera que el 65% de estas producen discapacidad, son graves y tienen como características principales el comienzo prematuro (aparición antes de los dos años de vida), aparición de dolores crónicos y en la mitad de los casos desarrollan déficit motor, sensorial o intelectual. El pronóstico de vida está comprometido en casi la mitad de los casos<sup>5,6</sup>. Las personas que viven con enfermedades raras, suelen ver acompañadas sus dolencias físicas, con el malestar psíquico. De otra parte, en meta-análisis recientes estiman una considerable prevalencia de trastornos depresivos, - afectivos y de ansiedad por encima de la población general en las personas con este tipo de condición. Factores atribuidos en gran parte a este malestar son: la incertidumbre, el bajo conocimiento de los profesionales de la salud sobre su enfermedad, el complicado acceso a información médica y la dificultad para recibir atención psicológica especializada. Estos problemas por lo general suelen extenderse a los cuidadores, trayendo repercusiones negativas en el ámbito social y familiar<sup>7</sup>, además de las preexistentes condiciones de estigma y aislamiento<sup>8</sup>; lo que acaba redundando en la calidad de vida, especialmente con relación a la salud, que en esta población se ha reportado por debajo de las personas que viven sin ER<sup>9</sup>.

Otros estudios reportan que a nivel mundial la incidencia del DMD es de 1 de entre 4000-6000 varones nacidos vivos<sup>10</sup>. En Colombia, el número de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne, se calcula, es de cerca de 350 pacientes, pero es harto probable un subregistro<sup>11</sup>.

Independiente de la historia familiar, la sospecha diagnóstica de la DMD debe ser considerada y por lo general se asocia por diferentes hallazgos, en los que se deben resaltar tres. La observación de la función muscular anormal, la detección de altos valores de la concentración de Creatina Cinasa (CK)

sérica, y el hallazgo generalmente incidental de un aumento de los valores de transaminasas (AST y ALT)<sup>3</sup>. El diagnóstico se confirma con la Electromiografía (EMG), las pruebas genéticas y la a biopsia muscular<sup>12</sup>. Pese a la existencia de los criterios anteriormente expuestos, la generalidad es que el diagnóstico de DMD tiende a ser muy débil; por ejemplo, la atribución errada de los síntomas motores a condiciones neuro-cognitivas concurrentes es una de las formas frecuentes en las que se retrasa la detección e intervención oportunas<sup>13</sup>; a su vez, y pese a que el acceso a pruebas genéticas ha incrementado, las causas del retraso diagnóstico parecen focalizarse en el bajo nivel de conciencia de los profesionales de la salud sobre las exteriorizaciones tempranas de la enfermedad<sup>14</sup>.

En pacientes con diagnóstico de DMD lo prioritario, es prevenir complicaciones musculoesqueléticas tardías y hasta donde sea posible retrasar la pérdida de capacidades funcionales que le impidan al paciente desempeñar las actividades de la vida diaria. Investigaciones revelan que la prevención terciaria es crítica en el manejo de la DMD, abordando varias complicaciones a través de enfoque basado en equipos, lo cual por lo general incluye tratamiento de la miocardiopatía, soporte respiratorio, ayudas para aliviar el problema de movilidad, apoyo psicosocial: siempre se busca apuntar al bienestar y su independencia<sup>15</sup>. En lo relacionado con el tratamiento, es preciso recordar que no se ha encontrado cura para esta enfermedad, pero que el abordaje multidisciplinar para conservar la funcionalidad del paciente puede mejorar su calidad de vida e incrementar su esperanza de aquella, la cual con el pasar del tiempo ha venido mejorando con los avances médicos, la incorporación de nuevos medicamentos y nuevas medidas de tratamiento<sup>15,16</sup>. Además del tratamiento farmacológico<sup>17,18</sup>, existen cuidados paliativos que pueden ayudar a mejorar la calidad de vida de las personas con DMD al mitigar el dolor, náuseas o disnea e integrar los aspectos médico, biopsicosocial y espiritual, a través de un equipo multidisciplinario atenuando los estímulos físicos aversivos, el malestar emocional, los conflictos interpersonales y la aceptación de la propia muerte<sup>19</sup>. Es verdad que se ha planteado el ejercicio físico como medio de fortalecimiento muscular con el fin de mitigar la debilidad asociada a esta patología; empero, la evidencia es escasa y no existen resultados concluyentes<sup>20</sup>.

Es importante considerar que a los casos de éxito en el tratamiento en enfermedades raras se les está dando poca visibilidad. Resultados en la población española muestran que la gran mayoría de los participantes creían que la visibilidad a los casos de éxito de ER era muy baja -76% de los participantes<sup>21</sup>. Se precisa, entonces, mantener una buena coordinación entre las instituciones académicas, las instituciones sanitarias, las organizaciones de pacientes y la industria farmacéutica, con el objetivo mutuo de la investigación de nuevas formas de abordaje de las ER, que favorezcan disponer de experiencias de éxito. En este sentido se orientan las distintas resoluciones de la Organización de Naciones Unidas al respecto<sup>22</sup> y en el marco de los Objetivos del Desarrollo Sostenible<sup>23</sup> buscan “promover su diagnóstico correcto y oportuno y la elaboración de planes de atención coordinada, y a que aumenten el apoyo a la investigación, reforzando la colaboración internacional y la coordinación de la labor de investigación y la generación y el intercambio de datos” (Ibíd, p.5). Las tareas más significativas para realizar dentro de los organismos decisorios citados en primer lugar vendrían dadas, entre otras, por el diseño de estudios como este.



Son retos y necesidades de la Educación Médica en torno al DMD dentro del conjunto de ER el desarrollo de una estrategia común, la articulación de universidades, escuelas, asociaciones de profesionales y de pacientes e instituciones; colaboración internacional y de múltiples especialistas; la definición de claros indicadores educativos en los cuales se deben enmarcar los programas y de los que dependerán los recursos que demanda la tarea, junto con la integración de todos estos a la política pública<sup>24</sup>. En el dominio de las ER, Groft et al.<sup>25</sup>, aducen que, para la tutoría y el entrenamiento en la Educación Médica, es importante involucrar a los practicantes y estudiantes de la facultad de medicina, es crucial la colaboración con las organizaciones de pacientes (PAGs) y la tutoría uno-a-uno. La investigación debe ser colaborativa y valerse de la academia, el gobierno, la industria y la filantropía y encontrar en ellos los recursos que permitan coordinar iniciativas, investigaciones, proyectos y posicionar las PAGs. En el Reino Unido, por ejemplo, la fundación Medics4RareDiseases desarrolló el curso “Rare Disease 101” que se suministró por vía de un sistema de gestión de aprendizaje virtual, gratuito, que al 2024 atendía 942 usuarios y que recibió una retroalimentación de excelencia a un 76%. Una de las particularidades de esta iniciativa es que, habiendo revisado la literatura científica de habla inglesa –hasta 2021- sobre ER, notó el enfoque de la Educación Médica en enfermedades específicas por lo que se planteó la tarea de brindar una educación más general que aplicara, indistintamente, a la aproximación de distintas patologías de este tipo. Las 8 lecciones de este curso se enfocaron en el concepto de ER, las dificultades diagnósticas, los retos del médico y paciente en el contexto de ER, herramientas útiles ante la sospecha de una condición rara no diagnosticada, el rol de la genética en las ER, la importancia de involucrar organizaciones de pacientes y como los médicos pueden contribuir al bienestar de los pacientes con ER, y la importancia de ello<sup>26</sup>.

La Educación Médica Continua, ha demostrado resultados preliminares en elevar el nivel de conciencia y mejorar el desempeño profesional del personal médico frente a la Distrofia Muscular de Duchenne. Drexel et al.<sup>27</sup>, estudiaron los efectos de un conjunto de actividades sincrónicas en línea que abordaban, entre otras, las problemáticas con más peso en este tipo de población: los instrumentos para el diagnóstico oportuno y el conocimiento de métodos terapéuticos actualizados, el 82% reportó mejoras en la experiencia del paciente y 84% en la práctica clínica, lo cual alienta al desarrollo de más propuestas de este tipo, no sólo para reproducir las experiencias de éxito con la atención de la DMD, sino para producir nuevos y mejores resultados en contextos diferentes. Teniendo en cuenta lo anterior, el presente trabajo plantea evaluar la validez de una intervención educativa para formar en DMD a profesionales de la salud, midiendo su satisfacción con respecto a la misma.

## *Materiales y Métodos*

La intervención educativa se realizó con una muestra de 198 profesionales de los departamentos colombianos de Atlántico, Magdalena, Cesar y La Guajira, esta fue liderada por una institución universitaria de la ciudad de Barranquilla, Colombia, con el apoyo de un equipo docente interdisciplinario compuesto por pediatras, enfermeros, genetistas y neurólogos. En el proceso se exploraron previos conocimientos sobre enfermedades raras en relación a DMD con el uso de un cuestionario de

evaluación de conocimientos sobre enfermedades raras (ER) para personal de Atención Primaria<sup>28</sup> y grupos focales. El procesamiento de datos se realizó en R y Python, el primero para análisis cuantitativo y el segundo sirvió como apoyo para reagrupar categorías obtenidas de las preguntas abiertas. Se desarrolló material pedagógico empleado en las sesiones presenciales in situ y también suministrado, por medio de una plataforma virtual, con contenidos de tipo biopsicosocial y del cuidado construidas de acuerdo a las necesidades de formación de los participantes. Ello fue acompañado por cursos virtuales asincrónicos de especialistas en la materia. Se aplicó al final una encuesta de satisfacción con ocho preguntas de escala de Likert y dos preguntas abiertas sobre “Puntos a mejorar y sugerencias” de las cuales se desprenden los resultados de este artículo.

## Resultados

La mayoría de las participantes eran enfermeras y en menor porcentaje especialistas y en general menos del 50% de las distintas profesiones incluido médico general y fisioterapeutas contaban con formación específica en DMD (Tabla 1 y Tabla 2).

**Tabla 1.** Caracterización de los Participantes por Profesión y Formación Específica en DMD

Característica del participante	Categoría	Porcentaje (%)	Formación específica en DMD: si (%)	Formación específica en DMD: no (%)
Profesión	Enfermera	61	45	55
	Fisioterapeuta	17	65	35
	Médico general	14	43	57
	Pediatra	8	27	73

Fuente: Elaboración propia

**Tabla 2.** Caracterización de los Participantes por Sitio Geográfico

Característica del Participante	Categoría	Porcentaje (%)
Sitio Geográfico	Atlántico	59
	Magdalena	16
	Cesar	15
	La Guajira	10

Fuente: Elaboración propia

La percepción de los profesionales de salud participantes no es adecuada en cuanto a formación e información recibida, unidades y registros y dispositivos de actuación frente a las enfermedades huérfanas, específicamente la DMD. En cada uno de los ítems evaluados en el instrumento antes mencionado, la mayoría de los profesionales contestaron como puntuación 2 o 3, siendo la puntuación máxima 5 (Tabla 3).

**Tabla 3.** Resultados evaluación diagnóstica inicial a partir del Cuestionario de evaluación de conocimientos sobre enfermedades raras (ER) para personal de Atención Primaria

Variable	Ítems	Número de participantes	Media	Desviación estándar	$\alpha$	Rango	
						Potencial	Real
Escala 1: formación e información recibida	5	198	3.14	1.36	0.976	1-5	1-5
Escala 2: unidades y registros	4	198	2.8	1.4	0.97	1-5	1-5
Escala 3: dispositivos de actuación	2	198	2.8	1.4	0.97	1-5	1-5

Fuente: Elaboración propia

Los profesionales de salud participantes identificaron los siguientes aspectos como prioritarios para favorecer la atención y el manejo de pacientes con DMD: mejora en procesos administrativos del sistema de salud, capacitación y sensibilización a los profesionales de salud, apoyo familiar, creación de protocolos y rutas de atención regionales, atención oportuna y multidisciplinaria y concientización y educación pública (Tabla 4).

**Tabla 4.** Categorías y citas derivadas de los grupos focales ante la pregunta ¿Cómo sería el sistema ideal de salud para la atención y manejo de pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne?

Categorías	Cantidad	Citas
Mejora del sistema de salud y procesos administrativos	12	“La EPS no debe retrasar las autorizaciones de medicamentos y las derivaciones a especialistas”
		“Acceso a la red asistencial sin barreras administrativas” “Que se reduzcan los múltiples trámites para acceder a todos los servicios de salud que necesita el paciente”
Capacitación y sensibilización de los profesionales de salud	8	“Educación y sensibilización de profesionales de la salud, con énfasis en la primera infancia y las rutas de la infancia”
		“Capacitar y concientizar a todos los profesionales de la salud para el diagnóstico y tratamiento oportuno”
Apoyo a las familias	8	“Realizar charlas educativas para profesionales de la salud sobre la Distrofia Muscular de Duchenne”.
		“Apoyo económico a las familias por parte del gobierno”
Creación de protocolos y rutas de atención	5	“Brindando apoyo emocional a las familias”
		“Involucrar a la familia en el tratamiento y ser didácticos en la enseñanza”
		“Debe existir una guía o ruta de atención desde la identificación del caso hasta su adecuado seguimiento”
		“Creando un sistema único de especialistas para enfermedades raras” “Establecer una ruta de atención clara, ampliamente difundida y conocida por los actores”

Continuará.....

Continuación

Atención oportuna y multidisciplinaria	6	<p>“Atención oportuna del equipo interdisciplinario”</p> <p>“Contar con un equipo interdisciplinario necesario para el diagnóstico, tratamiento y educación”</p> <p>“Que, cuando se identifique un caso de Distrofia Muscular de Duchenne, se realice la vía correspondiente”</p>
Concientización y educación pública	5	<p>“Campañas de concienciación sobre la enfermedad”</p> <p>“Más publicidad para informar a la población sobre los procesos de diagnóstico y tratamiento”</p> <p>“Educar a la población sobre cómo identificar la enfermedad y los pasos a seguir en el sistema de salud”</p>

Fuente: Elaboración propia

Se registraron puntuaciones altas de satisfacción a nivel general en las regiones superiores al 80% en el porcentaje promedio de satisfacción puntuado con valores 9 y 10 de la escala. Cuando se revisa por áreas geográficas no se presenta tablas, se comporta de manera similar con puntuaciones altas en sus porcentajes superiores a 80% en considerando los ítems 8,9 y 10 los de más altas puntuaciones (Tabla 5).

También, apegadas a las preguntas abiertas sobre áreas susceptibles de mejora: entregar con antelación la programación, ampliar el curso a otros profesionales como fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales y psicólogos, mejorar el aspecto asincrónico y que el sincrónico no sea tan extenso, modificar horarios de los cursos para que se ajusten a los tiempos laborales de los participantes, presencialidad, mayor duración, mejor difusión de la iniciativa y un mayor componente casuístico.

**Tabla 5.** Resultados Consolidados de la Encuesta de Satisfacción del Curso Avanzado de DMD

Interrogante	Porcentaje promedio de satisfacción (puntaje 9 o 10) los valores de la escala eran de 1-10
¿Qué tan satisfecho(a) estás con el curso en general?	84%
¿Consideras que los objetivos del curso fueron claros y alcanzables?	79.4%
¿El contenido del curso cumplió tus expectativas?	85.6%
¿Cómo calificarías la competencia y el conocimiento de los profesores?	94.5%
¿Consideras que los profesores explicaron los temas de manera clara y comprensible?	91.2%
¿Fueron los profesores accesibles para resolver dudas y consultas?	82.5%
¿Qué tan útiles consideras que fueron las actividades prácticas (talleres, ejercicios, estudios de caso, etc.) para tu aprendizaje?	88.8%
¿Las actividades realizadas durante el curso estuvieron bien organizadas y fueron apropiadas?	81.3%

Fuente: Elaboración propia





## Discusión

En la medida en que ninguno de los puntajes que miden la satisfacción fueron inferiores al 80% en relación a la escogencia de las puntuaciones más altas de la escala de satisfacción esto atendiendo al comportamiento de todas las áreas geográficas que participaron en esta intervención educativa, se podría decir que el rango de conformidad va de medio a alto y el marcado predominio de calificaciones de diez (superiores, siempre, al 70%) expresan que esta es, en general, alta. Esto coincide con otras experiencias de educación médica continua administrada de manera virtual, como el “Rare Disease 101”<sup>26</sup>. De demostrarse continuamente exitoso este tipo de estrategias, regiones con relevantes barreras geográficas o dificultades en el acceso a profesionales; no obstante, habrán de superarse dificultades en la plataforma asincrónica y coincidencia horaria de los participantes.

La intervención de la que versa el presente trabajo reúne componentes de lo planteado por Tumiene et al.<sup>24</sup>, como la articulación universitaria y la conjunción de múltiples especialistas; sin embargo, vincular asociaciones profesionales y de pacientes, como la vinculación a la política pública quedan pendientes. Aunque no se ha medido el efecto en el desempeño terapéutico de los profesionales aquí, puede considerarse preliminar el resultado comprendiendo que la pertinencia e importancia dada a los contenidos que reportan los participantes puede arrojar efectos similares en el desarrollo profesional al de las actividades virtuales sincrónicas de Drexel et al.<sup>27</sup>, que reportó mejoras en la experiencia del paciente y en la práctica clínica.

Aunque no se midió directamente el impacto terapéutico, la pertinencia percibida del contenido y denotada por los participantes de distintas áreas geográficas sugiere que los profesionales ven reforzada su capacidad para disminuir el retraso en el diagnóstico: identificando signos tempranos (ej., CK elevada) y evitando confusiones con trastornos del neurodesarrollo<sup>13</sup> y optimizar el manejo, de acuerdo a la literatura: intervenciones multidisciplinares tempranas retrasan la pérdida funcional y mejoran la calidad de vida<sup>15,16</sup>.

En personas con diagnóstico de DMD lo prioritario es, entre otras cosas, retrasar, hasta donde sea posible, la pérdida de capacidades funcionales que le impidan al paciente desempeñar las actividades de la vida diaria y su independencia<sup>15</sup>, por lo que el abordaje multidisciplinar desprendido de este objetivo puede mejorar su calidad de vida e incrementar la esperanza de aquella<sup>16</sup> integrando los aspectos médico, biopsicosocial y espiritual, a través de un equipo multidisciplinario<sup>19</sup>. Así las cosas: la extensión de este tipo de intervenciones educativas involucrando otras disciplinas, que se plantea como sugerencia de los participantes, está justificado.

Se plantea, pues, el reto de realizar estudios longitudinales que correlacionen la intervención formativa con indicadores clínicos; además del incremento en la magnitud del impacto de este tipo de intervenciones a través de alianzas con universidades, sociedades científicas, entidades del estado, adicionando, a su vez, módulos para cuidadores –familiares- que optimicen el manejo diario y coadyuven al fortalecimiento de la salud mental de aquellos<sup>7</sup>.

## *Conclusiones*

La satisfacción obtenida en esta intervención por parte de los profesionales de salud fue destacada, ello abre la posibilidad de reproducirlo al demostrarse pertinente para la educación continua en salud; no obstante, su validez se verá reforzada en la medida en que esta demuestre producir cambios en la condición de pacientes con DMD y mejoras en los tiempos de diagnóstico. Esto demanda, a su vez, vincular al gobierno, la academia y las asociaciones de profesionales de la salud y pacientes para redoblar su impacto y evaluar ulteriores resultados.

## *Conflicto de interés*

Los autores no presentan conflictos de intereses.

## *Consideraciones éticas*

El presente proyecto educativo fue aprobado por la Dirección de Investigación, Desarrollo e Innovación de la Universidad del Norte en septiembre de 2023. No ocupó información sensible de los participantes, la información diagnóstica obtenida previa intervención educativa fue de carácter anónimo.

## *Uso de inteligencia artificial*

Los autores declaran que no han utilizado ninguna aplicación, software, páginas web de inteligencia artificial generativa en la redacción del manuscrito, en el diseño de tablas y figuras, ni en el análisis e interpretación de datos.

## *Contribución de los autores*

Conceptualización: J.B.G.; Curación de datos: D.V.S.M.; Análisis formal: D.V.S.M Y R.D.L.S; Adquisición de Financiamento: J.B.G; Investigación: V.P.O.Q; Metodología: D.V.S.M.; Administración de proyecto: J.B.G; Recursos: Y.F.M.; Software: D.V.S.M.; Supervisión: J.B.G.; Validación: R.D.L.S.; Visualización: K.A.O.V; Redacción – Borrador original: D.V.S.M; Redacción: revisión y edición: J.B.G y Y.J.F.M.

## *Financiamiento*

Este proyecto fue financiado por la Subvención de Educación Independiente de Pfizer.



## Agradecimientos

Se agradece a la Subvención de Educación Independiente de Pfizer por el apoyo brindado para el desarrollo del presente proyecto, al departamento de Investigaciones, Desarrollo e Innovación de la Universidad del Norte, al programa de Enfermería de la Universidad del Norte, quien lideró la iniciativa; a docentes del departamento de Salud Pública de la Universidad del Norte quienes realizaron valiosos aportes y a las diferentes instituciones del Caribe Colombiano participantes que realizaron la postulación de los profesionales de salud beneficiarios.

## Referencias

1. Tapia FE, Mendiola AM, Hernández NI, Cuesta FM, Bocero MC. Distrofia muscular de Duchenne y cetoacidosis euglucémica por ayuno: a propósito de un caso. *Rev Clínica Española*. 2023;223:S503–4. DOI: 10.1016/S0014-2565(23)00707-5
2. Venugopal V, Pavlakis S. Duchenne Muscular Dystrophy [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024 [actualizado 2023 Jul 10]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482346/>.
3. Triana-Fonseca P, Parada-Márquez JF, Silva-Aldana CT, Zambrano-Arenas D, Arias-Gomez LL, Morales-Fonseca N, et al. Genetic profile of the dystrophin gene reveals new mutations in colombian patients affected with muscular dystrophinopathy. *Appl Clin Genet*. 2021;14:399–408. Disponible en: <https://doi.org/10.2147/TACG.S317721>
4. Rudebeck M, Scott C, Rhodes NP, van Kan C, Olsson B, Al-sbou M, et al. Clinical development innovation in rare diseases: lessons learned and best practices from the DevelopAKUre consortium. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2021;16(1):1–10. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02137-0>
5. Al-Attar M, Butterworth S, McKay L. A quantitative and qualitative analysis of patient group narratives suggests common biopsychosocial red flags of undiagnosed rare disease. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2024;19(1):1-12. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03143-8>
6. Pérez A. 29 de febrero: Día Mundial de las Enfermedades Raras [Comunicado de prensa]. *Sociedad Española de Neurología*; 2024 [citado 2024 Nov 10]. Disponible en: <https://www.sen.es/saladeprensa/pdf/Link432.pdf>
7. Richardson T, Rice M, Lyon M, Kobernick M, Brackbill L. Impact of mental health in persons living with rare disease: Findings from the AMCP Market Insights Program. *J Manag Care Spec Pharm*. 2024;30(7):s1-s12. doi: 10.18553/jmcp.2024.30.7-b.s1.

8. Munro, M., Cook, A. M., & Bogart, K. R. An inductive qualitative content analysis of stigma experienced by people with rare diseases. *Psychology & Health*, 2021: 37(8), 948–963. Disponible en: <https://doi.org/10.1080/08870446.2021.1912344>
9. Rao A, Yabumoto M, Ward-Lev E, Miller E, Naik H, Halley M. Health-related quality of life in patients with diverse rare diseases: An online survey. *Genet Med Open*. 2024;2:1-11. doi: 10.1016/j.gimo.2024.101889.
10. Heutinck L, van Gameren M, Verschuuren JJGM, Geurts ACH, Jansen M, de Groot IJM. Clinical Management of Duchenne Muscular Dystrophy in the Netherlands: Barriers to and Proposals for the Implementation of the International Clinical Practice Guidelines. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2021;8(4):503-512. doi:10.3233/JND-200586.
11. Instituto Nacional de Salud. Informe de evento enfermedades huérfanas-raras. Periodo epidemiológico XIII, Colombia, 2020. Fecha de consulta: 10 de agosto de 2021. Disponible en: [Disponible en: https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/informe-de-evento-enfermedades-huerfanas-raras-2020.pdf](https://www.ins.gov.co/BibliotecaDigital/informe-de-evento-enfermedades-huerfanas-raras-2020.pdf)
12. Farrar MA, Kariyawasam D, Grattan S, et al. Newborn Screening for the Diagnosis and Treatment of Duchenne Muscular Dystrophy: First Workshop Report: Establishing Australian health system readiness for the implementation and evaluation of a pilot program in New South Wales and the Australian Capital Territory. *Journal of Neuromuscular Diseases*. 2022;10(1):15-28. doi:10.3233/JND-221535
13. Lee I, Turnage C, Sutyla R, Mitchell P, Lindahl H, Jesus A, et al. The Hidden Disease: Delayed Diagnosis in Duchenne Muscular Dystrophy and Co-Occurring Conditions. *J Dev Behav Pediatr*. 2022;43(8):e541–5. doi: 10.1097/DBP.0000000000001105.
14. Mercuri E, Pane M, Cicala G, Brogna C, Ciafaloni E. Detecting early signs in Duchenne muscular dystrophy: comprehensive review and diagnostic implications. *Front Pediatr*. 2023;11:1276144. doi: 10.3389/fped.2023.1276144.
15. Handa, A., Gaidhane, A., & Choudhari, S. G. Clinical Insights and Multidisciplinary Tertiary Prevention in Duchenne Muscular Dystrophy: A Case Report. *Anatolian Journal of Family Medicine*, 2024;7(3). doi: 10.5505/ajfamed.2024.46220.
16. Duan D, Goemans N, Takeda S, Mercuri E, Aartsma-Rus A. Duchenne Muscular Dystrophy. *Nat Rev Dis Primers*. 2021;7(13):1-19. doi: 10.1038/s41572-021-00248-3.
17. Patterson, G., Conner, H., Groneman, M., Blavo, C., & Parmar, M. S. (2023). Duchenne muscular dystrophy: Current treatment and emerging exon skipping and gene therapy approach. *European Journal of Pharmacology*, 947, 175675. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ejphar.2023.175675>



18. Patterson G, Conner H, Groneman M, Blavo C, Parmar M. Duchenne muscular dystrophy: Current treatment and emerging exon skipping and gene therapy approach. *Eur J Pharmacol.* 2023;947:175675. doi: 10.1016/j.ejphar.2023.175675.
19. Bužgová, R., Kozáková, R. & Bar, M. The effect of neuropalliative care on quality of life and satisfaction with quality of care in patients with progressive neurological disease and their family caregivers: an interventional control study. *BMC Palliat Care* 19, 143 (2020). Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12904-020-00651-9>
20. Hammer S, Toussaint M, Vollsæter M, Tvedt MN, Røksund OD, et al. Exercise Training in Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Rehabil Med.* 2022;54:jrm00250. doi: 10.2340/jrm.v53.985.
21. NewsRARE. Casos de éxito en pacientes con enfermedades raras y su entorno. 2022 [citado 2024 Nov 10]. Disponible en: <https://newsrare.es/barometro/casos-de-exito-en-pacientes-con-enfermedades-raras-y-su-entorno/>.
22. Organización de las Naciones Unidas. Resolución aprobada por la Asamblea General el 10 de Octubre de 2019 sobre la “cobertura universal en salud”. 2019 [citado 2024 Nov 10]. Disponible en: <https://documents.un.org/doc/undoc/gen/n19/311/84/pdf/n1931184.pdf>
23. Organización de las Naciones Unidas. Resolución aprobada por la Asamblea General el 19 de Diciembre 2023 sobre “Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias”. 2023 [citado 2024 Nov 10]. Disponible en: <https://documents.un.org/doc/undoc/gen/n23/420/65/pdf/n2342065.pdf>
24. Tumiene B, Peters H, Melegh B, et al. Rare disease education in Europe and beyond: time to act. *Orphanet J Rare Dis.* 2022;17(441):1-20. doi: 10.1186/s13023-022-02527-y.
25. Groft SC, Gopal-Srivastava R, Dellon ES, Gupta SK. How to Advance Research, Education, and Training in the Study of Rare Diseases. *Gastroenterology.* 2019;157(4):917–21. doi: 10.1053/j.gastro.2019.08.010.
26. Dunne TF, Jeffries D, McKay L. Rare disease 101: an online resource teaching on over 7000 rare diseases in one short course. *Orphanet J Rare Dis.* 2024;19(275). doi: 10.1186/s13023-024-03286-8.
27. Drexel C, Brandsema J, DelNido E, Turell W. Recognition and Management of Duchenne Muscular Dystrophy: Knowledge and Behavior Changes from Continuing Education (2420). *Neurology.* 2021;96(15 Suppl):2420. doi: 10.1212/WNL.96.15\_supplement.2420.
28. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. *Front Genet.* 2021;12(May):1–11. Disponible en: <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.639610>