Originales

Medidas de resultado y de la experiencia informadas (PROM/PREM) en una cohorte de pacientes ventilados con Distrofia Miotónica tipo 1: Protocolo del ESTUDIO PROEMSTEINERT

Lafarga Poyo, ML[1], Ortega González, A[1], Gil Fuentes, A[1], Estrada Pastor, MS[1], Artero Clemente, M[1], Granados Sotelo, S[3], Camacho Nieto, A[2], Marín-Guerrero, AC[4]

1 Servicio de Neumología. Hospital General Universitario Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina (Toledo) 2 Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina (Toledo) 3 Enfermería en Área de Neumología. Hospital General Universitario Nuestra Señora del Prado, Talavera de la Reina (Toledo) 4 Técnica de Salud Pública. Unidad de Apoyo a la Investigación Gerencia de Área Integrada Talavera de la Reina, Talavera de la Reina (UAI-GAITA). Plataforma de apoyo a la Investigación (PTEC2025-010), Instituto de Investigación Sanitaria de Castilla-La Mancha (IDISCAM), España.

Fecha de recepción: 25/05/2025. Aceptada su publicación: 13/10/2025

Resumen

Introducción: La distrofia miotónica tipo 1 (DM1) es una enfermedad neuromuscular hereditaria caracterizada por disfunción respiratoria progresiva que puede requerir ventilación mecánica domiciliaria (VMD). Esta enfermedad se asocia frecuentemente con alteraciones cognitivas y conductuales que dificultan la percepción de síntomas y, por tanto, la adhesión al tratamiento. A pesar de su relevancia clínica, los factores que influyen en la baja adhesión terapéutica en DM1 no están bien definidos.

Material y métodos: Se plantea un estudio observacional prospectivo en pacientes con DM1, mayores de 16 y menores de 80 años, candidatos a iniciar VMD. Durante un seguimiento de 36 meses, se analizarán las escalas de resultados y experiencia reportados por los pacientes (PROM y PREM), junto con variables de adhesión terapéutica y pronóstico (supervivencia desde el inicio de la VMD y número de ingresos hospitalarios).

Discusión: Las escalas PROM y PREM han sido recientemente validadas en usuarios de terapias respiratorias y podrían ofrecer información clave sobre la experiencia del paciente y su implicación en el tratamiento. En DM1, donde la conciencia de enfermedad puede estar alterada, su aplicación puede resultar especialmente útil para identificar barreras en la adhesión y establecer estrategias individualizadas.

Conclusiones: Este estudio permitirá evaluar la utilidad de PROM y PREM en pacientes con DM1 en VMD, explorando su asociación con la adhesión terapéutica y el pronóstico, lo que podría tener implicaciones relevantes en el manejo clínico de esta población.

PALABRAS CLAVE

Distrofia miotónica tipo 1; Ventilación mecánica domiciliaria; PROM/PREM.

Abstract

Outcome and experience measures reported (PROM/PREM) in a ventilated patients cohort with Myotonic Dystrophy type 1: PROEMSTEINERT STUDY protocol

Introduction: Myotonic dystrophy type 1 (DM1) is a hereditary neuromuscular disease characterized by progressive respiratory dysfunction that may require home mechanical ventilation (HMV). This disease is frequently associated with cognitive and behavioral impairments, which hinder symptom awareness and, consequently, treatment adherence. Despite its clinical relevance, the factors contributing to poor treatment adherence in DM1 are not well defined.

Material and methods: A prospective observational study is proposed in patients with DM1 aged over 16 and under 80 years who are candidates for initiating HMV. Over a 36-month follow-up period, patient-reported outcome and experience measures (PROM and PREM) will be analyzed, along with variables related to therapeutic adherence and prognosis (survival from the start of HMV and number of hospital admissions).

Discussion: PROM and PREM scales have been recently validated in users of respiratory therapies and may provide key insights into the patient experience and engagement with treatment. In DM1, where disease awareness may be impaired, their application could be particularly useful for identifying adherence barriers and establishing individualized strategies.

Conclusions: This study will evaluate the utility of PROM and PREM in DM1 patients receiving HMV, exploring their association with treatment adherence and prognosis, which may have relevant implications for the clinical management of this population.

KEY WORDS

Myotonic dystrophy type 1; Home mechanical ventilation; PROM/PREM.

Autor de correspondencia:
Marcos Leandro Lafarga Poyo. Residente 4° año. Servicio de Neumología. Hospital General Universitario Ntra. Sra. del Prado. Gerencia de Atención Integrada de Talavera de la Reina (SESCAM). Email: proemsteinert@gmail.com

Introducción

La distrofia miotónica tipo 1 (DM1), también conocida como enfermedad de Steinert, es una miopatía hereditaria multisistémica que afecta principalmente a adultos jóvenes y se asocia frecuentemente con disfunción respiratoria progresiva (1). La insuficiencia respiratoria crónica, consecuencia de la debilidad de los músculos respiratorios, constituye una de las principales causas de mortalidad en esta población. La ventilación mecánica no invasiva domiciliaria (VMD) ha demostrado ser eficaz en la mejora del intercambio gaseoso y la sintomatología, aunque su implementación en pacientes con DM1 se ve limitada por la baja adherencia, influida por factores físicos y cognitivos propios de la enfermedad (2, 3).

A pesar de que se han desarrollado y validado cuestionarios específicos para valorar la experiencia (PREM) y resultados percibidos (PROM) de pacientes en terapias respiratorias domiciliarias (6, 7, 15), como la VMD, su aplicación en población con DM1 no ha sido explorada hasta la fecha. Estudios previos señalan que una adecuada adherencia a la VMD puede asociarse a una reducción en la mortalidad y en eventos clínicamente significativos, lo que subraya la necesidad de identificar los factores que influyen en dicha adherencia y en la vivencia subjetiva del tratamiento (4, 5).

Por ello, el presente estudio tiene como objetivo analizar la experiencia y resultados percibidos por pacientes con DM1 en tratamiento con VMD, mediante el uso de herramientas PROM y PREM validadas, con el fin de mejorar el conocimiento sobre su adherencia, calidad de vida y pronóstico respiratorio.

Material y métodos

Tipo de estudio

Este estudio se concibe como una investigación observacional con diseño prospectivo de seguimiento a 36 meses, centrado en pacientes diagnosticados con distrofia miotónica tipo 1 (DM1) que precisen ventilación mecánica domiciliaria (VMD).

Ámbito

El estudio Se llevará a cabo en el ámbito del Hospital General Universitario Nuestra Señora del Prado, en Talavera de la Reina (Toledo), el cual actúa como centro de referencia para el manejo respiratorio de enfermedades neuromusculares en su área sanitaria correspondiente. tendrá lugar en la Consulta Monográfica de Insuficiencia Respiratoria y Ventilación Domiciliaria del mencionado hospital.

Duración

El periodo de reclutamiento de los participantes se extenderá a lo largo de 24 meses, con un seguimiento individualizado de cada paciente durante 36 meses o hasta su fallecimiento. La infraestructura del centro permitirá la realización de todas las pruebas funcionales necesarias, así como el seguimiento clínico y ventilatorio de los pacientes, en un entorno controlado y bajo supervisión directa del personal especializado.

Características y selección de los sujetos

Se seleccionará una muestra mediante muestreo no probabilístico de tipo consecutivo. Se incluirán todos los pacientes que acudan a consulta con indicación de VMD y que cumplan los criterios de inclusión y no presenten ningún criterio de exclusión. La muestra estimada será de entre 8 y 10 pacientes, dado que la DM1 es una patología minoritaria con una prevalencia aproximada de 1 por cada 8.000 habitantes.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

Serán incluidos pacientes de entre 16 y 80 años con:

1. Diagnóstico confirmado de DM1 mediante estudio genético, o fenotipo clínico compatible en ausencia de otro diagnóstico alternativo de enfermedad neuromuscular. El fenotipo compatible incluirá: distrofia muscular con miotonía, cataratas subcapsulares posteriores, alteraciones de la conducción

miocárdica, trastornos endocrinometabólicos, hipersomnia, alteración ventilatoria restrictiva, apnea obstructiva del sueño, disfagia, ptosis palpebral y deterioro cognitivo leve. Estos pacientes podrán presentar elevación de CPK y descargas miotónicas en el electromiograma.

2. Indicación de VMD establecida según criterios clínicos y funcionales para enfermedades neuromusculares (8), incluyendo al menos uno de los siguientes:

   - Síntomas de hipoventilación alveolar crónica.
   - Hipercapnia en vigilia ($PaCO_2$ > 45 mmHg).
   - Desaturación nocturna > 30% del tiempo total con $SatO_2$ < 90%.
   - Capacidad vital forzada (FVC) < 50% del valor teórico y/o caída ≥20% en decúbito.
   - Disminución significativa de la presión inspiratoria máxima (PIM) o del test de presión de esnifado (SNIP).

3. Firma del consentimiento informado tras recibir información detallada del estudio.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

Se excluirán los pacientes que:

- Rechacen el tratamiento con VMD.
- Presenten una segunda causa conocida de hipoventilación alveolar, excluyendo la obesidad.

Variables del estudio

Se recogerán diversas variables divididas en bloques:

1. Variables sociodemográficas: sexo, edad.
2. Datos clínicos y funcionales: edad al diagnóstico de DM1, edad al inicio de la VMD, tipo de inicio (programado o urgente), índice de masa corporal (IMC), afectación cardíaca, número de repeticiones del triplete CTG, generación afectada.
3. Variables cognitivas: evaluadas mediante el test Montreal Cognitive Assessment (MOCA), que analiza funciones ejecutivas, atención, memoria, lenguaje, orientación y habilidades visuoespaciales. Se considerará normal una puntuación ≥26 (11).
4. Variables afectivas: presencia de síntomas depresivos evaluada mediante la escala de Hamilton (HDRS), con puntuaciones entre 0 (ausencia) y 66 (depresión grave) (12, 13).
5. Pruebas funcionales respiratorias:

   - Espirometría basal forzada: con medición de FVC, según recomendaciones ATS/ERS (9, 10).
   - Presiones respiratorias máximas estáticas (PIM, PEM) y SNIP test: para valorar fuerza muscular respiratoria (9, 10).
   - Gasometría arterial en vigilia: determinando PaO_2, $PaCO_2$, pH y HCO_3.
   - Oximetría nocturna: registro de $SatO_2$ media, ODI4% y CT90%.

6. Evaluación de la experiencia y percepción del paciente: Mediante los cuestionarios autoadministrados validados en español:

   - PROM VENTILACIÓN MECÁNICA: puntuación entre 10 y 50, considerándose mala percepción de salud >35 puntos (7).
   - PREM VENTILACIÓN MECÁNICA: puntuación entre 10 y 50. Buena experiencia ≤20, regular 21–39, mala experiencia ≥40 (7).

7. Adherencia al tratamiento: será evaluada a los 6 meses mediante los registros objetivos del ventilador (software o tarjeta de memoria). Se establecerán cuatro categorías: (A) >6 h/día, (B) entre 4–6 h, (C) entre 2–4 h, (D) <2 h o rechazo. Adicionalmente, se clasificarán en adherencia ≥4 h o <4 h/día (14).
8. Pronóstico clínico: será valorado a los 6, 12, 24 y 36 meses mediante:

- Mortalidad (total y por causa respiratoria).
- Supervivencia con VMD.
- Ingresos hospitalarios por enfermedad respiratoria aguda.

Planificación del estudio

En la visita inicial (0 meses) se verificarán los criterios de inclusión y exclusión, se firmará el consentimiento informado y se recogerán los datos clínicos, funcionales y sociodemográficos mediante historia electrónica. Se administrarán los cuestionarios PROM y MOCA, y se realizará la evaluación de depresión (HDRS).

A los 6 meses, se repetirán los cuestionarios PROM y PREM, se evaluará la adherencia al tratamiento mediante registros del ventilador y se documentarán ingresos hospitalarios. La supervivencia se verificará por historia clínica o contacto telefónico.

A los 12, 24 y 36 meses se registrarán eventos de mortalidad y hospitalizaciones. Todas las actuaciones se llevarán a cabo en la Consulta Monográfica de Insuficiencia Respiratoria y Ventilación Domiciliaria, bajo supervisión de personal facultativo, de enfermería o residente. No se requerirán pruebas complementarias adicionales fuera de la práctica asistencial habitual (Figura 1).



Figura 1: Diagrama de Flujo del plan de trabajo y gestión de datos del protocolo PROEMSTEINERT

Gestión y protección de datos

Los datos serán recogidos inicialmente en papel, identificados mediante un ID codificado. Posteriormente se informatizarán en la plataforma REDCap, accesible solo al equipo investigador autorizado. Esta herramienta permitirá la gestión segura de datos en estudios longitudinales y cumplirá con los requisitos legales establecidos por la Ley Orgánica 3/2018 y la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica.

Análisis estadístico

Dado el reducido tamaño muestral previsto, se priorizará el uso de estadística descriptiva y pruebas no paramétricas. Las variables cualitativas se describirán mediante frecuencias absolutas y relativas. Las cuantitativas se resumirán mediante medianas y rangos, o medias y desviaciones

estándar si procediera. Para comparar variables categóricas se utilizará el test de chi-cuadrado o Fisher; para variables ordinales o cuantitativas entre grupos se emplearán Mann-Whitney o Kruskal-Wallis. En caso de distribución normal (verificada por Shapiro-Wilk), se aplicarán pruebas paramétricas (t de Student, ANOVA). La supervivencia se analizará mediante curvas de Kaplan-Meier y prueba de Log-Rank. El software utilizado será Jamovi. Se considerará significación estadística cuando $p<0,05$.

Aspectos éticos

El estudio ha sido valorado por el Comité de Ética de Investigación con medicamentos (CEIm) de la Gerencia de Atención Integrada de Talavera de la Reina con el código interno 30/2025 y se desarrollará siguiendo las normas de buena práctica clínica, la Declaración de Helsinki y la legislación española vigente en materia de protección de datos personales y de investigación biomédica. El estudio no introducirá intervenciones distintas a la práctica clínica habitual. La participación será voluntaria y no condicionará el tratamiento médico. Se informará y obtendrá consentimiento firmado. Se garantizará la confidencialidad y el anonimato conforme a las normativas española y europea.

Utilidad del estudio

Esta investigación aportará información relevante sobre la aplicabilidad de los PROM y PREM en pacientes con DM1 tratados con VMD, permitiendo identificar barreras de adherencia, mejorar el abordaje terapéutico y optimizar la calidad de la atención en esta población vulnerable.

Limitaciones

Se reconoce como limitación principal el escaso tamaño muestral, que limitará la generalización de los hallazgos. Además, se asume que los PROM y PREM están sujetos a variabilidad por factores individuales o contextuales. Se intentará mitigar este sesgo estandarizando la administración de los cuestionarios y evitando influencia del personal sanitario.

Discusión

Este estudio tiene como objetivo principal evaluar cómo la percepción y experiencia de los pacientes con distrofia miotónica tipo 1 (DM1) tratados con ventilación mecánica domiciliaria (VMD) influyen en su adherencia terapéutica y pronóstico. Para ello, se emplean cuestionarios validados (PROM y PREM) en un seguimiento prospectivo de 36 meses.

Los resultados del estudio podrían tener un impacto relevante en el sistema sanitario, ya que permitirían identificar factores asociados a la baja adherencia y peor evolución clínica, facilitando intervenciones personalizadas. Además, validar el uso de herramientas PROM/PREM en esta población diana podría mejorar la calidad de la atención y la eficiencia del uso de recursos en terapias respiratorias domiciliarias.

Entre las limitaciones se encuentra el reducido tamaño muestral, que podría afectar la generalización de los resultados, y la naturaleza subjetiva de los cuestionarios, susceptibles a sesgos por factores emocionales o sociales. Aun así, el diseño prospectivo, el uso de herramientas específicas y la evaluación multidimensional del paciente constituyen fortalezas relevantes del estudio.

Como líneas futuras, sería deseable ampliar la muestra en estudios multicéntricos y desarrollar estrategias para mejorar la adherencia en función de los perfiles identificados. Este trabajo sienta las bases para incorporar sistemáticamente la experiencia del paciente en la toma de decisiones clínicas en enfermedades neuromusculares.

Fuentes de financiación

Este proyecto no ha recibido financiación específica de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

Conflictos de intereses

Los autores declaran no tener ningún tipo de conflictos de intereses.

Bibliografía

1. Gutiérrez-Gutiérrez G, Díaz-Manera J, Almendrote M, et al. Guía clínica para el diagnóstico y seguimiento de la distrofia miotónica tipo 1, DM1 o enfermedad de Steinert. Med Clin (Barc). 2019;153(2):82.e1–82.e17.
2. Vosse BAH, Horlings CGC, Joosten IBT, et al. Role of respiratory characteristics in treatment adherence with noninvasive home mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1, a retrospective study. Neuromuscul Disord. 2023;33(9):57-62.
3. Seijger C, Raaphorst J, Vonk J, et al. New Insights in Adherence and Survival in Myotonic Dystrophy Patients Using Home Mechanical Ventilation. Respiration. 2021;100(2):154-163.
4. Boussaid G, Prigent H, Laforet P, et al. Effect and impact of mechanical ventilation in myotonic dystrophy type 1: a prospective cohort study. Thorax 2018; 73: 1075–1078.
5. Rautemaa V, Roberts ME, Bentley A, et al. The role of noninvasive ventilation in the management of type II respiratory failure in patients with myotonic dystrophy. ERJ Open Res. 2021;7(3):00192-2020.
6. Dupuis-Lozeron E, Gex G, Pasquina P, et al. Development and validation of a simple tool for the assessment of home noninvasive ventilation: the S3-NIV questionnaire. Eur Respir J. 2018;52(5):1801182.
7. Rudilla D, Moros V, Lalanza S, et al. Development and Validation of Patient-Reported Outcome Measures (PROM) and Patient-Reported Experience Measures (PREM) in Home Respiratory Therapies: Oxygen Therapy, CPAP Treatment, Mechanical Ventilation, and Aerosol Therapy. Open Respir Arch. 2021;3(4):100132.
8. Wolfe, Lisa F.Gay, Peter C. et al. Optimal NIV Medicare Access Promotion: Patients With Thoracic Restrictive Disorders. Chest. 2021;160(5):e399-e408.
9. Bhakta NR, McGowan A, Ramsey KA, et al. European Respiratory Society/American Thoracic Society technical statement: standardisation of the measurement of lung volumes, 2023 update. Eur Respir J. 2023;62(4):2201519. Erratum in: Eur Respir J. 2023;62(5):2251519.
10. Culver BH, Graham BL, Coates AL, et al; ATS Committee on Proficiency Standards for Pulmonary Function Laboratories. Recommendations for a Standardized Pulmonary Function Report. An Official American Thoracic Society Technical Statement. Am J Respir Crit Care Med. 2017;196(11):1463-1472.
11. Nasreddine ZS, Phillips NA, Bédirian V, et al. The Montreal Cognitive Assessment (MoCA): A Brief Screening Tool For Mild Cognitive Impairment. J Am Geriatr Soc.2005;53:695–699
12. Hamilton M. Rating scale for depression. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1960;23:56-62.
13. Ramos-Brieva JA, Cordero A. Validación de la versión castellana de la Escala de Hamilton para la Depresión. Actas Luso Esp Neurol Psiquiatr Cienc Afines. 1986;14:324-334.
14. Chao C, Berlowitz DJ, Howard ME, et al. Measuring Adherence to Long-Term Noninvasive Ventilation. Respiratory Care. 2021, 66(9):1469-1476.
15. Bull C, Teede H, Watson D, Callander EJ. Selecting and Implementing Patient-Reported Outcome and Experience Measures to Assess Health System Performance. JAMA Health Forum. 2022 Apr 1;3(4):e220326.

Si quieres ampliar información de este artículo contacta con:

Contacta con los autores en:
betrizr@sescam.jccm.es

Como citar este artículo: Lafarga Poyo, ML, Ortega González, A, Gil Fuentes, A, Estrada Pastor, MS, Artero Clemente, M, Granados Sotelo, S, Camacho Nieto, A, Marín-Guerrero, AC. Medidas de resultado y de la experiencia informadas (PROM/PREM) en una cohorte de pacientes ventilados con Distrofia Miotónica tipo 1: Protocolo del ESTUDIO PROEMSTEINERT. Revista SALUX nov. 2025; 20:5-11.