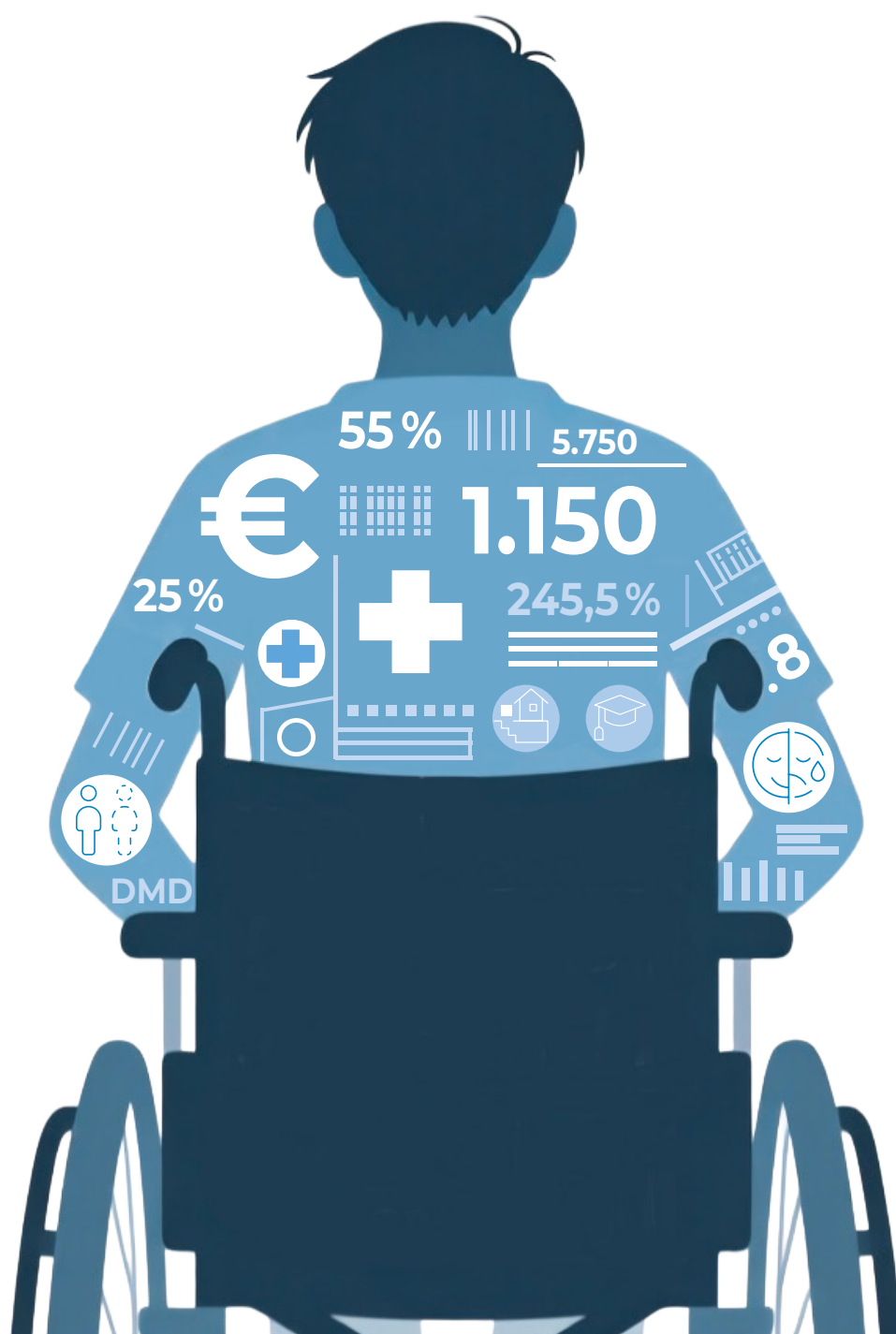


ESTIMACIÓN DE LA CARGA ECONÓMICA Y SOCIAL DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESPAÑA



ESTIMACIÓN DE LA CARGA ECONÓMICA Y SOCIAL DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESPAÑA

DICIEMBRE 2025

Proyecto realizado por:



Con la financiación de:



AUTORES

Javier Villaseca Carmena

Departamento de Health Affairs & Policy Research

Néboa Zozaya González

Departamento de Health Affairs & Policy Research

Edita

© Fundación Weber

C/ Moreto 17, 5º Dcha. 28014, Madrid

Coordinación editorial:

weber@weber.org.es

ISBN: 979-13-990350-7-0

DOI: [HTTPS://DOI.ORG/10.37666/132-2025](https://doi.org/10.37666/132-2025)

Madrid, diciembre de 2025

ÍNDICE

ABREVIATURAS	6
RESUMEN EJECUTIVO	7
Contexto, justificación y objetivos	7
Metodología	7
Resultados	9
Conclusiones	11
1. CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS	12
2. METODOLOGÍA	14
2.1. Diseño del estudio	15
2.2. Fuentes de información	16
2.2.1. Costes directos sanitarios	17
2.2.1.1. Visitas médicas, pruebas y hospitalizaciones	17
2.2.1.2. Tratamiento farmacológico	17
2.2.1.3. Dispositivos médicos y productos sanitarios	18
2.2.1.4. Transporte sanitario	18
2.2.2. Costes directos no sanitarios	18
2.2.2.1. Terapias de apoyo	18
2.2.2.2. Adaptaciones del hogar	18
2.2.2.3. Transporte no sanitario	19
2.2.2.4. Cuidados formales e informales	19
2.2.3. Costes indirectos	20
2.2.3.1. Productividad laboral	20
2.3. Análisis	20
2.3.1. Análisis de sensibilidad	20
3. RESULTADOS	21
3.1. Epidemiología	22
3.2. Uso de recursos y costes unitarios	22
3.2.1. Costes directos sanitarios	22
3.2.1.1. Visitas médicas, pruebas y hospitalizaciones	22
3.2.1.2. Tratamiento farmacológico	25
3.2.1.3. Dispositivos médicos y productos sanitarios	26
3.2.1.4. Transporte sanitario	27
3.2.2. Costes directos no sanitarios	28
3.2.2.1. Terapias de apoyo	28
3.2.2.2. Adaptaciones del hogar	29
3.2.2.3. Transporte no sanitario	29

ÍNDICE

3.2.2.4. Cuidados formales e informales	30
3.2.3. Costes indirectos.....	31
3.3. Estimación de costes totales	32
3.3.1. Coste promedio por paciente con DMD en España.....	32
3.3.1.1. Perspectiva social	32
3.3.1.2. Perspectiva del financiador público.....	35
3.3.1.3. Perspectiva del paciente/familia	35
3.3.2. Coste total de la DMD en España.....	36
3.3.2.1. Perspectiva social.....	36
3.3.2.2. Perspectiva del financiador público	39
3.3.2.3. Perspectiva del paciente/familia.....	39
3.3.3. Análisis de sensibilidad.....	40
3.3.3.1. AS 1. Valoración contingente de los cuidados informales	40
3.3.3.2. AS 2. Dato alternativo de prevalencia de la enfermedad.....	41
3.3.3.3. AS 3. No contabilización del tiempo de ocio de los cuidadores.....	42
3.3.4. Gastos monetarios de las familias.....	44
3.3.5. Impacto social y en calidad de vida de la DMD	45
4. DISCUSIÓN.....	48
5. CONCLUSIONES.....	50
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	52
ÍNDICE DE TABLAS	57
ÍNDICE DE FIGURAS	58

ABREVIATURAS

AEMPS	Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios
ALT	Alanina aminotransferasa
ANSN	<i>Adult North Star Network</i>
AS	Análisis de sensibilidad
AST	Aspartato aminotransferasa
CCAA	Comunidades Autónomas
CPK	Creatina-fosfocinasa
CUME	Prestación para el Cuidado de Menores Afectados por Cáncer u Otra Enfermedad Grave
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
EF	Estado funcional
ENSE	Encuesta nacional de salud
EQ-5D-5L	Cuestionario de calidad de vida
EVA	Escala visual analógica
IBP	Inhibidores de la bomba de protones
IECA	Inhibidores de la Enzima Convertidora de Angiotensina
IMSERSO	Instituto de Mayores y Servicios Sociales
INE	Instituto nacional de estadística
IPC	Índice de precios de consumo
IVA	Impuesto sobre el valor añadido
LDH	Lactato deshidrogenasa
NOAC	Anticoagulantes orales no antagonistas de la vitamina
ONG	Organización no gubernamental
PVP	Precio de venta al público
SAAD	Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia
SNS	Sistema Nacional de Salud
TDAH	Trastorno por déficit de atención con hiperactividad

RESUMEN EJECUTIVO

CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS

Las enfermedades raras representan un desafío para los sistemas sanitarios por su complejidad clínica, su curso progresivo y el elevado impacto económico y social que generan. La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular hereditaria de inicio en edad infantil causada por mutaciones en el gen de la distrofina. Esta enfermedad rara se caracteriza por una degeneración muscular progresiva que conduce a la pérdida de la deambulación entre los 11 y 13 años, deterioro funcional de las extremidades superiores y complicaciones respiratorias y cardíacas que requieren intervenciones especializadas. Además, se asocia a comorbilidades neurológicas y cognitivas, como discapacidad intelectual o autismo.

La DMD requiere de un manejo multidisciplinar y prolongado, e implica atención médica especializada, terapias de apoyo, hospitalizaciones y adaptaciones en el hogar, lo que supone una importante carga económica para el sistema sanitario, los pacientes y sus familias. La progresiva pérdida de autonomía impacta también en la calidad de vida del paciente y de su familia, condicionando la vida personal de los cuidadores y generando gastos directos asociados a tratamientos, visitas médicas, terapias, dispositivos y adaptaciones del hogar.

El objetivo de este estudio fue estimar la carga económica y social de la DMD en España desde una perspectiva social, así como el impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores.

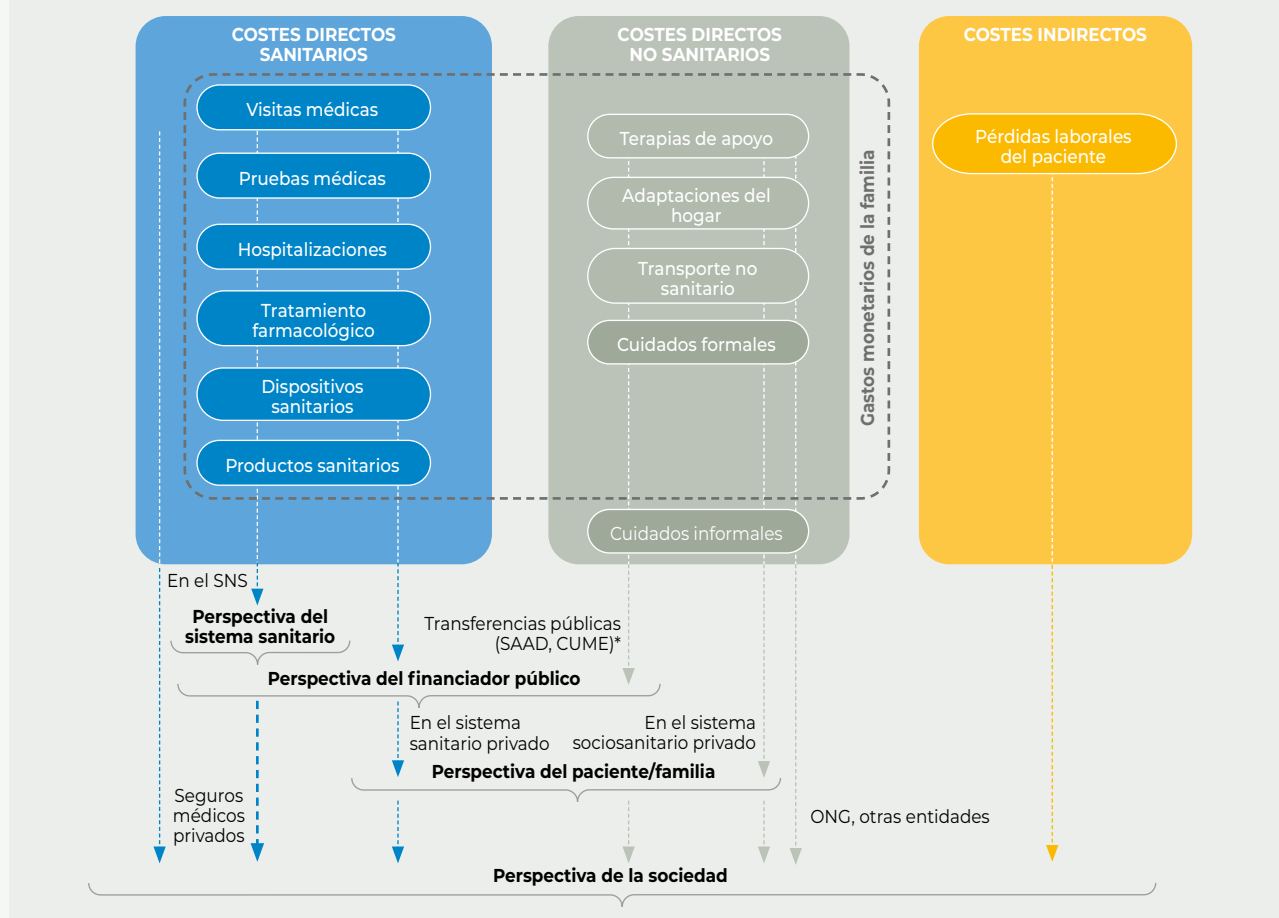
METODOLOGÍA

El estudio se realizó desde la perspectiva social, es decir, considerando los costes directos e indirectos que supone el abordaje de la DMD desde la perspectiva del financiador público, de los pacientes y sus familias y de la sociedad en su conjunto (Figura A). Se aplicó una metodología *bottom-up* y un enfoque de prevalencia para el año 2024, estimando los costes directos sanitarios, los costes directos no sanitarios y las pérdidas de productividad laboral. Se cuantificaron también los costes monetarios para las familias.

Los datos de frecuentación de los recursos sanitarios (visitas médicas, pruebas diagnósticas, hospitalizaciones, tratamiento farmacológico y dispositivos) se obtuvieron a partir de una revisión de literatura, y posteriormente fueron validados y completados por un comité multidisciplinar de expertos¹. Complementariamente, se utilizó un cuestionario online dirigido a cuidadores principales de pacientes con DMD, que fue distribuido a través de Duchenne Parent Project, para recoger información sobre gastos no cubiertos por el sistema público, uso de cuidados profesionales e informales, pérdidas laborales y calidad de vida.

¹ Ana Camacho Salas (Jefa de Neurología Pediátrica, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid). Iciar Martínez López (Coordinadora Unidad de Genética y Genómica de les Illes Balears, GENIB). Esther Sabando Rodríguez (Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente, Duchenne Parent Project España). Laura Solé Heuberger (Coordinadora de estudios / Enfermera de Investigación Clínica, Fundación Sant Joan de Déu, Barcelona).

Figura A. Clasificación de costes y perspectivas de análisis del estudio de carga de la DMD



Nota: *desde la perspectiva social, las transferencias públicas (por atención a la dependencia o cuidado de menores con enfermedades crónicas) se compensan, porque suponen un coste para el financiador público y un ingreso para las familias.

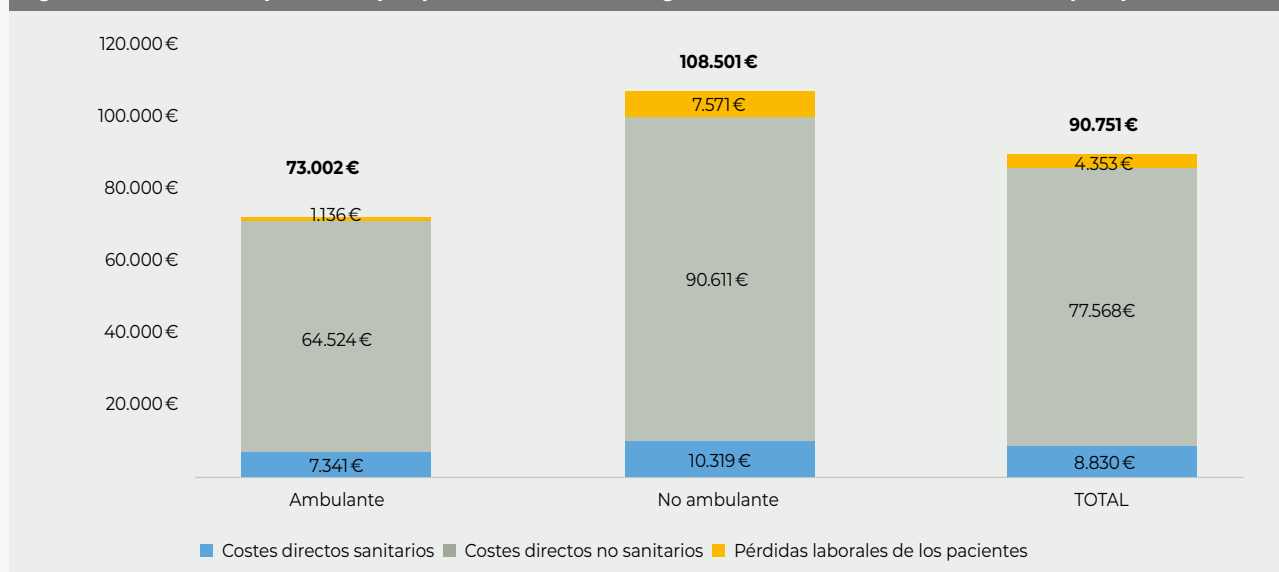
Los costes anuales promedio por paciente se obtuvieron multiplicando el consumo de cada recurso por su coste unitario, procedente de fuentes regionales oficiales. Por su parte, los costes totales se estimaron aplicando estos valores promedio al número de pacientes prevalentes en España en 2024. Se realizó un análisis de subgrupos en pacientes con y sin capacidad de deambulación.

Además del caso base, se realizaron tres análisis de sensibilidad de los resultados, ante cambios en parámetros básicos como: 1) la aplicación de la valoración contingente al coste de los cuidados informales, en vez de los costes de sustitución; 2) la consideración de unas tasas de prevalencia alternativas; y 3) la no monetización del tiempo de ocio de los cuidadores.

RESULTADOS

Desde la perspectiva social, el coste anual promedio por paciente con DMD en España se estima en 90.751 €, siendo mayor en pacientes no ambulatorios (108.501 €) que ambulatorios (73.002 €). Los costes directos sanitarios representan solo el 10% del total, destacando las visitas médicas, hospitalizaciones y dispositivos sanitarios. La mayor parte del coste corresponde a los costes directos no sanitarios (85%), principalmente cuidados informales. Las pérdidas laborales de los pacientes suponen solo el 5% del coste promedio total. Se observa que los pacientes no ambulatorios presentan costes superiores a los ambulatorios en prácticamente todas las partidas, reflejando el creciente impacto económico asociado al deterioro funcional, y la importancia de retrasar la progresión de la enfermedad (Figura B).

Figura B. Coste anual promedio por paciente con DMD, según fase de la enfermedad, desde la perspectiva social



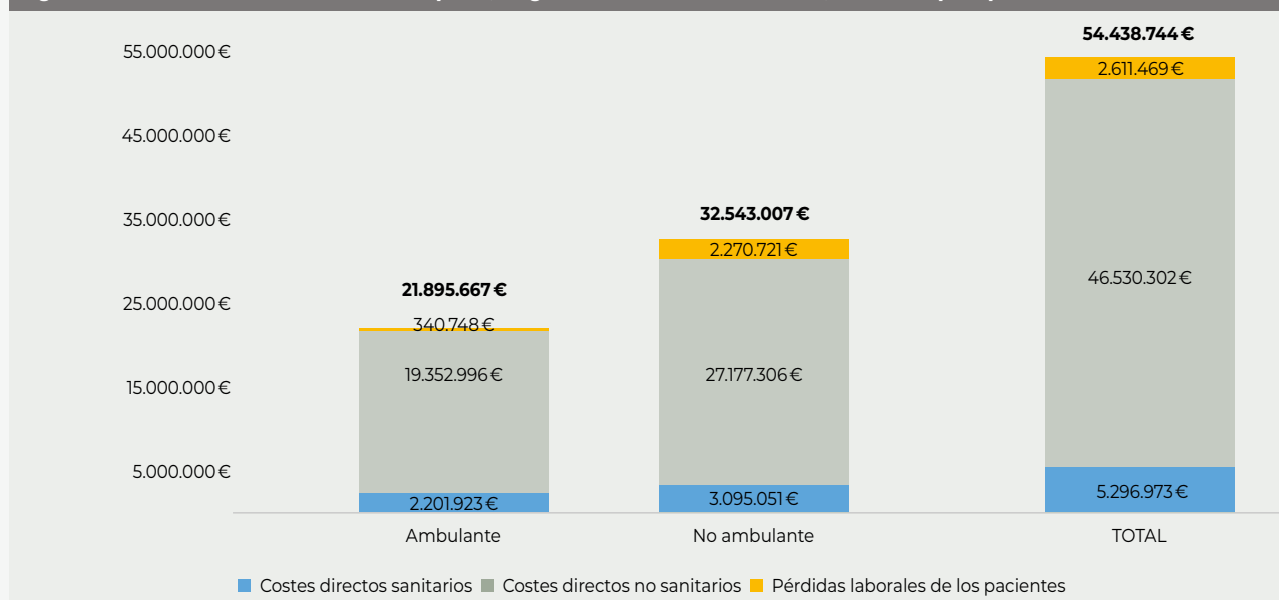
Desde la perspectiva del financiador público, el coste medio anual por paciente con DMD se estima en 7.226 €, de los cuales 4.690 € corresponden a costes directos sanitarios y 2.536 € a costes directos no sanitarios (fundamentalmente, ayudas a la dependencia y a la reducción de jornada por cuidado de familiar con enfermedad crónica). Por su parte, desde la perspectiva de las familias, el coste promedio por paciente asciende a 78.303 €, distribuidos en 3.903 € de costes directos sanitarios, 74.207 € de costes directos no sanitarios y 193 € asociados a pérdidas laborales del paciente (Figura C). Una parte relevante de estos costes son asumidos directamente por las familias en forma de gastos de bolsillo o gasto monetario directo, siendo una cuantía anual que estimamos en 10.800 € promedio por paciente (8.672 € si el paciente todavía es ambulatorio; 12.928 € si ya es no ambulatorio).

Figura C. Coste anual promedio por paciente con DMD, según la perspectiva analizada



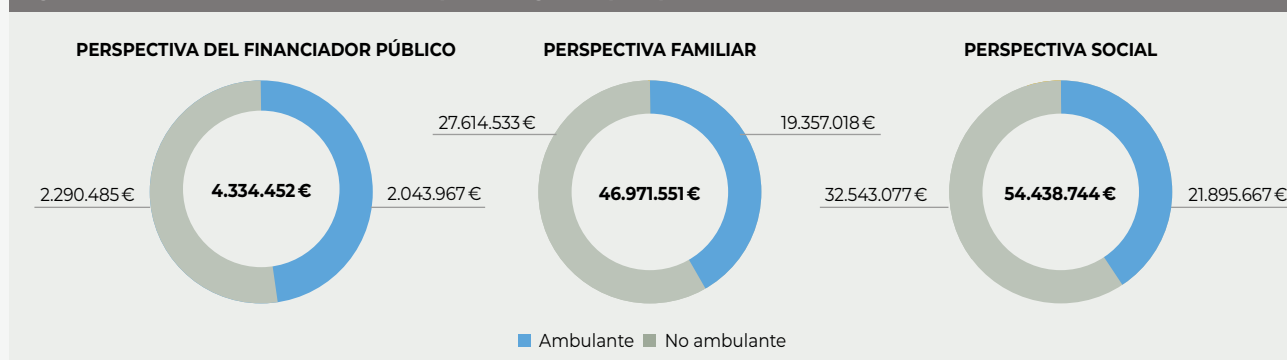
Por su parte, la carga económica anual total de la DMD en España se ha estimado en 54.438.744 € para 2024, considerando una población prevalente de 600 pacientes^{II}, repartidos equitativamente entre ambulatorios y no ambulatorios. Los costes directos sanitarios representan 5.296.973 €, destacando las visitas médicas, hospitalizaciones y dispositivos sanitarios que requieren los pacientes. Sin embargo, la mayor parte de la carga total (un 85%; 46,5 millones de euros anuales) corresponde a los costes directos no sanitarios, derivados fundamentalmente de la monetización de los cuidados informales requeridos (Figura D).

Figura D. Coste total de la DMD en España, según fase de la enfermedad, desde la perspectiva social



Desde la perspectiva del financiador público, el impacto económico total de la DMD asciende a 4.334.452 €, mientras que en la perspectiva familiar alcanza los 46.971.551 € (Figura D).

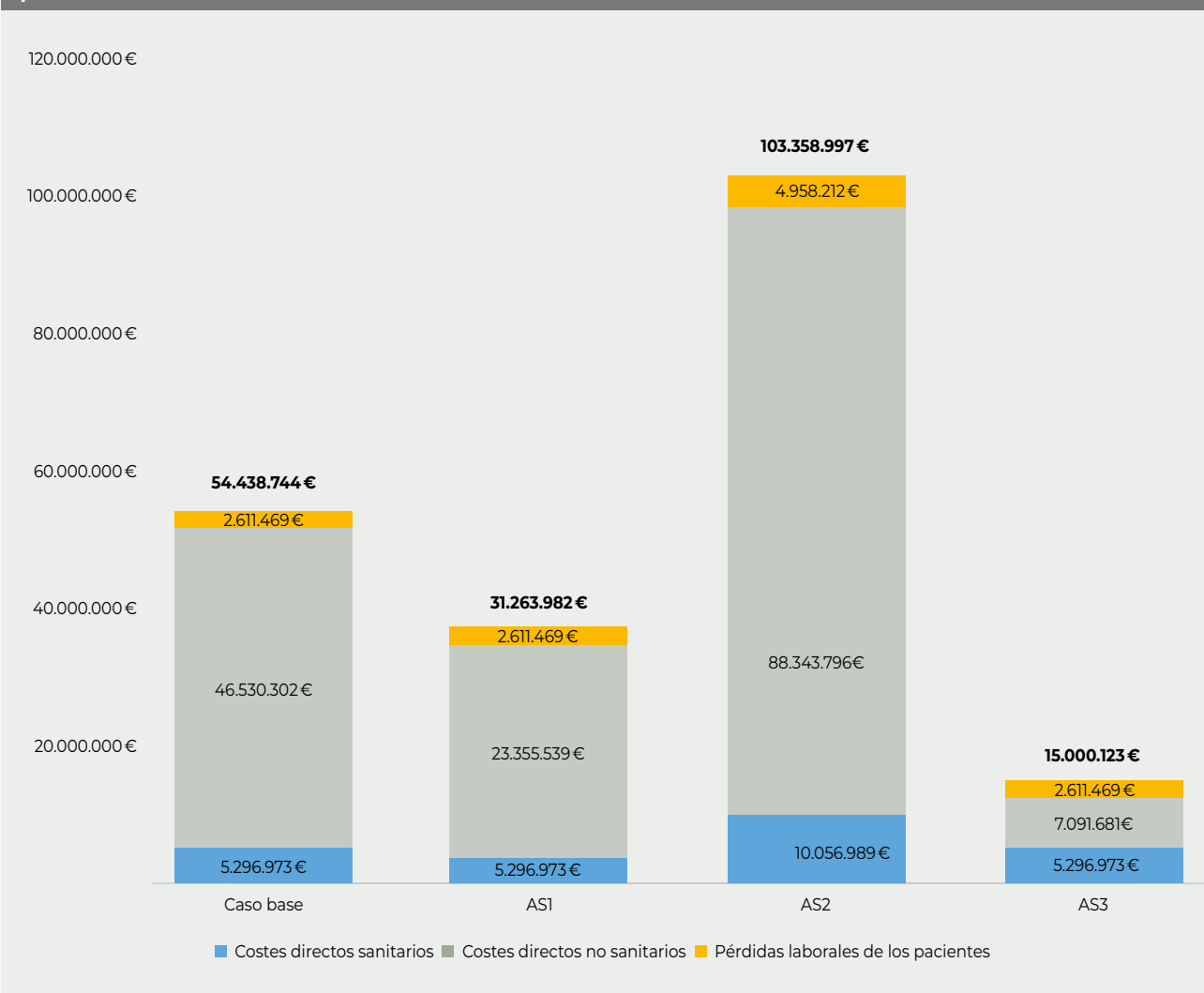
Figura E. Coste total de la DMD en España, según la perspectiva analizada



Los resultados varían cuando se aplican los análisis de sensibilidad. En el primer caso, cuando modificamos a la baja la valoración del coste de la hora de cuidados informales, los costes directos no sanitarios se reducirían casi a la mitad (pasando de 77.568 € promedio a 38.935 €), asociándose con un coste total en España de 31,3 millones de euros anuales. En el segundo análisis de sensibilidad, aplicando una mayor tasa de prevalencia de la enfermedad, que prácticamente duplica todos los costes, se deriva en un coste total en España de 103,4 millones de euros anuales. Por su parte, el tercer análisis, que excluye la monetización del tiempo de ocio de los cuidadores, reduce de manera notable los costes directos no sanitarios, dejando la carga total de la DMD en España en la cifra de 15,0 millones de euros anuales.

^{II} Resultante de aplicar la tasa de prevalencia por 100.000 varones de Morgan et al. (2024) a la población española del año 2024. Referencia: *Epidemiology and healthcare resource utilisation associated with Duchenne muscular dystrophy*. J Rare Dis. 2024;3(1):23, doi: 10.1007/s44162-024-00044-z.

Figura F. Comparación del coste anual total de la DMD en España. Caso base versus los análisis de sensibilidad aplicados



CONCLUSIONES

A pesar de su baja prevalencia, la DMD supone una carga económica y social significativa para el sistema sanitario y la sociedad española, estimada en 54,4 millones de euros en 2024. El coste anual promedio por paciente se sitúa en 90.751 €, siendo mayor en los pacientes no ambulatorios (108.501 €) que en los ambulatorios (73.002 €). La principal contribución a esta carga procede de los costes directos no sanitarios, especialmente los cuidados informales, adaptaciones del hogar y terapias de apoyo. Resulta esencial reforzar los recursos y estrategias de manejo, especialmente para los pacientes en estado funcional más avanzado.

[1]

CONTEXTO, JUSTIFICACIÓN Y OBJETIVOS



Las enfermedades raras representan un desafío creciente para los sistemas sanitarios y sociales. A pesar de su baja prevalencia individual, su complejidad clínica y la elevada dependencia que generan tienen un impacto acumulado considerable. La distrofia muscular de Duchenne (DMD) constituye un claro ejemplo de esta realidad: se trata de una enfermedad neuromuscular hereditaria poco frecuente, de inicio en edad infantil, que progresa de forma inexorable hacia la pérdida de movilidad, la aparición de complicaciones multisistémicas y muerte prematura^{1,2}.

La DMD se debe a mutaciones en el gen de la distrofina, proteína esencial para la fuerza y estabilidad de las células musculares³, y conlleva demoras en la edad de inicio de la marcha, un deterioro funcional en extremidades superiores y, en muchos casos, comorbilidades neurológicas y cognitivas, como discapacidad intelectual, trastornos específicos de aprendizaje, trastorno del espectro autista, TDAH y ansiedad^{4,5}. La progresiva afectación de las extremidades inferiores provoca la pérdida de la deambulación, un hito que generalmente ocurre entre los 11 y 13 años, y que favorece la aparición de comorbilidades, complicaciones respiratorias y cardíacas, así como escoliosis y deterioro progresivo de la movilidad en las extremidades superiores^{2,6-8}. En este contexto, la mediana de edad de supervivencia varía entre los 14 y los 27 años, aumentando a un rango de 21 a 39 años en pacientes que reciben soporte ventilatorio^{9,10}.

Desde el punto de vista epidemiológico, existen varios estudios que reportan diferentes estimaciones de prevalencia de la DMD, con cifras que oscilan entre 3,4 y 7,1 casos por cada 100.000 varones¹¹⁻¹⁴. Estas diferencias pueden explicarse por factores como la población de estudio, el diseño de los estudios (observacionales o metaanálisis) y el momento temporal en que se realizaron las estimaciones.

El manejo de la DMD es multidisciplinar y prolongado en el tiempo, combinando atención médica especializada, terapias de apoyo, dispositivos técnicos y adaptaciones del entorno doméstico. Las complicaciones respiratorias y cardíacas requieren intervenciones cada vez más complejas, incluyendo asistencia ventilatoria mecánica y tratamiento cardiológico intensivo, con hospitalizaciones recurrentes y necesidad de cuidados continuos¹⁵⁻¹⁷.

La progresiva pérdida de autonomía impacta también en la calidad de vida del paciente y de su familia, condicionando la vida personal de los cuidadores y su capacidad para desarrollar otras actividades diarias. A ello se suma la carga que supone para los cuidadores informales, quienes a menudo ven condicionada su vida laboral y personal por la dedicación que exige la enfermedad.

El impacto de la enfermedad se extiende más allá del ámbito sanitario. Las familias deben afrontar gastos recurrentes asociados a la atención médica especializada, tratamientos farmacológicos y terapias de apoyo, además de otros costes no cubiertos por el sistema, como la adaptación del hogar o la adquisición de dispositivos de asistencia. Del mismo modo, los cuidadores soportan una elevada carga, no solo emocional, sino también económica, al reducir o interrumpir su actividad laboral para atender las necesidades del paciente.

En este escenario, los estudios de carga socioeconómica de la enfermedad constituyen una herramienta esencial para dimensionar el impacto socioeconómico de las enfermedades. Estos análisis permiten integrar los costes directos sanitarios, los costes directos no sanitarios y las pérdidas de productividad que supone la enfermedad, aportando una visión amplia que trasciende las estadísticas clínicas. De esta manera, no solo se cuantifica el consumo de recursos médicos o la progresión funcional del paciente, sino que también se evalúa cómo la enfermedad afecta la vida diaria de los pacientes y sus familias. Este enfoque integral permite orientar mejor la planificación sanitaria, la asignación de recursos y el desarrollo de políticas de apoyo tanto a nivel clínico como social.

El objetivo de este estudio fue estimar la carga económica y social de la DMD en España, así como el impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores.

[2]

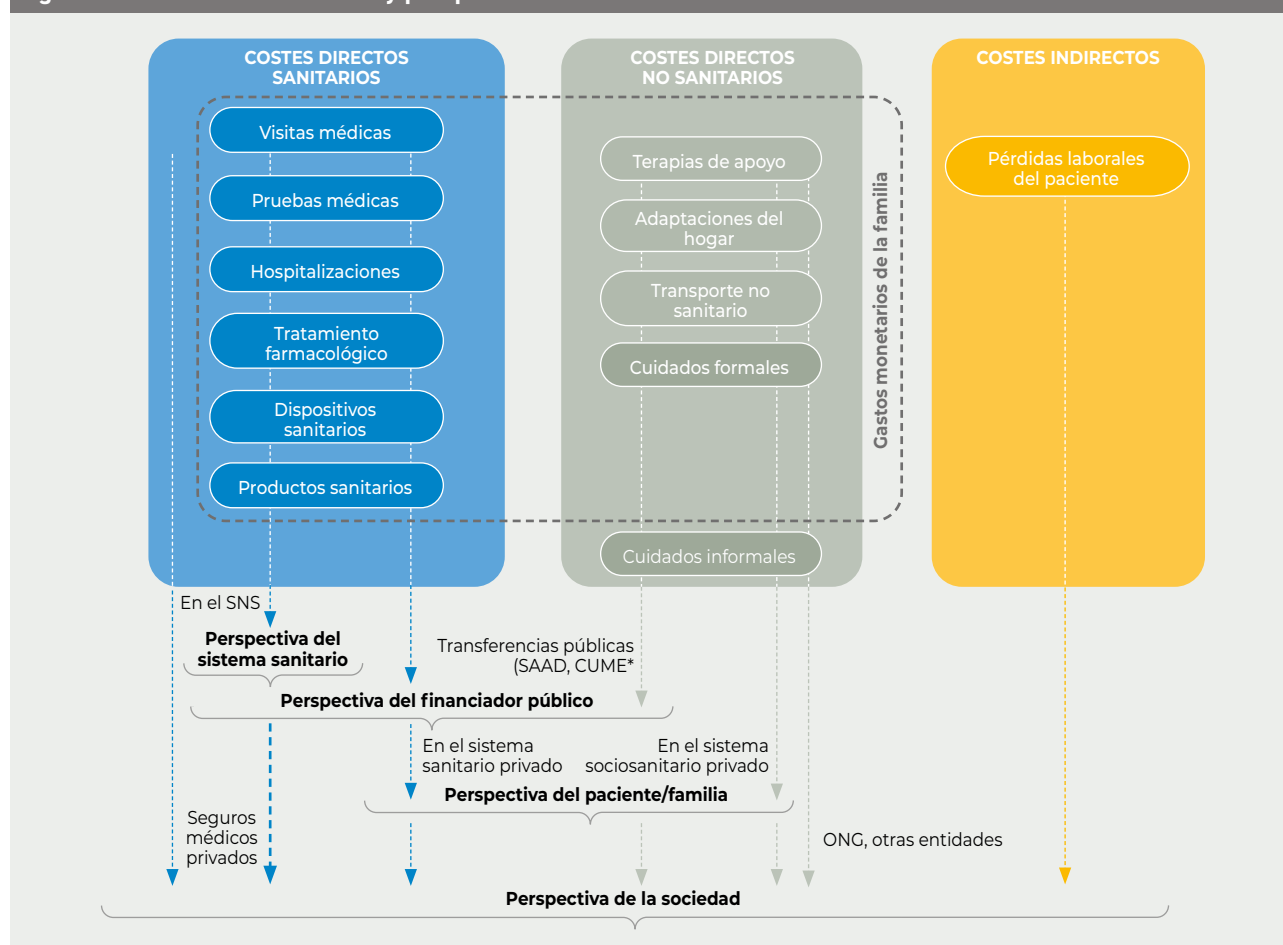
METODOLOGÍA



2.1. DISEÑO DEL ESTUDIO

La estimación de la carga económica y social de la DMD en España se llevó a cabo aplicando una metodología bottom-up y un enfoque de prevalencia para el año 2024. El análisis contempló tanto los costes sanitarios directos como los costes directos no sanitarios y los costes indirectos derivados de la enfermedad en los pacientes con DMD. El análisis se realizó desde la perspectiva del financiador público, la perspectiva del paciente/familia y la perspectiva social. Por otro lado, también se calcularon los gastos monetarios a los que tienen que hacer frente las familias. La Figura 1 muestra las partidas de coste incluidas desde las distintas perspectivas, con los que se ha calculado el coste anual promedio por paciente con DMD y el coste total en España de la enfermedad.

Figura 1. Clasificación de costes y perspectivas de análisis del estudio



Nota: *desde la perspectiva social, las transferencias públicas (por atención a la dependencia o cuidado de menores con enfermedades crónicas) se compensan, porque suponen un coste para el financiador público y un ingreso para las familias.

Desde la perspectiva social se han contabilizado todos los recursos y apoyos necesarios para el paciente (como visitas médicas, dispositivos y terapias de apoyo, entre otros) tanto en el ámbito público como privado, independientemente de quién fue su financiador. En cambio, desde la perspectiva del paciente/familia se incluyeron únicamente aquellos recursos pagados directamente por la familia, excluyendo los costes cubiertos por sus seguros privados o por otras entidades financiadoras, como ONG.

Para realizar el análisis, primeramente, se llevó a cabo una revisión de distintas fuentes de información, con el fin de obtener datos sobre la epidemiología de la DMD en España, así como sobre el consumo de recursos necesarios para el abordaje de la enfermedad. En concreto, se identificaron datos relativos a la frecuentación de visitas médicas, pruebas diagnósticas, hospitalizaciones, tratamiento farmacológico y utilización de dis-

positivos médicos empleados generalmente por los pacientes con DMD dentro del sistema sanitario. Esta información fue posteriormente validada y completada por un comité multidisciplinar de expertos.

De forma complementaria, se diseñó y distribuyó a través de Duchenne Parent Project un cuestionario online dirigido a los cuidadores principales de los pacientes con DMD, que permitió recabar información adicional no disponible en la literatura. Este cuestionario recogió datos sobre pérdidas laborales, gastos monetarios asumidos por las familias (incluyendo productos sanitarios y dispositivos vinculados a la DMD, visitas privadas a especialidades sanitarias, visitas a urgencias privadas, terapias de apoyo, adaptaciones del hogar, seguros médicos y transporte), así como la necesidad de cuidados profesionales, la provisión de cuidados informales y el impacto de la enfermedad en la calidad de vida. La calidad de vida se evaluó utilizando el Cuestionario EQ-5D-5L proxy 1, que mide la calidad de vida relacionada con la salud del paciente desde la perspectiva del cuidador, y la escala de carga del cuidador Zarit, para valorar la sobrecarga percibida por los cuidadores.

A partir de la información recabada, se estimaron los costes anuales promedio por paciente, diferenciando según el estado funcional (EF) de la enfermedad, a partir del consumo anual de cada recurso y su correspondiente coste unitario. Para la delimitación del estado funcional en ambulatorio y no ambulatorio se tuvo en cuenta la escala del modelo HERCULES, que divide las fases de la enfermedad en: 1) Ambulatorio precoz, 2) Ambulatorio tardío, 3) Transferencia, 4) Función mano-boca sin ventilador, 5) Sin función mano-boca sin ventilador, 6) Función mano boca con ventilación nocturna, 7) Sin función mano-boca con ventilación nocturna, 8) Sin función mano-boca con ventilador a tiempo completo¹⁸. Para el análisis del cuestionario se consideraron como estado ambulatorio las fases 1 y 2, y como no ambulatorio el resto. Por último, se calculó la carga total de costes anuales para las distintas perspectivas, multiplicando el coste promedio por paciente por el número de pacientes prevalentes en España en 2024.

2.2. FUENTES DE INFORMACIÓN

Las fuentes de información empleadas para la epidemiología de la DMD y el consumo de recursos sanitarios procedieron de revisiones de la literatura realizadas en los principales motores de búsqueda (PubMed y Medline), así como en las fuentes de literatura gris. Se otorgó prioridad a los estudios originales, especialmente a aquellos de ámbito español, y a los que ofrecían datos estratificados según el EF de la enfermedad (pacientes ambulatorios y no ambulatorios).

La información relativa al consumo de recursos sanitarios fue revisada y validada en una reunión virtual por un comité integrado por cuatro expertas (Tabla 1). Durante la sesión, las especialistas confirmaron los datos disponibles en la literatura para España, evaluaron la pertinencia de utilizar información procedente de otros países, con el fin de adaptarla al contexto nacional, y consensuaron o definieron valores en aquellas variables con elevada heterogeneidad en las fuentes o sin datos precisos disponibles. Además, el profesor Juan Oliva, Catedrático del Departamento de Análisis Económico y Finanzas de la Facultad de Ciencias Jurídicas y Sociales de la Universidad de Castilla-La Mancha, asesoró al equipo investigador en la definición de la metodología y en los cálculos realizados.

Tabla 1: Composición del comité de expertos

NOMBRE	CARGO
Ana Camacho Salas	Jefa de Sección de Neurología Infantil, Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid
Icía Martínez López	Coordinadora Unidad de Genética y Genómica de les Illes Balears (GENIB)
Esther Sabando Rodríguez	Directora de Relaciones Institucionales y Defensa del Paciente, Duchenne Parent Project España
Laura Solé Heuberger	Coordinadora de estudios / Enfermera de Investigación Clínica, Fundación Sant Joan de Déu, Barcelona

La principal fuente de información sobre los costes directos no sanitarios y los costes indirectos asociados a los pacientes con DMD fue la encuesta realizada ad hoc para este proyecto, distribuida entre los miembros de la asociación de pacientes Duchenne Parent Project. La encuesta fue realizada de manera online mediante un cuestionario que estuvo abierto entre el 15 de abril y el 31 de julio de 2025. En total, se obtuvieron 91 respuestas, de las cuales 84 se consideraron válidas para el análisis. Los criterios de exclusión aplicados fueron: haber recibido el diagnóstico hace menos de 12 meses o residir fuera de España.

2.2.1. Costes directos sanitarios

2.2.1.1. Visitas médicas, pruebas y hospitalizaciones

La información proporcionada por los expertos fue utilizada para estimar el número promedio de visitas, pruebas médicas y hospitalizaciones que realizan los pacientes con DMD durante su manejo asistencial, en función de su EF, en el periodo de 1 año.

El coste unitario de cada visita, procedimiento diagnóstico o de manejo asistencial y hospitalización en el ámbito público se obtuvo de la mediana de los últimos datos de coste unitario publicados por las Comunidades Autónomas (CCAA) en sus respectivos Boletines Regionales Oficiales²⁰⁻³⁶, actualizados por el Índice de Precios al Consumo (IPC) al año 2024¹⁹, cuando así se especificaba en los mismos.

La información sobre la frecuencia de cada visita o prueba médica realizada en el ámbito privado y financiada por las familias u otras entidades privadas se obtuvo a partir del cuestionario dirigido a cuidadores. Los costes unitarios correspondientes se estimaron siguiendo el mismo procedimiento descrito para los recursos asistenciales del ámbito público.

2.2.1.2. Tratamiento farmacológico

La información sobre el consumo farmacológico fue aportada de primera mano por el comité de expertos, diferenciando entre el tratamiento específico frente a la enfermedad (terapia con corticoides) y el tratamiento de las comorbilidades. En el caso de los corticoides, se consideró el uso de deflazacort, de acuerdo con lo indicado por los expertos. La dosis máxima diaria se fijó en 40 mg por paciente, con una posología basada en la información publicada por Nascimento et al³⁷. Los costes unitarios de los fármacos se obtuvieron del precio de venta al público (PVP) con aplicación del IVA correspondiente, según los datos publicados en Botplus³⁸.

El consumo de medicamentos para las comorbilidades asociadas a la DMD fue definido a partir de la información aportada por los expertos, quienes indicaron la proporción de pacientes ambulatorios y no ambulatorios que en promedio recibían cada tipo de tratamiento. A partir de estas aportaciones se establecieron una serie de asunciones metodológicas y criterios de selección de fármacos, incluyendo posologías y población diana.

En cuanto a los inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (IECA) para evitar complicaciones cardíacas, los expertos indicaron que el principio activo más empleado en la práctica clínica es enalapril, con inicio del tratamiento a partir de los 10 años de edad. La posología se basó en la información proporcionada por los expertos. Los costes unitarios se obtuvieron a partir del PVP con IVA incluido, según Botplus.

En el caso de la terapia con testosterona para inducir la pubertad, la posología se tomó de la ficha técnica de la Agencia Española del Medicamento (AEMPS)³⁹, mientras que la edad de inicio se fijó de forma conservadora en 14 años, a partir de la evidencia disponible en la literatura⁴⁰. La duración media del tratamiento se estimó a partir de los datos publicados por Lee⁴¹ y Wood⁴², acotando así la población objetivo entre 14 y 17 años.

Para los anticoagulantes, la *Adult North Star Network* (ANSN) recomienda el uso preferente de anticoagulantes orales no antagonistas de la vitamina K (NOAC)⁴³. Entre ellos se seleccionó, bajo un criterio conservador,

el principio activo con menor coste en Botplus (dabigatrán etexilato), aplicando la posología descrita en ficha técnica para población adulta y pediátrica⁴⁴.

En el caso de los inhibidores de la bomba de protones (IBP) para evitar reflujos y problemas gástricos, se identificaron varios principios activos comercializados en España. Se seleccionó el de menor coste en Botplus (omeprazol) y se siguió la posología descrita en ficha técnica⁴⁵, en línea con lo señalado por Nascimento et al.³⁷ para el tratamiento del reflujo.

Para los bifosfonatos, se eligió el ácido zoledrónico como terapia de referencia en DMD frente a la osteoporosis, siguiendo la revisión de Landfeldt⁴⁶. Se seleccionó la presentación con menor coste en Botplus y se aplicó la posología indicada en ficha técnica⁴⁷.

En cuanto a la suplementación con calcio y vitamina D para evitar la osteoporosis, se seleccionaron los medicamentos autorizados en adultos y pediatría, todos con el mismo coste en Botplus. La pauta en adultos se tomó de ficha técnica⁴⁸, mientras que para población pediátrica se siguió la recomendación descrita por Buckner⁴⁹, optando por un enfoque conservador.

2.2.1.3. Dispositivos médicos y productos sanitarios

La información relativa al porcentaje de pacientes que utiliza cada dispositivo médico, así como la identificación de los dispositivos más empleados desde la perspectiva del financiador público, fue aportada directamente por los expertos a partir de su experiencia. Los costes unitarios de los dispositivos se estimaron a partir de la mediana de los valores publicados en los Boletines Regionales Oficiales o en los catálogos de prestaciones ortoprotésicas de las diferentes CCAA, considerando en todos los casos el periodo de amortización correspondiente⁵⁰⁻⁶⁶. Por su parte, el uso y coste de los dispositivos médicos y productos sanitarios financiados por las familias u otras entidades se obtuvo a partir del cuestionario.

2.2.1.4. Transporte sanitario

La información sobre el uso del transporte sanitario fue obtenida a partir del cuestionario dirigido a las familias, que recogía la frecuencia y el coste asociado a los desplazamientos en ambulancia de urgencia y de no urgencia. Ante la ausencia de datos sobre el coste del transporte en ambulancia de urgencia, éste se estimó a partir de la mediana de los valores publicados en los Boletines Regionales Oficiales de las diferentes CCAA^{29,30,34,35}, actualizados al año 2024 cuando correspondía.

2.2.2. Costes directos no sanitarios

2.2.2.1. Terapias de apoyo

La información relativa al uso de terapias de apoyo en pacientes con DMD se obtuvo a partir del cuestionario distribuido a los cuidadores. Se recogieron datos sobre la frecuentación semestral de sesiones de fisioterapia, terapia ocupacional, psicoterapia, gimnasio, logopedia, hidroterapia y otras terapias de apoyo, así como su coste unitario asociado, ya fuera asumido por la propia familia o por alguna entidad ajena al SNS.

2.2.2.2. Adaptaciones del hogar

La información relativa a las adaptaciones del hogar necesarias para los pacientes con DMD (incluyendo elevadores, barandillas en el inodoro, bancos de bañera o asientos adaptados, entre otras) se obtuvo a partir del cuestionario distribuido a los cuidadores. Se recogieron datos sobre uso y coste unitario asociado de los distintos tipos de adaptaciones empleadas.

2.2.2.3. Transporte no sanitario

Los datos sobre transporte no sanitario (coche privado, taxi, tren, avión, etc.) utilizado por los pacientes con DMD para desplazarse a centros sanitarios por razones vinculadas a la enfermedad fueron recabados mediante el mismo cuestionario, incluyendo la frecuencia de uso en los últimos 12 meses y el coste promedio de cada viaje de ida y vuelta.

2.2.2.4. Cuidados formales e informales

El cuidado de los pacientes con DMD constituye un elemento fundamental en el manejo de la enfermedad, especialmente en aquellos pacientes no ambulantes que presentan una mayor dependencia funcional. Estos cuidados pueden ser proporcionados de manera profesional y remunerada, a través de personal especializado (cuidados formales), o de forma no remunerada por cuidadores del entorno afectivo del paciente (cuidados informales).

Los cuidados formales comprenden asistencia en actividades de la vida diaria, apoyo en movilidad y otros servicios especializados, generando costes directos para el sistema público o para las familias cuando se contratan servicios privados. La estimación de estos costes se realiza a partir de la duración, frecuencia y horas de atención requeridas, así como del coste por hora de los profesionales implicados reportados en el cuestionario a cuidadores.

En el caso de los cuidados formales, la información utilizada para el cálculo fue la relativa al porcentaje de pacientes con DMD que los requieren, el número promedio anual de horas de cuidado recibidas (se preguntaba por las horas semanales de cuidado y el número de meses de cuidado recibido) y el coste medio asociado a cada hora de cuidado, distinguiendo entre si lo había pagado la familia (perspectiva de la familia) o una entidad pública o privada (perspectiva social).

Por su parte, los cuidados informales incluyen la asistencia en actividades básicas e instrumentales de la vida diaria aportadas de forma no remunerada por el entorno del paciente. En el cuestionario se recoge la carga de cuidados recibida por parte del cuidador principal y por parte de otros cuidadores. Para el cálculo de la carga económica asociada, hemos multiplicado el porcentaje de pacientes que precisan este tipo de apoyo por el número promedio anual de horas dedicadas por cada tipo de cuidador. En cuanto a la valoración económica de dichas horas, se aplicó un enfoque de coste de sustitución, utilizando como referencia el coste por hora de la ayuda a domicilio publicado por el IMSERSO⁶⁷, actualizándolo por el IPC a 2024¹⁹. Estos costes directos no sanitarios reflejan el coste monetario asociado al tiempo de cuidados del entorno del paciente, y reflejaría por tanto la perspectiva de la familia.

En algunos casos, los cuidadores reciben una ayuda o contraprestación por parte del sector público. Por ello, desde la perspectiva del financiador público se tiene en cuenta la información reportada en el cuestionario sobre ayudas públicas recibidas por cuidado informal, ya sea en forma de prestaciones del Sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD)^{III}, que contemplan servicios y ayudas económicas destinadas a las personas en situación de dependencia y sus familias, o en forma de prestación por cuidado de menores con enfermedad grave (CUME)^{IV}, una ayuda económica que permite a uno de los progenitores reducir o interrumpir su actividad laboral para atender al menor afectado por la enfermedad. Estas ayudas suponen una transferencia de renta a las familias, por lo que deben ser descontadas del coste cuando se estudia la carga desde la perspectiva familiar. Sin embargo, sí se tienen en cuenta desde la perspectiva social, donde se incluyen tanto las cubiertas por ayudas públicas, como las asumidas directamente por las familias.

III SAAD: Es el conjunto de servicios y prestaciones económicas destinados a la promoción de la autonomía personal, la atención y protección a las personas en situación de dependencia⁶⁸.

IV CUME: Es un subsidio que compensa la pérdida de ingresos que sufren los trabajadores progenitores, adoptantes o acogedores, que reducen su jornada de trabajo y su salario para cuidar de manera directa, continua y permanente del menor a su cargo, afectado por cáncer u otra enfermedad grave⁶⁹.

2.2.3. Costes indirectos

2.2.3.1. Productividad laboral

La encuesta realizada a los cuidadores principales de los pacientes con DMD constituyó la fuente principal de información sobre la pérdida de productividad laboral experimentada por los pacientes (visible bajo la perspectiva de la familia). A partir de ella se extrajo el porcentaje de pacientes en cada EF que reportó alguno de los parámetros utilizados para evaluar la pérdida de productividad laboral, incluyendo horas y días de trabajo perdidos, incapacidad laboral temporal o permanente, o reducción de jornada debido a la DMD. El coste unitario promedio de cada hora de trabajo se estimó a partir de datos de salarios y horas anuales para todas las ocupaciones y ambos sexos (INE)^{70,71}, actualizados mediante el IPC general al año 2024¹⁹.

Además de estas pérdidas laborales directas, se estimó el coste asociado a la pérdida de productividad potencial derivada del hecho de que las personas con DMD presentan un menor acceso al mercado laboral que la población general. Para ello, a partir de los datos de la encuesta se calculó el número de personas adicionales que deberían estar ocupadas para igualar la tasa de empleo observada en la población general de referencia (la población de entre 20 y 24 años). Estas pérdidas potenciales se monetizaron aplicando el salario promedio anual publicado por el INE para el conjunto de la población activa. Se asumió que las personas identificadas en este cálculo no trabajan debido a las limitaciones funcionales y a la progresión de la enfermedad, y esto viene recogido desde la perspectiva social.

2.3. ANÁLISIS

En términos generales, el coste anual promedio por paciente con DMD se estimó multiplicando los datos de uso de los distintos recursos por los costes unitarios correspondientes a cada recurso. La carga económica total de la enfermedad se calculó multiplicando los costes anuales promedio por paciente por la prevalencia de la enfermedad, obtenida a partir de la literatura y validada por los expertos, distinguiendo siempre según el EF del paciente con DMD.

2.3.1. Análisis de sensibilidad

Los estudios de carga de enfermedad conllevan inherentemente incertidumbre, derivada tanto de la heterogeneidad de los datos disponibles como de las decisiones metodológicas adoptadas. La realización de análisis de sensibilidad (AS) permite cuantificar cómo las variaciones en estos supuestos afectan los resultados, aportando una visión más sólida sobre la fiabilidad de las estimaciones y ofreciendo información relevante para la toma de decisiones sanitarias y la planificación de recursos.

En este estudio se llevaron a cabo tres AS principales para complementar los resultados principales y evaluar la robustez de las estimaciones (ver apartado 3.3.3). El primer AS evaluó el impacto de emplear una metodología diferente para valorar el tiempo de dedicación de los cuidados informales. El segundo AS analizó el efecto de emplear una tasa de prevalencia de la enfermedad en España distinta a la del caso base, manteniendo los costes promedio anuales por paciente. Finalmente, el tercer AS consideró únicamente las pérdidas laborales de los cuidadores, excluyendo su tiempo de ocio perdido, para explorar la sensibilidad de los resultados frente a diferentes enfoques de valoración de los costes asociados a los cuidados informales.

[3]

RESULTADOS



3.1. EPIDEMIOLOGÍA

Para consensuar los parámetros epidemiológicos de la DMD en España, empleados posteriormente en el cálculo de la carga total, se revisaron las cifras de prevalencia publicadas en la literatura científica y su distribución por EF. Estos valores se aplicaron a la población total de España en el año 2024 (Tabla 2). La información fue contrastada con los expertos en la reunión online, quienes recomendaron adoptar una aproximación conservadora, seleccionando una prevalencia de 600 pacientes como la más representativa para el contexto nacional (basado en el paper de Morgan et al.¹²). En cuanto a la distribución por EF, los expertos establecieron una proporción del 50% de pacientes en situación ambulatoria y 50% en situación no ambulatoria.

Tabla 2: Datos epidemiológicos						
DATO POR 100.000 VARONES	PREVALENCIA EN ESPAÑA (VARONES)	EDAD MÍNIMA	EDAD MÁXIMA	POBLACIÓN EN ESPAÑA (SOBRE VARONES ACOTADO POR EDAD)	PAÍS	REFERENCIA (AÑO)
3,4	463	1	48	13.625.850	Italia	Capasso (2024)
6,43	600	7	40	9.329.186	Reino Unido	Morgan (2024)
4,78	1.139	-	-	23.826.871	Mundo	Mah (2014)
7,1	1.692	-	-	23.826.871	Mundo	Crisafulli (2020)

Fuentes: Mah (2014)¹³, Crisafulli (2020)¹⁴, INE (2024)⁷² y Morgan (2024)¹².

3.2. USO DE RECURSOS Y COSTES UNITARIOS

3.2.1. Costes directos sanitarios

Los costes directos sanitarios comprenden el conjunto de recursos vinculados al abordaje terapéutico de los pacientes con DMD. En concreto, incluyen las visitas médicas, las pruebas diagnósticas y las hospitalizaciones asociadas al manejo clínico de la enfermedad, así como el tratamiento farmacológico empleado, tanto específico frente a la DMD como para tratar las comorbilidades asociadas; y los dispositivos médicos y productos sanitarios empleados por los pacientes durante el periodo analizado.

Para las visitas médicas, pruebas diagnósticas y dispositivos sanitarios se tuvieron en cuenta tanto las realizadas en el SNS como aquellas efectuadas en el ámbito privado.

3.2.1.1. Visitas médicas, pruebas y hospitalizaciones

Los recursos sanitarios incluidos en este apartado abarcan tanto las visitas realizadas en atención primaria como hospitalaria, así como distintas pruebas médicas, cuya frecuencia y utilización se diferenciaron en función del EF de los pacientes.

El número anual promedio de visitas realizadas por los pacientes con DMD varía según el EF. Se asume un mayor número de consultas en especialidades como neurología y rehabilitación en pacientes ambulatorios, mientras que los no ambulatorios concentran sus visitas en neumología y cardiología (Tabla 3).

Tabla 3. Frecuencia anual y coste unitario de visitas médicas en el SNS

	NÚMERO DE VISITAS PROMEDIO		COSTE UNITARIO	REFERENCIAS DEL COSTE	COSTE / PAC / AÑO	
	AMB.	NO AMB.			AMB.	NO AMB.
Visitas médicas						
Atención primaria, médico de familia	5	5	53,76 €	20-36	268,78 €	268,78 €
Atención primaria, trabajador social	0	1	36,27 €	21,22,27,31,36	- €	36,27 €
Visitas atención hospitalaria						
Neumología	1	5	91,81 €	20-36	91,81 €	459,05 €
Cardiología	1	1,5	91,81 €	20-36	91,81 €	137,72 €
Endocrinología o reumatología	1	1,5	91,81 €	20-36	91,81 €	137,72 €
Neurología	2	1,5	91,81 €	20-36	183,62 €	137,72 €
Traumatología	1,25	0,5	91,81 €	20-36	114,76 €	45,91 €
Neuropsicología	1	0	68,20 €	20,24,35	68,20 €	- €
Rehabilitación	2	1	91,81 €	20-36	183,62 €	91,81 €
Nutrición	0	0,75	91,81 €	20-36	- €	68,86 €
Visitas al servicio de urgencias	0,5	0,5	204,88 €	20-36	102,44 €	102,44 €
COSTE TOTAL VISITAS					1.196,85 €	1.486,25 €

Nota: Amb: ambulante; No amb: no ambulante.

En cuanto a las pruebas médicas de seguimiento, los pacientes no ambulantes realizan más pruebas relacionadas con el aparato respiratorio y cardiovascular. Algunas evaluaciones, como la polisomnografía, se realiza en su gran mayoría en pacientes no ambulantes, mientras que otras, como la resonancia magnética cardiaca o la densitometría ósea, se observan principalmente en pacientes ambulantes (Tabla 4).

Tabla 4. Frecuencia anual y coste unitario de las pruebas médicas en el SNS

	NÚMERO DE VISITAS PROMEDIO		COSTE UNITARIO	REFERENCIAS	COSTE / PAC / AÑO	
	AMB.	NO AMB.			AMB.	NO AMB.
Pruebas médicas para el seguimiento del paciente						
Espirometría	1	1,5	40,92 €	20-22,24-32,34-36	40,92 €	61,37 €
Electrocardiograma	1	1,5	24,11 €	20,21,24-29,31,32,34-36	24,11 €	36,17 €
Ecocardiograma	1	1,5	107,25 €	20-22,24-26,29-36	107,25 €	160,87 €
Resonancia magnética cardiaca	0,5	0	185,00 €	20,25,32,34,35	92,50 €	- €
Análisis de sangre*	1	0	108,79 €	20-36	108,79 €	- €
Polisomnografía	1	1	509,65 €	35	509,65 €	509,65 €
Densitometría ósea	1	0	81,10 €	20-22,24,26-28,31-33,35,36	81,10 €	- €
COSTE TOTAL PRUEBAS					964,31 €	768,06 €

Nota1: *En el análisis de sangre se engloban las siguientes pruebas: hemograma, bioquímica, enzimas musculares (CPK, LDH), función hepática (ALT, AST, bilirrubina), función renal (creatinina, filtrado glomerular), perfil de iones (sodio, potasio, calcio, cloruro) y vitamina D.

Nota2: Amb: ambulante; No amb.: no ambulante.

Se incluyeron también los costes derivados de las visitas y pruebas médicas realizadas en el ámbito sanitario privado, cuya financiación recae directamente en las familias o entidades privadas, y que no se incluyen por tanto dentro de la perspectiva del financiador público, pero sí dentro de la perspectiva social. Los costes de las visitas médicas en el ámbito privado presentan una notable variabilidad en función del estado funcional del paciente. Entre los pacientes ambulatorios, destaca el coste derivado de las visitas a especialistas en genética (72 €) o medicina rehabilitadora (45 €). En cambio, entre los pacientes no ambulatorios, los costes son generalmente mucho más elevados, superando los 375 € anuales en medicina rehabilitadora o los 237 € en psicología. En conjunto, se observa que las mayores necesidades asistenciales de los pacientes no ambulatorios también se traducen en un mayor impacto económico en el ámbito sanitario privado, reflejando la complejidad del manejo clínico en fases más avanzadas de la enfermedad (Tabla 5).

Tabla 5. Frecuencia anual y coste unitario de visitas médicas en el ámbito sanitario privado

ESPECIALIDAD HOSPITALARIA	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		NÚMERO DE VISITAS PROMEDIO (6 MESES)		COSTE UNITARIO	COSTE / PAC / AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.		AMB.	NO AMB.
Genética	24,4%	14,0%	1,6	2,3	91,81 €	71,66 €	59,78 €
Neurología	4,9%	11,6%	1	2,2	91,81 €	8,96 €	46,97 €
Medicina rehabilitadora	14,6%	14,0%	1,7	14,7	91,81 €	44,79 €	375,78 €
Ortopedia	14,6%	23,3%	1,2	5,3	91,81 €	31,35 €	226,32 €
Reumatología	7,3%	4,7%	1	1	91,81 €	13,44 €	8,54 €
Endocrinología	7,3%	4,7%	1,3	1	91,81 €	17,91 €	8,54 €
Nutrición y dietética	4,9%	9,3%	2	7	91,81 €	17,91 €	119,57 €
Neumología	7,3%	14,0%	2	1,7	91,81 €	26,87 €	42,70 €
Cardiología	17,1%	9,3%	1,4	2,8	91,81 €	44,79 €	46,97 €
Gastroenterología	0,0%	4,7%	0	2,5	91,81 €	- €	21,35 €
Psicología	26,8%	23,3%	7,7	14,5	2,00 €	8,29 €	237,26 €
Trabajo social	2,4%	2,3%	2	3	36,27 €	3,54 €	5,06 €
Medicina paliativa	2,4%	0,0%	1	0	323,00 €	15,76 €	- €
Enfermería hospitalaria	4,9%	2,3%	1,5	4	53,51 €	7,83 €	9,96 €
COSTE TOTAL VISITAS PRIVADAS						313,10 €	1.208,80 €

Los costes de las pruebas médicas en el ámbito privado resultan, en general, inferiores a los observados en las visitas médicas, y de nuevo con variaciones según el estado funcional del paciente, aunque en este caso en sentido inverso. En pacientes ambulatorios, el gasto anual promedio por paciente se estima en unos 124 €, derivado principalmente de los análisis de sangre requeridos, mientras que entre los pacientes no ambulatorios, el gasto promedio en pruebas médicas en el ámbito privado se estima en 34 € anuales. Estos resultados ponen de relieve que, aunque las pruebas diagnósticas privadas representan un coste adicional, su peso económico es menor en comparación con el de las visitas médicas, si bien siguen contribuyendo al gasto total soportado por las familias (Tabla 6).

Tabla 6. Frecuencia anual y coste unitario de pruebas médicas en el ámbito privado

Pruebas médicas	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		NÚMERO PRUEBAS ANUAL PROMEDIO		COSTE UNITARIO	COSTE / PAC / AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.		AMB.	NO AMB.
Análisis de sangre	17,1%	7,0%	6,1	4,5	108,79 €	112,99 €	34,16 €
Electrocardiograma	2,40%	0,00%	2	0	24,11 €	1,18 €	- €
Espirometría	2,40%	0,00%	1	0	40,92 €	1,00 €	- €
Radiografía	2,40%	0,00%	1	0	21,78 €	0,53 €	- €
Genética	2,40%	0,00%	1	0	360,04 €	8,78 €	- €
COSTE TOTAL PRUEBAS						124,48 €	34,16 €

Por su parte, asumimos que el número anual de hospitalizaciones es igual en pacientes ambulatorios y no ambulatorios, con tres hospitalizaciones promedio al año. Los costes unitarios ascienden a 670 € por hospitalización, derivando en un coste asociado total de 2.010 euros anuales por paciente (Tabla 7).

Tabla 7. Frecuencia anual y coste unitario de las hospitalizaciones en el SNS

	NÚMERO DE VISITAS PROMEDIO		COSTE UNITARIO	REFERENCIAS	COSTE / PAC / AÑO	
	AMB.	NO AMB.			AMB.	NO AMB.
Hospitalizaciones	3	3	670,08 €	20-22,24-36	2.010,23 €	2.010,23 €
COSTE TOTAL HOSPITALIZACIONES					2.010,23 €	2.010,23 €

3.2.1.2. Tratamiento farmacológico

En la práctica clínica habitual, no existe un tratamiento específico frente a la DMD, y la terapia estándar frente a la enfermedad se basa fundamentalmente en el uso de corticoides, concretamente deflazacort. La posología del tratamiento con deflazacort se basó en la información publicada por Nascimento et al.³⁷ como edad mínima, mientras que los expertos fijaron la esperanza de vida máxima en 28 años.

La edad de pérdida de la deambulación, que determina el corte entre pacientes ambulatorios y no ambulatorios, se estableció en 13 años, según lo expuesto por Nascimento et al.³⁷ y Koeks⁷³. A partir de este criterio, se calculó el peso medio de cada grupo de edad utilizando datos de la Encuesta Nacional de Salud⁷⁴ e INE⁷², obteniéndose 36,01 kg para el grupo de 4-12 años (ambulante) y 69,1 kg para el grupo de 13-28 años (no ambulante).

Multiplicando la dosis por paciente/día por el peso medio de cada grupo se calculó la dosis diaria y la dosis anual por paciente en cada estado funcional, fijando un máximo de 40 mg por paciente/día de acuerdo con la recomendación de los expertos. Los costes unitarios de los fármacos se obtuvieron del PVP con aplicación del IVA correspondiente, según los datos publicados en Botplus³⁸.

Tabla 8. Tratamiento con corticoides (deflazacort)

	AMBULANTE (4-12 AÑOS)	NO AMBULANTE (13-28 AÑOS)
Peso medio	36,01	69,13
Dosis mg/kg/día	0,9	
Dosis media día/paciente	32,4	40,0
Dosis media anual/paciente	11.828,1	14.600,0
Grado de utilización	90%	60%
Precio/mg	0,0089 €	
COSTE TOTAL	94,74 €	77,96 €

El tratamiento farmacológico en pacientes con DMD no se limita únicamente al uso de corticoides, ya comentado previamente, sino que también incluye una variedad de medicamentos dirigidos a manejar las enfermedades concomitantes y comorbilidades asociadas a la evolución de la patología. Estas terapias adicionales reflejan la complejidad del abordaje clínico de la DMD y contribuyen a elevar la carga de la enfermedad.

La literatura disponible no proporciona datos desagregados de consumo, ni costes por tipo de EF, que permitan calcular de forma directa el gasto farmacológico asociado a las comorbilidades de la DMD. Por este motivo, el cálculo del coste promedio anual por paciente se basó en las estimaciones de consumo facilitadas por los expertos, complementadas con las posologías recomendadas en ficha técnica, datos de la literatura y los PVP publicados en Botplus, con aplicación del IVA correspondiente.

Asumimos un consumo farmacológico diferenciado en función del estado del paciente. En el caso de la testosterona, el tratamiento se restringe a los pacientes no ambulatorios, con un coste anual estimado de 8,99 € por paciente. En cuanto al enalapril, el coste medio anual se situó en 0,39 € en la fase ambulatoria y en 3,31 € en la no ambulatoria, reflejando una mayor utilización en los estadios más avanzados. Para el dabigatrán etexilato, el gasto anual estimado alcanzó los 5,64 € en la fase ambulatoria y 2,45 € en la no ambulatoria, mientras que el omeprazol supuso un coste similar en ambas fases (17,92 € por paciente/año). El consumo de bifosfonatos se estima en un de 18,93 € por paciente/año en ambas fases de la enfermedad. Finalmente, la suplementación con calcio y vitamina D representó una de las partidas de mayor peso, con un coste anual de 43,86 € en pacientes ambulatorios y de 58,88 € en los no ambulatorios (Tabla 9).

Tabla 9. Coste asociado al tratamiento farmacológico frente a comorbilidades, SNS

PRINCIPIO ACTIVO	POSOLÓGÍA	COSTE/MG	AMBULANTE		NO AMBULANTE	
			DOSIS ANUAL PACIENTE	COSTE ANUAL TOTAL PACIENTE	DOSIS ANUAL PACIENTE	COSTE TOTAL PACIENTE ANUAL
Testosterona	17,3 VI/año	0,030 €	-	-	3.033,33	8,99 €
Enalapril	3,75mg/día	0,003 €	1.368,75	0,39 €	1.368,75	3,31 €
Dabigatrán etexilato	75-300 mg/día	0,001 €	135.050,00	5,64 €	133.225,00	2,45 €
Omeprazol	20 mg/día	0,003 €	7.300,00	17,92 €	7.300,00	17,92 €
Bifosfonato	0,01 mg/día	3,79 €	5,00	18,93 €	5,00	18,93 €
Calcio+ Vitamina D	1.500,00	0,0001 €	547.500,00	43,86 €	821.250,00	58,88 €
COSTE TOTAL				86,74 €		110,47 €

3.2.1.3. Dispositivos médicos y productos sanitarios

En la DMD, la progresiva pérdida de autonomía funcional obliga a los pacientes y sus familias a recurrir a una amplia variedad de dispositivos médicos. Algunos son proporcionados por el financiador público, mientras que otros deben ser costeados directamente por los hogares o por entidades como ONG u otras. La necesidad de estos recursos se intensifica conforme avanza la enfermedad y el paciente pierde la capacidad de deambulación.

Entre los dispositivos facilitados por el SNS destacan la silla de ruedas, prácticamente universal en los pacientes no ambulatorios (90% frente al 10% de los ambulatorios), y la ventilación mecánica no invasiva, utilizada por el 90% de los pacientes en estado no ambulatorio. En fases ambulatorias, el recurso más extendido son las férulas nocturnas antiequino, prescritas en el 85% de los casos, aunque los bipedestadores suponen la mayor parte del gasto, al tener un coste unitario mayor. Aplicando estos datos de frecuentación, los pacientes ambulatorios supondrían al SNS un coste de 335,71 euros anuales (255,87 € por bipedestadores), mientras que los no ambulatorios supondrían un coste de 237,97 euros anuales, derivados principalmente por la necesidad de silla de ruedas (Tabla 10).

Tabla 10. Frecuencia anual y coste unitario de dispositivos médicos en el SNS

TIPO DE DISPOSITIVO	COSTE UNITARIO INFANTIL	COSTE UNITARIO ADULTO	AMBULANTE		NO AMBULANTE	
			% DE PACIENTES QUE LO REQUIEREN	COSTE PAC/AÑO	% DE PACIENTES QUE LO REQUIEREN	COSTE PAC/AÑO
Bipedestador	852,90 €	760,97 €	30%	255,87 €	0%	- €
Silla de ruedas	257,59 €	64,54 €	10%	25,76 €	90%	231,83 €
Ventilación mecánica no invasiva	6,83 €	6,83 €	0%	- €	90%	6,15 €
Férulas para dormir (antiequino)	63,63 €	63,63 €	85%	54,09 €	0%	- €
COSTE TOTAL				335,71 €		237,97 €

Cuando se analizan los dispositivos sufragados por las familias u otras entidades distintas del SNS, la carga económica y la diversidad de recursos son aún más evidentes. En los pacientes no ambulantes se concentra un uso más intensivo y costoso: sillas de ruedas motorizadas (28% de los pacientes; 690 €/paciente/año), componente de posicionamiento (21%; 247 €/paciente/año) o camas motorizadas (14%; 148 €/paciente/año). Por su parte, en pacientes ambulantes, el uso de dispositivos es menor y se centra en elementos de apoyo complementario, como otros dispositivos médicos (7%), dispositivos inteligentes (5%) o sillas de ruedas convencionales (5%), con unos costes por paciente anuales también menores, si bien en conjunto suponen hasta 2.273 euros anuales en términos promedio (Tabla 11).

En cuanto a los productos sanitarios sufragados por las familias, estos suponen una elevada carga económica, ya que se estiman en 2.713 € anuales entre los pacientes no ambulantes y 2.124 € en los ambulantes (Tabla 11).

Tabla 11. Frecuencia anual y coste unitario de dispositivos médicos y productos sanitarios en el ámbito privado

ELEMENTO	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		COSTE UNITARIO ANUAL		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Bipedestador	0%	9%	-	425,00 €	-	39,53 €
Silla de ruedas	5%	14%	750,00 €	835,00 €	36,59 €	116,51 €
Silla de ruedas motorizada	2%	28%	1.040,00 €	2.474,25 €	25,37 €	690,49 €
Componente posicionamiento	0%	21%	-	1.181,11 €	-	247,21 €
Pivote de ayuda a la bipedestación	0%	2%	-	400,00 €	-	9,30 €
Elevador independiente	0%	7%	-	1.133,33 €	-	79,07 €
Textil transferencia	0%	2%	-	180,00 €	-	4,19 €
Asiento pivotal	0%	2%	-	6.000,00 €	-	139,53 €
Cama motorizada	0%	14%	-	1.066,67 €	-	148,84 €
Colchón reducción	0%	7%	-	376,67 €	-	26,28 €
Silla rescate	0%	2%	-	450,00 €	-	10,47 €
Coste silla exterior	0%	7%	-	261,67 €	-	18,26 €
Dispositivo inteligente	5%	16%	550,00 €	462,86 €	26,83 €	75,35 €
Otros dispositivos médicos	7%	5%	816,67 €	680,00 €	59,76 €	31,63 €
Productos sanitarios	51%	42%	345,62 €	540,00 €	2.124,29 €	2.712,56 €
COSTE TOTAL					2.272,83 €	4.349,21 €

3.2.1.4. Transporte sanitario

El transporte sanitario constituye un recurso adicional necesario en determinados pacientes con DMD, especialmente en fases avanzadas de la enfermedad. A partir de la información recogida en el cuestionario a fami-

lias, se estimó la frecuencia de utilización y el coste asociado tanto al transporte en ambulancia de urgencia como al de no urgencia.

Los resultados muestran que este tipo de transporte solo es empleado por pacientes no ambulantes. En concreto, el 5% de los pacientes no ambulantes utilizó ambulancia de no urgencia, lo que se asocia un coste promedio anual por paciente no ambulante de 12,56 €, mientras que el 2% requirió transporte en ambulancia de urgencia, con un coste anual de 34,61 € por paciente. En conjunto, el gasto medio anual por paciente no ambulante asciende a 47,16 € (Tabla 12).

Tabla 12. Frecuencia anual y coste unitario del transporte no sanitario

TIPO TRANSPORTE	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		Nº DE DESPLAZAMIENTOS PROMEDIO		COSTE UNITARIO PROMEDIO 6 MESES		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Ambulancia no urgente	0%	5%	-	3,00 €		45,00 €	- €	12,56 €
Ambulancia urgente	0%	2%	-	2,00 €	372,00 €	372,00 €	- €	34,61 €
COSTE TOTAL							- €	47,16 €

3.2.2. Costes directos no sanitarios

3.2.2.1. Terapias de apoyo

La progresiva afectación de la movilidad y funcionalidad en pacientes con DMD hace que muchos requieran de terapias de apoyo complementarias para mantener su autonomía, prevenir complicaciones musculoesqueléticas y respiratorias, y favorecer su bienestar psicológico y social. Estas intervenciones incluyen fisioterapia, fisioterapia respiratoria, terapia ocupacional, logopedia, psicoterapia, actividades como natación o hidroterapia, equinoterapia, gimnasio y grupos de ayuda, cuya utilización y costes varían según el estado funcional del paciente.

Según los datos obtenidos de la encuesta a cuidadores, la fisioterapia es la terapia de apoyo más utilizada, con un 88% tanto para pacientes ambulantes como no ambulantes que lo requieren, generando costes promedio de 2.179,32 € y 2.931,33 € por paciente/año, respectivamente, desde una perspectiva social. La natación o hidroterapia también es habitual, tanto en pacientes ambulantes (41%) como en no ambulantes (30%), con un coste medio anual de 1.057,40 € por paciente en el grupo no ambulante, frente a 434,05 € en el grupo ambulante. La logopedia y la psicoterapia muestran igualmente una participación destacada: la primera se usa en el 29% de los pacientes ambulantes y el 12% de los no ambulantes, con costes anuales de 549,87 € y 286,05 €, mientras que la segunda alcanza el 29% y 28% de uso, con un coste de 503,36 € y 814,83 €, respectivamente. Finalmente, terapias menos frecuentes como la equinoterapia o los grupos de ayuda presentan un uso muy limitado y un impacto económico marginal, inferior a 100 € por paciente/año. En conjunto, el coste total medio derivado de las terapias de apoyo se estimó en 4.261,62 € por paciente ambulante y 5.777,23 € por paciente no ambulante, reflejando la relevancia de estas intervenciones dentro de los costes directos no sanitarios y la necesidad de un abordaje multidisciplinar a lo largo de las distintas fases de la enfermedad (Tabla 13).

Tabla 13. Frecuencia anual y coste unitario de terapias de apoyo, perspectiva social

TERAPIA DE APOYO	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		COSTE UNITARIO PROMEDIO MENSUAL		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Gimnasio	12%	12%	138,00 €	132,00 €	201,95 €	184,19 €
Fisioterapia	88%	88%	206,83 €	276,42 €	2.179,32 €	2.931,33 €
Terapia ocupacional	17%	14%	129,00 €	129,00 €	264,29 €	216,00 €
Psicoterapia	29%	28%	143,32 €	243,32 €	503,36 €	814,83 €

TERAPIA DE APOYO	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		COSTE UNITARIO PROMEDIO MENSUAL		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Logopedia	29%	12%	156,56 €	205,00 €	549,87 €	286,05 €
Fisioterapia respiratoria	2%	12%	120,00 €	206,00 €	35,12 €	287,44 €
Natación hidroterapia	41%	30%	87,24 €	291,46 €	434,05 €	1.057,40 €
Equinoterapia	5%	0%	155,00 €	- €	90,73 €	- €
Grupos ayuda	2%	0%	10,00 €	- €	2,93 €	- €
COSTE TOTAL					4.261,62 €	5.777,23 €

3.2.2.2. Adaptaciones del hogar

Las adaptaciones del hogar constituyen un componente relevante del coste no sanitario asociado a la DMD, ya que permiten a los pacientes y a sus familias afrontar de manera más segura y funcional las limitaciones derivadas de la enfermedad. Estas adaptaciones incluyen modificaciones de mobiliario, sistemas de elevación y elementos específicos para el baño y la higiene, entre otros, cuyo uso y coste varían según el estado funcional del paciente.

Analizando los costes por paciente y año, se observa que el coste total en adaptaciones del hogar asciende a 1.700,49 € anuales promedio entre pacientes ambulatorios (derivado principalmente del uso de elevadores) y 1.158 € entre pacientes no ambulatorios (derivado principalmente del uso de elevadores de vehículos), desde una perspectiva social. Esto refleja la necesidad de modificaciones estructurales y equipos de apoyo en muchos de los hogares (Tabla 14).

Tabla 14. Frecuencia anual y coste unitario de adaptaciones del hogar, perspectiva social						
ADAPTACIONES	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		COSTE UNITARIO ANUAL		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Personalización asientos	5%	5%	260,00 €	1.500,00 €	12,68 €	69,77 €
Inodoro elevado	0%	9%	-	400,00 €	-	37,21 €
Barandilla para inodoro	0%	5%	-	200,00 €	-	9,30 €
Bidet adaptado	0%	0%	-	-	-	-
Banco silla bañera	2%	19%	100,00 €	145,71 €	2,44 €	27,11 €
Elevadores	5%	0%	27.500,00 €	-	1.341,46 €	-
Elevadores diagonales	2%	0%	9.500,00 €	-	231,71 €	-
Elevadores vehículo	0%	9%	-	7.012,50 €	-	652,33 €
Otros	5%	7%	2.300,00 €	5.193,33 €	112,20 €	362,33 €
COSTE TOTAL					1.700,49 €	1.158,04 €

Nota: Otros incluye adaptaciones realizadas en el cuarto de baño, entradas y habitaciones de la vivienda, según las respuestas recogidas en el cuestionario a los cuidadores.

3.2.2.3. Transporte no sanitario

El impacto de la DMD sobre la movilidad de los pacientes implica que algunos requieran transporte no sanitario para acudir a centros sanitarios por motivos relacionados con la enfermedad. La información recabada a través del cuestionario permitió estimar la frecuencia anual de uso y el coste unitario de cada tipo de transporte, diferenciando entre pacientes ambulatorios y no ambulatorios.

Entre los pacientes ambulatorios, el transporte más utilizado es el coche privado, con un coste promedio anual por paciente de 546,28 €, seguido de avión (39,02 €) y taxi (5,85 €). Entre los pacientes no ambulatorios, el

coche también es el recurso más frecuente, con un coste anual promedio por paciente de 677,79 €, seguido de taxi (204,28 €) y avión (74,42 €). Estos datos reflejan la mayor dependencia de transporte en los pacientes no ambulantes (Tabla 15).

Tabla 15. Frecuencia anual y coste unitario del transporte no sanitario, perspectiva social

TIPO TRANSPORTE	% DE PACIENTES QUE UTILIZAN		N.º DE DESPLAZAMIENTOS PROMEDIO		COSTE UNITARIO PROMEDIO 6 MESES		COSTE/PAC/AÑO	
	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.	AMB.	NO AMB.
Coche	29%	44%	12,92	9,63	933,23 €	766,98 €	546,28 €	677,79 €
Taxi	2%	9%	6,00	6,00	120,00 €	1.098,00 €	5,85 €	204,28 €
Avión	2%	2%	2,00	1,00	800,00 €	1.600,00 €	39,02 €	74,42 €
COSTE TOTAL							591,16 €	956,49 €

3.2.2.4. Cuidados formales e informales

Según los datos sobre cuidados formales recogidos en los cuestionarios, un 2,4% de los pacientes ambulantes utilizan este tipo de cuidados proporcionados por cuidadores profesionales, con un promedio de 1 hora semanal de cuidados, durante 10 meses, lo que equivale a un coste promedio por paciente de 15,85 € al año. Entre los pacientes no ambulantes, el uso de cuidados formales es mayor (9,3%), así como el promedio de horas semanales (31,3), resultando en un total de 1.388 horas anuales de asistencia profesional, lo que se traduce en un coste promedio anual de 10.555 €, equivalente a 981,86 € por paciente y año (Tabla 16).

Tabla 16. Uso de cuidados formales y costes anuales, por EF, perspectiva social

	AMBULANTES	NO AMBULANTES
% pacientes que requieren	2,4%	9,3%
Meses promedio de cuidado	10,0	10,3
Horas semanales de cuidado	1,0	31,3
Horas anuales promedio de cuidado	43,3	1.388,0
Coste promedio anual cuidados	650 €	10.555 €
COSTE/PACIENTE/AÑO	15,85 €	981,86 €

Nota: EF: estado funcional.

En lo que respecta a los cuidados informales, aunque la mayor parte de ellos son aportados por la familia de forma no remunerada, en algunos casos se reciben ayudas públicas para compensar ese tiempo de dedicación, lo que se englobaría dentro de la partida de costes directos no sanitarios asumidos desde la perspectiva del financiador público. Así, según los cuestionarios, entre los pacientes ambulantes, el 37% recibió algún tipo de ayuda a la dependencia, con un coste promedio anual de 1.983,13 €, lo que equivale a 725,54 € por paciente y año. En los pacientes no ambulantes, el 49% de los casos recibió estas ayudas, con un coste promedio anual de 3.275,29 €, equivalente a 1.599,56 € por paciente y año. La prestación del CUME para compensar la reducción de jornada por cuidado de hijos con enfermedades crónicas se estima en 14.414,16 € por solicitante, lo que redunda en un coste asociado por paciente de 1.406,26 € en los ambulantes y 1.340,85 € en los no ambulantes. Así, el total de ayudas públicas para cuidados informales se estima en 2.132 y 2.940 euros anuales por paciente ambulante y no ambulante, respectivamente (Tabla 17).

Tabla 17. Utilización y costes de cuidados informales y apoyo público recibido (SAAD y CUME), por EF, perspectiva del financiador público

	AMBULANTES		NO AMBULANTES	
	SAAD	CUME	SAAD	CUME
% casos que requieren	37%	10%	49%	9%
Coste promedio anual cuidados	1.983,13 €	14.414,16 €	3.275,29 €	14.414,16 €
Coste / pac / año	725,54 €	1.406,26 €	1.599,56 €	1.340,85 €
COSTE TOTAL/PACIENTE/AÑO	2.131,80 €		2.940,41 €	

Nota: CUME: cuidado de menores con enfermedad grave; SAAD: sistema para la autonomía y atención a la dependencia.

Teniendo en cuenta los cuidados informales en el ámbito familiar, todos los pacientes requirieron de un cuidador principal, mientras que un porcentaje adicional de familiares u otros cuidadores contribuye con horas suplementarias (68% en el caso de pacientes ambulatorios y 100% en pacientes no ambulatorios). Entre los pacientes ambulatorios, el cuidador principal dedica en promedio 2.234 horas anuales, y los cuidadores adicionales 1.822 horas, lo que, valorado a un coste unitario de 16,66 € por hora, se traduce en 37.225,15 € y 20.730,06 € por paciente y año, respectivamente, sumando 57.955 euros anuales promedio. En los pacientes no ambulatorios, las horas de cuidado aumentan a 3.383 por el cuidador principal y 1.523 por los cuidadores adicionales, resultando en unos costes anuales por paciente/año de 56.364 € y 25.373 €, respectivamente, lo que suma 81.738 euros. Estos resultados ponen de manifiesto que, aunque existen algunas ayudas públicas, la mayor parte del valor económico de los cuidados informales recae sobre las familias y no está remunerado, especialmente en pacientes no ambulatorios, que cuentan con mayores necesidades de atención (Tabla 18).

Tabla 18. Utilización y costes de cuidados informales por parte de las familias

	AMBULANTE		NO AMBULANTE	
	CUIDADOR PRINCIPAL	RESTO DE CUIDADORES	CUIDADOR PRINCIPAL	RESTO DE CUIDADORES
% casos que requieren	100%	68%	100%	100%
Horas anuales promedio de cuidado	2.234	1.822	3.383	1.523
Coste unitario hora cuidados	16,66 €			
Coste / pac / año	37.225,15 €	20.730,06 €	56.364,10 €	25.373,44 €
COSTE TOTAL/PACIENTE/AÑO	57.955,21 €		81.737,54 €	

3.2.3. Costes indirectos

La DMD, por sus características progresivas y limitantes, restringe significativamente la participación de los pacientes en el mercado laboral, lo que se traduce en un impacto económico a nivel agregado. La información recabada a través del cuestionario permitió estimar el porcentaje de pacientes que ha sufrido algún tipo de pérdida laboral debido a su enfermedad, si bien estas cifras son muy reducidas, debido a que pocos de ellos están trabajando, debido a su vez a la corta edad de los pacientes y al impacto de la enfermedad.

Así, según las cifras del cuestionario, solo 6 de los 41 pacientes ambulatorios están en edad de trabajar, y solo uno de ellos trabaja. Esa persona declara haber perdido 12 días de trabajo al año debido a la DMD, con un coste asociado de 1.722 €, lo que se traduce en un coste de 42,01 € si se reparte sobre el total de pacientes de esta categoría. En el caso de los no ambulatorios, el 70% está en edad de trabajar, aunque solo el 5% (2 pacientes). Las pérdidas laborales declaradas por estos dos asalariados debido a su enfermedad ascienden a 10 horas (179,41 €), a lo que se añade el caso de un paciente en baja temporal durante tres meses, que supuso una pérdida de 401,7 horas y un coste asociado de 7.207 €. Como resultado, las pérdidas en este grupo ascienden a 7.386,50 euros, lo que se traduce en un promedio anual de pérdidas laborales por paciente con DMD de 343,56 €. Estos reducidos resultados reflejan que pocos pacientes acceden al empleo remunerado (Tabla 19).

Tabla 19. Pérdida de productividad laboral anual, perspectiva de la familia

	AMBULANTES	NO AMBULANTES
Horas de trabajo anuales perdidas	96	411,7
% pacientes con pérdida laboral	2%	5%
Pérdida de productividad laboral total	1.722,38 €	7.386,50 €
Coste de pérdida de productividad laboral promedio por paciente con DMD	42,01 €	343,56 €

Además de las pérdidas laborales directamente observadas entre los pacientes que desarrollan alguna actividad remunerada, se cuantificó la pérdida potencial de productividad derivada de la escasa integración laboral de las personas con DMD. Para ello, se aplicó la diferencia entre las tasas de ocupación observadas en la muestra (16,7 % en pacientes ambulatorios y 6,7 % en no ambulatorios) y las de la población general de referencia. Con estos datos, se calculó que serían necesarias 1,56 personas adicionales ocupadas en la muestra de pacientes ambulatorios y 10,78 en el de no ambulatorios para igualar la tasa de empleo de la población general. El valor monetario por paciente asociado a esta brecha de ocupación equivale a 1.094,07 € y 7.227,19 € para pacientes ambulatorios y no ambulatorios, respectivamente, teniendo en cuenta el salario promedio de población general del INE (Tabla 20).

Tabla 20. Pérdida laboral potencial anual en pacientes con DMD frente a la población general, perspectiva social

	AMBULANTES	NO AMBULANTES
Tasa ocupación de la muestra	16,7 %	6,7%
Tasa de ocupación de la población general de 20-24 años	43%	
Diferencia en tasa de ocupación entre población general y DMD	26%	36%
Coste de pérdida laboral promedio por paciente con DMD	1.094,07 €	7.227,19 €

3.3. ESTIMACIÓN DE COSTES TOTALES

3.3.1. Coste promedio por paciente con DMD en España

3.3.1.1. Perspectiva social

A partir de los resultados anteriores, se estimaron los costes promedio por paciente en cada EF, distinguiendo los pacientes ambulatorios de los no ambulatorios y diferenciando los costes directos sanitarios de los costes directos no sanitarios y los costes indirectos. El coste por paciente general con DMD se obtuvo ponderando la cantidad de pacientes de cada tipo (en este caso, 50%/50%).

Según los cálculos realizados, desde una perspectiva social el coste promedio anual por paciente con DMD en España se sitúa en 90.751 €, con diferencias según el estado funcional: 73.002 € para pacientes ambulatorios y 108.501 € para pacientes no ambulatorios.

Los costes directos sanitarios representan el 10% del coste total promedio (8.830 € por paciente/año), mientras que los costes directos no sanitarios constituyen la mayor parte, con un 85% (77.568 €), destacando especialmente los cuidados informales. Las pérdidas laborales de los pacientes suponen una proporción baja del total (4,8%; 4.353 €).

Dentro de los costes directos sanitarios, los principales componentes son los productos sanitarios (2.418 €), las visitas médicas (2.102 €), las hospitalizaciones (2.010 €) y los dispositivos sanitarios (1.179 €), con un mayor peso

de estos últimos en los pacientes no ambulatorios. Los costes de pruebas médicas, tratamiento farmacológico y transporte sanitario tienen un impacto menor, aunque los pacientes no ambulatorios presentan valores ligeramente superiores en las dos últimas.

En los costes directos no sanitarios, los cuidados informales son la partida predominante (69.846 €), seguidos de las terapias de apoyo (5.019 €) y adaptaciones del hogar (1.429 €). La distribución de estos costes varía según el estado funcional: los pacientes ambulatorios tienen mayor peso relativo en adaptaciones del hogar, mientras que los pacientes no ambulatorios presentan un mayor coste en cuidados informales, terapias de apoyo y transporte no sanitario.

En conjunto, se observa una clara correlación entre el estado funcional y el aumento de costes: los pacientes no ambulatorios presentan de manera consistente los costes más elevados en casi todas las categorías, reflejando la mayor intensidad de necesidades asistenciales y cuidados (Tabla 21 y Figura 2).

Tabla 21. Costes anuales promedio por paciente con DMD bajo la perspectiva social, por EF, € y %

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	2.102 €	1.510 €	2.695 €
Pruebas médicas	911 €	1.037 €	786 €
Hospitalizaciones	2.010 €	2.010 €	2.010 €
Tratamiento farmacológico	185 €	176 €	194 €
Dispositivos sanitarios	1.179 €	484 €	1.875 €
Productos sanitarios	2.418 €	2.124 €	2.713 €
Transporte sanitario	24 €	- €	47 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	8.830 €	7.341 €	10.319 €
Terapias de apoyo	5.019 €	4.262 €	5.777 €
Adaptaciones del hogar	1.429 €	1.700 €	1.158 €
Transporte no sanitario	774 €	591 €	956 €
Cuidados formales	499 €	16 €	982 €
Cuidados informales	69.846 €	57.955 €	81.738 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	77.568 €	64.524 €	90.611 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	4.353 €	1.136 €	7.571 €
COSTES TOTALES	90.751 €	73.002 €	108.501 €

Nota: EF: estado funcional.

Figura 2. Comparación de los costes promedio por paciente con DMD anuales bajo la perspectiva social, por EF, €



Nota: el apartado otros engloba las siguientes partidas: adaptaciones del hogar, transporte no sanitario y cuidados formales.

3.3.1.2. Perspectiva del financiador público

Desde la perspectiva del financiador público, el coste promedio por paciente con DMD se estima en 7.226 € anuales, con predominio de los costes directos sanitarios (4.690 €, 65% del total) y una menor contribución de los costes directos no sanitarios, limitados a transferencias públicas (2.536 €, 35%). Las hospitalizaciones y visitas médicas constituyen los principales componentes sanitarios, mientras que los dispositivos sanitarios tienen un peso moderado y las pérdidas laborales de los pacientes no se incluyen (Tabla 22).

Tabla 22. Costes promedio por paciente anuales con DMD bajo la perspectiva del financiador público, por EF, € y %

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	1.342 €	1.197 €	1.486 €
Pruebas médicas	866 €	964 €	768 €
Hospitalizaciones	2.010 €	2.010 €	2.010 €
Tratamiento farmacológico	185 €	176 €	194 €
Dispositivos sanitarios	287 €	336 €	238 €
Productos sanitarios	0 €	0 €	0 €
Transporte sanitario	0 €	0 €	0 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	4.690 €	4.683 €	4.696 €
Terapias de apoyo	0 €	0 €	0 €
Adaptaciones del hogar	0 €	0 €	0 €
Transporte no sanitario	0 €	0 €	0 €
Transferencias públicas (SAAD, CUME)	2.536 €	2.132 €	2.940 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	2.536 €	2.132 €	2.940 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0 €	0 €	0 €
COSTES TOTALES	7.226 €	6.815 €	7.637 €

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	65%	69%	61%
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	35%	31%	39%
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0%	0%	0%
COSTES TOTALES	100 %	100 %	100 %

Nota: EF: estado funcional.

3.3.1.3. Perspectiva del paciente/familia

Desde la perspectiva del paciente/familia, el coste anual promedio por paciente con DMD se estima en 78.303 € anuales, una cifra muy superior a la obtenida bajo la perspectiva del financiador público, debido a que se incluye la monetización del (elevado) tiempo de dedicación de los cuidados personales de estos pacientes. Bajo esta perspectiva, los costes directos no sanitarios representan la parte más significativa del gasto (74.207 €, 95% del total), destacando los cuidados informales (67.310 €) como partida predominante, seguidos de terapias de apoyo y adaptaciones del hogar.

Tabla 23. Costes anuales promedio por paciente con DMD bajo la perspectiva del paciente/familia, por EF, € y %

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	708 €	266 €	1.150 €
Pruebas médicas	12 €	8 €	15 €
Hospitalizaciones	0 €	0 €	0 €
Tratamiento farmacológico	0 €	0 €	0 €
Dispositivos sanitarios	742 €	124 €	1.360 €
Productos sanitarios	2.418 €	2.124 €	2.713 €
Transporte sanitario	24 €	0 €	47 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	3.903 €	2.522 €	5.285 €
Terapias de apoyo	4.207 €	3.859 €	4.555 €
Adaptaciones del hogar	1.425 €	1.700 €	1.150 €
Transporte no sanitario	774 €	591 €	956 €
Cuidados formales	491 €	0 €	982 €
Cuidados informales	67.310 €	55.823 €	78.797 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	74.207 €	61.974 €	86.441 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	193 €	42 €	344 €
COSTES TOTALES	78.303 €	64.538 €	92.069 €

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	5%	4%	6%
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	95%	96%	94%
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0,25%	0,07%	0,37%
COSTES TOTALES	100%	100%	100%

Nota: EF: estado funcional.

3.3.2. Coste total de la DMD en España

La carga económica de la DMD se ha estimado a través de la multiplicación de los costes promedio por paciente y el número de pacientes afectados. El número de pacientes se ha aproximado a partir de los datos recogidos en la literatura y la opinión de los expertos

3.3.2.1. Perspectiva social

Según los cálculos realizados, la carga económica total de la DMD en España asciende a 54.438.744 € anuales. De esta cifra, 21.895.667 € corresponden a los pacientes ambulatorios y 32.543.077 € a los pacientes no ambulatorios. En el desglose de los costes directos sanitarios, se estiman 5.296.973 € en total, de los cuales 2.201.923 € corresponden a los pacientes ambulatorios y 3.095.051 € a los no ambulatorios. Dentro de esta categoría, los principales componentes son productos sanitarios (1.450.733 €), visitas médicas (1.261.217 €), las hospitalizaciones (1.205.867 €) y los dispositivos sanitarios (707.505 €). Por su parte, los costes directos no sanitarios representan la mayor parte de la carga, con un total de 46.530.302 €, de los cuales 19.352.996 € se asocian a los pacientes ambulatorios y 27.177.306 € a los no ambulatorios. En esta categoría destacan de forma muy significativa los cuidados informales, que alcanzan los 41.898.511 €, seguidos por las terapias de apoyo (3.010.984 €) y las adaptaciones del hogar (857.368 €). Finalmente, las pérdidas laborales de los pacientes ascienden a un total de 2.611.469 € (2.270.721 € de los pacientes no ambulatorios más 340.748 € de los ambulatorios) (Tabla 24 y Figura 3).

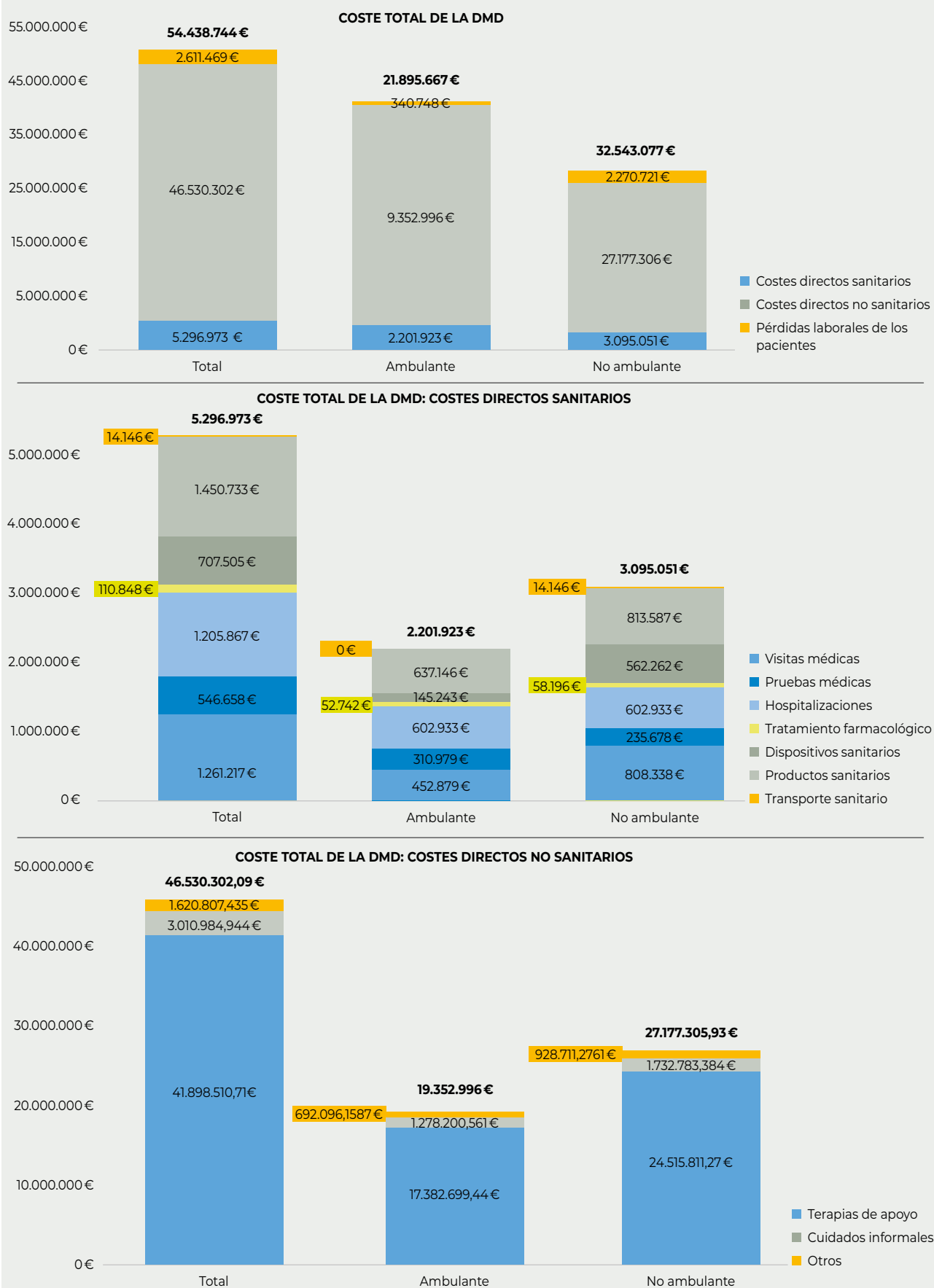
Tabla 24. Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva social, por EF, € y %

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	1.261.217 €	452.879 €	808.338 €
Pruebas médicas	546.658 €	310.979 €	235.678 €
Hospitalizaciones	1.205.867 €	602.933 €	602.933 €
Tratamiento farmacológico	110.848 €	52.742 €	58.106 €
Dispositivos sanitarios	707.505 €	145.243 €	562.262 €
Productos sanitarios	1.450.733 €	637.146 €	813.587 €
Transporte sanitario	14.146 €	0 €	14.146 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	5.296.973 €	2.201.923 €	3.095.051 €
Terapias de apoyo	3.010.984 €	1.278.201 €	1.732.783 €
Adaptaciones del hogar	857.368 €	510.033 €	347.335 €
Transporte no sanitario	464.192 €	177.308 €	286.884 €
Cuidados formales	299.248 €	4.755 €	294.493 €
Cuidados informales	41.898.511 €	17.382.699 €	24.515.811 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	46.530.302 €	19.352.996 €	27.177.306 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	2.611.469 €	340.748 €	2.270.721 €
COSTES TOTALES	54.438.744 €	21.895.667 €	32.543.077 €

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	10%	10%	10%
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	85%	88%	84%
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	4,80%	1,56%	6,98%
COSTES TOTALES	100%	100%	100%

Nota: EF: estado funcional.

Figura 3. Comparación de los costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva social, por EF, €



Nota: el apartado "otros" engloba las siguientes partidas: adaptaciones del hogar, transporte no sanitario y cuidados formales.

3.3.2.2. Perspectiva del financiador público

Según los cálculos realizados, la carga económica de la DMD en España desde la perspectiva del financiador público asciende a 4.334.452 € anuales, de los cuales 2.043.967 € corresponden a los pacientes ambulatorios y 2.290.485 € a los no ambulatorios. En el desglose de los costes directos sanitarios, se estiman 2.813.128 € en total, con 1.404.570 € asociados a pacientes ambulatorios y 1.408.558 € a no ambulatorios. Dentro de esta categoría, los principales componentes son las hospitalizaciones (1.205.867 €), las visitas médicas (804.750 €) y los dispositivos sanitarios (172.068 €). Por su parte, los costes directos no sanitarios, limitados a transferencias públicas (SAAD y CUME), ascienden a 1.521.324 €, de los cuales 639.397 € corresponden a pacientes ambulatorios y 881.927 € a pacientes no ambulatorios (Tabla 25).

Tabla 25. Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva del financiador público, por EF, € y %

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	804.750 €	358.974 €	445.776 €
Pruebas médicas	519.596 €	289.230 €	230.367 €
Hospitalizaciones	1.205.867 €	602.933 €	602.933 €
Tratamiento farmacológico	110.848 €	52.742 €	58.106 €
Dispositivos sanitarios	172.068 €	100.692 €	71.376 €
Productos sanitarios	0 €	0 €	0 €
Transporte sanitario	0 €	0 €	0 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	2.813.128 €	1.404.570 €	1.408.558 €
Terapias de apoyo	0 €	0 €	0 €
Adaptaciones del hogar	0 €	0 €	0 €
Transporte no sanitario	0 €	0 €	0 €
Transferencias públicas (SAAD, CUME)	1.521.324 €	639.397 €	881.927 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	1.521.324 €	639.397 €	881.927 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0 €	0 €	0 €
COSTES TOTALES	4.334.452 €	2.043.967 €	2.290.485 €

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	65%	69%	61%
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	35%	31%	39%
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0%	0%	0%
COSTES TOTALES	100%	100%	100%

Nota: EF: estado funcional.

3.3.2.3. Perspectiva del paciente/familia

Desde la perspectiva del paciente/familia, la carga económica total de la DMD en España asciende a 46.971.551 € anuales, con 19.357.018 € correspondientes a pacientes ambulatorios y 27.614.533 € a pacientes no ambulatorios. En los costes directos sanitarios se estiman 2.341.446 € en total, de los cuales 756.433 € corresponden a pacientes ambulatorios y 1.585.013 € a pacientes no ambulatorios, destacando principalmente los productos sanitarios (1.450.733 €), dispositivos sanitarios (445.117 €) y visitas médicas (424.510 €), mientras que las pruebas médicas y el transporte sanitario, tienen un menor peso. Los costes directos no sanitarios ascienden a 44.514.460 €, con predominio de los cuidados informales (40.377.187 €), seguidos por terapias de apoyo (2.523.493 €), adaptaciones del hogar (855.096 €), transporte (464.192 €) y cuidados formales (294.493 €). Finalmente, las pérdidas laborales de los pacientes alcanzan los 115.644 €, concentrándose principalmente en los pacientes no ambulatorios (103.044 €) (Tabla 26).

Tabla 26. Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva del paciente/familia, por EF, € y %

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	424.510 €	79.664 €	344.846 €
Pruebas médicas	6.941 €	2.388 €	4.553 €
Hospitalizaciones	0 €	0 €	0 €
Tratamiento farmacológico	0 €	0 €	0 €
Dispositivos sanitarios	445.117 €	37.236 €	407.881 €
Productos sanitarios	1.450.733 €	637.146 €	813.587 €
Transporte sanitario	14.146 €	0 €	14.146 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	2.341.446 €	756.433 €	1.585.013 €
Terapias de apoyo	2.523.493 €	1.157.341 €	1.366.152 €
Adaptaciones del hogar	855.096 €	510.033 €	345.063 €
Transporte no sanitario	464.192 €	177.308 €	286.884 €
Cuidados formales	294.493 €	0 €	294.493 €
Cuidados informales	40.377.187 €	16.743.303 €	23.633.884 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	44.514.460 €	18.587.985 €	25.926.475 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	115.644 €	12.600 €	103.044 €
COSTES TOTALES	46.971.551 €	19.357.018 €	27.614.533 €

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	5%	4%	6%
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	95%	96%	94%
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	0,25%	0,07%	0,37%
COSTES TOTALES	100%	100%	100%

3.3.3. Análisis de sensibilidad

3.3.3.1. AS 1. Valoración contingente de los cuidados informales

Dado que el tiempo que los cuidadores dedican a los pacientes con DMD constituye un componente relevante de los costes indirectos, el primer análisis de sensibilidad se centró en examinar cómo varían los resultados al cambiar la metodología de valoración de estos cuidados. En el análisis base, las horas dedicadas por los cuidadores se valoraban según el coste de la ayuda a domicilio del SNS (16,66 €/h), siguiendo un enfoque de sustitución, lo que redundaba en un coste promedio por paciente de 57.955 euros anuales y 81.737 euros anuales en función de si estaba en fase ambulatorio o no ambulatorio. En este análisis de sensibilidad, se optó por aplicar un enfoque de valoración contingente, en el que el coste por hora se determina a partir de la disposición de los cuidadores a ser compensados por su tiempo (asumiendo un coste por hora de cuidados de 7,4 euros, en vez de 16,7 euros), siguiendo la metodología de estudios realizados en España por Oliva-Moreno⁷⁵ y Garrido-García⁷⁶, actualizados al IPC de 2024¹⁹. Así, los costes promedio de los cuidados informales se reducirían hasta los 25.899 euros y 36.527 euros anuales promedio en función del EF del paciente (Tabla 27).

Tabla 27. Utilización y costes de cuidados informales por parte de las familias por EF, € (análisis de sensibilidad 1)

	AMBULANTE		NO AMBULANTE	
	CUIDADOR PRINCIPAL	RESTO DE CUIDADORES	CUIDADOR PRINCIPAL	RESTO DE CUIDADORES
% casos que requieren	100%	68%	100%	100%
Horas anuales promedio de cuidado	2.234	1.822	3.383	1.523
Coste unitario hora cuidados	7,4 €			
Coste / pac / año	16.635,30 €	9.263,92 €	25.188,18 €	11.338,97 €
Coste total/pac/año	25.899,22 €		36.527,15	

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

El descenso en estos costes de los cuidados informales conlleva a que los costes directos no sanitarios por paciente pasen de 77.568 € a 38.935 € en el AS, lo que supone una reducción del 50%. Así mismo, este descenso hace que el gasto anual por paciente disminuya de 90.751 € a 52.118 € (descenso del 43%) (Tabla 28).

Tabla 28. Costes promedio anuales por paciente con DMD, por EF, € (análisis de sensibilidad 1)

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	8.830 €	7.341 €	10.319 €
Terapias de apoyo, adaptaciones, transporte no sanitario	7.223 €	6.553 €	7.892 €
Cuidados formales	499 €	16 €	982 €
Cuidados informales	31.213 €	25.899 €	36.527 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	38.935 €	32.468 €	45.401 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	4.353 €	1.136 €	7.571 €
COSTES TOTALES	52.118 €	40.946 €	63.291 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

El descenso de los costes por cuidados informales conlleva a que los costes directos no sanitarios en España pasen de 46,5 millones de euros en el caso base a 23,4 millones en el AS1 (bajo la perspectiva social), lo que supone una reducción del 50%. Este descenso en la partida de cuidados informales se traduce directamente en el gasto total de la enfermedad: los costes globales pasan de 54,4 millones de euros en el escenario base (Tabla 24) a 31,3 millones en el AS1, lo que representa una reducción del 43% en el impacto económico total de la DMD en España (Tabla 29).

Tabla 29. Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 1)

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	5.296.973 €	2.201.923 €	3.095.051 €
Terapias de apoyo, adaptaciones, transporte no sanitario	4.332.544 €	1.965.542 €	2.367.002 €
Cuidados formales	299.248 €	4.755 €	294.493 €
Cuidados informales	18.723.748 €	7.768.039 €	10.955.709 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	23.355.539 €	9.738.336 €	13.617.203 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	2.611.469 €	340.748 €	2.270.721 €
COSTES TOTALES	31.263.982 €	12.281.007 €	18.982.975 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

3.3.3.2. AS 2. Dato alternativo de prevalencia de la enfermedad

En el segundo análisis de sensibilidad (AS2) se ha modificado el número de pacientes considerados en la estimación de la carga económica de la DMD en España. En lugar de los 600 pacientes derivados de las estimaciones de Morgan (6,43/100.000 varones entre 7-40 años)¹² del caso base, se ha utilizado la cifra de 1.139 pacientes obtenida a partir de la prevalencia reportada por Mah (4,78/100.000 varones)¹³. Esta modificación únicamente afecta a los costes totales de la enfermedad en España, sin alterar los costes anuales promedio por paciente.

El incremento de la prevalencia utilizada en el AS2 tiene un efecto relevante sobre los costes totales de la DMD en España. Los costes directos sanitarios aumentan de 5.296.973 € en el caso base a 10.056.989 €, lo que supone un incremento de casi un 90%. De manera similar, los costes directos no sanitarios se elevan de 46.530.302 € a 88.343.796 €, es decir, 41.813.494 € adicionales, un aumento del 90%. Las pérdidas laborales de los pacientes también se incrementan, pasando de 2.611.469 € a 4.958.212 €. En conjunto, el coste total de la DMD en España se incrementa de 54.438.744 € a 103.358.997 €, un aumento absoluto de 48.920.253 €, equivalente a un incremento del 90% respecto al escenario base. El efecto detallado del AS2 en las distintas partidas de costes puede observarse en la Tabla 30.

Tabla 30. Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 2)

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	2.394.584 €	859.849 €	1.534.734 €
Pruebas médicas	1.037.901 €	590.435 €	447.466 €
Hospitalizaciones	2.289.494 €	1.144.747 €	1.144.747 €
Tratamiento farmacológico	210.458 €	100.137 €	110.322 €
Dispositivos sanitarios	1.343.290 €	275.762 €	1.067.528 €
Productos sanitarios	2.754.404 €	1.209.704 €	1.544.699 €
Transporte sanitario	26.858 €	0 €	26.858 €
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	10.056.989 €	4.180.635 €	5.876.354 €
Terapias de apoyo	5.716.742 €	2.426.829 €	3.289.913 €
Adaptaciones del hogar	1.627.824 €	968.364 €	659.460 €
Transporte no sanitario	881.329 €	336.642 €	544.686 €
Cuidados formales	568.160 €	9.028 €	559.132 €
Cuidados informales	79.549.741 €	33.003.303 €	46.546.438 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	88.343.796 €	36.744.166 €	51.599.630 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	4.958.212 €	646.954 €	4.311.257 €
COSTES TOTALES	103.358.997 €	41.571.755 €	61.787.241 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

3.3.3.3. AS 3. No contabilización del tiempo de ocio de los cuidadores

En el tercer análisis de sensibilidad (AS3) se ha modificado la monetización del tiempo de los cuidados informales, al excluir el tiempo de ocio perdido por los familiares y considerar únicamente sus pérdidas laborales declaradas en el cuestionario. Este planteamiento responde a la necesidad de explorar cómo variaría la carga económica cuando se limita la valoración de los cuidados informales a un enfoque estrictamente productivo, prescindiendo de la dimensión no laboral.

Así, 20 cuidadores de pacientes ambulatorios (un 49% del total) y 25 cuidadores de pacientes no ambulatorios (un 58% del total) declaran haber perdido horas y/o días de trabajo por tener que cuidar de personas con DMD. Entre los cuidadores de pacientes ambulatorios, 4 personas reportan haber estado de baja temporal un total de 3.077 horas en el último año, lo que supone una pérdida laboral de 55.212 €. En el mismo grupo, 4 cuidadores indican haber reducido su jornada laboral, acumulando 3.201 horas perdidas, equivalentes a 57.426 €. Además, 12 cuidadores de pacientes ambulatorios registran ausencias puntuales que suman 569 horas, con un coste asociado total de 10.209 €. En conjunto, la pérdida laboral total de los cuidadores de pacientes ambulatorios asciende a 122.846 €, lo que equivale a un promedio de 2.996 € por cuidador principal (122.846 € / 41 cuidadores).

Por su parte, entre los cuidadores de pacientes no ambulatorios, 4 personas reportan 3.479 horas de baja temporal, con un coste asociado de 62.413 €. Un cuidador estuvo de baja permanente, lo que se traduce en 1.606 horas de trabajo perdido, con un coste de 28.806 €. La reducción de jornada laboral afectó a 6 cuidadores,

sumando 3.710 horas perdidas y 66.562 € en costes asociados. Por último, 14 cuidadores de pacientes no ambulantes declararon ausencias de horas puntuales de trabajo que representan 3.681 horas y un coste de 66.042 €. En total, la pérdida laboral de los cuidadores de pacientes no ambulantes alcanza los 223.824 €, con un coste promedio de 5.205 € por cuidador principal (Tabla 31).

Tabla 31. Pérdidas laborales anuales de los cuidadores, por EF del paciente

	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Baja laboral temporal	58.813 €	55.212 €	62.413 €
Baja laboral permanente	14.403,1 €	- €	28.806,2 €
Reducción de jornada laboral	61.994 €	57.426 €	66.562 €
Horas de trabajo perdidas en ausencias puntuales	38.125,6 €	10.208,7 €	66.042,5 €
PÉRDIDA LABORAL TOTAL (SUMA)	173.335,04 €	122.846,33 €	223.823,75 €
PÉRDIDA LABORAL TOTAL PROMEDIO POR CUIDADOR PRINCIPAL	4.101 €	2.996 €	5.205 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

Al considerar únicamente las pérdidas laborales de los cuidadores en el AS3, los cuidados informales por paciente descienden drásticamente de 69.846 € (Tabla 21) en el caso base a 4.101 € (Tabla 31), lo que implica una reducción superior al 94%. Esta disminución en cuidados informales conlleva a que el coste promedio por paciente disminuya desde los 90.751 € del caso base (Tabla 21), hasta los 29.792 € (18.043 para ambulantes y 41.542 para no ambulantes) (Tabla 32).

Tabla 32. Costes anuales promedio por paciente con DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 3)

COSTE PROMEDIO POR PACIENTE	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	8.830 €	7.341 €	10.319 €
Terapias de apoyo, adaptaciones, transporte no sanitario	7.223 €	6.553 €	7.892 €
Cuidados formales	5.285 €	16 €	10.555 €
Cuidados informales	4.101 €	2.996 €	5.205 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	16.609 €	9.565 €	23.652 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	4.353 €	1.136 €	7.571 €
COSTES TOTALES	29.792 €	18.043 €	41.542 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

Esta modificación en la valoración de los cuidados informales repercute de manera importante en el gasto global, ya que el coste total de la DMD en España pasaría de 54.438.744 € en el escenario base (Tabla 24) a 15.000.123 € en el AS3 (Tabla 33), una disminución del 72%.

Tabla 33. Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 3)

COSTE TOTAL EN ESPAÑA	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
COSTES DIRECTOS SANITARIOS	5.296.973 €	2.201.923 €	3.095.051 €
Terapias de apoyo, adaptaciones, transporte no sanitario	4.332.544 €	1.965.542 €	2.367.002 €
Cuidados formales	299.248 €	4.755 €	294.493 €
Cuidados informales	2.459.890 €	898.676 €	1.561.214 €
COSTES DIRECTOS NO SANITARIOS	7.091.681 €	2.868.973 €	4.222.709 €
PÉRDIDAS LABORALES DE LOS PACIENTES	2.611.469 €	340.748 €	2.270.721 €
COSTES TOTALES	15.000.123 €	5.411.643 €	9.588.480 €

Nota: Las celdas en gris indican los elementos que han sido modificados en el análisis de sensibilidad respecto al escenario base.

3.3.4. Gastos monetarios de las familias

La DMD no solo genera costes directos sanitarios y no sanitarios a nivel global, sino que también implica un gasto monetario directo para las familias de los pacientes (en ocasiones denominado gastos de bolsillo). Estos gastos se han calculado considerando únicamente los desembolsos que afrontan las familias de forma directa, excluyendo subvenciones públicas o ayudas de ONG. Se incluyen los costes de visitas y pruebas médicas, dispositivos y productos sanitarios, terapias de apoyo, adaptaciones del hogar, transporte no sanitario y cuidados formales, diferenciando entre pacientes ambulatorios y no ambulatorios.

Así, el gasto monetario familiar promedio por paciente se estima en 10.800 €, aunque existe una notable diferencia según el estado funcional: 8.672 € para pacientes ambulatorios y 12.928 € para pacientes no ambulatorios. Entre las partidas que más contribuyen a este gasto destacan las terapias de apoyo, con un coste medio de 4.207 € por paciente (3.859 € para ambulatorios y 4.555 € para no ambulatorios), necesarias para mantener la funcionalidad, mejorar la calidad de vida y reducir la progresión de las limitaciones físicas asociadas a la enfermedad. A esta partida le siguen los productos sanitarios, con un coste medio de 2.418 € (2.124 € para ambulatorios y 2.713 € para no ambulatorios) y las adaptaciones del hogar, con un coste medio de 1.425 € por paciente (1.700 € para ambulatorios y 1.150 € para no ambulatorios), necesarias para facilitar la autonomía y la seguridad en la vivienda. Los dispositivos sanitarios constituyen otra partida relevante, con un gasto medio total de 742 € por paciente (124 € ambulatorios y 1.360 € no ambulatorios), reflejando la necesidad de elementos como sillas de ruedas, bipedestadores o productos sanitarios de apoyo al día a día. Por otro lado, las visitas médicas privadas pagadas directamente del bolsillo de las familias ascienden a un promedio de 708 € por paciente (266 € ambulatorios y 1.150 € no ambulatorios), reflejando la diferencia en la intensidad de seguimiento según el estado funcional. Otros gastos relevantes incluyen el transporte no sanitario (774 € por paciente; 591 € ambulatorios, 956 € no ambulatorios) y los cuidados formales (491 € por paciente; 0 € ambulatorios, 982 € no ambulatorios) (Tabla 34).

Tabla 34. Gastos monetarios anuales de las familias con pacientes con DMD en España, por EF, €

TIPO DE GASTO	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Visitas médicas	708 €	266 €	1.150 €
Pruebas médicas	12 €	8 €	15 €
Dispositivos sanitarios	742 €	124 €	1.360 €
Productos sanitarios	2.418 €	2.124 €	2.713 €
Transporte sanitario	24 €	- €	47 €
Terapias de apoyo	4.207 €	3.859 €	4.555 €
Adaptaciones del hogar	1.425 €	1.700 €	1.150 €
Transporte no sanitario	774 €	591 €	956 €
Cuidados formales	491 €	- €	982 €
GASTOS MONETARIOS DE LA FAMILIA TOTAL	10.800 €	8.672 €	12.928 €

En términos agregados, los gastos familiares en España alcanzarían los 6.478.720 €, con 2.601.115 € asociados a pacientes ambulatorios y 3.877.604 € a pacientes no ambulatorios. Este desglose evidencia la significativa carga económica directa que recae sobre las familias y subraya la importancia de considerar estos costes al evaluar el impacto social total de la DMD y el valor de las intervenciones que puedan aliviar esta carga (Tabla 35).

Tabla 35. Gasto monetario total anual de las familias con pacientes con DMD en España por EF, €

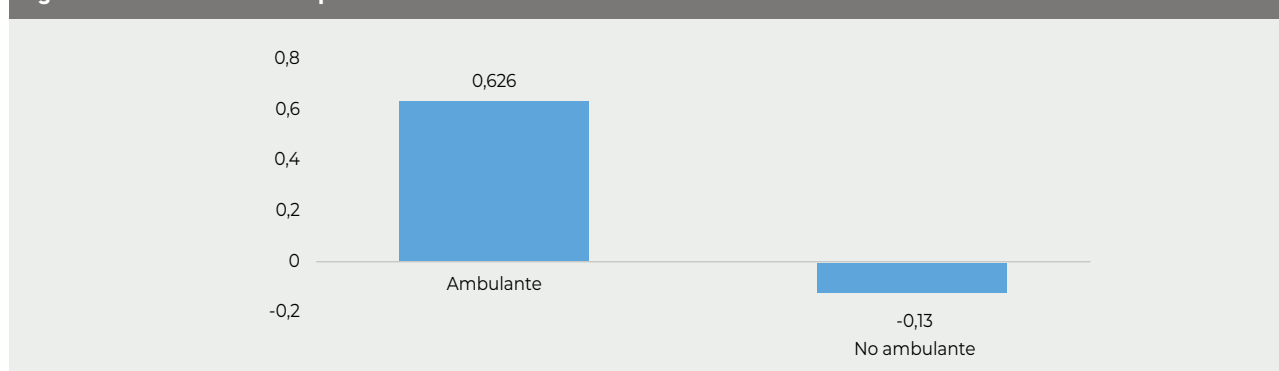
TIPO DE GASTO	TOTAL	AMBULANTE	NO AMBULANTE
Vísitaa méedicas	424.510 €	79.664 €	344.846 €
Pruebas méedicas	6.941 €	2.388 €	4.553 €
Dispositivos sanitarios	445.117 €	37.236 €	407.881 €
Productos sanitarios	1.450.733 €	637.146 €	813.587 €
Transporte sanitario	14.146 €	- €	14.146 €
Terapias de apoyo	2.523.493 €	1.157.341 €	1.366.152 €
Adaptaciones del hogar	855.096 €	510.033 €	345.063 €
Transporte no sanitario	464.192 €	177.308 €	286.884 €
Cuidados formales	294.493 €	- €	294.493 €
GASTOS MONETARIOS DE LA FAMILIA TOTAL	6.478.720 €	2.601.115 €	3.877.604 €

3.3.5. Impacto social y en calidad de vida de la DMD

Los resultados de calidad de vida presentados a continuación se enmarcan en un contexto ya descrito a lo largo del informe, en el que la enfermedad genera un impacto sustancial tanto en los pacientes como en sus cuidadores. El análisis del cuestionario EQ-5D-5L aporta además una medida cuantitativa que complementa la información expuesta previamente, reflejando el deterioro asociado a la progresión de la enfermedad y su impacto en la calidad de vida.

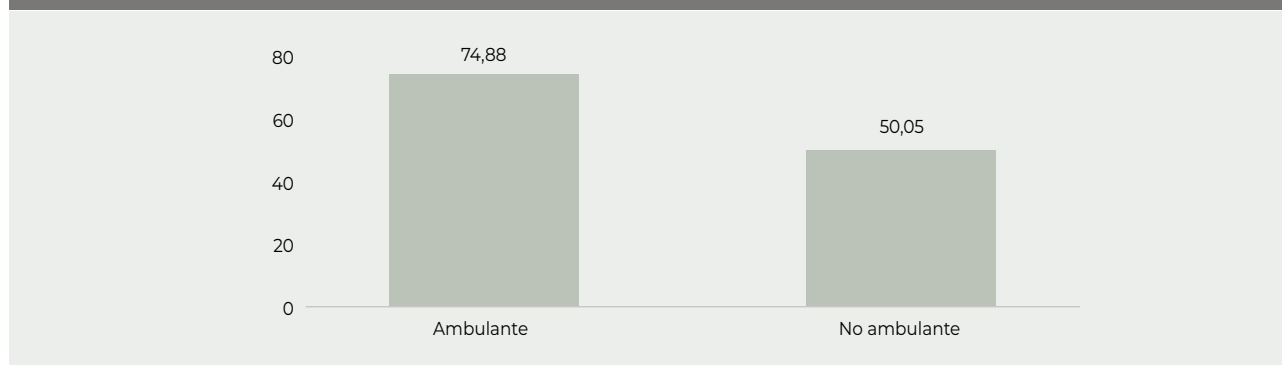
La Figura 4 muestra una clara diferencia en la calidad de vida entre los pacientes ambulatorios y los no ambulatorios. En el grupo ambulatorio, la media de utilidad EQ-5D-5L proxy 1 fue de 0,626 (en un índice donde 1 sería una salud perfecta), lo que indica un nivel de calidad de vida reducido, pero todavía dentro del rango positivo. En cambio, entre los pacientes no ambulatorios la media se situó en -0,13, lo que implica que, según la valoración de los cuidadores, el estado de salud de los pacientes a los que cuidan sería peor que la muerte.

Figura 4. Índice EQ-5D-5L: paciente ambulatorio vs no ambulatorio



La Figura 5 muestra la salud de los pacientes según la valoración de sus cuidadores mediante la escala visual analógica (EVA). Los pacientes ambulatorios presentan una puntuación media de 74,88, reflejando un nivel de salud percibido como favorable, mientras que los pacientes no ambulatorios alcanzan una media de 50,05, evidenciando un mayor deterioro percibido. La diferencia entre ambos grupos ilustra cómo la pérdida de la capacidad de deambulación se asocia con una disminución significativa de la salud percibida, si bien con este indicador se encuentran menores diferencias entre subgrupos que con el índice EQ-5D-5L.

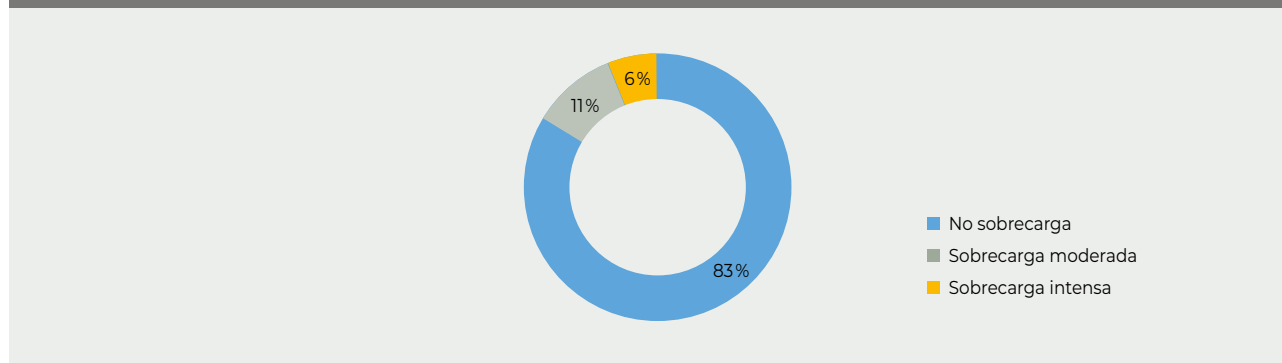
Figura 5. Escala visual analógica de salud (0-100): paciente ambulante vs. no ambulante



En todo caso, la calidad de vida de los pacientes con DMD sería muy inferior a la de la población general española, aproximada con una escala EVA superior a 80 puntos en la población entre 18 y 44 años según recoge la Encuesta Nacional de Salud de España (ENSE) de 2012⁷⁷, o a una utilidad superior a 94 sobre 100 en el índice EQ-5D-5L.

Por su parte, en cuanto a la sobrecarga de los cuidadores, evaluada mediante el test de Zarit, la mayoría de los cuidadores principales de pacientes con DMD (un 83%) reporta una carga que se sitúa en el rango de “no sobrecarga”, mientras que el 11% presenta sobrecarga moderada y el 6% alcanza niveles de sobrecarga intensa. Aunque el test no establece puntos de corte oficiales, los valores obtenidos reflejan que una proporción relevante de cuidadores experimenta cierto grado de tensión asociada al cuidado, mientras que la mayoría percibe la carga como manejable dentro de los límites de la escala (Figura 6).

Figura 6. Resultados test Zarit del cuidador: paciente ambulante vs no ambulante



IMPACTO SOCIAL DE LA DMD



La DMD genera una carga que trasciende ampliamente los aspectos clínicos y económicos. El impacto en la vida cotidiana de los pacientes y de sus familias es profundo, con repercusiones que abarcan la organización del hogar, la educación, las oportunidades laborales y la dinámica social y emocional. Comprender esta dimensión resulta esencial para captar la verdadera magnitud de la enfermedad y orientar políticas y apoyos que respondan a las necesidades reales de quienes conviven con ella.



Los resultados del cuestionario dirigido a cuidadores reflejan claramente esta realidad. Un 17% de las familias conviven con más de un miembro afectado, lo que multiplica la complejidad de los cuidados y la presión sobre los recursos familiares. Las adaptaciones materiales también son frecuentes: el 42% de los hogares ha tenido que adquirir un vehículo específico para el traslado del paciente y un 20% ha debido cambiar de vivienda, decisiones que suponen un fuerte impacto económico y emocional al alterar la estabilidad del núcleo familiar.



En el ámbito educativo, las consecuencias también son notables. Los pacientes pierden una media de 23 días de clase por trimestre, lo que condiciona seriamente su rendimiento y su desarrollo académico. Más de la mitad de los niños (54,4%) necesita apoyo escolar, y un 51% llega a abandonar los estudios, lo que limita sus oportunidades de futuro y acentúa la vulnerabilidad social.



Por último, la elevada proporción de familias que cuentan con un cuidador secundario (70%) ilustra la intensidad de las necesidades asistenciales y el grado de implicación que requiere el cuidado de la DMD. Estos datos subrayan que la carga de la enfermedad no puede medirse únicamente en términos monetarios, sino que implica transformaciones profundas en la vida de pacientes y familias.

[4]

DISCUSIÓN



Los estudios de carga de la enfermedad permiten cuantificar de forma integral el impacto económico y social de una patología, aportando información de gran relevancia para los decisores que deben priorizar recursos en un contexto de limitaciones presupuestarias. En el caso de la DMD, una enfermedad rara, progresiva y altamente discapacitante, este tipo de análisis es especialmente valioso debido a la escasez de datos epidemiológicos y de utilización de recursos en fuentes oficiales. El presente estudio constituye una contribución relevante al conocimiento de la carga de la DMD en España, al incorporar datos actuales no solo sobre los costes directos sanitarios, sino también los costes directos no sanitarios y los indirectos, con un elevado nivel de desagregación y bajo diferentes perspectivas. Asimismo, calculamos los gastos monetarios que deben afrontar directamente las familias, poniendo de relieve el importante impacto económico que asumen en el día a día.

Nuestros resultados muestran un coste promedio anual por paciente de aproximadamente 90.800 €, siendo de 73.000 € en pacientes ambulatorios y más de 108.000 € en no ambulatorios. La principal contribución proviene de los costes directos no sanitarios, especialmente los cuidados informales, que representan cerca del 85% de la carga total. Este patrón se alinea con estudios previos, aunque con diferencias cuantitativas relevantes.

En comparación con López-Bastida et al.⁷⁸, nuestros costes directos sanitarios resultan inferiores a los 13.828 € reportados allí. Esta diferencia se explica por la exclusión de productos sanitarios financiados por el SNS y del transporte sanitario, así como por la asunción conservadora de que las visitas privadas cuestan lo mismo que las del SNS. Así mismo, en nuestro estudio el coste del tratamiento farmacológico alcanza los 185 € por paciente, mientras que para López-Bastida et al. este coste es de 12 €. Una posible explicación de estas diferencias es que, en nuestro estudio, se han considerado tanto los costes farmacológicos del tratamiento específico de la DMD como los asociados al manejo de las comorbilidades, mientras que López-Bastida et al. solo contemplaron el coste del tratamiento específico. Dentro de los costes directos no sanitarios, ambos estudios coinciden en que los cuidados informales constituyen la mayor parte de la carga, reflejando cifras similares (≈79.243 € frente a 77.568 €). Por otra parte, los costes indirectos son más altos en nuestro análisis que los 1.031 € reportados por López-Bastida, probablemente debido a diferencias metodológicas en la estimación de este componente del coste.

El estudio multicéntrico europeo de Cavazza et al.⁷⁹ evidenció que los costes directos no sanitarios de los pacientes con DMD representaban entre el 64% y el 89% del coste total de la DMD, con 25.154 € en España (73% del total). Aunque esta cifra es inferior a la de nuestro estudio, refleja diferencias metodológicas, como la inclusión de adaptaciones del hogar, terapias de apoyo y un mayor detalle en la encuesta a cuidadores. No obstante, ambos trabajos coinciden en señalar que los costes sociales, y en particular los cuidados informales, son el componente principal de la carga de la enfermedad.

Un patrón común se observa en todos los estudios: los cuidados informales constituyen la principal fuente de coste, y el impacto sobre los cuidadores es determinante. Asimismo, la progresión clínica, en concreto, la transición a no ambulatorio se asocia con un aumento considerable de la carga económica y social, destacando la relevancia de intervenciones que retrasen la pérdida de deambulación o prevengan complicaciones secundarias.

Nuestro estudio no está exento de limitaciones. En primer lugar, los datos de utilización de recursos no proceden de registros observacionales, sino que fueron estimados a partir de asunciones y consensos alcanzados por un panel de expertos. Este enfoque era necesario ante la ausencia de información sistemática disponible en España, pero introduce cierta incertidumbre en las estimaciones. Por otro lado, se omitieron algunas partidas de gasto que podrían ser relevantes en el cómputo global, como el gasto farmacológico asumido por las familias, o los productos sanitarios y terapias de apoyo financiadas desde el ámbito público. En tercer lugar, aunque el tamaño muestral de la encuesta a cuidadores (84 respuestas) es razonable, dada la baja prevalencia de la enfermedad, los promedios podrían no reflejar con precisión la heterogeneidad de los distintos pacientes. Por último, dado que no existe un registro nacional de pacientes, se recurrió a estimaciones indirectas basadas en estudios realizados en otros países, lo que puede introducir desviaciones en el cálculo de la carga total atribuida a la enfermedad en nuestro contexto. Estas limitaciones sugieren que los resultados deben interpretarse con cautela, aunque no comprometen la validez de los hallazgos principales ni la relevancia de las conclusiones.

[5]

CONCLUSIONES



La DMD es una enfermedad rara, crónica y progresiva que provoca un deterioro funcional significativo en los pacientes, afectando su autonomía, capacidad de movilidad y calidad de vida. En España, se estima que hay alrededor de 600 pacientes con DMD, repartidos equitativamente entre pacientes ambulatorios y no ambulatorios, según la información recabada en la literatura y validada por expertos. A pesar de su baja prevalencia, la DMD genera una carga económica y social considerable, estimada en este estudio en 54,4 millones de euros en 2024. El coste anual promedio por paciente asciende a 90.751 €, siendo mayor en los pacientes no ambulatorios (108.501 €) que en los que todavía conservan la capacidad de caminar (73.002 €). Los costes directos no sanitarios representan la mayor parte de la carga (un 85% del total), destacando de manera predominante los cuidados informales.

Estos resultados reflejan que el aumento de la afectación funcional incrementa de forma notable la carga económica y social, subrayando la necesidad de optimizar el manejo clínico y los recursos de apoyo, especialmente para los pacientes no ambulatorios. En el futuro, sería recomendable desarrollar estudios más detallados que permitan evaluar integralmente los costes y beneficios de las intervenciones terapéuticas y de apoyo, así como comparar la carga de la DMD con otras enfermedades raras.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Broomfield J, Hill M, Chandler F, Crowther MJ, Godfrey J, Guglieri M, et al. Developing a Natural History Model for Duchenne Muscular Dystrophy. *Pharmacoeconomics - Open*. 2024;8(1):79-89, doi: 10.1007/s41669-023-00450-x.
2. Ryder S, Leadley RM, Armstrong N, Westwood M, de Kock S, Butt T, et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):79, doi: 10.1186/s13023-017-0631-3.
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Brumbaugh D, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol*. 2018;17(3):251-67, doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3.
4. Mirski KT, Crawford TO. Motor and Cognitive Delay in Duchenne Muscular Dystrophy: Implication for Early Diagnosis. *J Pediatr*. 2014;165(5):1008-10, doi: 10.1016/j.jpeds.2014.07.006.
5. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Apkon SD, Blackwell A, Colvin MK, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol*. 2018;17(5):445-55, doi: 10.1016/S1474-4422(18)30026-7.
6. Andreozzi V, Labisa P, Mota M, Monteiro S, Alves R, Almeida J, et al. Quality of life and informal care burden associated with duchenne muscular dystrophy in Portugal: the COIDUCH study. *Health Qual Life Outcomes*. 2022;20(1):36, doi: 10.1186/s12955-022-01941-x.
7. McDonald CM, Muntoni F, Penematsa V, Jiang J, Kristensen A, Bibbiani F, et al. Ataluren delays loss of ambulation and respiratory decline in nonsense mutation Duchenne muscular dystrophy patients. *J Comp Eff Res*. 2021;11(3):139-55, doi: 10.2217/cer-2021-0196.
8. Li X, Lv J, Zhu W, Hong S, Wang Z, Chang X, et al. A 1-year analysis from a natural history study in Chinese individuals with Duchenne muscular dystrophy. *Lancet Reg Health – West Pac*. 2024;42, doi: 10.1016/j.lanwpc.2023.100944.
9. Orso M, Migliore A, Polistena B, Russo E, Gatto F, Monterubbianesi M, et al. Duchenne muscular dystrophy in Italy: A systematic review of epidemiology, quality of life, treatment adherence, and economic impact. *PLOS ONE*. 2023;18(6):e0287774, doi: 10.1371/journal.pone.0287774.
10. Landfeldt E, Thompson R, Sejersen T, McMillan HJ, Kirschner J, Lochmüller H. Life expectancy at birth in Duchenne muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Epidemiol*. 2020;35(7):643-53, doi: 10.1007/s10654-020-00613-8.
11. Capasso A, Cicala G, Ricci M, Pane M, D'Amico A, Bruno C, et al. Prevalence of Duchenne muscular dystrophy in Italy: a nationwide survey. *Eur J Pediatr*. 2024;184(1):86, doi: 10.1007/s00431-024-05903-x.
12. Morgan CL, Godfrey J, Chandler F, Reuben E, Currie CJ. Epidemiology and healthcare resource utilisation associated with Duchenne muscular dystrophy. *J Rare Dis*. 2024;3(1):23, doi: 10.1007/s44162-024-00044-z.
13. Mah JK, Korngut L, Dykeman J, Day L, Pringsheim T, Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul Disord NMD*. 2014;24(6):482-91, doi: 10.1016/j.nmd.2014.03.008.
14. Crisafulli S, Sultana J, Fontana A, Salvo F, Messina S, Trifirò G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):141, doi: 10.1186/s13023-020-01430-8.
15. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, Alman BA, Apkon SD, Blackwell A, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol*. 2018;17(4):347-61, doi: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5.
16. Łoboda A, Dulak J. Muscle and cardiac therapeutic strategies for Duchenne muscular dystrophy: past, present, and future. *Pharmacol Rep*. 2020;72(5):1227-63, doi: 10.1007/s43440-020-00134-x.
17. Phillips MF, Quinlivan RC, Edwards RH, Calverley PM. Changes in spirometry over time as a prognostic marker in patients with Duchenne muscular dystrophy. *Am J Respir Crit Care Med*. 2001;164(12):2191-4, doi: 10.1164/ajrccm.164.12.2103052.
18. Muntoni F, Goemans N, Posner N, Signorovitch J, Johnson M, He C, et al. Characterization of patients with Duchenne muscular dystrophy across previously developed health states. *PLOS ONE*. 2024;19(10):e0307118, doi: 10.1371/journal.pone.0307118.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

19. INE. Actualización de importes con el IPC general. [accedido 24 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.ine.es/calcula/calcula.do?sessionid=41E8BAB18A820853CFF5EBD2BF01F13D.calcula02>.
20. Boletín Oficial del País Vasco. Acuerdo de 19 de diciembre de 2023, del Consejo de Administración del Ente Público Osakidetza-Servicio vasco de salud, por el que se aprueban las tarifas por prestación de servicios sanitarios y docentes a terceros obligados al pago, durante el ejercicio 2024. 2023.
21. Boletín Oficial de Navarra. Resolución 1564/2018, de 20 de diciembre, del Director Gerente del Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea, por la que se establecen las tarifas por los servicios prestados por el Servicio Navarro de Salud-Osasunbidea. 2018.
22. Boletín Oficial de la Región de Murcia. Orden de 9 de febrero de 2024 de la Consejería de Economía, Hacienda y Empresa por la que se publican las tarifas de las tasas y precios públicos aplicables en el año 2024. 2024.
23. Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid. BOCM núm. 310, del 30 de diciembre de 2023. ORDEN 1975/2023, de 29 de diciembre, de la Consejera de Sanidad, por la que se fijan los precios públicos por la prestación de los servicios y actividades de naturaleza sanitaria de la Comunidad de Madrid. 2024.
24. Diario Oficial de Galicia. Decreto 56/2014, de 30 de abril, por el que se establecen las tarifas de los servicios sanitarios prestados en los centros dependientes del Servicio Gallego de Salud y en las fundaciones públicas sanitarias. 2014.
25. Diario Oficial de Extremadura. Resolución de 9 de febrero de 2024, de la Consejera, por la que se publican las tarifas actualizadas de las tasas y precios públicos de la Comunidad Autónoma de Extremadura en virtud de lo dispuesto en la Ley de Presupuestos Generales de la Comunidad Autónoma de Extremadura para 2024. 2024.
26. Diari Oficial de la Generalitat Valenciana. Ley 20/2017, de 28 de diciembre, de la Generalitat, de tasas. 2017.
27. Diario Oficial de la Generalitat de Cataluña. Resolución SLT/4326/2023, de 20 de diciembre, sobre la revisión de pre. 2023.
28. Diario Oficial de Castilla-La Mancha. Orden de 17/11/2014, de la Consejería de Sanidad y Asuntos Sociales, por la que se establecen los precios públicos de la asistencia sanitaria y de los servicios prestados en la red de centros sanitarios dependientes del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha. 2014.
29. Boletín Oficial de Castilla y León. DECRETO 25/2010, de 17 de junio, por el que se actualizan los precios públicos por actos asistenciales y servicios sanitarios prestados por la Gerencia Regional de Salud de Castilla y León. 2010.
30. Boletín Oficial de Cantabria. Orden SAN/35/2017, de 15 de diciembre, por la que se fijan las cuantías de los Precios Públicos de los Servicios Sanitarios prestados por el Servicio Cántabro de Salud. 2017.
31. Boletín Oficial de Canarias. Servicio Canario de la Salud.- Resolución de 3 de abril de 2024, del Director, por la que se actualiza la cuantía de los precios públicos previstos en el Decreto 81/2009, de 16 de junio, que establece los precios públicos de los servicios sanitarios prestados por el Servicio Canario de la Salud y se fijan sus cuantías. 2024.
32. Boletín Oficial de las Illes Balears. Resolución del director general del Servei de Salut de las Islas Baleares de 23 de diciembre 2021, por la que se modifica la Orden de la Consejera de Salud y Consumo de 22 de diciembre de 2006, por la que se establecen los precios públicos que han de aplicar los centros sanitarios de la red pública de las Islas Baleares por la prestación de servicios sanitarios cuando haya terceros obligados al pago o usuarios sin derecho a la asistencia sanitaria de la Seguridad Social. 2021.
33. Boletín Oficial del Principado de Asturias. Resolución de 11 de marzo de 2011, de la Consejería de Economía y Hacienda, por la que se hace pública la relación de las cuantías exigibles por tasas y precios públicos en el ejercicio 2011. 2011.
34. Boletín Oficial de Aragón. Orden SAN/1221/2017, de 21 de julio, por la que se establecen los precios y tarifas máximas aplicables en la prestación de servicios sanitarios con medios ajenos al Sistema de Salud de Aragón. 2017.
35. Boletín Oficial de la Junta de Andalucía. Orden de 24 de mayo de 2024, por la que se establece el importe de los servicios, actividades y bienes de naturaleza sanitaria, prestados en centros sanitarios del Sistema Sanitario Público de Andalucía, que deben ser retribuidos mediante precios públicos por los terceros obligados legalmente al pago. 2024.
36. Boletín Oficial de La Rioja. Orden HAP/11/2023, de 14 de marzo, por la que se establece y regula el precio público de los servicios sanitarios prestados en los centros del Servicio Riojano de Salud de la Comunidad Autónoma de La Rioja. 2023.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

37. Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J, Camacho Salas A, Madruga Garrido M, Vilchez Padilla JJ. Consenso para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento del paciente con distrofia muscular de Duchenne. *Neurología*. 2019;34(7):469-81, doi: 10.1016/j.nrl.2018.01.001.
38. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Bot Plus 2.0 Base de Datos de Medicamentos n.d. <https://botplusweb.portalfarma.com/botplus.aspx>.
39. CIMA. Ficha técnica testex prolongatum 250 mg/2 ml solucion inyectable.
40. Duchenne UK. Puberty & testosterone treatment in Duchenne Muscular Dystrophy (DMD)
41. Lee SL-K, Lim A, Munns C, Simm PJ, Zacharin M. Effect of Testosterone Treatment for Delayed Puberty in Duchenne Muscular Dystrophy. *Horm Res Paediatr*. 2020;93(2):108-18, doi: 10.1159/000508290.
42. Wood C, Cheetham T, Guglieri M, Bushby K, Owen C, Johnstone H, et al. Testosterone Treatment of Pubertal Delay in Duchenne Muscular Dystrophy. *Neuropediatrics*. 2015;46(06):371-6, doi: 10.1055/s-0035-1563696.
43. Quinlivan R, Messer B, Murphy P, Astin R, Mukherjee R, Khan J, et al. Adult North Star Network (ANSN): Consensus Guideline For The Standard Of Care Of Adults With Duchenne Muscular Dystrophy. *J Neuromuscul Dis*. s. f.;8(6):899-926, doi: 10.3233/JND-200609.
44. CIMA. Ficha técnica dabigatran etexilato krka 110 mg capsulas duras EFG.
45. CIMA. Ficha técnica omeprazol pensa 20 mg capsulas duras gastrorresistentes EFG.
46. Landfeldt E, Phung K, Zaman F, Åström E, Abner S, Lochmüller H, et al. Bisphosphonates in Glucocorticoid-Treated Patients With Duchenne Muscular Dystrophy. *Neurology*. 2024;102(2):e207948, doi: 10.1212/WNL.000000000000207948.
47. CIMA. Ficha técnica acido zoledronico altan 5 mg/100 ml solucion para perfusion EFG.
48. CIMA. Ficha técnica veriscal d 1.500 mg/400 UI comprimidos masticables.
49. Buckner JL, Bowden SA, Mahan JD. Optimizing Bone Health in Duchenne Muscular Dystrophy. *Int J Endocrinol*. 2015;2015:928385, doi: 10.1155/2015/928385.
50. Boletín Oficial de La Rioja. Decreto 21/2022, de 18 de mayo, por el que se regula el procedimiento de ayudas por desplazamiento, manutención y alojamiento, así como para el reintegro de gastos de la prestación farmacéutica, prestación ortoprotésica, asistencia sanitaria urgente y asistencia sanitaria transfronteriza en el ámbito del Sistema Público de Salud de La Rioja. 2022.
51. Boletín Oficial del País Vasco. Orden SCB/45/2019, de 22 de enero, por la que se modifica el anexo VI del Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, se regula el procedimiento de inclusión, alteración y exclusión de la oferta de productos ortoprotésicos y se determinan los coeficientes de corrección.
52. Boletín Oficial de Navarra. BON núm 81, del 20 de abril de 2023. Decreto foral 33/2023, de 29 de marzo, por el que se regula la prestación ortoprotésica, en su modalidad de ortoprotésis externas, y se crea el Registro de establecimientos colaboradores en la gestión de la prestación ortoprotésica de Navarra. 2023.
53. Boletín Oficial de la Región de Murcia. BORM Núm. 73 del 29 de marzo de 2023. Decreto n.o 65/2023, de 16 de marzo, por el que se regula el procedimiento y condiciones de acceso a la prestación ortoprotésica de la cartera común suplementaria y se aprueba y adapta el catálogo de la prestación ortoprotésica del Servicio Murciano de Salud al nuevo catálogo del Sistema Nacional de Salud.
54. Boletín Oficial de la Comunidad de Madrid. ORDEN 1564/2022, de 19 de octubre, del Consejero de Sanidad, por la que se modifica el Catálogo de Material Ortoprotésico del Decreto 84/2021, de 30 de junio, por el que se establece el Catálogo de Material Ortoprotésico de la Comunidad de Madrid, se regula el procedimiento de obtención de la prestación ortoprotésica y las ayudas por gastos de desplazamiento fuera de la Comunidad de Madrid, con fines asistenciales. 2022.
55. Diario Oficial de Galicia. ORDEN de 28 de mayo de 2013 por la que se regula la prestación ortoprotésica en la Comunidad Autónoma de Galicia. 2013.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

56. Diario Oficial de Extremadura. RESOLUCIÓN de 24 de mayo de 2022, del Vicepresidente Segundo y Consejero, por la que se actualiza el Catálogo General de Material Ortoprotésico del Servicio Extremeño de Salud. 2022.
57. Conselleria de Sanidad. Catálogo de Prestación Exoprotésica. 2025.
58. Diario Oficial de Castilla-La Mancha. DOCM. Num 143 del 27 de julio de 2022. Resolución de 13/07/2022, de la Secretaría General, por la que se aprueba el Catálogo General de Prestaciones Ortoprotésicas del Servicio de Salud de Castilla-La Mancha. 2022.
59. Boletín Oficial de Castilla y León. BOCyL nº 146, 29 de julio de 2022. 2022.
60. Boletín Oficial de Cantabria. BOC NÚM. 124 del 28 de junio de 2022. Resolución de 17 de junio de 2022, por la que se aprueba y se da publicidad al Catálogo General de Material Ortoprotésico de la Comunidad Autónoma de Cantabria. 2022.
61. Boletín Oficial de Canarias. BOC núm, 150 del 29 de julio de 2022. 2022.
62. Boletín Oficial de las Islas Baleares. Resolución de la consejera de Salud y Consumo de 30 de setiembre de 2022 por la que se actualiza el catálogo de material ortoprotésico externo regulado en el Decreto 41/2009, de 26 de junio. 2022.
63. Generalitat de Catalunya. Catàleg de prestacions ortoprotètiques. 2025.
64. Boletín Oficial de la Junta de Andalucía. BOJA nro 126. Orden de 29 de junio de 2022, por la que se actualiza el Catálogo General de Productos para la prestación ortoprotésica. 2022.
65. Boletín Oficial de Aragón. ORDEN SAN/1113/2022, de 8 de julio, por la que se actualiza el anexo IV de la Orden SAN/1262/2020, de 25 de noviembre, por la que se regula el contenido, el acceso, el procedimiento de obtención y los requisitos generales de la prestación ortoprotésica. 2022.
66. Boletín Oficial del Principado de Asturias. Resolución de 4 de mayo de 2023, de la Consejería de Salud, por la que se regulan diversos aspectos de la prestación ortoprotésica. 2023.
67. IMSERSO. Servicios Sociales dirigidos a Personas Mayores. 2023.
68. Instituto de Mayores y Servicios Sociales. El sistema para la Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD). [accedido 30 septiembre 2025]. Disponible en: <https://imserso.es/autonomia-personal-dependencia/sistema-autonomia-atencion-dependencia-saad/el-saad/el-sistema-autonomia-atencion-dependencia-saad>.
69. Ministerio de inclusión, seguridad social y migraciones. Cuidado de menores afectados por cáncer u otra enfermedad grave. [accedido 30 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.seg-social.es/wps/portal/wss/internet/InformacionUtil/44539/2046>.
70. INE. Número medio de horas efectivas semanales trabajadas por todos los ocupados (hayan o no trabajado en la semana) por situación profesional, sexo y rama de actividad (empleo principal)(4880). [accedido 23 septiembre 2025]. Disponible en: https://www.ine.es/jaxiT3/Datos.htm?t=4880#_tabs-tabla.
71. INE. Sexo y grupos principales de ocupación(28186). [accedido 23 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.ine.es/jaxiT3/Tabla.htm?t=28186&L=0>.
72. INE. Población residente por fecha, sexo y edad (desde 1971). [accedido 23 septiembre 2025]. Disponible en: <https://www.ine.es/jaxiT3/Tabla.htm?t=56934>.
73. Koeks Z, Bladen CL, Salgado D, van Zwet E, Pogoryelova O, McMacken G, et al. Clinical Outcomes in Duchenne Muscular Dystrophy: A Study of 5345 Patients from the TREAT-NMD DMD Global Database. J Neuromuscul Dis. 2017;4(4):293-306, doi: 10.3233/JND-170280.
74. Ministerio de Sanidad y Consumo. Encuesta Nacional de Salud. Talla y peso medio, según grupo de edad y sexo. 2001.
75. Oliva-Moreno J, Peña-Longobardo LM, García-Mochón L, del Río Lozano M, Mosquera Metcalfe I, García-Calvente M del M. The economic value of time of informal care and its determinants (The CUIDARSE Study). PLoS ONE. 2019;14(5):e0217016, doi: 10.1371/journal.pone.0217016.
76. Garrido-García S, Sánchez-Martínez F-I, Abellán-Perpiñán J-M, Exel J van. Monetary Valuation of Informal Care Based on Carers' and Noncarers' Preferences. Value Health. 2015;18(6):832-40, doi: 10.1016/j.jval.2015.05.001.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 77.** Ministerio de Sanidad. Encuesta Nacional de Salud de España (ENSE). [accedido 1 octubre 2025]. Disponible en: <https://estadistico.inteligenciadegestion.sanidad.gob.es/publicoSNS/S/ense>.
- 78.** López Bastida J, Linertová R, Serrano Aguilar P, Hens Pérez M, Posada de la Paz M, Oliva Moreno J. Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en España. 2012.
- 79.** Cavazza M, Kodra Y, Armeni P, De Santis M, López-Bastida J, Linertová R, et al. Social/economic costs and health-related quality of life in patients with Duchenne muscular dystrophy in Europe. *Eur J Health Econ.* 2016;17(1):19-29, doi: 10.1007/s10198-016-0782-5.
-

ÍNDICE DE TABLAS

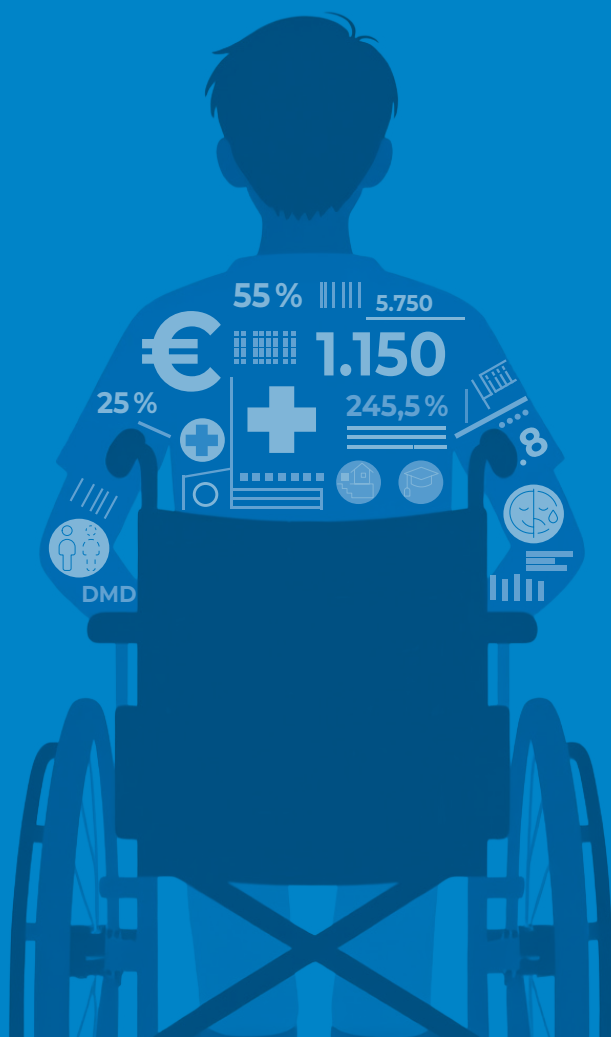
Tabla 1: Composición del comité de expertos	16
Tabla 2: Datos epidemiológicos	22
Tabla 3: Frecuencia anual y coste unitario de visitas médicas en el SNS	23
Tabla 4: Frecuencia anual y coste unitario de las pruebas médicas en el SNS	23
Tabla 5: Frecuencia anual y coste unitario de visitas médicas en el ámbito sanitario privado.....	24
Tabla 6: Frecuencia anual y coste unitario de pruebas médicas en el ámbito privado.....	25
Tabla 7: Frecuencia anual y coste unitario de las hospitalizaciones en el SNS.....	25
Tabla 8: Tratamiento con corticoides (deflazacort).....	25
Tabla 9: Coste asociado al tratamiento farmacológico frente a comorbilidades, SNS.....	26
Tabla 10: Frecuencia anual y coste unitario de dispositivos médicos en el SNS.....	27
Tabla 11: Frecuencia anual y coste unitario de dispositivos médicos y productos sanitarios en el ámbito privado	27
Tabla 12: Frecuencia anual y coste unitario del transporte no sanitario	28
Tabla 13: Frecuencia anual y coste unitario de terapias de apoyo, perspectiva social.....	28
Tabla 14: Frecuencia anual y coste unitario de adaptaciones del hogar, perspectiva social	29
Tabla 15: Frecuencia anual y coste unitario del transporte no sanitario, perspectiva social.....	30
Tabla 16: Uso de cuidados formales y costes anuales, por EF, perspectiva social	30
Tabla 17: Utilización y costes de cuidados informales y apoyo público recibido (SAAD y CUME), por EF, perspectiva del financiador público	31
Tabla 18: Utilización y costes de cuidados informales por parte de las familias	31
Tabla 19: Pérdida de productividad laboral anual, perspectiva de la familia	32
Tabla 20: Pérdida laboral potencial anual en pacientes con DMD frente a la población general, perspectiva social	32
Tabla 21: Costes promedio anuales por paciente con DMD bajo la perspectiva social, por EF, € y %	33
Tabla 22: Costes promedio por paciente anuales con DMD bajo la perspectiva del financiador público, por EF, € y %.....	35
Tabla 23: Costes anuales promedio por paciente con DMD bajo la perspectiva del paciente/familia, por EF, € y %.....	36
Tabla 24: Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva social, por EF, € y %	37
Tabla 25: Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva del financiador público, por EF, € y %	39
Tabla 26: Costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva del paciente/familia, por EF, € y %	40
Tabla 27: Utilización y costes de cuidados informales por parte de las familias por EF, € (análisis de sensibilidad 1)	41
Tabla 28: Costes promedio anuales por paciente con DMD, por EF, € (análisis de sensibilidad 1)	41
Tabla 29: Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 1).....	41
Tabla 30: Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 2)	42
Tabla 31: Pérdidas laborales anuales de los cuidadores, por EF del paciente.....	43
Tabla 32: Costes anuales promedio por paciente con DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 3).....	43
Tabla 33: Costes anuales totales de la DMD en España, por EF, € (análisis de sensibilidad 3).....	43
Tabla 34: Gastos monetarios anuales de las familias con pacientes con DMD en España, por EF, €.....	44
Tabla 35: Gasto monetario total anual de las familias con pacientes con DMD en España por EF, €	45

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura A. Clasificación de costes y perspectivas de análisis del estudio de carga de la DMD.....	8
Figura B. Coste anual promedio por paciente con DMD, según fase de la enfermedad, desde la perspectiva social.....	9
Figura C. Coste anual promedio por paciente con DMD, según la perspectiva analizada.....	9
Figura D. Coste total de la DMD en España, según fase de la enfermedad, desde la perspectiva social.....	10
Figura E. Coste total de la DMD en España, según la perspectiva analizada.....	10
Figura F. Comparación del coste anual total de la DMD en España. Caso base versus los análisis de sensibilidad aplicados.....	11
Figura 1. Clasificación de costes y perspectivas de análisis del estudio	18
Figura 2. Comparación de los costes promedio por paciente con DMD anuales bajo la perspectiva social, por EF, €.....	34
Figura 3. Comparación de los costes totales anuales de la DMD en España bajo la perspectiva social, por EF, €.....	38
Figura 4. Índice EQ-5D-5L: paciente ambulatorio vs no ambulatorio.....	45
Figura 5. Escala visual analógica de salud (0-100): paciente ambulatorio vs. no ambulatorio.....	46
Figura 6. Resultados test Zarit del cuidador: paciente ambulatorio vs no ambulatorio	46

INFORME FINAL

ESTIMACIÓN DE LA CARGA ECONÓMICA Y SOCIAL DE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE EN ESPAÑA



Proyecto realizado por:

Weber
ESPAÑA

Con la financiación de:

