



PONTIFICIA  
UNIVERSIDAD  
CATÓLICA  
DE CHILE



# Exploración Kepler

Servicio de acompañamiento para  
niños con Distrofia Muscular de  
Duchenne y sus cuidadores

Autora: **Camila Margot Simonetti Mora**  
Profesora guía: **Mercedes Rico Saenz**

*Tesis presentada a la Escuela de Diseño de la  
Pontificia Universidad Católica de Chile para  
optar al título profesional de Diseñadora.*

Marzo 2020 | Santiago, Chile

DISEÑO | UC  
Pontificia Universidad Católica de Chile  
Escuela de Diseño



## Exploración Kepler

**Servicio de acompañamiento para  
niños con Distrofia Muscular de  
Duchenne y sus cuidadores**

Autora: **Camila Margot Simonetti Mora**  
Profesora guía: **Mercedes Rico Saenz**

*Tesis presentada a la Escuela de Diseño de la  
Pontificia Universidad Católica de Chile para  
optar al título profesional de Diseñadora.*

Marzo 2020 | Santiago, Chile

## **Agradecimientos**

A cada familia que tuvo la confianza de abrirme sus puertas para contarme sus admirables historias.

Al Equipo de Neurorehabilitación Pediátrica de la Red de Salud UC CHRISTUS por brindarme sus conocimientos y permitirme desarrollar este proyecto junto a ellos.

A mi familia y amigos por acompañarme durante estos años de formación.

A ti Mercedes por tu constante apoyo, guía, paciencia y motivación durante este desafiante proceso.

Y en especial a ti papá, por ser el motor de inspiración de este proyecto y por siempre haber apoyado cada uno de mis sueños.

# Contenidos

## Acerca del proyecto

- 10 Motivación personal
- 11 Introducción
- 12 Abstract
- 13 Metodología

## Distrofia Muscular de Duchenne

- 16 ¿Qué es DMD?
- 18 Diagnóstico
- 20 ¿Qué ocurre en los músculos?
- 21 Origen genético
- 22 Etapas de Duchenne
- 24 Tratamiento y seguimiento
- 27 Duchenne en Chile
- 30 Repercusiones en el entorno
- 32 Síntesis Marco Teórico

## Trabajo de campo

- 36 Entrevistas a expertos
- 38 Proceso en Centro Médico UC
- 40 Entrevistas a cuidadores
- 42 Usuarios
- 43 Mapa de actores
- 44 Mapa de viaje actual
- 46 Interacciones críticas
- 47 Oportunidad de diseño

## Formulación del proyecto

- 50 Formulación
- 51 Objetivos específicos
- 52 Antecedentes y referentes

## Proceso de diseño

- 56 Primera co-creación
- 58 Requerimientos de diseño
- 59 Segunda co-creación
- 60 Propuesta de servicio
- 62 Narrativa
- 64 Moodboard
- 65 Validación del servicio
- 66 Material cuidadores
- 68 Ficha de tratamiento y seguimiento
- 69 Material niños
- 71 Peluche del personaje
- 74 Identificaciones especialistas
- 75 Creación de personajes

## Propuesta final

- 80 Identidad de marca
- 82 Mapa de viaje ideal
- 84 Manual para Operadores Espaciales
- 86 Kit de bienvenida para niños
- 89 Identificaciones especialistas
- 89 Bitácora de viaje

## Implementación

- 92 Modelo Canvas
- 93 Conclusiones
- 94 Bibliografía
- 96 Anexos

**01**

**Acerca del proyecto**

## Motivación personal

A principios del año 2015 sufrimos la pérdida de mi querido padre. Él padecía Distrofia Muscular, una enfermedad progresiva cuyas implicancias físicas y emocionales, hasta ese momento, no logré realmente dimensionar.

Entre momentos de tristeza, curiosidad, a veces rabia y otras veces incluso culpa, decidí transformar estas emociones en un motor de inspiración.

De esta forma, mi experiencia se convirtió en un punto de partida para comenzar a investigar y comprender este contexto bajo la mirada del Diseño de Servicios e Inclusión—dos áreas que a lo largo de la carrera se presentaron como dos intereses personales que se pueden complementar perfectamente entre sí—y que dieran como resultado un proyecto que, desde el Diseño, pudiese contribuir de alguna forma en la manera en que las personas y familias viven día a día esta enfermedad.

## Introducción

La Distrofia Muscular de Duchenne es una enfermedad neuromuscular progresiva que afecta a 1 de cada 3.500 niños en el mundo, particularmente varones. Se produce por la ausencia de distrofina, proteína que se encarga de entregar estabilidad a las fibras musculares, causando atrofia y debilidad en los músculos de todo el cuerpo. Hasta el día de hoy, no se ha encontrado una cura para esta enfermedad, por lo que los tratamientos existentes se enfocan en mejorar la calidad de vida del paciente, necesitando el acompañamiento continuo de múltiples profesionales.

Los cuidados de un niño con DMD recaen principalmente en un solo miembro familiar, quien adopta el rol de cuidador principal. Tras el diagnóstico, el Equipo de Salud debe entregar una gran cantidad de información a este cuidador sobre las características de la enfermedad, sus implicancias y progresión; sin embargo, debido a su desconocimiento sobre DMD y su estado emocional, el cuidador presenta dificultades para comprender y asimilar lo que escuchan, generando incertidumbre y desorientación. Finalmente, ante una situación que no pueden manejar—como es la progresión de esta patología—necesitan mantener la sensación de control al menos en lo que respecta a los cuidados del niño.

Por su parte, los niños al momento de ser diagnosticados, se ven inmersos en una serie de cambios relacionados a su cuerpo y a su entorno que muchas veces no logran realmente comprender. Además, las características propias de ser un niño—tales como el descubrir, jugar, aprender, entre otros—parecieran verse desplazadas por la prioridad en el ámbito de la Salud, ya que las terapias se vuelven cada día más presentes en sus vidas.

En el presente informe, se muestran los hallazgos e interacciones más significativas rescatados de estudios bibliográficos, entrevistas a familias y expertos con el fin de detectar una nueva oportunidad donde el diseño pudiese generar un impacto significativo desde su propia disciplina.

### Abstract

#### Qué

Servicio de acompañamiento interactivo para niños con Distrofia Muscular de Duchenne entre 4-7 años y sus cuidadores que les brinde herramientas, apoyo y orientación durante la etapa «ambulatoria temprana» del proceso post-diagnóstico.

#### Por qué

Actualmente, tras el diagnóstico, el cuidador y el niño se ven inmersos en un proceso de cambios y ajustes debido a la complejidad que implica la DMD; donde no cuentan con herramientas de apoyo que les permita sobrellevar el proceso de una manera más amena; generando desorientación e incertidumbre en ellos.

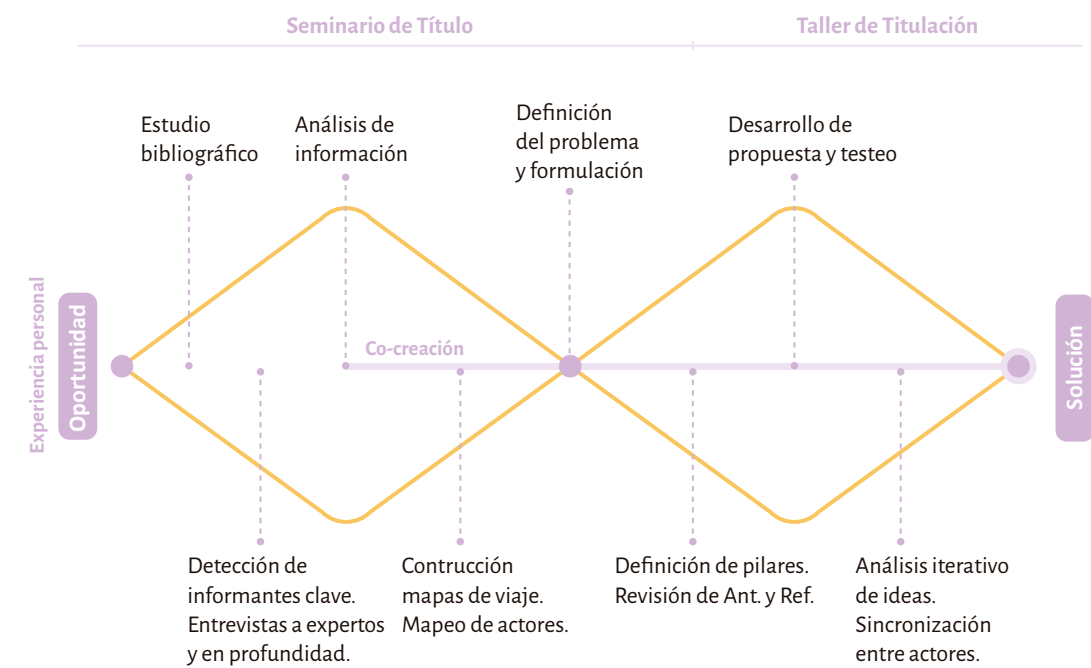
#### Para qué

Para contribuir en el proceso de comprensión y en el acompañamiento de niños con DMD y sus cuidadores en Chile y en la comunicación con el Equipo de Salud, reduciendo la desorientación e incertidumbre tras el diagnóstico al otorgar herramientas de carácter lúdico que les permitan afrontar de mejor manera este proceso.

## Metodología del proyecto

Para el desarrollo del proyecto se utilizó como base la metodología *Double Diamond* al rescatar su principal característica de divergencia y convergencia a lo largo del proceso. A esta base, se le incorporaron técnicas y herramientas de la metodología de Diseño de Servicios UC, las cuales se detallan en el esquema a continuación.

Creando valor a través del Diseño de Servicios por Bernardita Figueroa, Katherine Mollenhauer, Mercedes Rico, Rocío Salvatierra y Paula Wuth.





**02**

**Distrofia Muscular  
de Duchenne**



## ¿Qué es DMD?

Como primer acercamiento, existe un registro de aproximadamente 90 clases de Distrofias, ubicándolas en un primer plano a escala mundial (Infobae, 2017). Se diferencian entre ellas por la edad de afectación, severidad de los síntomas, cantidad de músculos comprometidos y la rapidez de progresión; siendo la Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) aquella con mayor frecuencia y gravedad.

Es una enfermedad neuromuscular que afecta la función de los músculos de todo el cuerpo a través de los años, causando atrofia y debilitamiento muscular progresivo. Es considerada una enfermedad poco frecuente al tener una prevalencia estimada de 1 en 3.500 varones nacidos vivos –alrededor de 20.000 nuevos casos al año– pero al mismo tiempo es la Distrofia Muscular más común diagnosticada durante la infancia (Duchenne Parent Project España, s.f.).

Fue descrita por primera vez por el médico francés Guillaume Duchenne en 1860. En esos años, la expectativa de vida era de tan solo 11 años de edad. 90 años más tarde, esta expectativa aumentó a los 19 años y ya en el 2011 aumentó a los 30 años de edad (World Duchenne Awareness Day, 2015). No obstante, hoy en día –con los cuidados y tratamientos oportunos y adecuados– pueden llegar a sobrepasar los 40 años de edad (Duchenne Parent Project España, s.f.). Debido a la misma progresión de la debilidad muscular,

aproximadamente a los 12 años los niños necesitan de una silla de ruedas para movilizarse y a más avanzada edad termina afectando los músculos respiratorios y el corazón; provocando una insuficiencia respiratoria (75%) y/o cardíaca (25%) que ocasiona finalmente la muerte (López-Hernández, Vázquez-Cárdenas y Luna-Padrón, 2009).

La DMD tiene un origen genético y se produce por mutaciones en el gen que codifica la distrofina; una proteína crucial para las funciones de las fibras musculares ya que actúa como amortiguador para conservar la estabilidad de estas células. En el caso de Duchenne, esta proteína se encuentra completamente ausente. Lamentablemente, hoy en día la Distrofia de Duchenne no tiene cura, por tanto un adecuado tratamiento cobra gran importancia para mantener una buena calidad de vida.

### Otras implicancias

Además de la debilidad muscular, existen otros aspectos que se ven comprometidos en una persona con DMD, tales como:

#### Desarrollo del lenguaje y conducta

Se manifiesta un retraso en el habla, siendo incluso uno de los primeros síntomas que se pueden detectar. Es posible que los niños presenten también problemas de conducta que en algunos casos son derivados de las mismas dificultades físicas.

Son aquellas que afectan al sistema nervioso periférico generando pérdida de fuerza y determinan un compromiso funcional importante, que lleva a una discapacidad progresiva.

En la Unión Europea se considera como enfermedad poco frecuente aquellas que tienen una prevalencia de menos de 5 casos por 10.000 habitantes; mientras que en Estados Unidos son aquellas que afectan a menos de 200.000 personas (Palau, 2010).

#### Rango de movilidad

Se producen contracturas y rigidez en articulaciones y tendones, sobre todo si no se trabaja un constante rango de movimiento. Afecta en primer lugar la movilidad de los tobillos, luego rodillas y cadera para luego pasar a la parte superior de los miembros inferiores.

#### Cognición

Cerca del 30% de niños con DMD presentan una afección cognitiva (Chen y Clark, 2007). Sin embargo no parece relacionarse con el nivel de debilidad muscular ni progresar a medida que la enfermedad avanza (Nardes, Araújo y Ribeiro, 2012).

#### Problemas a la columna

Debido a la debilidad muscular y/o malas posturas, las personas con DMD son propensas a desarrollar lordosis o escoliosis, las cuales se acentúan después de la pérdida de la marcha y el uso de silla de ruedas.

### Primeros síntomas



Fotografía rescatada de Duchenne Parent Project España.

## Diagnóstico

«Los médicos suelen diagnosticar la Distrofia Muscular basándose en los antecedentes médicos familiares del niño, los síntomas y un examen físico» (Nemours KidsHealth, 2018).

Al observar las dificultades motoras que está teniendo, el familiar responsable del niño consulta a un médico en busca de una respuesta. No obstante, los síntomas de la DMD se consideran relativamente inespecíficos al atribuirse en su mayoría a alteraciones ortopédicas. Esto conlleva a un posible diagnóstico tardío (Avaria, Kleinstauber, Herrera y Carvallo, 1999), el cual se confirma generalmente entre los 4-6 años de edad a pesar que las primeras manifestaciones de debilidad muscular comienzan entre los 18 meses y 3 años (World Duchenne Awareness Day, 2015).

Si ese fuera el caso, el paciente podría llegar a tener consecuencias severas irreversibles, debilitantes e incluso, que pongan en riesgo su vida al no recibir un tratamiento a tiempo (EURORDIS, 2009). Palau (2010) reafirma que una enfermedad poco frecuente—como Duchenne—puede precisamente tener dificultades para obtener un diagnóstico temprano ya que, en muchas ocasiones, «la enfermedad es desconocida en el centro de atención primaria y, aún sabiendo de ella, la experiencia por parte de los servicios especializados es escasa».

Para la DMD, el tiempo es un factor determinante. El diagnóstico debe precisarse lo antes posible para asegurar el inicio temprano de un plan de tratamiento y seguimiento (Nascimento et al. 2018). Además de su importancia respecto a las capacidades motoras de una persona con Duchenne, un diagnóstico oportuno permite también informar, anticipar y educar a los miembros de la familia sobre el curso de la enfermedad, entregar consejo genético y opciones de tratamiento (Bushby et al, 2010).

Según Mohamed, Appleton, y Nicolaidis (2000), hay algunas señales respecto al desarrollo de los niños que debieran sugerir una evaluación en más detalle que favorezcan un posible diagnóstico temprano:

- 18 meses:** Que no puedan dar cuatro pasos de forma independiente.
- 2 años:** Que no usen al menos diez palabras reconocibles.
- 2 años:** Inexplicable retraso en el desarrollo, de 4-6 meses respecto a las etapas esperadas.
- 4 años:** Que tengan una marcha «torpe».
- 4 años:** Que no puedan saltar con pies juntos o correr.
- Antes de los 4 años:** Que manifiesten dolores de piernas y cadera.

Suelen acudir a un traumatólogo, quien receta el uso de plantillas para el manejo de posible pie plano.

### Pruebas para el diagnóstico

#### Examen de sangre

Uno de los primeros pasos para diagnosticar Duchenne es realizar un examen de sangre para comprobar el nivel de creatina quinasa (CPK o CK); una proteína muscular que en estos casos, se encuentra en un nivel muy elevado, llegando a ser entre 10 y 100 veces mayor que lo habitual (Bushby et al, 2010). Sin embargo, esta característica puede encontrarse en otro tipo de patologías musculares, por tanto no es suficiente para confirmar un diagnóstico de DMD.

#### Biopsia muscular

Realizar una biopsia muscular proporciona información sobre la cantidad de distrofina que se está produciendo en las células musculares. Con este examen, ya es posible entregar un diagnóstico certero de Duchenne.

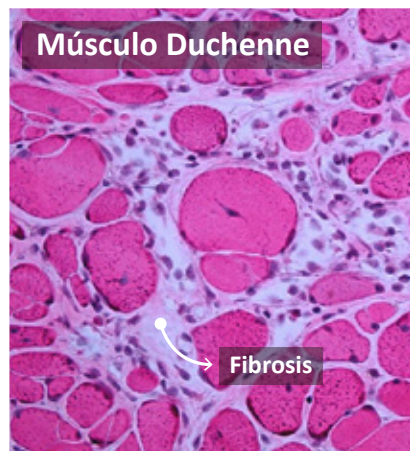
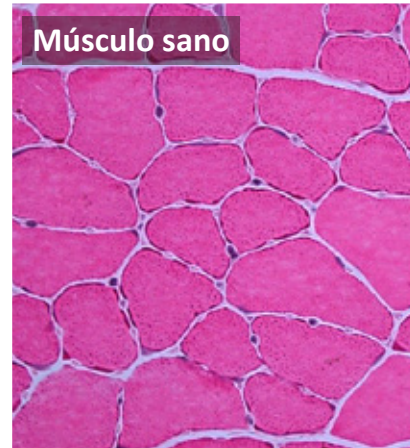
#### Estudio genético

A pesar que el diagnóstico esté confirmado mediante una biopsia muscular, es recomendado realizar un estudio genético para conocer más detalles acerca de la mutación genética que está causando Duchenne. Con este examen, también es posible diagnosticar la enfermedad sin necesidad de una anterior biopsia. Además, los resultados ayudarán a la familia a comprender los resultados y el potencial impacto en su entorno (Bushby et al, 2010).

## ¿Qué ocurre en los músculos?

En primer lugar, es necesario recordar la función que cumplen los músculos en nuestro cuerpo. Estos son los encargados de mantener su forma, fuerza, estabilidad y de generar movimientos voluntarios e involuntarios mediante el proceso de contracción.

Dentro de las células que componen los músculos—llamadas fibras musculares—se produce una proteína llamada distrofina. Esta se encarga de reforzar y proteger la membrana celular durante la contracción muscular, entregándoles estabilidad para desarrollar su función adecuadamente. Si la distrofina se encuentra ausente—como es el caso de Duchenne— las células musculares se van destruyendo y se convierten en tejido adiposo en un proceso llamado fibrosis. De esta forma, el músculo va perdiendo su función con el tiempo (Duchenne Parent Project España, s.f.)



Fotografías otorgadas por Enrique Brandan.

## Origen genético

Como se mencionó anteriormente, la DMD es una afección genética, donde en de los casos la madre se presenta como portadora de este gen mientras que en el tercio restante aparece como una **mutación espontánea** (Erazo, 2015).

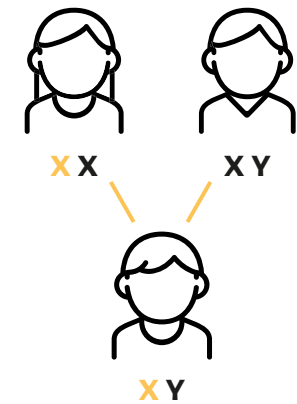
También conocida como mutación sin sentido, donde no existen antecedentes familiares de padecimiento de DMD.

Está ligada al cromosoma X (recesiva) y se manifiesta principalmente en varones debido a que solo cuentan con uno; en cambio, las mujeres tienen un segundo cromosoma X que produce la cantidad de distrofina suficiente para mantener la fuerza de los músculos, supliendo el rol del cromosoma afectado. Sin embargo, existen casos muy aislados de mujeres que también manifiestan Duchenne y padecen de calambres musculares, debilidad y problemas cardíacos (Nemours KidsHealth, 2018).

La mutación que se produce en el gen altera las instrucciones que permiten ordenarle al cuerpo que produzca distrofina, es por esto que se encuentra ausente o es producida en menor cantidad.

Es importante determinar si las madres son portadoras del gen o no mediante un estudio genético, ya que puede influir en futuras decisiones personales y familiares. En caso que el resultado sea positivo, se recomienda que las otras mujeres de la familia (lado materno) se lo realicen para determinar si también son portadoras (Bushby et al, 2010).

### Herencia del gen



## Etapas de Duchenne

En el año 2010, Bushby et al. sistematizaron por primera vez las etapas de progresión de Duchenne junto con las recomendaciones multidisciplinarias que implica cada una con el fin de proporcionar un marco informativo estandarizado sobre el cual basar una planificación óptima de tratamiento coordinado entre las diversas especialidades. En el 2018, estas recomendaciones y cuidados fueron actualizados.

Basado en Birnkrant et al. (2018) complementado con información rescatada de Parent Project Muscular Dystrophy (s.f.) y Duchenne Parent Project España (s.f.).

### Pre-diagnóstico (0-3 años)

Retraso en algunos hitos del desarrollo, como caminar, gatear y hablar. Sin embargo, logran ponerse al día y no genera un nivel de preocupación mayor. Se pueden observar pantorrillas sobredesarrolladas y la maniobra de Gowers al levantar del suelo.

### Ambulatoria Temprana (4-7 años)

Se observan mayores signos y síntomas que conllevan a una revisión médica; tales como debilidad, dificultad para subir escaleras y correr. Además camina en punta de pies con el vientre hacia afuera y hombros hacia atrás. Puede manifestar dolor en sus piernas.

### Ambulatoria Tardía (6-9 años)

Mayor dificultad para caminar, fatiga al andar largas distancias y dificultad para mantenerse al día con sus pares. Comienza a manifestarse debilidad muscular en el tren superior, como brazos y manos.

### No-ambulatoria Temprana (10-14 años)

Con la pérdida de la marcha, aumenta considerablemente el riesgo de que aparezcan deformidades, particularmente escoliosis en un 75% de los casos (López-Hernández, Vázquez-Cárdenas y Luna-Padrón, 2009). Las actividades de la vida diaria pueden complicarse por la debilidad del tren superior.

### No-ambulatoria Tardía (15+ años)

La función del miembro superior y la mantención postural son cada vez más limitados. Finalmente la debilidad muscular aumenta incluso en órganos como el corazón y pulmones, por lo que hay que prestar especial atención en estas áreas.

### Principales disciplinas involucradas

**Neuromuscular** al menos cada 6 meses

**Ortopedia y traumatología** para monitoreo de escoliosis anualmente

**Cardiología** por cardiomiopatía dilatada (corazón agrandado)

**Fonoaudiología** por atraso en el habla

Aumento de riesgo, controles anuales

**Gastroenterología**

**Broncopulmonar** para evaluación

Aumento de riesgo de una escoliosis, controles más frecuentes

Alto riesgo de una insuficiencia cardíaca

Problemas en la deglución de alimentos

Alto riesgo de insuficiencia respiratoria

### Apoyo psicosocial

Educación, promover independencia y desarrollo social

Apoyo en la transición a la pérdida de la marcha

Comenzar a administrar sus propios cuidados e intereses

Transición a servicios para adultos

### Ayudas técnicas

Órtesis nocturna que apoyen posturas adecuadas

Silla de ruedas, carrito o scooter como apoyo para distancias largas

Órtesis de apoyo para el tren superior

Tabo de traqueotomía para apoyar la respiración

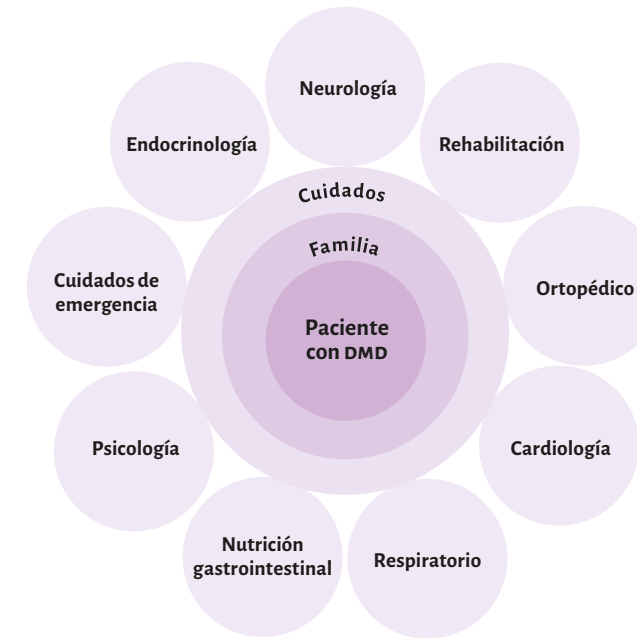
## Tratamiento y seguimiento

Debido al carácter crónico, progresivo y multisistémico que implica esta enfermedad, debe ser abordada desde una perspectiva multidisciplinaria y especializada en el manejo y gestión de DMD, ajustada al perfil de cada paciente y según su grado de evolución, donde el foco se encuentra principalmente en mejorar la calidad de vida (Nascimento et al, 2018).

Es por esto que se vuelve de suma importancia establecer pautas claras para un adecuado seguimiento a través de sus distintas etapas (Nascimento et al, 2018), donde se establezca un Equipo de Salud integral compuesto por neurología, kinesiología, terapia ocupacional, fonoaudiología, psicología, entre otras especialidades que se van requiriendo durante el transcurso de la enfermedad.

Actualmente, los tratamientos son enfocados en mantener el mayor tiempo posible la fuerza y funcionalidad muscular, prevenir deformidades en la columna por una mala postura o el uso de silla de ruedas, manejar futuras complicaciones respiratorias y finalmente, prevenir y tratar alteraciones cardíacas (López-Hernández et al, 2009).

Dentro de las especialidades involucradas en el seguimiento de niños con DMD, existen algunas que están presentes desde un comienzo y que deben mantenerse durante toda la vida:



Esquema basado en Bushby et al.

### Neurología

Coordina el tratamiento en las diversas especialidades, entregando el carácter individual que necesita cada niño según su etapa. También deriva a otras especialidades que puede necesitar.

### Kinesiología

Ejercicios físicos y elongaciones enfocadas en mantener la fuerza y funcionalidad de los músculos el mayor tiempo posible, evitar contracturas y mantener rango de movilidad.

### Terapia Ocupacional

Desarrollo de destrezas para mejorar las habilidades del niño en sus actividades de la vida diaria como el cuidado personal, juego y colegio; permitiendo mantener una máxima autonomía.

### Fonoaudiología

Trabajo en las dificultades en el lenguaje y mantención activa los músculos de la zona bucal que permiten modular y masticar.

### Psicología

Intervención temprana y prevención de problemas conductuales y de aprendizaje; además de mantener el bienestar psicosocial tanto del niño como de su familia y entorno.



### Terapias existentes

#### Rutina de estiramiento

Para mantener el mayor rango de movimiento y evitar contracturas de las articulaciones, es necesario incluir ejercicios de estiramiento como parte de la rutina diaria, al menos 4-6 veces por semana. Ésta debe ser supervisada por un kinesiólogo, quien también debe advertir las precauciones al realizarlos.

#### Corrección de posturas

Para evitar futuras deformidades en la columna, evitar cualquier dolor o incomodidad derivada de una mala postura e incluso, postergar la pérdida de la marcha al evitar que ande en puntillas; es necesario preocuparse de las posturas corporales del niño, principalmente en pies, cadera y hombros.

#### Corticoides

Las terapias pueden ser complementadas con el uso de corticosteroides, siendo los más comunes la *Prednisona* y *Deflazacort*. Es el único medicamento con suficiente evidencia médica que disminuye el ritmo del deterioro en la fuerza muscular y función motora de Duchenne, ayudando a los niños a caminar de manera independiente por mayor tiempo (Birnkrant et al, 2018).

López-Hernández et al. (2009) afirman –basados en un estudio– que aquellos pacientes que consumían corticoides presentan hasta 3,3 años más de preservación de la marcha que quienes no

los hacían. A pesar de observarse resultados positivos, no se pueden ignorar los efectos secundarios que implica su consumo. El biólogo Enrique Brandan explica este aspecto en una entrevista personal (2019):

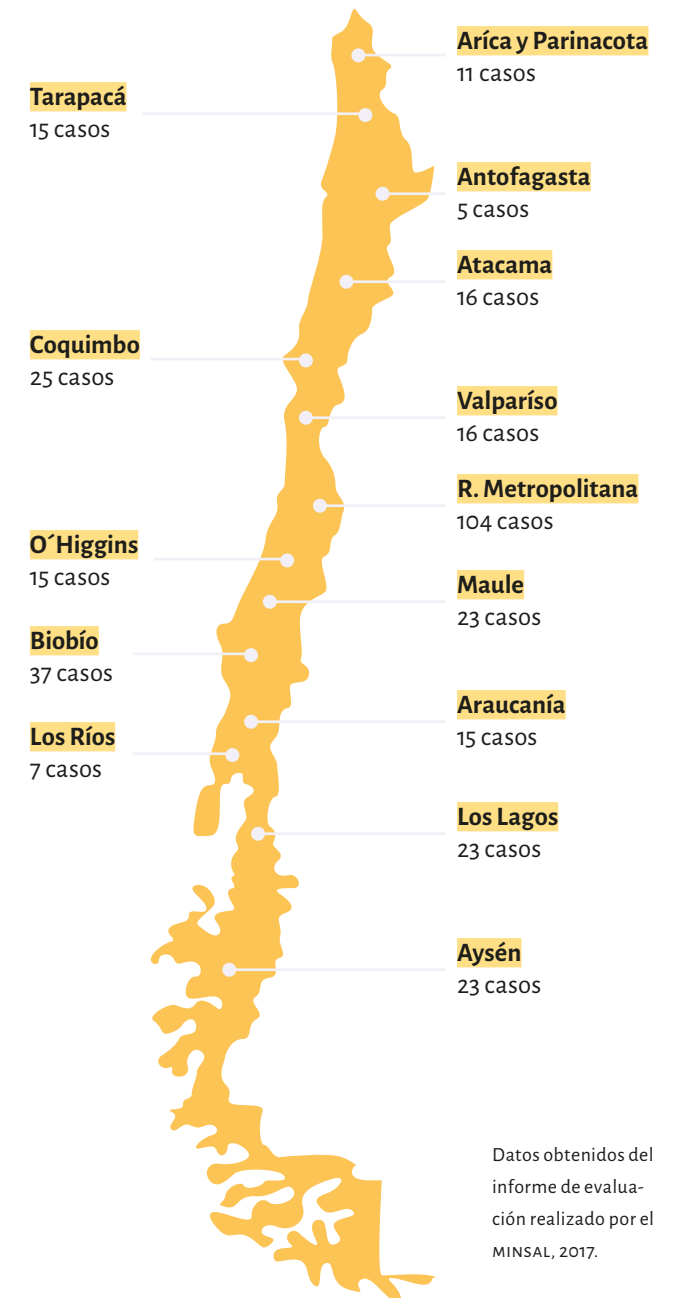
«Los corticoides tienen efectos secundarios nefastos. Aumenta en gran cantidad tu peso; tu no quieres tener más peso por lo débil de los músculos. Dos, los corticoides producen debilidad a los huesos; tu no quieres tener huesos débiles si no tienes músculos, te vas a quebrar. Muchos de estos niños toman corticoides porque mejoran la fuerza pero lo toman como por dos años (...) Hay papás que abiertamente dicen *no, yo a mi hijo no le voy a dar corticoides. No le voy a liquidar más la vida por tener un poquito más de fuerza*».

## Duchenne en Chile

En el año 2017, se realizó una evaluación por parte del Ministerio de Salud para analizar un posible financiamiento en ayudas técnicas para personas con Duchenne. En él, se incluían: silla de ruedas estándar, silla de ruedas eléctrica, bipedestador, grúa de traslado, ventilación mecánica BIPAP y el dispositivo de tos asistida; sin embargo no fue favorable para su implementación.

En este mismo estudio, la población que se consideró asistía en un 90% a Teletón; por tanto se pudo obtener un aproximado de cuántas personas con DMD habían a lo largo del país hasta ese entonces. La cifra fue de 302 personas, de las cuales 104 residían en la Región Metropolitana.

Hoy en día, no existe un registro actualizado de casos de Duchenne en el país, no obstante mediante un catastro nacional realizado en el año 2019 por la Agrupación Duchenne Chile, se estimó que hay aproximadamente 500 casos de varones con DMD.



### Ley Ricarte Soto

Desde hace algunos años, distintas organizaciones que representan a distintas enfermedades poco frecuentes –entre ellas Duchenne– han buscado apelar para ampliar la cobertura de la Ley Ricarte Soto (González, 2017); la cual «busca asegurar el financiamiento de diagnósticos y tratamientos basados en medicamentos, dispositivos médicos y alimentos de alto costo con efectividad probada, que muchas veces suelen tener costos inalcanzables para las personas y sus familias» (Ministerio de Salud, 2019).

Si bien la elaboración de esta Ley se reconoce como un gran avance para una serie de enfermedades de alto costo, Robinson Cristi –presidente de la Federación Chilena de Enfermedades Raras– menciona que esta Ley termina siendo «una solución para no más de 10 mil personas y nosotros tenemos un catastro de que somos alrededor de 200 mil personas. (...) Nosotros no estamos en las mismas condiciones jurídicas en las que se encuentran los demás pacientes» (2017).

### Centros de Salud

Debido a que la Distrofia de Duchenne es una patología diagnosticada desde la infancia –por tanto los tratamientos idealmente comienzan a temprana edad– los Centros de Salud que existen para tratar la DMD son principalmente hospitales pediátricos.

Por ejemplo, el Centro Médico UC es un de los pocos Centros que cuenta con un Laboratorio equipado para la realización de los exámenes necesarios para el diagnóstico –incluyendo el estudio genético– además de un Equipo completo de Neuro-rehabilitación pediátrica conformado por neurólogos, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos y psicólogos. Otros Centros que atienden de manera ambulatoria a niños con DMD son el Hospital de Niños Roberto del Río, el Hospital Calvo Mackenna y el Hospital Clínico San Borja Arriarán.

A su vez, se encuentra Teletón, Centro de Rehabilitación gratuito que admite a niños con enfermedades neuro-esqueléticas motoras y que cuenta con especialistas enfocados en las terapias tanto físicas, psicosociales y artísticas.

El paciente debe acudir regularmente por razones de diagnóstico o tratamiento pero que no necesita de hospitalización.

### Comunidades DMD

En Chile, existen dos organizaciones que reúnen a padres y madres de niños con DMD: Agrupación Duchenne Chile y Fundación ADN Chile. A nivel internacional, se reconoce principalmente a Parent Project Muscular Dystrophy y Duchenne Parent Project España. Todas mediante distintas iniciativas, buscan entregar el apoyo necesario a las familias desde el ámbito práctico, emocional, político e incluso jurídico en caso de ser necesario.



Duchenne Chile

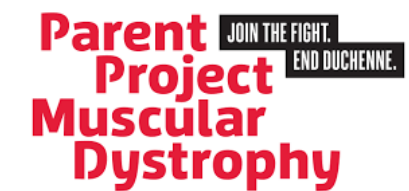
#### Agrupación Duchenne Chile

Es una agrupación que busca dar a conocer y crear conciencia sobre la DMD, apoyando el bienestar de los pacientes y cuidadores al compartir experiencias y recomendaciones entre ellos.



#### Fundación ADN Chile

Agrupación a familias y especialistas que buscan crear conciencia en la sociedad sobre lo que implica padecer DMD. Han organizado charlas con médicos desde Argentina para educar a las familias sobre cuidados a pacientes con DMD.



#### Parent Project Muscular Dystrophy

Como misión, declaran «luchar para terminar con Duchenne». Dentro de sus iniciativas se encuentra acelerar la investigación, manifestarse para impactar las políticas públicas, exigir una atención óptima para cada familia y esforzarse por garantizar el acceso a terapias que han sido aprobadas.



#### Duchenne Parent Project España

Busca brindarle atención a las familias, ser representantes de los pacientes en el aspecto jurídico, promover la investigación sobre Duchenne, fomentar la innovación tecnológica en dispositivos de apoyo e informar a la comunidad a través de programas educativos.

Información sobre cada organización obtenida de sus respectivos sitios web o redes sociales.



## Repercusiones en el entorno

**Si bien los casos de pacientes con DMD son limitados, las repercusiones de esta enfermedad se extienden más allá del propio paciente. Teniendo en cuenta las implicancias médicas y físicas que implica padecer Duchenne, se vuelve inevitable e indispensable analizar el impacto emocional y psicosocial que se refleja en el contexto educacional, entorno familiar y, por sobre todo, en quien adopta el rol de cuidador principal.**

Según mencionan Chen & Clark (2007), cuidar de un familiar con una enfermedad crónica severa ha sido asociado con el aumento del estrés a nivel familiar y el descuido por la salud de los mismos cuidadores. Para complementar esta afirmación, Palau (2010) sostiene que el hecho de que los síntomas se presenten desde la infancia, implica que en la mayoría de los casos la carga familiar y social sea «prácticamente de por vida».

Todo comienza incluso antes del diagnóstico, donde la familia –principalmente el cuidador– se enfrenta ante síntomas poco precisos que pueden no causar una alerta inmediata. Como fue mencionado con anterioridad, esta situación puede derivar en la tardanza de un diagnóstico oportuno, siendo las consecuencias tanto médicas como no-médicas; por ejemplo, el nacimiento de otro hijo con DMD, la pérdida de confianza en la medicina y un comportamiento familiar mal adaptado; siendo este aspecto un factor que puede generar un sentimiento de culpa a futuro luego de entender que las dificultades que el niño presentaba eran realmente originadas por una enfermedad de carácter progresivo (EURORDIS, 2009).

### Preocupaciones de los cuidadores

Bushby et al. (2010) refieren a que, particularmente para el cuidador, la enfermedad se convierte en una «situación a tiempo completo».

Dentro de las principales preocupaciones que se identificaron en padres de niños con DMD, se encuentran la obtención de información sobre la progresión de la enfermedad y cómo sobrellevarla, la obtención de servicios de atención médica y conocer sobre grupos de apoyo (Chen et al en Chen & Clark, 2007). Asimismo, deben estar pendientes de los controles médicos, de las terapias donde deben asistir, realizar ejercicios diarios para cuidar las articulaciones y estar preocupados de corregir frecuentemente las posiciones involuntarias e inadecuadas que adopta el niño – incluso durante la noche– para evitar contracturas y úlceras por presión.

En paralelo, se debe ir procesando la información que los médicos les van entregando y asimilar poco a poco el curso de la enfermedad, siendo un proceso que viene acompañado de variadas emociones como la ira, angustia, ansiedad y posible depresión; incluso lidiar con un sentimiento de pérdida y pensamientos sobre la muerte, siendo experiencias comunes y muy dolorosas (Baiardini et al., 2011). Pero a pesar de todo, deben continuar con su día a día.

Estas son más habituales cuando el paciente ya se encuentra en una etapa «no-ambulatoria» debido a la disminución de movimientos voluntarios.

### Orientación a los cuidadores

El proceso en que los padres deben ir procesando el diagnóstico pero a la vez continuar con los exámenes y tratamientos de los niños, se torna más difícil de sobrellevar sin una adecuada orientación, apoyo y acompañamiento. Gargiulo et al. (2013) enfatizan en lo siguiente:

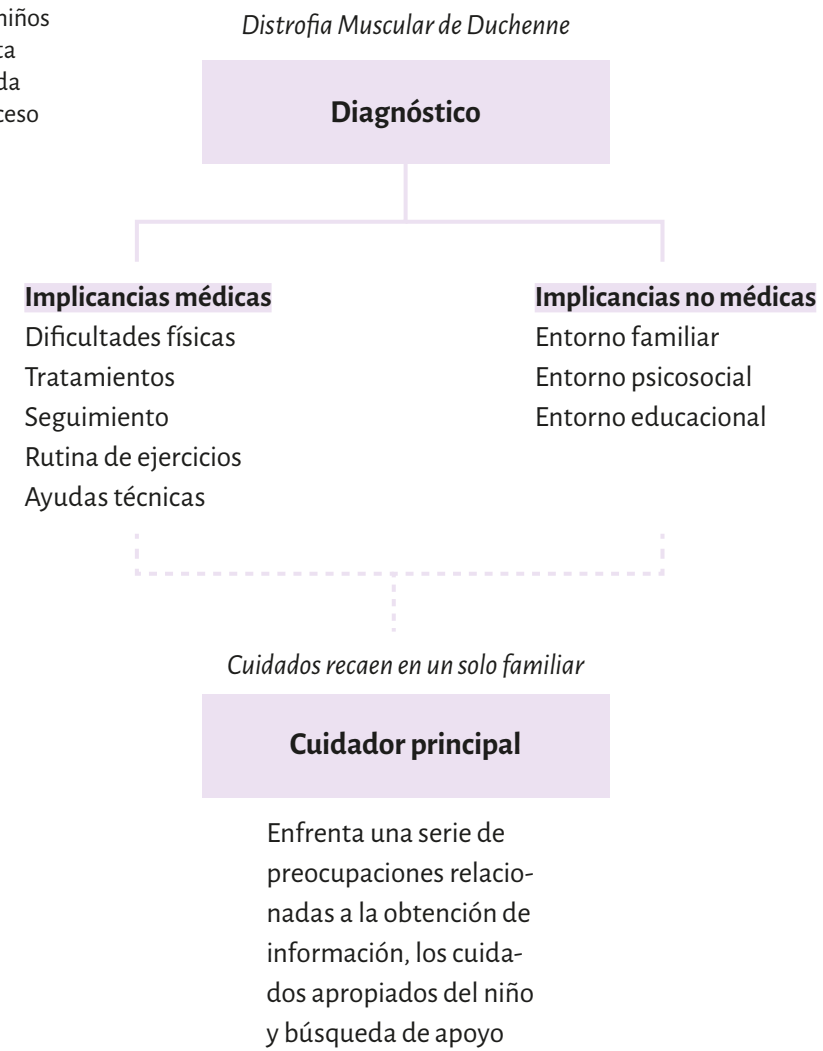
Se debe insistir en la importancia de anunciar a los padres las dificultades que van a venir, y así permitirles la anticipación, que puede favorecer la adaptación progresiva al cambio. Por otro lado, los profesionales no deben desmotivar a los padres con las predicciones del futuro de sus hijos que no les permitirá vivir el aquí y el ahora.

Desde esta perspectiva, se deriva la importancia de no olvidar el rol educador de los cuidadores por estar únicamente dedicados al aspecto médico de Duchenne. Es indispensable continuar orientando la crianza integral del niño más allá de su patología clínica, ya que constantemente se relacionan con un entorno social donde deben aprender a desenvolverse. Nuevamente en palabras de Gargiulo et al. (2013): «se vuelve indispensable para el niño y sus padres tener un proyecto abierto, donde la esperanza esté presente, no por una negación de los problemas y las consecuencias, pero sí en una adaptación progresiva a la realidad».

Bénony en Gargiulo et al. (2013) describe a la Distrofia Muscular como un «**accidente debilitante de la vitalidad relacional**». Para este autor, el evento de la enfermedad tiene efectos devastadores sobre el pensamiento, las emociones, la relación consigo mismo y con los otros.

## Síntesis Marco Teórico

Desde la información recopilada, se presenta la oportunidad de profundizar en más detalle las repercusiones que tiene la DMD para los cuidadores y niños que padecen la enfermedad. De esta forma, buscar una manera adecuada desde el Diseño para apoyar el proceso post-diagnóstico de ambos.



## 03

### Trabajo de campo



### Red de contactos

Para dar comienzo al trabajo de campo, se realizó un mapeo de actores para identificar una **red de contactos** DMD que pudieran instruirme respecto al tema. Esta red incluye profesionales de distintas áreas que de alguna manera participan en investigación, tratamientos y comunidades en torno a la Distrofia Muscular de Duchenne.

#### Teletón

Rebeca Valdebenito – Médica Fisiatra  
 Alonso Alarcón – Kinesiólogo  
 José Orellana – Kinesiólogo  
 Israel Valdívía – Kinesiólogo  
 Miguel Ángel – Voluntariado ●

#### Universidad Católica de Chile

Enrique Brandan – Biólogo ●  
 Raúl Escobar – Neurólogo ●  
 Karin Muñoz – Kinesióloga ●  
 Polín Olgún – CEDETI ●

#### Universidad de Chile

Eusebio Bravo – Kinesiólogo ●

#### Clínica Alemana

Ricardo Erazo – Médico

#### Agrupación Duchenne Chile

Jessica Pérez – Presidenta ●

#### Fundación ADN Chile

Marcela González – Presidenta ●

● Se señalan aquellos profesionales a los que se pudo contactar. Con algunos se pudo realizar una reunión presencial mientras que otros entregaron datos y contactos para la investigación.



## Entrevistas

Para cada entrevista, se formuló una pauta con temas y preguntas para guiar la conversación. Además, antes de comenzar, se pidió firmar un consentimiento informado explicando el contexto y que sus respuestas serían utilizadas con fines investigativos para este proyecto.

Consentimientos de cada entrevista en la sección «Anexos» de este informe.

### Entrevistas a expertos

#### Enrique Brandan

Entrevista realizada el 24 de abril, 2019

Biólogo y académico que ha enfocado su investigación en la fibrosis muscular, proceso que se puede observar de manera excesiva en el caso de la Distrofia de Duchenne. Además, realiza charlas en colegios donde existen casos de niños con esta enfermedad para informar al entorno educacional sobre las implicancias que tiene.



«La enfermedad se conoce muy poco, hay que saber presentarla (...) aquí yo creo que se pueden hacer cosas»

«Muchas veces, uno de los dos papás —normalmente la mujer— deja de trabajar porque tiene que dedicarse al niño»

«Yo que conozco a las familias, al principio era muy difícil. Tuve que ponerme firme cuando iba a dar estas charlas... todos los profes llorando»

Principales temas:

- 1) Explicación en detalle sobre lo que ocurre a nivel celular y muscular en los casos de Duchenne.
- 2) Investigaciones que se están llevando a cabo, las cuales buscan descubrir un tratamiento efectivo para retrasar el deterioro muscular.
- 3) Necesidades que percibe hoy en día, donde cuenta su experiencia al hacer charlas en colegios.

#### Raúl Escobar

Entrevista realizada el 03 de junio, 2019

Neurólogo del Hospital Clínico UC con especialidad en Neurología Pediátrica, Enfermedades Neuromusculares y Neurorehabilitación Pediátrica. Ha realizado investigaciones sobre Duchenne y actualmente es el Jefe de Unidad de Neurodesarrollo en la Red de Salud UC-CHRISTUS.

Principales temas:

- 1) Proceso de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de DMD en el Hospital Clínico UC.
- 2) Manera de comunicar la información a los cuidadores y niños.

#### Odalie Moscoso

Entrevista realizada el 17 de junio, 2019

Psicóloga en Laboratorio de Neurorehabilitación Pediátrica y Enfermedades Neuromusculares UC. Parte del Equipo multidisciplinario a cargo de Raúl Escobar —quien facilitó el contacto para realizar la entrevista— donde se atienden a varios niños con Duchenne.

Principales temas:

- 1) Proceso de diagnóstico desde el ámbito psicosocial y emocional.
- 2) Comunicación de la enfermedad con los niños y cuidadores.
- 3) Redes de apoyo del cuidador.

«En el seguimiento, son muy importantes los no médicos: kinesiólogos, terapéutas ocupacionales, fonoaudiólogos y psicólogos. Son los más relevantes en todo el mundo»

«El niño es muy importante que vaya aprendiendo que se tienen que relacionar con varios profesionales (...) y tú conversas con ellos en situaciones diferentes, la información que entregas es distinta»

«Cuando entregas información la primera vez, muchos la niegan o no la escuchan porque es una cuestión emocional (...) hay un impacto emocional súper grande»

«En el diagnóstico, empiezas a encontrarte con información genética, a cuestionarte por dónde viene, a replantearte si vas a tener más hijos o no. Este momento es un episodio traumático para la familia»

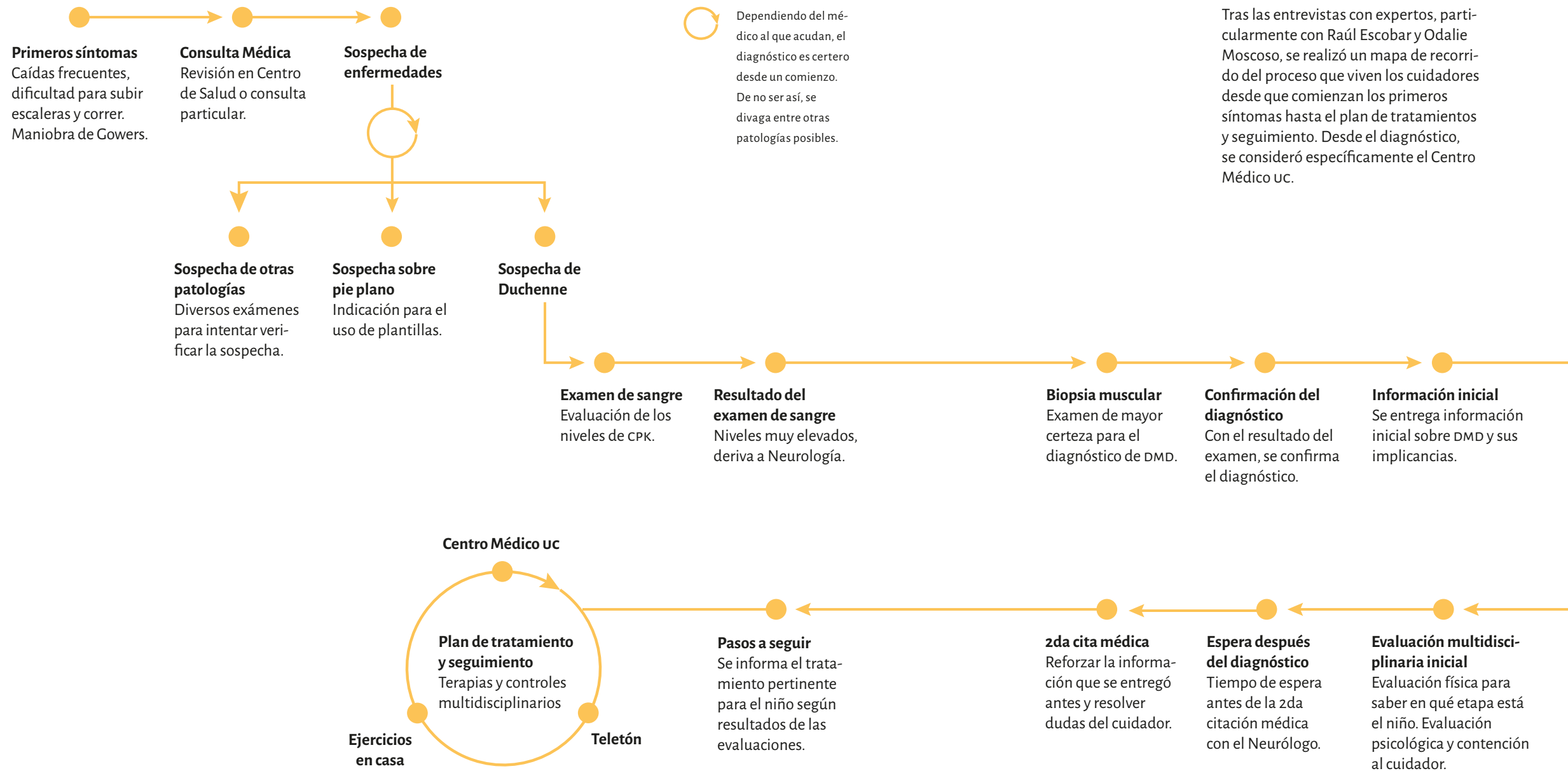
«Es muy compleja la información emocionalmente, entonces hay una sordera selectiva que es un protector emocional»

«Cada etapa donde el niño pierde una habilidad física, es un duelo para los padres de la pérdida de una función, del progreso de la enfermedad»



«Imagínate una mamá con toda la angustia que tiene, que nunca había escuchado de la enfermedad, y se mete a internet... es catastrófico»

«Se debe ir diferenciando cuáles son los cuidados que se le tienen que dar, y los límites que se le tienen que poner al niño. Qué es pataleta y qué es enfermedad, porque igual son padres que tienen que criar a este hijo, no lo tienen que solo asistir por esta enfermedad»



### Entrevistas a cuidadores

Se entrevistó a 4 familiares de pacientes con DMD, quienes cumplen el rol de cuidadoras principales. Con apoyo de la pauta de entrevista, se fue realizando un viaje a través del proceso que habían vivido, abarcando también la información que habían obtenido, sus redes de apoyo y la comunicación con el niño.

Cabe señalar que fue complicado contactar familias debido a prevalencia de la enfermedad

Posteriormente, se elaboraron mapas de viaje individuales a partir de las entrevistas, los cuales permitieron sistematizar la información y detectar puntos en común entre ellas.

Es pertinente señalar que, debido al carácter de este proyecto, al realizar las entrevistas fue de suma importancia tener presente la complejidad de sus vivencias desde **el respeto y la empatía**.



	<b>Jessica Pérez</b> <i>Madre de Juan Esteban (28 años)</i> <i>Diagnóstico a los 6 años</i>	<b>Roxana Riquelme</b> <i>Madre de Samuel (7 años)</i> <i>Diagnóstico al año y medio</i>	<b>Pilar Leyton</b> <i>Abuela de Bastián (6 años)</i> <i>Diagnóstico a los 6 años</i>	<b>Marcela González</b> <i>Madre de Paulo (17 años)</i> <i>Diagnóstico a los 4 años</i>
<b>Momento del diagnóstico</b>	«Ahí fue cuando para mi fue fuerte, porque yo le pregunté si la enfermedad del Esteban me iba a imposibilitar a tener más hijos. No –me dijo– porque todos sus hijos hombres van a salir con la misma enfermedad»	«Ya estábamos más preparados. Me puse en el caso como había dicho el doctor y busqué por internet antes. Eso sí, fue un momento súper tenso porque teníamos incertidumbre, queríamos saber rápido»	«Quedé paralizada, no pude decir nada»	«Pensé: qué me queda ahora, este es un desafío para mí; como persona, como mamá, como mujer, pero es un desafío importante y tengo que hacerlo bien. Fue duro pero tuve que empezar a informarme de todo, es mucha información que hay que aprender»
<b>Información recibida</b>	«Fue diciendome qué era, a qué se debía, que yo era portadora... me tomó 3 años asimilarlo»	«Me dijeron que teníamos que comprobar de dónde provenía la enfermedad. Ahí me hicieron el estudio genético a mi y salió que era portadora»	«El doctor me explicó pero la verdad es que no me recuerdo porque yo estaba así como bloqueada. Lo único que recuerdo que me dice es que viven hasta como los 30 años»	«Lo general, pero por ejemplo, nadie te enseña todo el rato como tiene que mantenerse la postura en la silla; como que no tiene que tener los pies colgando. Nadie me dijo cómo tenía que alimentarlo...»
<b>Comunicación con el niño</b>	«Yo pensaba que iba a ser fuerte si yo se lo decía, porque a lo mejor no iba a tener las palabras adecuadas. En ese tiempo, yo hablaba de la enfermedad y yo lloraba»	«Él no sabe lo que tiene (...) Siento que no va a entender. O quizás sí, no sé. Igual me han dicho que lo adelante un poquito, pero no quiero llegar y decirle que en algún momento va a dejar de caminar»	«Él sabe de su enfermedad, pero sabe solamente que tiene un síndrome, que él se cae... Pero yo veo su frustración cuando no puede hacer cosas como los otros niños»	«Yo siempre le conté, pero no podía decirle a los 5 años que iba a dejar de caminar. Pero si que tenía una condición distinta (...) pero a veces no entendía por qué tenía que hacer tantos ejercicios o tomar sus remedios»

## Usuarios

Se identifica como usuario directo a cuidadores de niños con DMD; sin embargo, se vuelve indispensable considerar el panorama completo de actores del cual se ven rodeados dichos usuarios debido a la complejidad que implica tanto el contexto de salud como el familiar y social.

A partir de este momento, se decide acotar el proyecto y abarcar solo la etapa «ambulatoria temprana», es decir, entre el momento del diagnóstico y el comienzo del plan de tratamiento y seguimiento. Esta decisión se basa en que es uno de los **momentos clave** donde el cuidador y el niño comienzan a vivir cambios y desafíos que deben ser adecuadamente abordados.

### Usuarios principales

#### Cuidador

Suele ser la madre del niño con DMD, su padre u otro familiar cercano. La carga emocional y física suele recaer en ellos al tener que encargarse de llevar a los niños a terapia, estar pendiente de sus controles y exámenes al mismo tiempo que deben ir asimilando el diagnóstico, la información que se les entrega y preocuparse de cumplir su rol parental.

#### Paciente con DMD

Los niños —entre 4-7 años— son quienes perciben los cambios físicos producto de la enfermedad además de recibir directamente las repercusiones de un adecuado tratamiento y seguimiento. A la vez, se enfrentan a un mundo médico que se vuelve una parte fundamental en sus vidas pero que a veces puede causarles confusión.

#### Equipo de Salud especializado

Son quienes principalmente entregan la información al cuidador y niño, además de aclarar dudas y realizar los tratamientos y seguimiento correspondiente, interactuando directamente con ambos.

#### Otros actores

##### Familia ampliada, colegio, comunidad

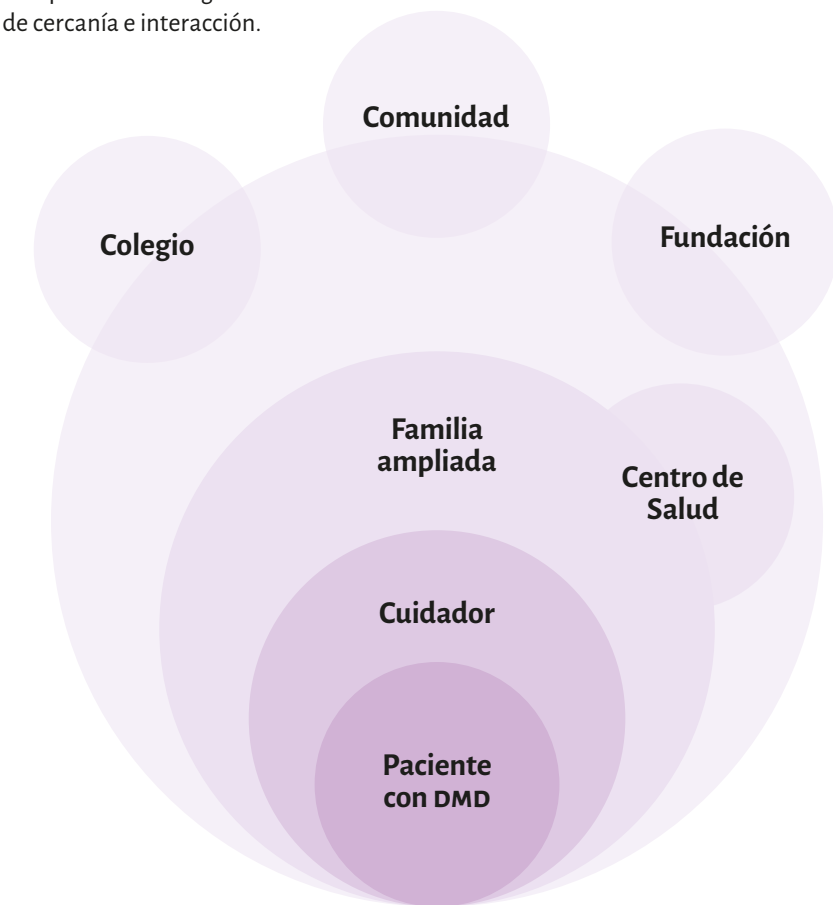
Actores que interactúan en el día a día con el cuidador y niño; sin embargo no siempre son una red de apoyo para ellos.

##### Fundación

Principal apoyo emocional del cuidador, donde puede compartir experiencias, dudas y preocupaciones con familias que están viviendo lo mismo

### Mapa de actores

Mapa realizado con Raúl Escobar en la entrevista personal. Se organizan por niveles de cercanía e interacción.



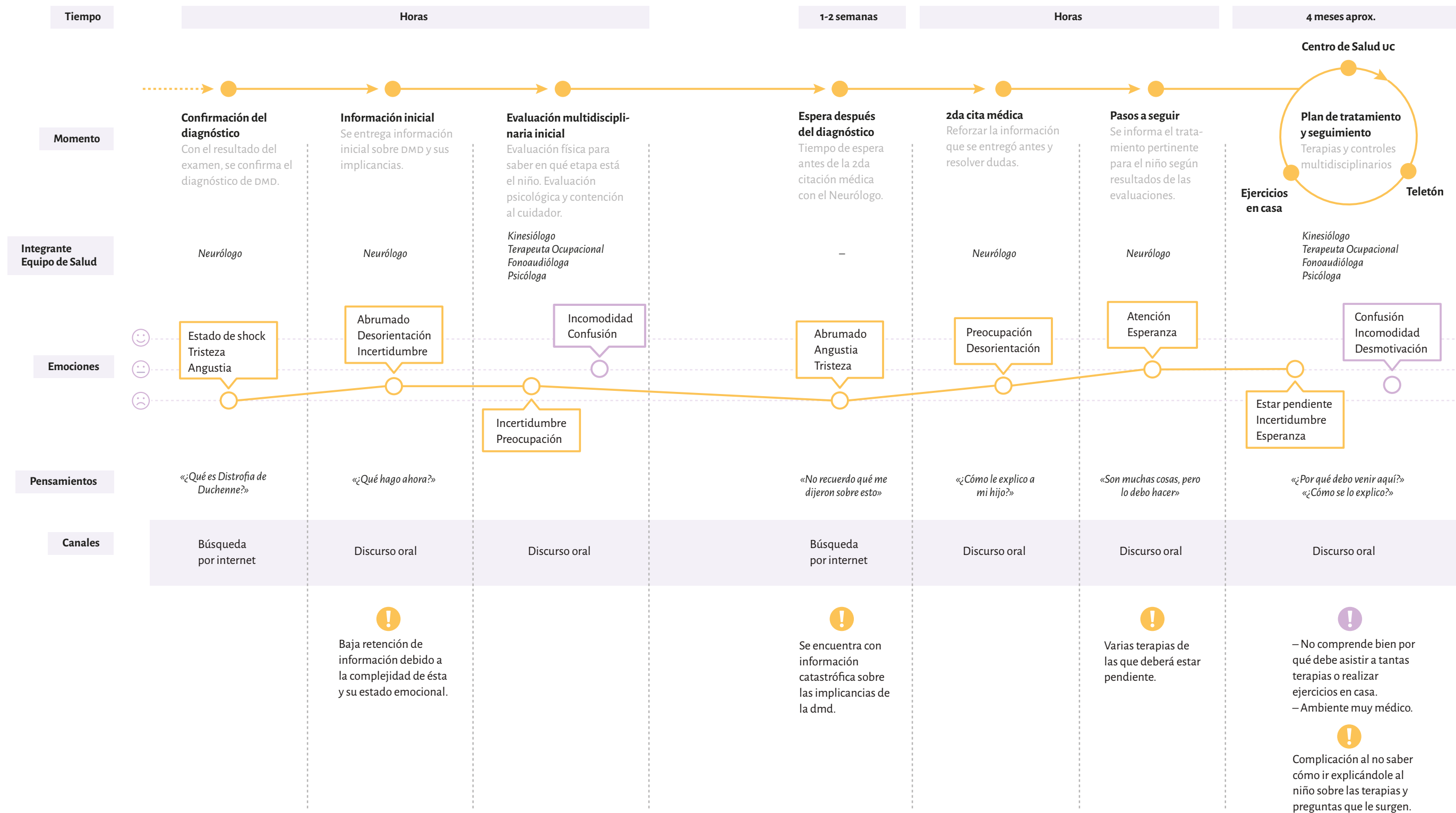
A partir de la información recopilada desde bibliografía, entrevistas a familias y expertos, se realizó un **mapa de viaje tipo** basado en el proceso del Centro Médico uc, destacando los hitos más relevantes con el fin de sistematizar y detectar momentos críticos. Éste se muestra a continuación.



# Mapa de viaje actual

**Simbología**

○ Cuidador    ○ Niño



## Interacciones críticas

1. El cuidador recibe una gran cantidad de información por parte del Equipo de Salud sobre DMD y sus implicancias. Debido a que no cuenta con soportes concretos para respaldar y reforzar esta información además de su estado emocional que no le permite retener todo lo que le comunican, tiene la necesidad de acudir a internet, medio que muestra datos catastróficos e información no actualizada, provocando angustia y desorientación en él.
2. Para el niño, el momento del diagnóstico también es un cambio repentino al cual se enfrenta con mucha confusión; donde debe introducirse a un mundo médico y de terapias que se suelen volver el foco principal de su vida y de la familia, dejando de lado lo lúdico y la exploración que caracteriza a un niño.
3. Por la complejidad de la DMD y una falta de herramientas adecuadas, el cuidador muchas veces no sabe cómo explicarle al niño la importancia de asistir a terapias, de hacer sus ejercicios o responderle preguntas que le surgen respecto a las dificultades que va manifestando con el tiempo.

## Oportunidad de Diseño

A partir de la complejidad que implica la Distrofia Muscular de Duchenne en todo aspecto, la carga emocional principalmente de los cuidadores y los cambios que comienzan a vivir junto al niño; una vez más el Diseño se presenta como una oportunidad para generar un impacto significativo, reconociendo su cualidad multidisciplinaria y capacidad de aplicar su metodología en distintos ámbitos de investigación.

De esta forma, se pone en valor la posibilidad de entregar herramientas que apoyen, refuercen, acompañen y orienten al niño y su cuidador frente a la complejidad de esta enfermedad durante la etapa inicial.

### Contexto de implementación

Se detectan aquellos Centros de Salud—principalmente pediátricos y públicos—donde generalmente llegan pacientes con DMD en búsqueda de un diagnóstico certero y posterior plan de tratamiento y seguimiento.

Para el desarrollo de este proyecto, se trabajó a la par con el equipo multidisciplinario del **Laboratorio de Neurorehabilitación Pediátrica del Centro Médico UC**, el cual no solo cuenta con médicos especializado para el diagnóstico, sino que con un equipo de apoyo integral conformado por kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, fonoaudiólogos y psicólogos. De esta manera se logra el carácter multidisciplinario básico para un adecuado tratamiento de pacientes que llegan a este Centro.

### Centro Médico UC



**04**

**Formulación del  
proyecto**

## Formulación

### Qué

Servicio de acompañamiento interactivo para niños con Distrofia Muscular de Duchenne entre 4-7 años y sus cuidadores que les brinde herramientas, apoyo y orientación durante la etapa «ambulatoria temprana» del proceso post-diagnóstico.

### Por qué

Actualmente, tras el diagnóstico, el cuidador y el niño se ven inmersos en un proceso de cambios y ajustes debido a la complejidad que implica la DMD; donde no cuentan con herramientas de apoyo que les permita sobrellevar el proceso de una manera más amena; generando desorientación e incertidumbre en ellos.

### Para qué

Para contribuir en el proceso de comprensión y en el acompañamiento de niños con DMD y sus cuidadores en Chile y en la comunicación con el Equipo de Salud, reduciendo la desorientación e incertidumbre tras el diagnóstico al otorgar herramientas de carácter lúdico que les permitan afrontar de mejor manera este proceso.

## Objetivos específicos

Educar al cuidador sobre DMD y sus principales implicancias para facilitar la comprensión y asimilación de la información inicial entregada tras el diagnóstico.

**IOV:** Conocimiento adquirido por el cuidador sobre DMD y sus implicancias.

Promover un ambiente lúdico para el niño para facilitar cómo se enfrenta a los aspectos médicos de la DMD con el fin de mejorar su experiencia.

**IOV:** Atractivo que tiene la narrativa para el niño.

Otorgar herramientas que apelen a la imaginación y exploración para explicar aspectos de la enfermedad al niño, apoyando la comunicación entre cuidador, niño y Equipo de Salud.

**IOV:** Efectividad de la narrativa al apoyar la comunicación entre estos actores.

## Antecedentes y referentes



### The Healing Cloud Project, Coaniquem

Campaña de prevención de quemaduras que cuenta la historia de dos niños que intentan proteger a su gato Santi de los objetos calientes peligrosos. Su objetivo es la prevención mediante mensajes positivos que aumenten la conciencia y apoyo para los niños.

*Recursos:* Libros de historias, videos, un peluche que se pueden llevar por una semana y la creación de Santi en tamaño real que visita los Centros Coaniquem.

Se rescata  
Creación de personajes para enseñarle a los niños a través del cuidado de un otro. Personajes que se concretan en objetos físicos.



### El Mundo de Santi, Coaniquem

Storytelling creado en torno al proceso de recuperación de las quemaduras en los niños; transformándolo en un «ecosistema mágico» que utiliza como analogía un viaje hasta el Árbol de la Recuperación. Su objetivo es aliviar la ansiedad y dolor que acompaña la curación y tratamiento de quemaduras.

*Recursos:* Libro de presentación de los personajes, un pasaporte para llevar un registro de su recorrido a través de sellos y ambientación en las diferentes áreas de tratamiento del Centro.

Se rescata  
Creación de un storytelling atractivo para los niños que permite mejorar su experiencia al asistir a rehabilitación. Éste se extiende incluso hasta en las instalaciones físicas de los Centros Coaniquem.



### A la quimio con mi simio, Jungle Studio

Kit lúdico que surgió de un proyecto universitario que tiene como objetivo apoyar a niños con cáncer y sus familias, acompañándolos durante sus tratamientos de quimioterapia y ayudándolos también a comprender la enfermedad.

*Recursos:* Peluche, mochila, libro pop-up que explica su tratamiento, libro para pintar y una ruleta de emociones.

Se rescata  
Incorporación de un objeto de apego durante el proceso de tratamiento acompañado de recursos que respaldan la historia.



### Programa de Apoyo al Recién Nacido (PARN), Chile Crece Contigo

Programa que busca apoyar a los recién nacidos –dentro de la Red Pública de Salud– mediante un set de implementos para que cuenten con las mejores condiciones de crecimiento y cuidado desde su nacimiento, logrando un desarrollo sano e integral (MINDEFA, s.f.).

*Recursos:* Paquete del Buen Dormir, Paquete de Bienestar, Apego y Estimulación, sesiones educativas para la familia sobre su uso y sobre una crianza adecuada.

Se rescata  
Apoyo y educación a la familia mediante implementos que permiten interactuar con los niños.



### Mi Duende Mágico

Serie de duendes ayudantes de Santa que buscan revivir el espíritu navideño. Cada uno tiene su propia historia y personalidad; invitando a los padres a realizar travesuras junto a ellos los días previos a Navidad.

*Recursos:* Muñeco, narrativa navideña, sitio web para involucrar a los padres y accesorios.

Se rescata  
Manera de involucrar a los padres y madres en un relato imaginario que va dirigido a los niños.



### Give me Five, FabriLab

Proyecto que entrega prótesis impresas en 3D para niños de bajos recursos y personalizadas según sus superhéroes o personajes favoritos, mejorando sus calidades de vida sin perder la imaginación. FabriLab es un laboratorio que busca soluciones técnicas para el aporte social mediante la impresión 3D.

Se rescata  
Transformación de un elemento médico en un elemento lúdico que promueve una rehabilitación con un mayor sentimiento de pertenencia en los niños; se ven representados.

**05**

**Proceso de diseño**

## Primera co-creación

A continuación, se da cuenta del proceso de diseño llevado a cabo en este proyecto, donde se contó con la participación del Equipo de Neurorehabilitación del Centro Médico UC mediante reuniones y co-creaciones a medida que se iba avanzando. Fue un proceso de constante retroalimentación y validaciones con ellos que permitieron recibir sus conocimientos y experiencia sobre esta enfermedad.

### Primeros acercamientos

El día 4 de septiembre se realizó una co-creación con el Equipo donde se resolvieron dudas y se plantearon algunos aspectos esenciales que la propuesta debía considerar. Con esto, se pudo tener un panorama más claro teniendo en cuenta lo que ellos consideraban como más relevante para esta etapa inicial.

Además, se pudo validar la decisión de enfocarse en la etapa «ambulatoria temprana» ya que como mencionan, es la etapa más transversal entre pacientes, donde todos viven lo mismo.



## Principales resultados

### Sobre los niños

#### Información

Se le entrega a medida que va preguntando; desde su propia necesidad.

«Eso permite relevar su imagen y derechos como persona»

#### Explicación de su enfermedad

Siente la necesidad de saber qué parte de su cuerpo no funciona.

«El imaginario visual yo creo que les cuesta mucho»

#### Terapias

Cómo hacerle entender que la elongación es necesaria. En caso de incorporar barras en el baño, se deben anticipar.

#### ¿A quién le pregunta?

Generalmente a los terapeutas.

«Cuando le pregunto a mi mamá, ella se pone triste»

#### Preguntas que le hace el Equipo

Si le ha costado explicar su enfermedad a los demás y qué le ha estado costando en general.

### Sobre cuidadores

#### Información

Se debe entregar información justa y necesaria, de a poco.

«Algunos no quieren saber lo que va a pasar después»

#### Autonomía

Se debe promover la autonomía del niño y evitar la sobreprotección.



## Requerimientos de diseño

A partir de los resultados de esta primera co-creación e información obtenida en el trabajo de campo, se definieron cinco requerimientos principales que debía cumplir la propuesta:

### Potenciar autonomía

Promover el diálogo entre niños, cuidadores y Equipo de Salud, permitiendo que haga preguntas por sí mismo.

### Resaltar virtudes

Potenciar sus virtudes desde lo positivo y no enfocarse en sus dificultades.

### Identificación

Los niños se sienten identificados con la propuesta, facilitando el acercamiento con ellos.

### Carácter lúdico

Incorporar la imaginación y exploración característica de los niños.

### Relato consistente

Los elementos están alineados entre sí, facilitando la comunicación entre actores.

## Segunda co-creación

El día 9 de octubre, se organizó la segunda co-creación con el Equipo. A partir de los requerimientos, se realizó un *brainstorming* con el fin de comenzar a formalizar la propuesta, siendo clave la participación de los especialistas. La dinámica se generó en torno a responder la siguiente pregunta:

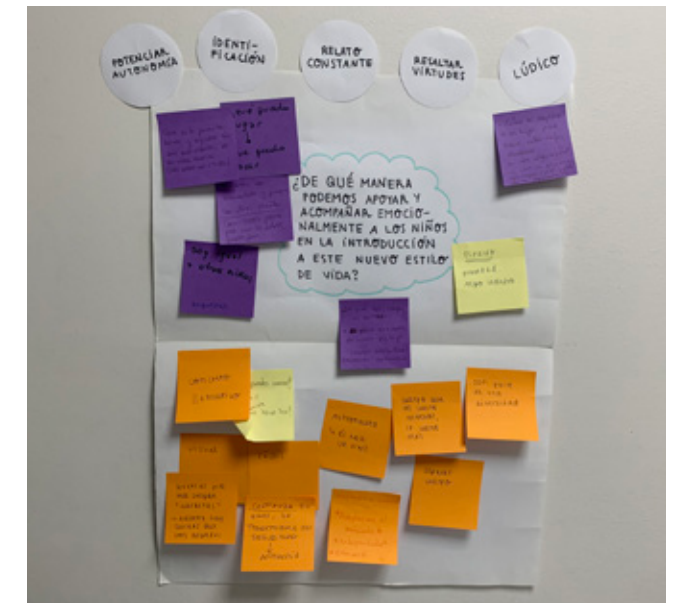
*¿De qué manera podemos apoyar y acompañar emocionalmente a los niños en la introducción a este nuevo estilo de vida?*

Antes de comenzar, se les presentó algunos de los referentes del proyecto para mostrarles posibles líneas de diseño que podía tomar la propuesta. De esta forma, se logró ampliar las ideas que posteriormente se desarrollaron.

### Resultados

Con el *brainstorming*, surgió la idea de incorporar una narrativa relacionada a una aventura en el Espacio Exterior, ya que es un ambiente con características diferentes a las de la Tierra que podría dar pie a explicarle al niño algunos aspectos de la enfermedad que hoy en día le cuestan comprender.

*«De ser así, permitiría hacer una distinción entre su identidad y su cuerpo, lo que significa un menor deterioro de autoimagen»*  
—Psicóloga

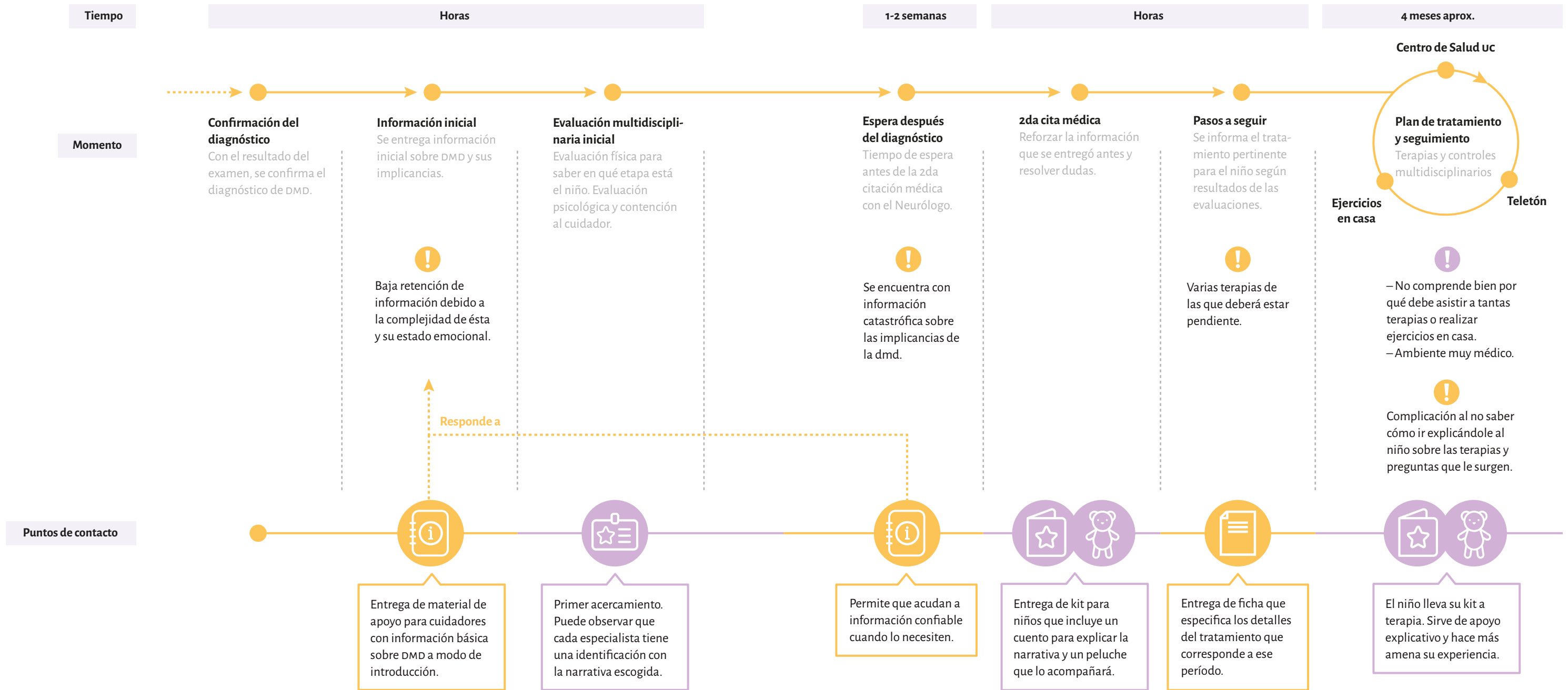


A esto añade:

*«Los niños serían capaces de entender, tiene que ser un relato concreto y lúdico»*

Sin embargo, antes de concretar la narrativa, era necesario pensar la propuesta como un **sistema** que abarcara las interacciones críticas detectadas y sistematizadas en el «Mapa de viaje actual» de manera orquestada y respondiendo a las necesidades de los usuarios.

## Propuesta de servicio



## Narrativa

**Para unificar el servicio, se desarrolló una narrativa basada en el Espacio Exterior, la cual se expresará en cada punto de contacto:**

El personaje principal de esta narrativa es un explorador espacial, quien tiene como compañero de viaje a un perro. Juntos deben comenzar un viaje al espacio para explorar distintos planetas y estrellas.

Los especialistas son caracterizados como planetas que se encargan de entregar diferentes herramientas y sugerencias a los navegantes para continuar esta aventura teniendo el mejor desempeño posible.

Y por supuesto que los cuidadores cumplen un rol fundamental, ya que se transforman en Operadores Espaciales que se encargan de guiar y administrar la exploración desde su base espacial.

Todo niño necesita un compañero de aventuras. Pero, ¿por qué un perro?

Por una parte, surge en honor a la conocida Laika que fue enviada al Espacio, siendo el primer ser vivo en dejar la órbita terrestre. Además, los perros tienen la connotación de ser considerados como «el mejor amigo y compañero».

## ¿Por qué una narrativa basada en el Espacio?

### 1. Ambiente diferente

Hoy en día, a los niños les cuesta encontrar una razón para entender de dónde provienen sus dificultades físicas, lo que genera frustración en algunos casos. Es por esto que crear este imaginario en un ambiente como el Espacio permite trasladar la responsabilidad desde el niño hacia este entorno que tiene diferentes características. Ante esto, la psicóloga del Equipo comenta que incluso podría significar una disminución de frustración y menor deterioro de autoimagen en el niño.

### 2. Ambiente infinito

El Espacio es un ambiente que se sigue investigando y descubriendo. Al ser infinito, no existe una meta fija donde el niño espera llegar para completar su viaje—lo cual responde a la progresión que implica la **DMD**—sino que abre la posibilidad a que se presenten desafíos y sorpresas que se deban abordar en el camino.

### 3. Efecto de la gravedad

Este ambiente permite incluir la gravedad como un elemento que influye en el movimiento corporal de una persona, ya sea frente a un aumento o disminución de gravedad en los diferentes planetas. De esta forma, se hace alusión a la dificultad de fuerza o movimiento que pueden sentir los niños al realizar ciertas actividades físicas.

## Moodboard

Como primer acercamiento a la idea gráfica de la propuesta, se realiza un moodboard relacionado al Espacio para analizar estilos, trazos, colores y elementos que pudieran ser utilizados.



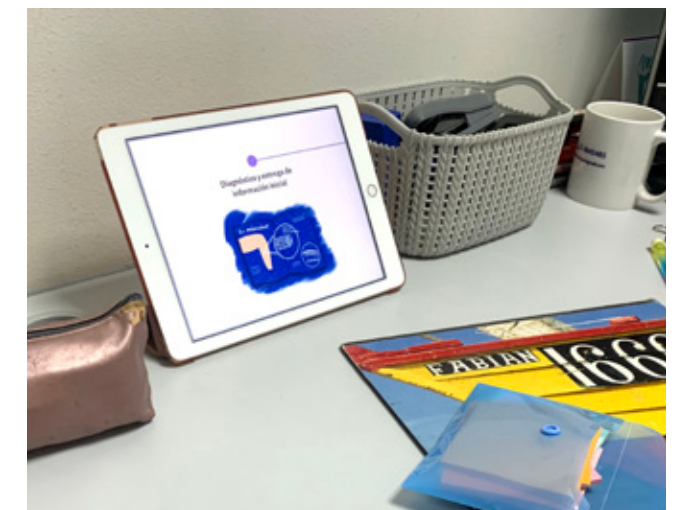
## Validación del servicio

Diapositivas presentadas al Equipo de Salud adjuntas en la sección «Anexos» de este informe.

El día 4 de diciembre se le presentó la propuesta de servicio al Equipo de Salud mediante una presentación, explicando el recorrido de los cuidadores etapa por etapa y mostrando los elementos que se ven involucrados en cada una. Se obtuvo una buena aceptación de la propuesta, considerándola como «muy atractiva e interesante».

Ejemplo de las diapositivas para el Equipo de Salud.

También se llevó una propuesta de contenidos para el material de los cuidadores, donde la idea era recibir feedback sobre contenidos que estuviesen faltando o en cuáles se debía dar más énfasis.





## Material cuidadores



En primer lugar, se definieron los contenidos principales que debía tener el material. Éstos fueron revisados con el Equipo de Salud, quienes incluyeron temas y recomendaciones.

### Contenidos iniciales

- Introducción para cuidadores con explicación de la narrativa.
- ¿Qué es DMD?
- ¿Qué ocurre en los músculos?
- Función de la distrofina y cómo afecta su ausencia.
- Genética y herencia de la DMD.
- Rol de cada especialista.
- No olvidar que siguen siendo niños.

Cuidado con la explicación

Por qué las mujeres no manifiestan

La salud es solo un aspecto de la vida

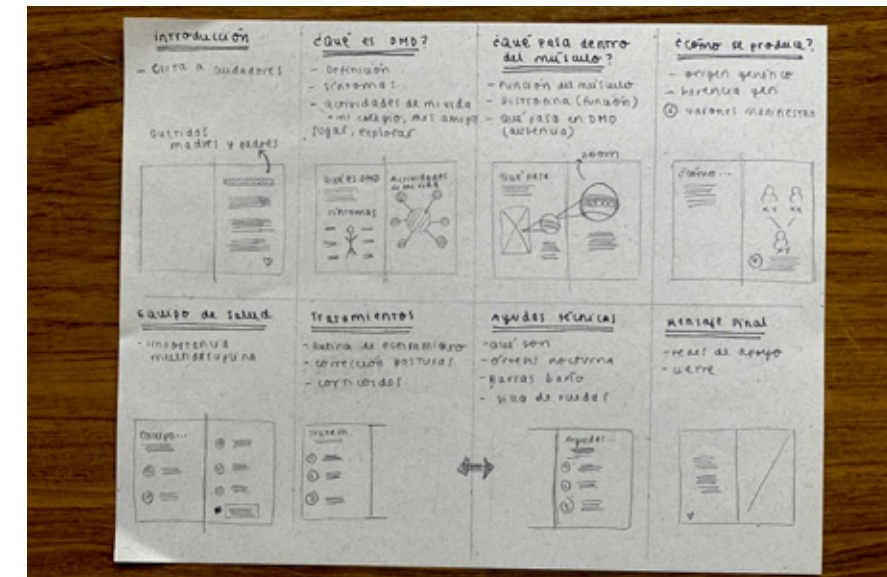
Tras el *feedback* recibido y con apoyo de la guía *Diagnóstico y manejo de la Distrofia Muscular Duchenne, una guía para familias* (s.f.), se definieron los contenidos finales del material:

### Contenidos finales

- Carta a los cuidadores
- ¿Qué es DMD?
- Síntomas
- Aspectos de la vida
- ¿Qué pasa dentro del músculo?
- ¿Cómo se produce?
- Equipo de Salud DMD
- Tratamientos
- Rutina de estiramiento
- Corrección de posturas
- Corticoides
- Ayudas técnicas
- Órtesis o férula nocturna
- Barra para el baño
- Silla de ruedas (como apoyo)
- Mensaje final

El desarrollo narrativo de los contenidos también se realizaron con el apoyo de esta guía para familias.

Teniendo el índice de contenidos, se comenzó a organizar visualmente mediante un storyboard para tener una idea de la distribución de páginas.



### Tamaño del material

Se decide utilizar el tamaño media carta ya que permite un momento de lectura cómodo, personal y es fácil de transportar en bolsos o carteras al mantener mejor su estructura.

Una decisión de diseño respecto al material para cuidadores estuvo relacionada a la gráfica. Se utiliza el mismo tipo de ilustraciones tanto para este elemento como para el de los niños, debido a que dicho material puede servir de apoyo para explicarle más información sobre su enfermedad utilizando estos mismos recursos gráficos; por ejemplo, qué ocurre en sus músculos o la herencia del gen.

## Ficha de Tratamiento y Seguimiento



Esta ficha está pensada para reforzar la entrega de información sobre el tratamiento y seguimiento. El médico la rellena según la frecuencia en la que el niño debe asistir a cada terapia durante el período de tratamiento que necesite –suele durar entre 3-4 meses. Luego, el médico evaluará el caso y hará entrega de una nueva ficha.

La gráfica mantiene el mismo lenguaje narrativo sobre el espacio, manteniendo la relación con el resto de los elementos del servicio.

Diseñada en formato media carta y para ser impresa en las mismas instalaciones del Laboratorio de Neurorehabilitación Pediátrica, estando al alcance de todos.

En la validación del servicio con el Equipo de Salud, se mostró un boceto de cómo podrían ser las fichas con la narrativa espacial.



## Material niños



Al igual que para el material de apoyo de los cuidadores, en primer lugar se organizó el contenido que este elemento iba a tener. Su objetivo es presentarle al niño la narrativa creada, mostrando el rol que cumpliría cada actor en este imaginario e invitándolo a participar.

Uno de los **requerimientos** por parte del Equipo de Salud respecto al contenido, fue que se debía presentar a cada especialista y contarle al niño en qué lo iba a asistir cada uno. De esta manera, comienza a relacionarse tempranamente con ellos, comprendiendo su importancia desde un inicio. Finalmente, son quienes lo acompañarán a lo largo de sus terapias.

### Contenidos

- Presentación del personaje que será su compañero
- Rol que cumplen los cuidadores
- Características del Espacio Exterior
- Introducción a especialistas
  - Neurólogo
  - Kinesiólogo
  - Terapeuta Ocupacional
  - Fonoaudióloga
  - Psicóloga
- Invitación a comenzar la exploración

### Decisiones de diseño

El relato sería **narrado desde su compañero de aventuras** a través de un lenguaje atractivo y entretenido, contándole sobre lo que pueden encontrar e invitándolo a explorar el Espacio juntos. Para esto, fue necesario adaptar la información dirigida a los cuidadores para incorporar la narrativa.

Debido a que los niños a esa edad aún no aprenden a leer –sobre todo si el niño presenta algún retraso cognitivo producto de la misma enfermedad– este material fue **pensado para ser leído por los cuidadores** mientras el niño observa los personajes.

Respecto a la **diagramación**, en los cuentos para niños suelen predominar las ilustraciones, las cuales van acompañadas de poco texto por página. Es por esto que cada contenido iría en dos páginas enfrentadas, permitiendo a su vez enfocar su atención en cada tema.



Páginas seleccionadas de *Si yo tuviera una púa* y *El monstruo de colores*. Referencias de cuentos para niños sobre educación emocional.

Proceso de búsqueda de la narrativa y diagramación.

## Peluche del personaje



Surge del concepto de extrapolar un personaje de cuento en un objeto, en este caso en un **objeto de apego**—como son los peluches—con el cual el niño se pueda identificar, interactuar y sentirse acompañado.

### Decisiones de diseño

Este elemento está pensado para que el niño **lo lleve a sus terapias**, ya que desde la narrativa, ambos deben mantenerse preparados durante la exploración. Es por esto que se encuentra caracterizado con un **traje espacial** que promueve la consistencia del relato y, en caso que el niño quiera, puede quitárselo cuando no estén explorando.

De esta manera, también se convierte en una **herramienta de apoyo para los especialistas**, sobre todo para el kinesiólogo, quien declara que los ejercicios físicos son unos de los más complicados de explicar al niño porque aún no presenta grandes dificultades motoras. Sin embargo, es una terapia fundamental dadas las características de la enfermedad.

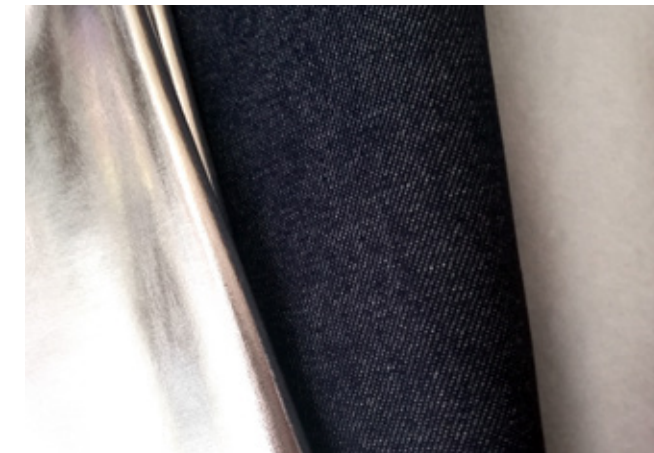
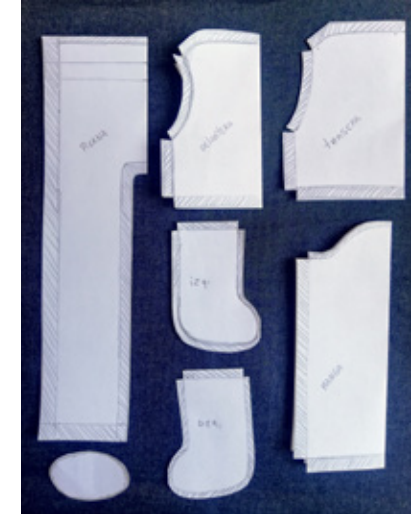
«Las elongaciones de cierta forma atentan contra la integridad de los niños, porque ellos no entienden por qué deben hacerlas y se ven obligados»

—Psicóloga

De aquí se desprende otra decisión importante del peluche: **sus brazos y piernas largas**. Permiten moverlas libremente para mostrarle al niño a través del peluche los ejercicios que deben realizar ambos. Además, lo puede colgar de su cuello o mochila para trasladarlo, pero sobre todo, puede abrazarlo cuantas veces quiera.



Los rasgos del peluche fueron inspirados en Laika. Fotografía recopilada desde Emisoras Unidas en Twitter.



Los rasgos del peluche fueron inspirados en Laika. Fotografía recopilada desde Emisoras Unidas en Twitter.

Proceso de elaboración del traje. Mismo proceso que con el peluche.





## Identificaciones especialistas



A modo de extrapolar los personajes y otorgar un servicio completo y consistente, se propone utilizar un elemento actual del uniforme de los especialistas para incluir la narrativa, actuando como identificadores de sus respectivos planetas. De esta manera, los cuidadores y niños pueden encontrarse con elementos espaciales desde un comienzo, siendo el primer acercamiento visual al servicio.

Dentro de las opciones, existen las credenciales que ya utilizan e incluso sus mismos uniformes o delantales.

Debido a que existe una narrativa involucrada en el servicio, se debe considerar la capacitación de los especialistas respecto a la aplicación del relato con los niños; sobre sus roles como planetas para que sea consistente.

En la validación del servicio con el Equipo de Salud, se mostró un boceto de cómo podían ser los uniformes con la narrativa espacial.



## Creación de personajes

### Personajes y elementos clave

- Niño con y sin traje espacial
- Madre y padre
- Perro con y sin traje espacial
- Planeta Neurólogo
- Planeta Kinesiólogo
- Planeta T. Ocupacional
- Planeta Fonoaudióloga
- Planeta Psicóloga
- Nave espacial

Se comenzó por los planetas realizando unos primeros bocetos. Sin embargo, se veían muy infantiles para niños entre 4-7 años debido a la combinación de un trazo a mano alzada y la sencillez de los personajes.

Debían ser más complejos, con más detalles y mejor caracterización de la terapia que realiza cada uno, siendo de mayor interés para los niños.

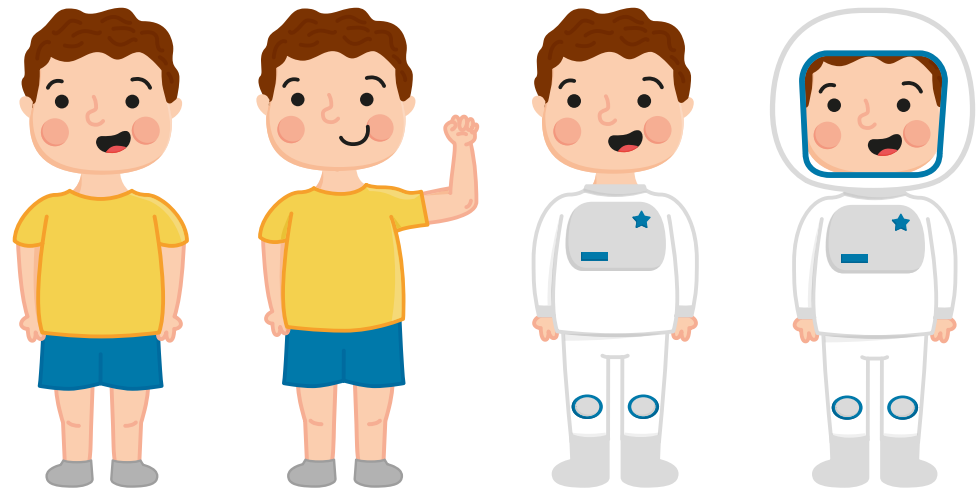
Bocetos de personajes con mayor complejidad. Los planetas muestran un rasgo característico de sus especialidades.

A través de estos bocetos, se pudieron probar mezclas de colores y expresiones de los planetas.

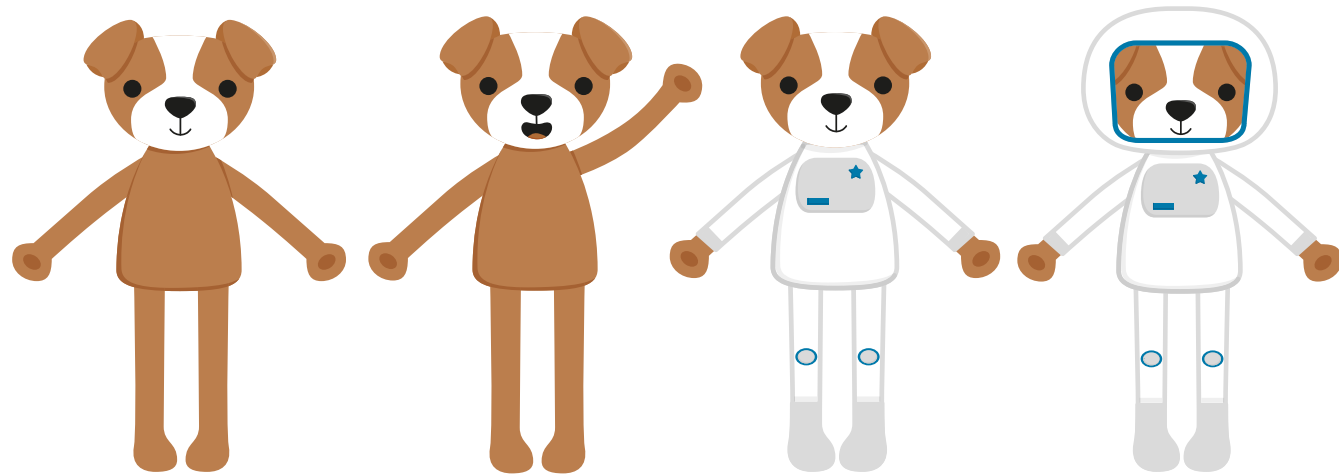


Personajes finales

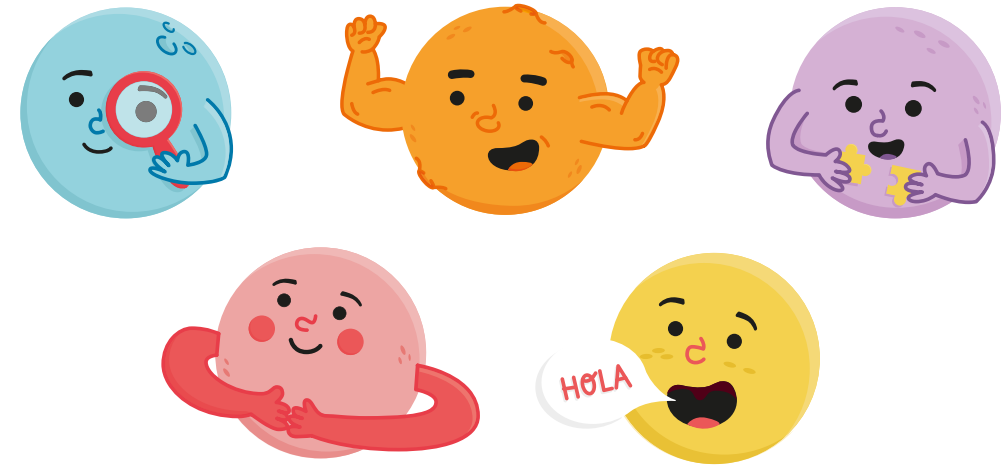
Niño con y sin traje espacial



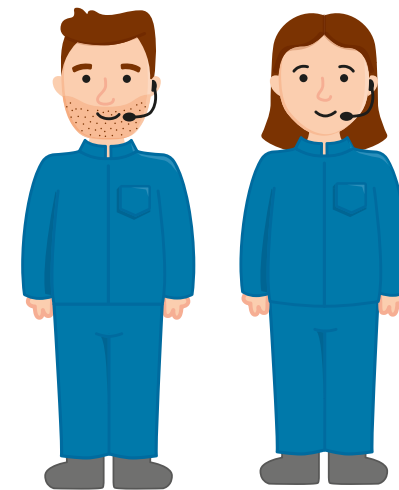
Perro con y sin traje espacial



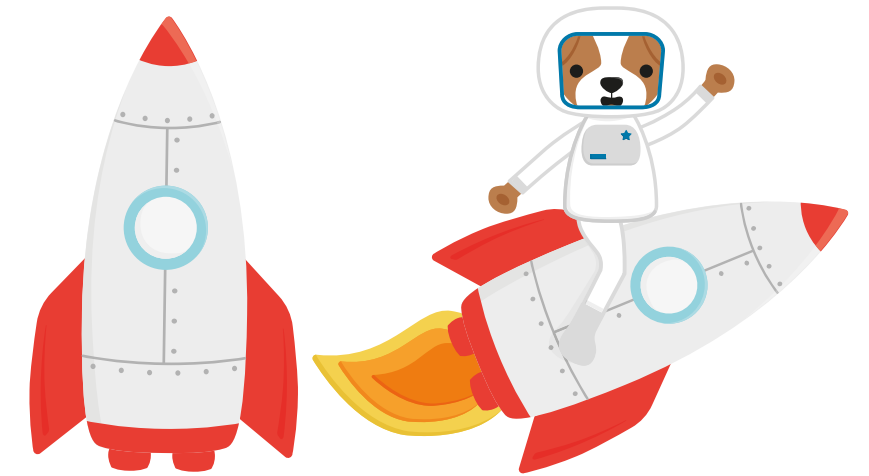
Planetas Especialistas



Padre y madre Operadores Espaciales



Nave espacial



**06**

**Propuesta Final**

## Identidad de marca



El naming «Exploración Kepler» proviene, por una parte, de la experiencia narrativa del niño al tener el rol de explorador espacial y, por otra parte, del astrónomo Johannes Kepler, conocido por las leyes sobre el movimiento de los planetas en su órbita alrededor del Sol.

La idea del naming era que fuese sugerente, con carácter lúdico pero que mantuviera cierta tecnicidad.

Para el logo, se realizaron diversas pruebas formales, tipográficas y cromáticas en búsqueda de un logo que representara la idea espacial que caracteriza al servicio.

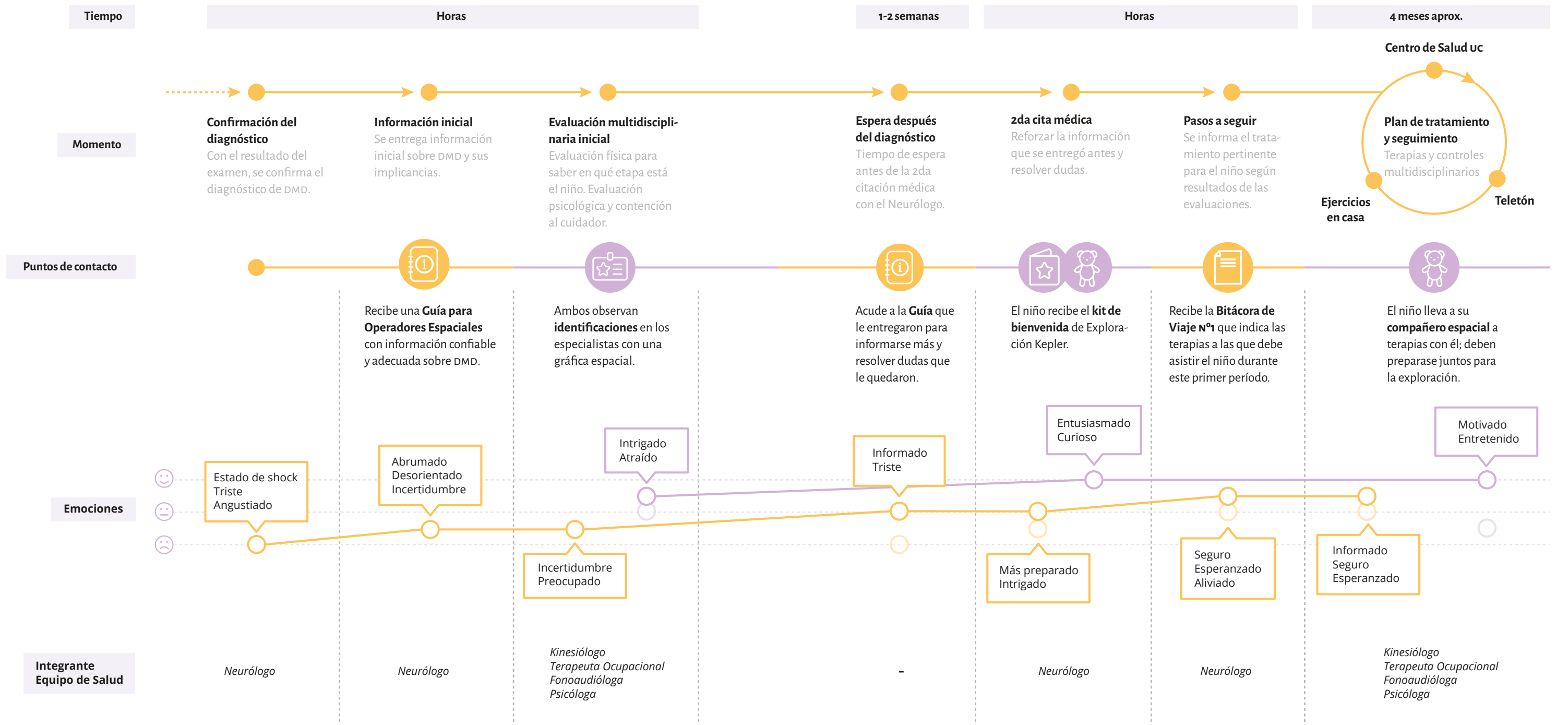
### Progresión del logo



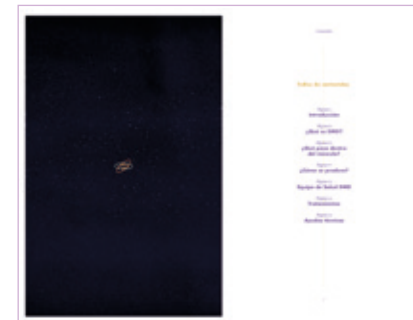
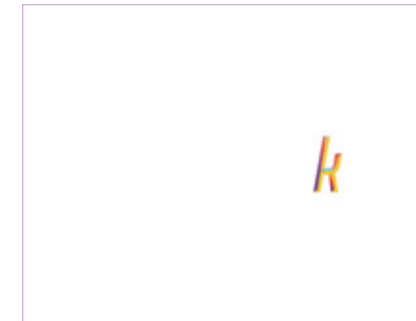


# Mapa de viaje ideal

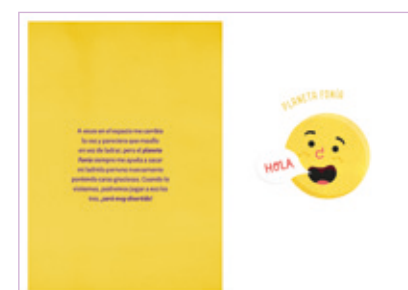
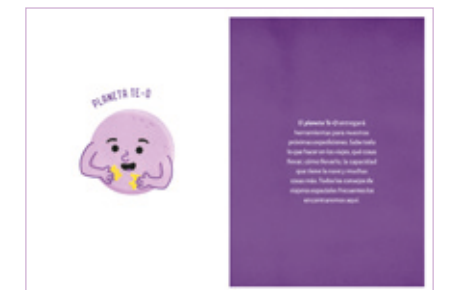
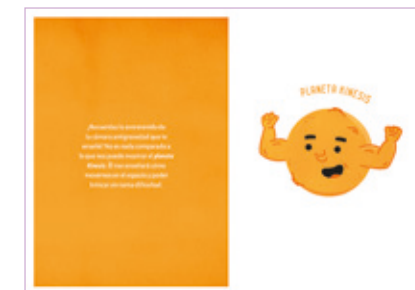
**Simbología**  
 ○ Cuidador ○ Niño



# Manual para Operadores Espaciales



# Kit de bienvenida para niños





### Compañero de exploración



### Identificadores especialistas



### Bitácora de viaje



**07**

## **Implementación**



## Modelo Canvas

<b>Socios clave</b> - Ministerio de salud - Centro médico UC - Laboratorio de Neurorehabilitación pediátrica - Fundación ADN - Agrupación  <i>Proveedores</i> - Imprenta - Fabricador de peluches - Fabricador de credenciales	<b>Actividades clave</b> - Creación narrativa - Creación de ilustraciones y gráfica - Capacitación a especialistas - Difusión	<b>Propuesta de valor</b> Entrega acompañamiento a niños con DMD, sus cuidadores y al Equipo de Salud tras el diagnóstico; orientando y apoyando su proceso mediante herramientas conectadas por una narrativa lúdica que a su vez, fomenta y apoya la comunicación entre estos actores	<b>Relaciones con clientes</b> - Cercana - Personal - Asistencia virtual a través de redes sociales	<b>Segmento de clientes</b> - Niños entre 4-7 años que padecen DMD y sus cuidadores - Asisten al Centro Médico UC para realizar sus terapias y algunas las complementan con teletón.
	<b>Recursos clave</b> - Especialistas e instalaciones del hospital - Material impreso - Peluche - Credencial - Material digital		<b>Canales</b> - Sitio web - Redes sociales - Comunidades DMD	
<b>Estructura de costos</b> - Diseño de gráficas/ Ilustraciones - Impresiones - Peluche (frabricación) - Publicidad - Identificaciones		<b>Fuentes de ingresos</b> - Fondos concursables / Ministerio de Salud - Donaciones/ Comunnidaddes - Apoyo de alianzas clave		

## Conclusiones

Desarrollar un proyecto a partir de una experiencia personal y tan significativa fue todo un desafío; no solo a nivel personal y emocional sino como futura profesional. Mantenerme al margen mientras las familias me abrían sus puertas al contarme sus historias y dolencias más profundas fue sin duda uno de los aspectos más complejos de este proyecto. Pero me di cuenta que desde ahí viene la real motivación de contribuir en casos como estos.

Este proyecto me permitió poner en práctica mis años de formación en la Escuela, donde comprendí que el Diseño tiene la capacidad de involucrarse en infinitos ámbitos; el cómo tomamos la parte estratégica de esta disciplina y la insertamos en contextos que aparentemente pueden ser muy lejanos pero donde sin dudas, tenemos algo que aportar.

Al trabajar con este Equipo de Salud, me di cuenta de la importancia de saber comunicar las ideas y reconocer los conocimientos de otros profesionales pero también nuestras habilidades, permitiendo que el trabajo en conjunto desarrolle soluciones que, de otra forma, no estarían al mismo nivel.

## Bibliografía

**Avaria, M. de los A., Kleinsteuber, K., Herrera, L., & Carvallo, P. (1999).** Delayed diagnosis of Duchenne muscular dystrophy in Chile. Recuperado de [https://www.researchgate.net/profile/Maria\\_de\\_los\\_Angeles\\_Avaria/publication/12862464\\_Delayed\\_diagnosis\\_of\\_Duchenne\\_muscular\\_dystrophy\\_in\\_Chile/links/0fcfd508180d634984000000.pdf](https://www.researchgate.net/profile/Maria_de_los_Angeles_Avaria/publication/12862464_Delayed_diagnosis_of_Duchenne_muscular_dystrophy_in_Chile/links/0fcfd508180d634984000000.pdf)

**Baiardini, I., Minetti, C., Bonifacino, S., Porcu, A., Klersy, C., Petralia, P., ... Braido, F. (2011).** Quality of Life in Duchenne Muscular Dystrophy: The Subjective Impact on Children and Parents. *Journal of Child Neurology*, 26(6), 707-713. <https://doi.org/10.1177/0883073810389043>

**Birnkrant, D. J., Bushby, K., Bann, C. M., Apkon, S. D., Blackwell, A., Brumbaugh, D., ... & Street, N. (2018).** Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *The Lancet Neurology*, 17(3), 251-267.

**Bushby, K., Finkel, R., Birnkrant, D. J., Case, L. E., Clemens, P. R., Cripe, L., ... Constantin, C. (2010).** Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *The Lancet Neurology*, 9(1), 77-93. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(09\)70271-6](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(09)70271-6)

**Chen, J.-Y., & Clark, M.-J. (2007).** Family Function in Families of Children With Duchenne Muscular Dystrophy. *Family & Community Health*, 30(4), 296-304. <https://doi.org/10.1097/01.FCH.0000290542.10458.f8>

**Clínica Alemana. (2015).** Dr. Ricardo Erazo publicó artículo sobre distrofia de Duchenne en The Lancet. Recuperado 11 de abril de 2019, de <https://portal.alemana.cl/wps/wcm/connect/cientifico-docente/home/noticias/the-lancet>

**Duchenne Parent Project España. (s. f.).** Etapas. Recuperado 10 de abril de 2019, de <https://www.duchenne-spain.org/etapas/>

**Duchenne Parent Project España. (s. f.).** ¿Qué es Duchenne?. Recuperado 10 de abril de 2019, de <https://www.duchenne-spain.org/que-es-duchenne/>

**EURORDIS. (2009).** The Voice of 12,000 Patients. Experiences and Expectations of Rare Disease Patients on Diagnosis and Care in Europe.

**Gargiulo, M., Angeard, N., Herson, A., Fosse, S., Noël, C. T., Jacquette, A., ... Mazet, P. (2013).** Impacto psicológico de la enfermedad de Duchenne sobre el niño y el adolescente, sus padres y sus familiares. Once años de experiencia en un equipo multidisciplinario. *Rehabilitación Integral*. Recuperado de: [https://www.rehabilitacion-integral.cl/wp-content/files\\_mf/5gargiulo.pdf](https://www.rehabilitacion-integral.cl/wp-content/files_mf/5gargiulo.pdf)

**González, T. (2017).** Organizaciones exigen al Estado cobertura de enfermedades raras. Recuperado 17 de marzo de 2020 (<https://radio.uchile.cl/2017/02/28/organizaciones-exigen-al-estado-cobertura-de-enfermedades-raras/>).

**Infobae. (2017).** Enfermedades neuromusculares: Claves para una detección temprana. Recuperado 10 de abril de 2019, de <https://www.infobae.com/discapacidad/2017/04/17/enfermedades-neuromusculares-claves-para-una-deteccion-temprana/>

**López-Hernández, L. B., Vázquez-Cárdenas, N. A., & Luna-Padrón, E. (2009).** Duchenne muscular dystrophy Current aspects and perspectives on treatment.

**Ministerio de Salud (2019).** Ricarte Soto - Ley 20.850. *Ministerio de Salud – Gobierno de Chile*. Recuperado 17 de marzo de 2020 <https://www.minsal.cl/leyricarte>.

**Mohamed, Khalid, Richard Appleton, y Paola Nicoláides. (2000).** Delayed Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy. *European Journal of Paediatric Neurology* 4(5):219-23.

**Nardes, F., Araújo, A. P., & Ribeiro, M. G. (2012).** Mental retardation in Duchenne muscular dystrophy. *J Pediatr (Rio J)*, 88(1), 6-16.

**Nascimento Osorio, A., Medina Cantillo, J., Camacho Salas, A., Madruga Garrido, M., & Vilchez Padilla, J. J. (2018).** Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. *Neurología (English Edition)*. <https://doi.org/10.1016/j.nrleng.2018.01.001>

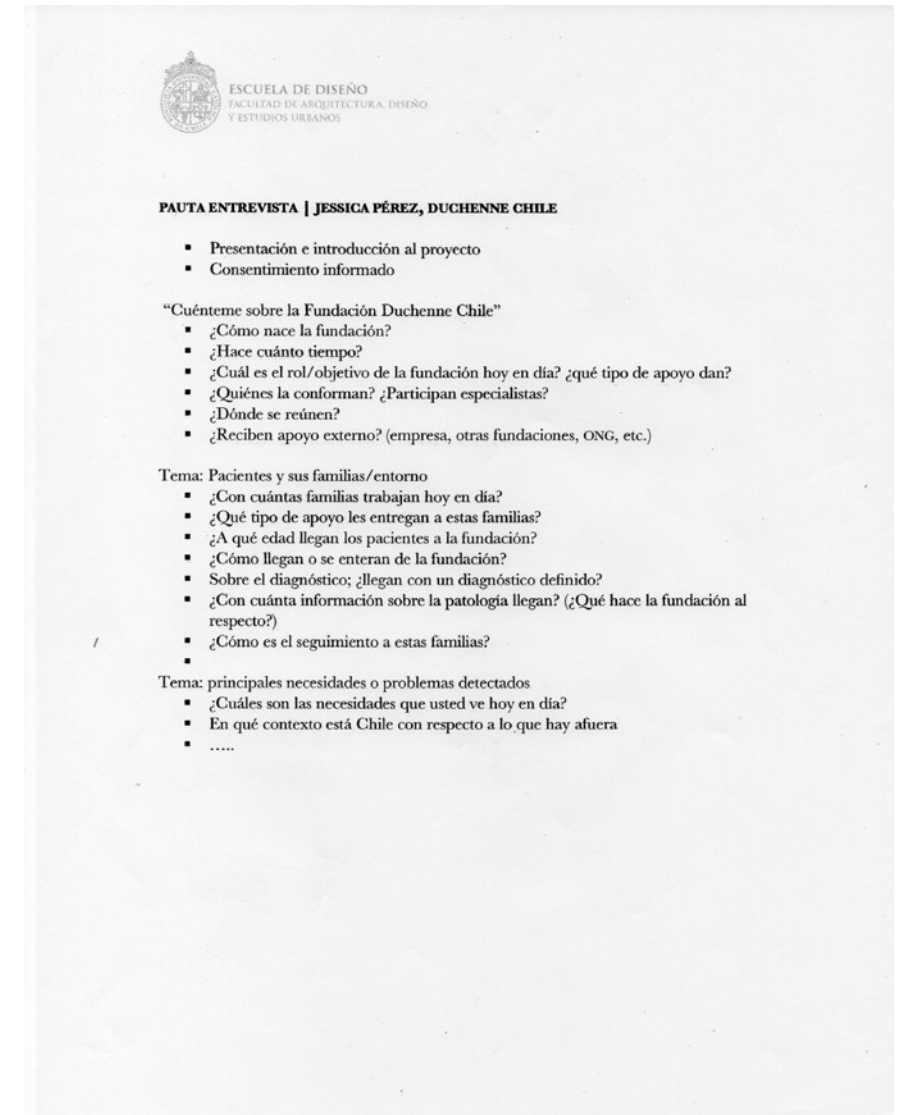
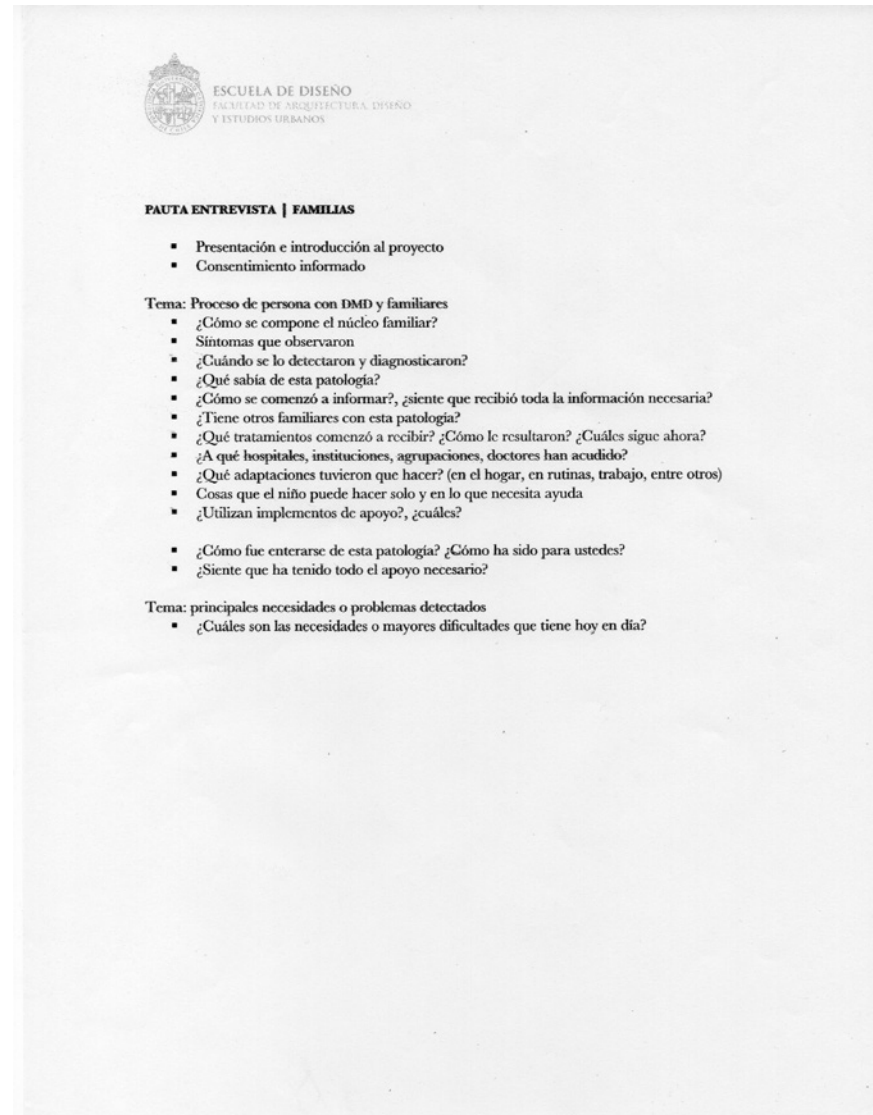
**Nemours KidsHealth (2018).** Distrofia muscular de Duchenne (para Padres). Recuperado 20 de marzo de 2020 <https://kidshealth.org/es/parents/duchenne-md-esp.html>.

**Palau, F. (2010).** Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Medicina Clínica*, 134(4), 161-168. <https://doi.org/10.1016/j.medcli.2009.06.038>

**Parent Project Muscular Dystrophy. (s.f.)** Recuperado 20 de marzo de 2020 (<https://www.parentprojectmd.org/about-duchenne/what-is-duchenne/progression/>).

**World Duchenne Awareness Day. (2015).** Introduction to Duchenne Muscular Dystrophy. Recuperado de <https://vimeo.com/133337162>

## Anexos



\*50406919

**PAUTA ENTREVISTA | ENRIQUE BRANDAN, BIÓLOGO UC**

- Presentación e introducción al proyecto
- Consentimiento informado

Tema: Investigación y Desarrollo

- Desde su área, ¿Qué es lo que se ha hecho o se está haciendo respecto a esta patología?
  - ¿Cuáles son los avances? ¿y las proyecciones?
- ¿con quienes trabaja? →  
esta en contacto con pacientes?  
(Tengo entendido que existe un extracto de origen natural que se ha utilizado como "tratamiento", ¿me podría contar sobre esto?)

- ¿Cómo se ha abordado desde la UC esta patología?
  - ¿Qué otros profesionales han trabajado o se encuentran trabajando en el tema?
- ¿me podría poner en contacto con ellos?

Tema: principales necesidades o problemas detectados

- ¿Cuáles son las necesidades que usted ve hoy en día?
- En qué contexto está Chile con respecto a lo que hay afuera
- .....

\* colegios: enfrentar dificultades de niños/as. hasta 4to medio.  
cotidiano. rampas, no hay.

\* educación?  
\* ansiedad

→ fácil de diagnosticar  
patología: 60 niños  
a los que llega.

BURDEN COSTS  
DMD

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo ENRIQUE BRANDAN SIUVES, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre y de la información entregada con fines de la investigación.

Enrique Brandan Siuves  
FIRMA PARTICIPANTE

24-Abril-2018.  
FECHA

Camila Simonetti  
FIRMA INVESTIGADOR



**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

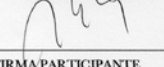
Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

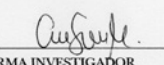
El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Neel Escobar, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre y de la información entregada con fines de la investigación.

  
FIRMA PARTICIPANTE  
3/6/19  
FECHA

  
FIRMA INVESTIGADOR

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

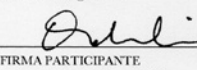
Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

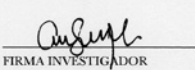
El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Adalís Mancera Gatica, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre y de la información entregada con fines de la investigación.

  
FIRMA PARTICIPANTE  
17.6.2019  
FECHA

  
FIRMA INVESTIGADOR



**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Jessica Angelica Pérez Pavez, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre y de la información entregada con fines de la investigación.

Jessica Angelica Pérez Pavez  
FIRMA PARTICIPANTE  
23/04/2019  
FECHA

Camila Simonetti  
FIRMA INVESTIGADOR

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Roxana Piquete Espinoza, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre (o sobrenombre) y de la información entregada con fines de la investigación.

Roxana Piquete Espinoza  
FIRMA PARTICIPANTE  
09/05/2019  
FECHA

Camila Simonetti  
FIRMA INVESTIGADOR

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Pilar Leyton Uribe, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre (o sobrenombre) y de la información entregada con fines de la investigación.

P Leyton  
FIRMA PARTICIPANTE

Cuefuek  
FIRMA INVESTIGADOR

16.05.19.  
FECHA

**CONSENTIMIENTO INFORMADO DE PARTICIPACIÓN**

La presente entrevista se realiza dentro del marco de un Proyecto de Título para egresar de la carrera de Diseño en la Pontificia Universidad Católica de Chile, el cual tiene por objetivo investigar sobre la Distrofia Muscular de Duchenne para detectar una oportunidad donde el diseño pueda actuar como herramienta en beneficio de pacientes, familias y profesionales.

Se busca generar conversación en torno al tema de investigación mediante preguntas dirigidas al área en que el entrevistado/a se desenvuelve. (Tiempo estimado: 1 hora).

Durante la entrevista, se tomarán notas sobre lo conversado y como respaldo, la entrevista será grabada en audio. Posteriormente se analizará la información recogida, y las grabaciones sólo serán utilizadas para dicho análisis. La información recolectada puede ser publicada en la Tesis final de la investigación.

El entrevistado/a es libre de abstenerse a responder preguntas que no considere pertinentes, y tiene la voluntariedad de retirarse sin represalias.

Ante dudas y consultas, contactar a Camila Simonetti, cmsimonetti@uc.cl, estudiante a cargo de dicha investigación como Proyecto de Título.

**DECLARACIÓN DE CONSENTIMIENTO:**

Yo Marcela González Chacón, acepto mediante el presente consentimiento participar voluntariamente de la entrevista bajo las condiciones expuestas anteriormente. Acepto además el uso de mi nombre y de la información entregada con fines de la investigación.

[Firma]  
FIRMA PARTICIPANTE

Cuefuek  
FIRMA INVESTIGADOR

20.05.2019  
FECHA

*k*