



	UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA GESTIÓN DE BIBLIOTECAS					 ISO 9001		 ISO 14001	 ISO 45001	
	CARTA DE AUTORIZACIÓN									
CÓDIGO	AP-BIB-FO-06	VERSIÓN	1	VIGENCIA	2014	PÁGINA	1 de 2			

Neiva, noviembre del 2025

Señores
CENTRO DE INFORMACIÓN Y DOCUMENTACIÓN
UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA
Ciudad

El (Los) suscrito(s):

Erick Santiago Ariza Castro, con C.C. No. 1003951007

Santiago Stiven Cubillos Villada, con C.C. No. 1003816417,

Vanessa Alexandra Puentes Salazar, con C.C. No. 1193207993,

Dana Sofía Rojas Pérez, con C.C. No. 1003864411,

Autor(es) de la tesis y/o trabajo de grado o investigación titulado calidad de vida de pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias atendidos en un hospital del sur colombiano, presentado y aprobado en el año 2024 como requisito para optar al título de Medico;

Autorizo (amos) al CENTRO DE INFORMACIÓN Y DOCUMENTACIÓN de la Universidad Surcolombiana para que, con fines académicos, muestre al país y el exterior la producción intelectual de la Universidad Surcolombiana, a través de la visibilidad de su contenido de la siguiente manera:

- Los usuarios puedan consultar el contenido de este trabajo de grado en los sitios web que administra la Universidad, en bases de datos, repositorio digital, catálogos y en otros sitios web, redes y sistemas de información nacionales e internacionales “open access” y en las redes de información con las cuales tenga convenio la Institución.
- Permita la consulta, la reproducción y préstamo a los usuarios interesados en el contenido de este trabajo, para todos los usos que tengan finalidad académica, ya sea en formato Cd-Rom o digital desde internet, intranet, etc., y en general para cualquier formato conocido o por conocer, dentro de los términos establecidos en la Ley 23 de

Vigilada Mineducación

La versión vigente y controlada de este documento, solo podrá ser consultada a través del sitio web Institucional www.usco.edu.co, link Sistema Gestión de Calidad. La copia o impresión diferente a la publicada, será considerada como documento no controlado y su uso indebido no es de responsabilidad de la Universidad Surcolombiana.



**UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA
GESTIÓN DE BIBLIOTECAS**



CARTA DE AUTORIZACIÓN

CÓDIGO

AP-BIB-FO-06

VERSIÓN

1

VIGENCIA

2014

PÁGINA

2 de 2

1982, Ley 44 de 1993, Decisión Andina 351 de 1993, Decreto 460 de 1995 y demás normas generales sobre la materia.

- Continúo conservando los correspondientes derechos sin modificación o restricción alguna; puesto que, de acuerdo con la legislación colombiana aplicable, el presente es un acuerdo jurídico que en ningún caso conlleva la enajenación del derecho de autor y sus conexos.

De conformidad con lo establecido en el artículo 30 de la Ley 23 de 1982 y el artículo 11 de la Decisión Andina 351 de 1993, “Los derechos morales sobre el trabajo son propiedad de los autores”, los cuales son irrenunciables, imprescriptibles, inembargables e inalienables.

EL AUTOR/ESTUDIANTE:

Santiago Stiven Cubillos Villada

Firma: _____

EL AUTOR/ESTUDIANTE:

Dana Sofía Rojas Perez

Firma: _____

EL AUTOR/ESTUDIANTE:






Vanessa Alexandra Puentes Salazar

Firma: _____

EL AUTOR/ESTUDIANTE:

Erick Santiago Ariza Castro

Firma: _____

	UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA GESTIÓN DE BIBLIOTECAS					   	
	DESCRIPCIÓN DE LA TESIS Y/O TRABAJOS DE GRADO						
CÓDIGO	AP-BIB-FO-07	VERSIÓN	1	VIGENCIA	2014	PÁGINA	1 de 4

TÍTULO COMPLETO DEL TRABAJO: Calidad de vida de pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias atendidos en un hospital del sur colombiano

AUTOR O AUTORES:

Primero y Segundo Apellido	Primero y Segundo Nombre
Cubillos Villada	Santiago Stiven
Puentes Salazar	Vanessa Alexandra
Rojas Pérez	Dana Sofía
Ariza Castro	Erick Santiago

DIRECTOR Y CODIRECTOR TESIS:

Primero y Segundo Apellido	Primero y Segundo Nombre
Rodríguez Rodríguez	Jairo Antonio

ASESOR (ES):

Primero y Segundo Apellido	Primero y Segundo Nombre
Montalvo Arce	Carlos Andres

PARA OPTAR AL TÍTULO DE: Médico






FACULTAD: Salud

PROGRAMA O POSGRADO: Medicina

CIUDAD: Neiva **AÑO DE PRESENTACIÓN:** 2025 **NÚMERO DE PÁGINAS:**105

Vigilada Mineducación

La versión vigente y controlada de este documento, solo podrá ser consultada a través del sitio web Institucional www.usco.edu.co, link Sistema Gestión de Calidad. La copia o impresión diferente a la publicada, será considerada como documento no controlado y su uso indebido no es de responsabilidad de la Universidad Surcolombiana.

	UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA GESTIÓN DE BIBLIOTECAS				   	
DESCRIPCIÓN DE LA TESIS Y/O TRABAJOS DE GRADO						
CÓDIGO	AP-BIB-FO-07	VERSIÓN	1	VIGENCIA	2014	PÁGINA 2 de 4

TIPO DE ILUSTRACIONES (Marcar con una X):

Diagramas___ Fotografías___ Grabaciones en discos___ Ilustraciones en general___
 Grabados___ Láminas___ Litografías___ Mapas___ Música impresa___ Planos___
 Retratos___ Sin ilustraciones___ Tablas o Cuadros_X_

SOFTWARE requerido y/o especializado para la lectura del documento:

MATERIAL ANEXO:

PREMIO O DISTINCIÓN (*En caso de ser LAUREADAS o Meritoria*):

PALABRAS CLAVES EN ESPAÑOL E INGLÉS:

<u>Español</u>	<u>Inglés</u>
1. Inmunodeficiencias primarias	Primary immunodeficiencies
2. Calidad de vida	quality of life
3. pacientes pediátricos	pediatric patients
4. Patógenos	Pathogens
5. Genético dominantes	Genetically dominant

RESUMEN DEL CONTENIDO: (Máximo 250 palabras)

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son trastornos que se manifiestan en los primeros años de vida y se caracterizan por infecciones severas y recurrentes, lo cual las convierte en una emergencia clínica debido a su alta morbilidad y mortalidad. Estas enfermedades son de origen genético dominante y algunas recesivas ligadas al cromosoma X, y afectan crónicamente a los pacientes, alterando la capacidad de su sistema inmunitario para defenderse contra patógenos. Como resultado, quienes padecen estas condiciones deben someterse a tratamientos de por vida, lo que ocasiona complicaciones que gradualmente deterioran su calidad de vida. Este proyecto de investigación tiene como objetivo describir



DESCRIPCIÓN DE LA TESIS Y/O TRABAJOS DE GRADO

CÓDIGO	AP-BIB-FO-07	VERSIÓN	1	VIGENCIA	2014	PÁGINA	3 de 4
--------	--------------	---------	---	----------	------	--------	--------

la calidad de vida de pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias atendidos por el servicio de inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.

Esta investigación se basará en un enfoque observacional de tipo descriptivo y ambispectivo, con el propósito de analizar las características sociodemográficas y clínicas de los pacientes pediátricos con IDP. Además, se evaluará su calidad de vida mediante el uso del cuestionario PedsQL 4.0, que abarca aspectos relacionados con la salud física, social, escolar, así como la salud emocional y el bienestar percibido. Para llevar a cabo este estudio, se recopilarán los datos de los pacientes menores de 18 años que cuenten con un diagnóstico confirmado de inmunodeficiencia primaria, basado en criterios clínicos y/o pruebas de laboratorio.

Este estudio contribuirá al enriquecimiento del conocimiento y comprensión de esta problemática tanto en la región Surcolombiana como en Colombia.






ABSTRACT: (Máximo 250 palabras)

Primary immunodeficiencies (PIDs) are disorders that manifest in the first years of life and are characterized by severe and recurrent infections, making them a clinical emergency due to their high morbidity and mortality. These diseases are of dominant genetic origin, and some are X-linked recessive, and they chronically affect patients, altering their immune system's ability to defend against pathogens. As a result, those who suffer from these conditions must undergo lifelong treatments, which cause complications that gradually deteriorate their quality of life. This research project aims to describe the quality of life of pediatric patients with primary immunodeficiencies treated by the immunology service of the Hernando Moncaleano Perdomo University Hospital.

This research will be based on a descriptive and ambispective observational approach, with the purpose of analyzing the sociodemographic and clinical characteristics of pediatric patients with PIDs. Furthermore, their quality of life will be assessed using the PedsQL 4.0 questionnaire, which covers aspects related to physical, social, and educational health, as well as emotional health and perceived well-being. To carry out this study, data will be collected from patients under 18 years of age with a confirmed diagnosis of primary immunodeficiency, based on clinical criteria and/or laboratory tests.

This study will contribute to enriching the knowledge and understanding of this issue both in the South Colombian region and in Colombia as a whole.

APROBACION DE LA TESIS

	UNIVERSIDAD SURCOLOMBIANA GESTIÓN DE BIBLIOTECAS					 FC 708-4		 SALFAP 5020A	 AF-016 10255	 CERTIFIED MANAGEMENT SYSTEM
	DESCRIPCIÓN DE LA TESIS Y/O TRABAJOS DE GRADO									
CÓDIGO	AP-BIB-FO-07	VERSIÓN	1	VIGENCIA	2014	PÁGINA	4 de 4			

Nombre Presidente Jurado: Dagoberto Santofimio

Firma: 

**Calidad de Vida de Pacientes Pediátricos con Inmunodeficiencias Primarias
Atendidos en un Hospital del Sur Colombiano.**

Erick Santiago Ariza Castro

Santiago Stiven Cubillos Villada

Vanessa Alexandra Puentes Salazar

Dana Sofía Rojas Pérez

Universidad Surcolombiana

Facultad de Salud

Programa de Medicina

Neiva- Huila

2025

**Calidad de Vida de Pacientes Pediátricos con Inmunodeficiencias Primarias
Atendidos en un Hospital del Sur Colombiano.**

Erick Santiago Ariza Castro

Santiago Stiven Cubillos Villada

Vanessa Alexandra Puentes Salazar

Dana Sofía Rojas Pérez

Trabajo de grado presentado como requisito para optar el título de Médico

Asesores

Jairo Antonio Rodríguez Rodríguez

Carlos Andrés Montalvo Arce

Universidad Surcolombiana

Facultad de Salud

Programa de Medicina

Neiva- Huila

2025

Nota de aceptación:

APROBADO



Firma del presidente del jurado

Neiva, noviembre del 2025

Dedicatoria

Este proyecto está dedicado principalmente a nuestras familias, que han sido la fuente de nuestra fortaleza y nuestro refugio en los momentos de duda, caminaron a nuestro lado en este largo recorrido, fueron testigos silenciosos de nuestras desveladas, de nuestras frustraciones y de cada pequeño triunfo que nos impulsó a seguir.

Agradecemos a la vida por permitirnos coincidir con personas tan valiosas a lo largo de la carrera, que hicieron más ligero este proceso y dejaron huellas profundas en nuestra formación, no solo académica sino personal. Gracias también a cada participante de este proyecto, por permitirnos transformar sus experiencias en conocimiento y hacer posible esta investigación.

A todos ustedes, les debemos más de lo que las palabras pueden expresar.

Agradecimientos

Este proyecto no habría sido posible sin el Dr Jairo Rodríguez, quien confió en cada uno de nosotros para evidenciar una realidad, asimismo valoramos profundamente el apoyo del Dr Carlos Montalvo para guiarnos en la construcción de nuestra tesis.

Agradecemos a la Universidad Surcolombiana, a la Facultad de Salud y al Programa de Medicina por permitirnos desarrollarnos integralmente y convertirnos en algo más allá de lo estrictamente profesional, por brindarnos espacios para nuestro crecimiento personal y permitirnos ser parte de una comunidad.

Nos sentimos muy afortunados y alegres de culminar una etapa muy importante de nuestras vidas, muchas gracias.

Contenido

	pág.
1. Justificación	15
2. Planteamiento del Problema.....	17
3. Marco Teórico.....	19
3.1. Inmunodeficiencias Primarias.....	19
3.1.1. Epidemiología.....	19
3.1.2. Fisiopatología.....	20
3.1.3. Identificación de Inmunodeficiencias	21
3.1.4. Clasificación de Inmunodeficiencias	22
3.1.4.1. Inmunodeficiencias combinadas	22
3.1.4.2. IDCG.....	23
3.1.4.3. Síndrome de Omenn	23
3.1.4.4. Deficiencias predominantemente de anticuerpos.....	23
3.1.4.5. Agammaglobulinemia ligada al X (XLA)	23
3.1.4.6. Déficit selectivo de IgA	24
3.1.4.7. Inmunodeficiencia común variable.....	24
3.1.4.8. Otros síndromes de inmunodeficiencias bien definidos	24
3.1.4.9. Síndrome de Wiskott-Aldrich	24

pág.

3.1.4.10. Ataxia telangiectasia	25
3.1.4.11. Delecccion 22q11 (síndrome de Di George)	25
3.1.5. Enfermedades de desregulación inmune.....	25
3.1.5.1. Síndrome de inmunodesregulacion IPEX.....	25
3.1.5.2. Defectos del número y/o función fagocítica	26
3.1.5.3. Enfermedad granulomatosa crónica.....	26
3.1.6. Defectos en la inmunidad innata.....	26
3.1.7. Deficiencias del complemento	26
3.1.7.1. Trastornos autoinflamatorios	27
3.1.8. Calidad de Vida.....	27
3.1.9. Diagnóstico	31
3.1.9.1. Diagnóstico prenatal	31
3.1.9.2. Detección del estado portador.....	31
3.1.9.3. Diagnóstico de inmunodeficiencia primaria	32
4. Antecedentes	33
5. Objetivos	38
5.1. Objetivo General	38
5.2. Objetivos Específicos.....	38
6. Metodología Propuesta	39

pág.

6.1. Tipo De Estudio	39
6.2. Periodo de Estudio	39
6.3. Población y Muestra	39
6.3.1. Población.....	39
6.3.1.1. Criterios de inclusión	39
6.3.1.2. Criterios de exclusión	40
6.3.2. Tamaño Muestral y Muestreo	40
6.4. Técnicas e Instrumentos de Recolección de Información.....	41
6.4.1. Instrumento	42
7. Plan de Análisis.....	51
7.1. Tabulación de Datos	51
8. Entidades Participantes y Tipo de Participación.....	52
9. Resultados / Productos Esperados y Potenciales Beneficiarios	53
9.1. Impactos esperados a partir del uso de los resultados.....	54
10. Recursos	57
10.1. Financieros.....	57
11. Fuentes de Financiación.....	58
12. Consideraciones Éticas: Calidad de Vida de los Pacientes Pediátricos con Inmunodeficiencias Primarias en un Hospital del Sur Colombiano	59

	pág.
12.1. Beneficencia.....	59
12.2. No maleficencia	60
12.3. Autonomía.....	60
12.4. Justicia.....	61
12.5. Alcance	61
12.6. Costo – Beneficio.....	62
12.7. Riesgo	62
12.8. Confidencialidad de la Información.....	63
12.9. Afectación Emocional.....	63
12.10. Población Vulnerable.....	64
12.11. Conflicto de interés	65
12.12. Impacto	65
Referencias bibliográficas.....	67
Anexos	73

Lista de Tablas

	pág.
Tabla 1. Signos de alarma para las IDP	22
Tabla 2. Instrumentos de valoración de la calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes.....	30
Tabla 3. Instrumento	44
Tabla 4. Potenciales beneficiarios.....	53
Tabla 5. Generación de nuevo conocimiento.....	53
Tabla 6. Impactos esperados	54
Tabla 7. Frecuencia de infecciones antes, durante y después del diagnóstico de IDP	54
Tabla 8. Frecuencia de infecciones antes, durante y después del diagnóstico de IDP	54
Tabla 9. Secuelas en pacientes con inmunodeficiencias primarias.....	56
Tabla 10. Humanos	57
Tabla 11. Presupuesto personal.....	103
Tabla 12. Presupuesto equipos.....	104
Tabla 13. Presupuesto Software.....	104
Tabla 14. Presupuesto trabajo de campo.....	104
Tabla 15. Presupuesto materiales y suministros	105

Lista de Anexos

	pág.
<i>Anexo A. Instructivo Del Formulario</i>	<i>74</i>
<i>Anexo B. Pedsql 4.0 Cuestionario Sobre Calidad De Vida Pediatría Para Los Menores</i>	
<i>De 18 Años Y Para Padres. (18).....</i>	<i>81</i>
<i>Anexo C. Cronograma De La Investigación (Fases De Investigación)</i>	<i>102</i>
<i>Anexo D. Presupuesto.....</i>	<i>103</i>

Resumen

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son trastornos que se manifiestan en los primeros años de vida y se caracterizan por infecciones severas y recurrentes, lo cual las convierte en una emergencia clínica debido a su alta morbilidad y mortalidad. Estas enfermedades son de origen genético dominante y algunas recesivas ligadas al cromosoma X, y afectan crónicamente a los pacientes, alterando la capacidad de su sistema inmunitario para defenderse contra patógenos. Como resultado, quienes padecen estas condiciones deben someterse a tratamientos de por vida, lo que ocasiona complicaciones que gradualmente deterioran su calidad de vida. Este proyecto de investigación tiene como objetivo describir la calidad de vida de pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias atendidos por el servicio de inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.

Esta investigación se basará en un enfoque observacional de tipo descriptivo y ambispectivo, con el propósito de analizar las características sociodemográficas y clínicas de los pacientes pediátricos con IDP. Además, se evaluará su calidad de vida mediante el uso del cuestionario PedsQL 4.0, que abarca aspectos relacionados con la salud física, social, escolar, así como la salud emocional y el bienestar percibido. Para llevar a cabo este estudio, se recopilarán los datos de los pacientes menores de 18 años que cuenten con un diagnóstico confirmado de inmunodeficiencia primaria, basado en criterios clínicos y/o pruebas de laboratorio.

Este estudio contribuirá al enriquecimiento del conocimiento y comprensión de esta problemática tanto en la región Surcolombiana como en Colombia. La evaluación de la calidad de vida en la edad pediátrica representa un desafío y ha recibido poca atención en la investigación hasta la fecha. Es fundamental resaltar que la identificación temprana de esta

patología podría generar una notable mejora en la atención y el bienestar tanto de los pacientes afectados como de sus familias.

Palabras Claves: Inmunodeficiencias primarias, calidad de vida, pacientes pediátricos, Patógenos, Genético dominantes.

Abstract

Primary immunodeficiencies (PIDs) are disorders that manifest in the first years of life and are characterized by severe and recurrent infections, making them a clinical emergency due to their high morbidity and mortality. These diseases are of dominant genetic origin, and some are X-linked recessive, and they chronically affect patients, altering their immune system's ability to defend against pathogens. As a result, those who suffer from these conditions must undergo lifelong treatments, which cause complications that gradually deteriorate their quality of life. This research project aims to describe the quality of life of pediatric patients with primary immunodeficiencies treated by the immunology service of the Hernando Moncaleano Perdomo University Hospital.

This research will be based on a descriptive and ambispective observational approach, with the purpose of analyzing the sociodemographic and clinical characteristics of pediatric patients with PIDs. Furthermore, their quality of life will be assessed using the PedsQL 4.0 questionnaire, which covers aspects related to physical, social, and educational health, as well as emotional health and perceived well-being. To carry out this study, data will be collected from patients under 18 years of age with a confirmed diagnosis of primary immunodeficiency, based on clinical criteria and/or laboratory tests.

This study will contribute to enriching the knowledge and understanding of this issue both in the South Colombian region and in Colombia as a whole.

Keywords: Primary immunodeficiencies, quality of life, pediatric patients, pathogens, genetically dominant.

1. Justificación

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades genéticas que afectan crónicamente a los pacientes, esto los conlleva a someterse a tratamientos de por vida y a complicaciones que gradualmente deterioran su calidad de vida. Aunque se han realizado diversas búsquedas sobre este tema en pacientes de todas las edades, especialmente en el ámbito pediátrico, se ha encontrado escasa investigación al respecto. La prevalencia mundial de estas condiciones es baja, 1:8.000 a 10.000 individuos tienen una IDP genética o congénita que afecta su salud, lo que representa aproximadamente 10 millones de personas en el mundo, sin considerar que del 70 al 90 % permanecen sin diagnóstico, lo que constituye un subregistro en la mayoría de los países del mundo (2). A pesar de su baja prevalencia, es de gran importancia continuar investigando esta patología debido al evidente aumento en su incidencia. En el año 2022, se reportaron 71 casos de IDP en la nación, en comparación con 65 casos en 2021, 35 en 2020 y tan solo 1 reporte en 2016. Estos datos demuestran una tendencia al alza en la detección de la enfermedad. Además, en el departamento del Huila se diagnostican aproximadamente 1,5 casos de IDP anuales(3). Por lo tanto, es esencial enfocarse en conocer más acerca de esta enfermedad y desarrollar un adecuado manejo tanto físico como psicológico para mejorar la calidad de vida de los afectados.

En Colombia, los estudios sobre IDP se han centrado principalmente en conocer la demografía, epidemiología y factores asociados a esta condición, pero no se han enfocado en comprender la calidad de vida como aspecto central. La relevancia de la calidad de vida en la atención médica de las IDP es indiscutible, ya que proporciona un conocimiento valioso sobre un

problema poco estudiado y mencionado, sobre todo a nivel local. Además, permite conocer el estado de salud física y psicológica de los pacientes, aspectos fundamentales para su desarrollo, especialmente en edades pediátricas. La comprensión de la calidad de vida de los pacientes con IDP posibilita un seguimiento adecuado y ayuda a entender el nivel de compromiso que tienen en los aspectos físicos, sociales y mentales de su vida. También, nos permite comprender las implicaciones médicas y sociales de su condición, lo cual resulta esencial para abordar adecuadamente su salud y mejorar su calidad de vida en el día a día.

una mutación en un gen y esto conlleva a una síntesis anormal en las proteínas, las cuales son necesarias para la producción de anticuerpos y células del sistema inmune, lo que da lugar a una susceptibilidad anormal a los agentes infecciosos.

Ya que el sistema inmune innato que es el responsable de la primera línea de defensa del huésped, capaz de responder de la misma manera frente a diversos procesos infecciosos e incapaz de distinguir los invasores, presenta alteración en sus principales componentes como es a la barreras físicas y químicas, las células fagocíticas (neutrófilos, macrófagos), células NK, citoquinas y los receptores tipo Toll (8). de la misma manera el sistema inmune adaptativo corresponde a la inmunidad que se desarrolla con la exposición a diversos antígenos, capaz de diferencias distintas moléculas y mejorar su capacidad de defensa frente a futuras exposiciones, también se altera sus principales elementos como son los linfocitos T y B también denominado respuesta inmune celular e inmunidad humoral respectivamente (8).

2. Planteamiento del Problema

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) constituyen un conjunto de condiciones genéticas, que se caracterizan por una mutación en los componentes del sistema inmunitario, dando lugar a una mayor susceptibilidad a infecciones, malignidades o autoinmunidad. Estas enfermedades son de origen genético dominante y algunas recesivas ligadas al cromosoma X. Se manifiestan desde edades tempranas y muestran una mayor prevalencia en varones, debido a que existen un patrón de herencia ligado al cromosoma X (1). A pesar de los estudios nacionales e internacionales que han abordado su caracterización epidemiológica y clínica, aún existe una carencia de información acerca de la calidad de vida de las personas afectadas a nivel regional.

Desde 1997, en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, se estableció un programa de atención a menores con infecciones recurrentes, el cual es gestionado por los departamentos de inmunología y pediatría. Dado que muchas de estas enfermedades están relacionadas con las IDP, surge la necesidad de abordar la calidad de vida de los pacientes pediátricos que reciben atención en este programa. La identificación temprana de las IDP es de suma importancia, ya que estos trastornos con frecuencia son graves y generan un amplio espectro de manifestaciones clínicas que condicionan al individuo y causan un impacto significativo en su calidad de vida, especialmente en los niños, quienes se ven impedidos de disfrutar plenamente de su etapa de desarrollo.

Debido a la escasa información disponible a nivel regional sobre este tema, se considera crucial llevar a cabo un estudio que permita responder a la interrogante acerca de ¿cómo es la calidad de vida de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias atendidos por el servicio de inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo?, Mediante

este estudio, se espera contribuir al conocimiento y comprensión de esta problemática, lo que podría mejorar la atención y el bienestar de los pacientes afectados y sus familias.

3. Marco Teórico

3.1. Inmunodeficiencias Primarias

Desde el punto de vista funcional el sistema inmunológico se clasifica en innato o adquirido y ambos sistemas actúan de manera integrada, en el caso de las IDP, estas enfermedades son de origen genético dominante y algunas recesivas ligadas al cromosoma X, se caracterizan por presentar mutaciones genéticas en el sistema inmunitario, con mayor frecuencia afecta al sexo masculino por el patrón ligado al cromosoma X y son prevalentes en la infancia y adolescencia. las IDP ocasionan alteraciones cuantitativas o funcionales en los mecanismos de respuesta inmunológica y altera la homeostasis biológica del organismo para hacer frente a las agresiones externas e internas, generando un mayor riesgo de infecciones ya que el sistema inmune es incapaz de defender al individuo contra patógenos, además genera desregulación inmunológica y autoinmunidades ya que no discrimina lo propio de lo extraño. Actualmente la OMS ha reconocido más de 300 tipos de IDP (4), las cuales se clasifican de acuerdo con fenotipo inmunológico

3.1.1. Epidemiología

Aproximadamente 1:8.000 a 10.000 individuos padece una IDP, lo cual representa un aproximado de 10 millones de personas en el mundo, aunque se considera que un 70 al 90 % de los casos permanecen sin diagnóstico, generando un subregistro en la mayoría de los países (2), en el año 2016 en Chile se realizó un estudio retrospectivo donde se hizo una revisión de historias clínicas en hospitales públicos y privados durante los últimos 10 años de pacientes con

diagnóstico de IDP, en el cual se registraron aproximadamente 5.400 ingresos, con un 58% de hombres, siendo el déficit de anticuerpo la patología más frecuente (42.7%). En la ciudad de Cali para el año 2013 -2016, se diagnosticaron 131 pacientes con IDP, siendo también el déficit de anticuerpos el más común (74%) (5). Hoy en día las IDP aún representan un reto en muchos países de Latinoamérica, debido a la falta de registro de los casos, un ejemplo es Perú, donde tan solo se reporta 1 caso por cada 516000 habitantes, y según las estadísticas se esperaría por lo menos 300 casos (4). En Cuba se han diagnosticado IDP desde el año 1966, y a partir de septiembre de 2004 se inició un proyecto con la participación de diferentes provincias con el fin de realizar un informe de todos los pacientes vivos diagnosticados con IDP, en cual se observó que hasta el 2017 se había registrado 303 pacientes con IDP en el país (6). en el caso de la población colombiana se diagnosticaron 891 pacientes con IDP (59.5 % del sexo masculino) y 79.4 % fue diagnosticado antes de los 19 años, con predominio por deficiencias de anticuerpos (74.4 %) según el informe del Centro Jeffrey Modell entre los años 1987 a 2017.

3.1.2. Fisiopatología

Actualmente se entiende que las IDP son enfermedades raras en las que el sistema inmune está alterado o simplemente no funciona adecuadamente, las IDP son de origen genético y la etiología más frecuentemente reportada es el defecto de anticuerpos. Para entender esta patología es indispensable conocer el funcionamiento normal del sistema inmunológico que se conforma por dos grandes tipos: el sistema innato o natural que es el encargado de actuar inmediatamente y no depende de un antígeno, el cual constituye la primera línea de defensa contra agentes patógenos y se conforma de elementos como la barrera física, química y biológica, el segundo componente corresponde al sistema inmune adaptativo o adquirida

depende del tipo de antígeno, guarda memoria y es específica, capaz de dividirse en inmunidad humoral e inmunidad celular (7), de acuerdo al grado de compromiso específico del sistema inmune, así mismo se clasifican las IDP, los individuos afectados poseen

3.1.3. Identificación de Inmunodeficiencias

Las IDP se presentan en los primeros años de la vida y se caracterizan por la presencia de infecciones severas y recurrentes que constituyen una emergencia clínica dado su alta morbilidad y mortalidad, otras posibles manifestaciones clínicas son la falla del medro, alteraciones cutáneas, síntomas gastrointestinales y manifestaciones hematológicas. De igual manera la presencia de agentes oportunistas en las infecciones y su cronicidad que no mejora con los tratamientos típicos y que requieren de esquemas terapéuticos más agresivos, es subjetivo de las IDP.

También existen características clínicas no infecciosas como, es el patrón familiar que se valora por medio del antecedente de muerte en la infancia sin etiología conocida, las medidas antropométricas que se relacionan con la cronicidad de las infecciones, la ausencia del tejido linfoide, los eventos autoinmunes y neoplásicos debido a que los pacientes con IDP son una población en riesgo para presentar estos eventos (5). Actualmente se han establecido unos signos de alarmas que se deben tener en cuenta para identificar las IDP, caracterizados por patrones recurrentes de infecciones (9), los cuales se muestran en la siguiente tabla

Tabla 1.*Signos de alarma para las IDP*

Signos de alarma
Ocho o más episodios de otitis en el último año
Dos o más episodios de sinusitis severa en el último año
Necesidad de antibiótico por dos o más meses con poco efecto terapéutico
Dos o más episodios de neumonía en el último año
Falla del medro
Abscesos cutáneos profundos o abscesos internos recurrentes
Candidiasis oral o cutánea persistente después del año
Necesidad de antibioticoterapia intravenosa
Historia de dos o más episodios de infección severa
Historia familiar de inmunodeficiencias primarias

Fuente: LEQUERICA, Pedro Luis y col. Inmunodeficiencias Primarias en la Infancia: ¿Cuándo Sospecharlas? En: Revista Ciencias Biomédicas. Cartagena. Vol.2, No. 1 (2011): p 70 - 76 (10)

3.1.4. Clasificación de Inmunodeficiencias

Según el comité de expertos de International Union of Immunology Societies en el año 2017 clasifico las IDP en 8 grupos o nueve si se considera las fenocopias de IDP (11).

3.1.4.1. Inmunodeficiencias combinadas: son un grupo que se caracteriza por ocasionar un bloqueo en la producción de linfocitos (T y B), en algunos casos también se compromete la función de las células NK, ocasionando un compromiso inmunológico representado por las presencias de infecciones recurrentes que constituyen una urgencia

inmunológica, por tal motivo este grupo constituye una de las formas más graves de IDP. Se cree que se dan por defectos a nivel de la señalización mediada por citoquinas en el receptor de las células T (12), principalmente se dividen entre inmunodeficiencias combinadas graves (IDCG), el síndrome de Omenn y el resto de las inmunodeficiencias combinadas.

3.1.4.2. IDCG: son entidades causa genética en que existe una ausencia de linfocitos T y B (algunos casos las células NK), lo que genera una disfunción en el sistema inmune adaptativo, con un 100% de casos fatales, se estima que tienen una frecuencia de 1 por cada 75.0000 a 100.000 nacimientos, las manifestaciones clínicas se dan en los primeros meses de vida y genera infecciones en el aparato respiratorio y el tubo digestivo (puede presentar candidiasis oral recurrente, diarrea persistente o neumonitis)

3.1.4.3. Síndrome de Omenn: es una forma autosómica recesiva de IDCG, debido a las mutaciones en los genes Rag1 y Rag2, estos genes son los encargados de codificar los receptores que son necesarios para transmitir la señal de supervivencia en precursores linfoides durante el desarrollo T y B como consecuencia de esta mutación se interrumpe la diferenciación de los linfocitos T y B lo que ocasiona ausencia de linfocitos especialmente B, caracterizada por eritrodermia, descamación cutánea, alopecia, diarrea crónica, retraso de crecimiento, linfadenopatía y hepatoesplenomegalia, presenta linfocitosis, eosinofilia e hiperIgE (12).

3.1.4.4. Deficiencias predominantemente de anticuerpos: Es el grupo de IDP más frecuentes, se originan por la deficiencia humoral (defectos en el linfocito B), su manifestación principal son las infecciones bacterianas recurrentes con predominio en tracto respiratorio o gastrointestinal, las entidades más representativas son el déficit selectivo de IgA, la inmunodeficiencia común variable y la agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (13).

3.1.4.5. Agammaglobulinemia ligada al X (XLA): también conocida como

enfermedad de Bruton, afecta exclusivamente a los varones, se trata alteración de la proteína Bruton tirosin-quinasa (Btk) encargada de la maduración de las células B, por tal motivo su mutación ocasiona un defecto en la maduración en la célula pre-B y se refleja con un descenso total de linfocitos B, es una enfermedad que afecta a lactantes varones entre 4 -6 meses con infecciones bacterianas recurrentes del tracto respiratorio, cuadros de artritis crónicas.

3.1.4.6. Déficit selectivo de IgA: es la IDP más común y se caracteriza por la disminución del nivel sérico de IgA (< 5 mg/dl) en niños mayores de cuatro años, los niveles de IgG y la IgM como los linfocitos B son normales. En España se estima que afecta a una de cada 600 personas y en Estados Unidos se identifica en 1:300 a 1:700 de la población caucásica, pero es poco común en las poblaciones asiáticas (11).

3.1.4.7. Inmunodeficiencia común variable: se origina por una caracterización alterada de la formación de anticuerpos, se evidencia concentraciones disminuidas de IgG sérica, con presencia de IgM e IgE en valores normales, afecta a ambos sexos por igual, algún paciente presenta hipertrofias del tejido linfático por presencia de infecciones crónicas

3.1.4.8. Otros síndromes de inmunodeficiencias bien definidos: es un grupo de enfermedades que poseen un defecto inmunitario con un conjunto de características que determina un cuadro patológico específico, las más frecuentes es el síndrome de Wiskott Aldrich, la ataxia telangiectasia o la microdeleción 22q11.

3.1.4.9. Síndrome de Wiskott-Aldrich. Es una patología ligada al cromosoma X, que se debe a las mutaciones en el gen que codifica la proteína WASP encargada de la transmisión de señales entre los linfocitos, se representa con una triada de infecciones recurrentes, trombopenia y eccema con elevación de IgE y microtrombocitopenia, las manifestaciones suelen aparecer durante el primer año de vida.

3.1.4.10. Ataxia telangiectasia: es una enfermedad autosómica recesiva causada por mutación en el gen ATM el cual participa en la reparación del ADN y el control del ciclo celular. que presenta ataxia cerebelosa, telangiectasias oculocutaneas e infecciones recurrentes que afectan por lo general al árbol respiratorio en forma de otitis, bronquitis purulentas o neumonías. La ataxia que suele hacerse evidente cuando el niño inicia su marcha, tiene curso progresivo llevando a una gran incapacidad.

3.1.4.11. Delección 22q11 (síndrome de Di George): Fue descubierta en 1965 por Angelo M. DiGeorge, actualmente con una prevalencia de 1 por cada 4000 nacidos vivos (14). Es un trastorno que implica dismorfogénesis en la tercera y cuarta bolsa faríngea, esto se da por la microdelecciones en la secuencia de ADN en la región 22q11.2. Se caracteriza por una hipoplasia o aplasia tímida y paratiroidea lo que ocasiona defectos en las células T de forma parcial o completa, el lactante con este síndrome presenta hendiduras faciales en la línea media, una mandíbula pequeña y retraída, hipertiroidismo, manifestaciones cardíacas congénitas y retraso en el desarrollo.

3.1.5. Enfermedades de desregulación inmune

son un grupo de patologías con un defecto en la tolerancia inmune la patología más representativa es el síndrome IPEX

3.1.5.1. Síndrome de inmunodesregulación IPEX: se caracteriza por la mutación del gen FOXP3 encargado de regular el desarrollo y función de las células reguladoras, si se altera ocasiona que el sistema inmune responda de manera exagerada, la clínica presenta problemas en piel e infecciones, endocrinopatías, enteropatías

3.1.5.2. Defectos del número y/o función fagocítica: se caracteriza por defectos en el número como neutropenia grave o función de las células fagocíticas, sus manifestaciones clínicas son variadas, incluye la enfermedad granulomatosa crónica o la linfocitosis hemofagocítica familiar

3.1.5.3. Enfermedad granulomatosa crónica: esta IDP se caracteriza por defecto en las células fagocíticas de la inmunidad innata, generada por mutaciones ligadas al cromosoma X como autosómicas dominantes o recesivas, debido a la incapacidad de producir NADPH-oxidasa (complejo multiproteico) que activa el transporte de electrones y la formación de reactivos de oxígeno altamente tóxicos, es decir la ausencia de radicales de oxígeno permite la supervivencia de los microorganismos fagocitados.

3.1.6. Defectos en la inmunidad innata:

se caracteriza por la presencia de alteraciones del sistema inmune, entre ellas destacan los defectos de la vía Toll-Like receptor, los defectos de TLR3 se asocian a infecciones por virus herpes a nivel del sistema nervioso central, el déficit de quinasa 4 asociada al receptor de la interleucina 1 (IRAK-4) y déficit de proteína 88 de respuesta primaria de diferenciación mieloide (MyD88) con infecciones piógenas

3.1.7. Deficiencias del complemento:

Los defectos de los primeros factores de la vía clásica se manifiestan principalmente como fenómenos autoinmunes, mientras que en los defectos de los últimos factores de esta vía y los de la vía alterna predominan las infecciones recurrentes, especialmente por bacterias encapsuladas, las deficiencias de C1q, C1r, C4, C2, C3, C5, C6, C7 o C8 pueden manifestar rash,

artritis, glomerulonefritis o vasculitis. En algunos casos se ha podido documentar incluso la presencia de anticuerpos antinucleares. Estas deficiencias dan lugar a la opsonización, la fagocitosis y la lisis defectuosas de los microorganismos patógenos y a una eliminación inadecuada de los complejos antígeno-anticuerpos.

3.1.7.1. Trastornos autoinflamatorios: manifiestan episodios inflamatorios recurrentes a nivel del sistema inmune, entre las entidades más frecuentes a tener presentes están la fiebre mediterránea familiar, el síndrome PFAPA⁴⁴ y el grupo de criopirinopatías (15).

3.1.8. *Calidad de Vida*

Es un término popular que expresa un sentido global de bienestar, incluyendo aspectos de felicidad y satisfacción con la vida como un conjunto (16). La satisfacción con la vida es una evaluación personal de la calidad de las experiencias propias y se relaciona con un sentimiento personal de bienestar o de felicidad (17), asimismo la satisfacción con la vida resulta de la influencia de una variedad de factores, incluyendo las experiencias y expectativas de los individuos (16). Además de los factores internos y externos que influyen en la felicidad, también hay influencias psicológicas, como nuestras aspiraciones, comparaciones sociales y adaptación (17).

El PedsQL (Cuestionario de Calidad de Vida Pediátrica) es un instrumento, utilizado para evaluar la calidad de vida en niños y adolescentes, que integra escalas básicas genéricas y módulos específicos de enfermedades en un solo sistema de medición (18). Hoy en día existen diferentes versiones y módulos adaptados a distintas condiciones y aspectos de la calidad de vida pediátrica. Ha sido validado y utilizado en diversos estudios para evaluar su fiabilidad y utilidad.

La medición de Calidad de vida en la edad pediátrica, representa un reto para mantener una adecuada sensibilidad por lo tanto, los instrumentos deben adaptarse, y se debe tener en cuenta que los niños dependen de su familia por lo que es importante también evaluar la calidad de vida desde el punto de vista del cuidador, actualmente se conoce dos enfoques en el estudio de calidad de vida en las IDP, la primera corresponde a evaluar la calidad de vida de las personas con IDP y compararlas con individuos sanos o con otras enfermedades crónica, el segundo enfoque compara la calidad de vida con distintas modalidades de tratamientos.

Se conoce que el PedsQL se desarrolló en 1998 en Estados Unidos, es un instrumento que contiene las dimensiones básicas de la Salud como la función física, función emocional, función social, función escolar y la valoración de bienestar por parte de los padres, *Apropiado para el desarrollo* (de 2 a 18 años; autoinformes del niño a partir de 5 a 18 años e informes de apoderado o padres. Es válida ya que distingue entre niños sanos y niños con condiciones de salud agudas y crónicas; distingue la gravedad de la enfermedad dentro de una condición de salud crónica y sensible al cambio clínico a lo largo del tiempo (18).

Salud física se refiere al bienestar del cuerpo y al óptimo funcionamiento del organismo de una persona, La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la salud como un estado de bienestar que va más allá de la ausencia de enfermedades y que incluye el bienestar físico, mental y social (19).

El estado emocional es la condición en la que se encuentra una persona en términos de sus emociones y sentimientos en un momento determinado. Es una respuesta compleja y subjetiva a una situación percibida que puede generar una respuesta fisiológica y conductual (20).

Las actividades sociales son interacciones que se llevan a cabo entre personas con el objetivo de compartir intereses, participar en actividades conjuntas y establecer relaciones. Estas actividades pueden variar ampliamente y abarcar diferentes ámbitos de la vida social, como el deporte, la cultura, el voluntariado y la vida comunitaria (21).

El bienestar es definido por la RAE como un estado de satisfacción y equilibrio en diferentes aspectos de la vida de una persona. Aunque puede haber variaciones en la definición exacta, en general, el bienestar implica experimentar un estado de salud física, mental, emocional y social óptimo (22).

En el año 2004 se comparó la calidad de vida de 36 niños y adolescentes de 4 a 18 años con IDP con la de 36 niños y adolescentes con artritis idiopática juvenil (AIJ) y con la de 36 niños y adolescentes sanos, en este estudio se aplicó el cuestionario de calidad de vida (CHQ-PF50) a los cuidadores y no a los niños, se encontró que la calidad de vida de los niños con IDP era más baja debido a que los padres de este grupo percibían mayores limitaciones y menor salud con respecto a los padres de los niños con AIJ. El CHQ es un cuestionario creado en 1996 que permite evaluar la calidad de vida de niños y adolescentes entre 10 a 18 años, el número de ítems varía de 28 a 87 y están distribuidos en 11 dimensiones que incluyen función física, rol social-físico, percepción de salud, dolor, rol social-emocional, rol social, comportamiento, autoestima, salud mental, comportamiento general, actividades familiares y cohesión familiar (23). En Italia el año 2008 se comparó la calidad de vida de 25 niños y adolescentes con agammaglobulinemia ligada al X, con la calidad de vida de niños con enfermedades reumáticas, donde se aplicaron el cuestionario de calidad de vida (PedsQL), tanto a los padres o cuidadores como a los niños directamente (23). Es importante resaltar que existen pocos estudios acerca de calidad de vida en los niños, sin embargo, se cuenta con 10 instrumentos para la valoración de

calidad de vida en niños y adolescentes. El Peds-QL ya que es una fácil y rápida de aplicar, además tiene módulos para niños más pequeños en comparación con el CHQ (24).

Tabla 2.

Instrumentos de valoración de la calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes.

INSTRUMENTO	CREACIÓN DEL INSTRUMENTO	RANGO DE EDADES	DIMENSIONES	NO. ÍTEMS
PedsQL	Estados Unidos en 1998	2 a 18 años	Función Física, Función Emocional, Función Social y Función Escolar.	23
KIDSCREEN	Desarrollado simultáneamente en 13 países europeos entre 2001 y 2004	8 a 18 años	Bienestar Físico, Bienestar Psicológico, Autonomía, Relación con los Padres, Amigos, Apoyo Social y Entorno Escolar.	Varía de 10 a 52
CHQ (Child Health Questionnaire)	Estados Unidos en 1996	10 a los 18 años	Función Física, Rol Social-Físico, Percepción de Salud, Dolor, Rol Social-Emocional, Rol Social Comportamiento, Autoestima, Salud Mental, Comportamiento General, Actividades Familiares y Cohesión Familiar.	Varía de 28 a 87
KINDL (Fragebogen zur Lebensqualität von Kindern and Jugendlichen)	Alemania en 1998	3 a 17 años	Bienestar Físico, Bienestar Emocional, Actividades Cotidianas y Bienestar Social.	24
MOSSF	Desarrollado en Estados Unidos en los inicios de la década de los noventa	Adolescentes mayores de 13 años	Función Física, Desempeño Físico, Dolor Corporal, Salud General, Vitalidad, Función Social, Desempeño Emocional y Salud Mental.	Varía entre 8 y 36
AUQUEI (Autoquestionnaire Qualité de VieEnfant-Imagé)	Desarrollado originalmente en 1997	4 a 12 años	Vida familiar, Vida social, Actividades (colegio y tiempo libre) y Salud.	27
CHIP (Child Health and Illness Profile)	Desarrollado originalmente en 1993	11 a 17 años	Bienestar, Satisfacción, Enfermedades, Funciones, Resistencia y Riesgos.	188
CHIP (Child Health and Illness Profile)	Desarrollado originalmente en 2001	6 a 11 años	Bienestar, Satisfacción, Funciones, Resistencia y Riesgos.	45
EQ-5D-Y	Desarrollado originalmente en 2003	8 a 18 años	Movilidad, Autocuidado, Actividades habituales, Dolor/malestar y Ansiedad/depresión.	5

VSP-A (Vécu et Santé Perçue de l'Adolescent)	Desarrollado originalmente en 2000	11 a 17 años	Bienestar psicológico, Energía- vitalidad, Relaciones con los amigos/as, Relaciones con los padres, Tiempo libre/ocio y Colegio.	4
--	--	--------------	--	---

Fuente: Jaimes ML, Fajardo S, Mejía CN, Rojas LC, Gallo LM, León NR. Percepciones de padres o
acudientes sobre la salud y calidad de vida de sus hijos adolescentes escolarizados. MED Univ Auton
BUCARAMANGA [Internet]. 2019 [cited 2023 Jul 30];21 (3):314–33. Available from:
<https://doi.org/10.29375/01237047.2736> (25).

En una revisión sistemática donde se analizó las características de los instrumentos utilizados para medir calidad de vida en niños se concluyó que el "Pediatric Quality of Life Inventory" (PedsQL) tiene validez y confiabilidad aceptables y que su sensibilidad al cambio es buena, ya que es uno de los mejores instrumentos disponibles ya que permite evaluar a niños de 2 a 18 años, también incluye una versión para niños y otra para padres por lo que permite evaluar ambas perspectivas, además de que existe una versión en idioma español validada para México (26).

3.1.9. Diagnóstico

Se basa en la historia clínica, examen físico y la historia familiar, ya que no es de rutina solicitar pruebas inmunitarias que permitan determinar el grado de inmunodeficiencias humoral o celular.

3.1.9.1. Diagnóstico prenatal: se puede realizar detección de IDP utilizando estudios de biología molecular en muestras de vellosidades coriónicas, células amnióticas cultivadas o muestra de sangre fecal tomados por biopsia entre la octava y décima semana gestacional (27).

3.1.9.2. Detección del estado portador: se refiere a la identificación de

mutaciones en los progenitores de un paciente determinado. Estos estudios moleculares y/o genéticos permiten reconocer mutaciones en los cromosomas X de las mujeres o en los alelos de los cromosomas somáticos de mujeres y hombres (28).

3.1.9.3. Diagnóstico de inmunodeficiencia primaria: La gran heterogeneidad clínica e inmunológica de las IDP dificulta el diagnóstico, sin embargo el diagnóstico temprano y preciso facilita una intervención rápida que disminuye la morbilidad y la mortalidad, la gran mayoría se diagnostica con una correcta historia clínica, examen físico completo, hemograma con recuento diferencial de células sanguíneas y la determinación de inmunoglobulinas plasmáticas (IgG, IgM e IgA): para evaluar principalmente hipogammaglobulinemia.

Dos pruebas diagnósticas, importantes son la citometría de flujo y el panel genético, son fundamentales para el diagnóstico definitivo de la mayoría de las inmunodeficiencias, en el primer caso, la citometría de flujo sirve para confirmar el diagnóstico de la Agammaglobulinemia ligada a X, Síndrome de Wiskott-Aldrich, Síndrome de Hiper IgM, Deficiencia de adhesión leucocitaria y Deficiencia de interferón (8).

Para el tratamiento de pacientes diagnosticados con IDP existen opciones que pueden mejorar su esperanza y calidad de vida. Entre ellas, se destacan el uso de inmunoglobulina humana y el trasplante de precursores hematopoyéticos (6).

4. Antecedentes

Las Inmunodeficiencias Primarias (IDP) son un grupo de enfermedades genéticas caracterizadas por defectos en el sistema inmune. Estas enfermedades son de origen genético dominante y algunas recesivas ligadas al cromosoma X. Estas alteraciones pueden afectar diferentes componentes del sistema inmunológico, como las células de la inmunidad innata y adaptativa o las moléculas que hacen parte de la respuesta inmune humoral. Estas condiciones se heredan de forma autosómica dominante y autosómica recesiva, ligada al cromosoma X, y se han descrito alrededor de 430 entidades diferentes de IDP, clasificadas en nueve grupos principales (29).

Las Inmunodeficiencias Primarias (IDP) constituyen un grupo amplio y diverso de más de 300 enfermedades. Según el Comité de Clasificación de Inmunodeficiencias Primarias de la Unión Internacional de Sociedades de Inmunología (IUIS), se han identificado ocho grupos principales (nueve si consideramos las fenocopias de IDP), los cuales se clasifican con base a las características clínicas e inmunológicas de cada enfermedad. Las IDP más comunes son las de tipo humoral, que representan aproximadamente el 50-60% de los casos. Le siguen las deficiencias combinadas, ya sean asociadas a síndromes o no (20-25%), las deficiencias de fagocitos (5-10%) y las deficiencias del sistema del complemento (5%) (15).

Este grupo de enfermedades comenzaron a ser objeto de estudio en 1952, cuando Ogden Bruton describió y estudió la primera IDP conocida como agammaglobulinemia ligada al cromosoma X. Investigaciones posteriores revelaron que la causa subyacente de esta enfermedad reside en una mutación en el gen BTK (Tirosina Quinasa de Bruton). Este descubrimiento ha sido de vital importancia para comprender los mecanismos genéticos que contribuyen a las IDP,

y ha abierto nuevas oportunidades en el diagnóstico y tratamiento de estas condiciones médicas (30).

La prevalencia de las IDP varía, pero se estima que afectan a alrededor de 1 de cada 1.000 a 1 de cada 5.000 nacidos vivos. El diagnóstico y registro de los casos de IDP representan un desafío para muchos países de Latinoamérica, debido a su variedad clínica. (3) La Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID) ha registrado 79 casos de IDP en Ecuador y 9.054 casos en toda Latinoamérica hasta abril del 2022. Estas cifras resaltan la importancia de una mayor conciencia y atención a estas enfermedades para mejorar el diagnóstico temprano y el manejo adecuado de los pacientes (1).

Durante el siglo XX se realizaron varios estudios que buscaron caracterizar epidemiológicamente las IDP para ciertas regiones del mundo, por ejemplo, en el condado de Olmsted, Minnesota, se analizó desde enero de 1976 hasta diciembre de 2006, la incidencia, las tendencias a lo largo del tiempo, la presencia de enfermedades comórbidas y las tendencias en el manejo de las IDP. Se diagnosticaron 158 nuevos casos de IDP, y se observó un aumento significativo de casi 5 veces más en la incidencia de estas enfermedades a lo largo de las décadas (31). En África en 1998, se llevó a cabo un proyecto en Marruecos para estudiar las características epidemiológicas, etiológicas y clínicas de las IDP. Este proyecto tuvo una duración de 15 años y logró identificar a 421 pacientes. Los hallazgos revelaron que había una alta frecuencia de consanguinidad entre los padres. Además, se determinó que aproximadamente el 27,4% de los pacientes presentaban síndromes bien definidos de inmunodeficiencia. La forma más común de inmunodeficiencia primaria (IDP), con un porcentaje del 22,7%, correspondía a deficiencias de anticuerpos (32).

En el año 1999 se llevó a cabo en Noruega el primer estudio sobre las IDP, con el objetivo de analizar su comportamiento epidemiológico en niños y adultos. Con una población de aproximadamente 4.45 millones de habitantes, los resultados revelaron que la prevalencia de las IDP en Noruega el 1 de febrero de 1999 era de 6.82 por cada 100,000 habitantes. Entre las diferentes categorías de IDP, se observó que la deficiencia de Anticuerpos era la más frecuente, representando el 50.8% de los casos, seguida de las deficiencias de complemento con un 21.0%. Además, se encontró que las inmunodeficiencias combinadas se presentaron en un 12.4% de los casos. Por otro lado, los trastornos de fagocitos fueron identificados como las IDP menos frecuentes, abarcando un 6.7% de los casos registrados en el estudio (33).

En un estudio realizado en Singapur durante 1990 y 2000 se observaron antecedentes familiares de IDP en siete pacientes. Las infecciones bacterianas recurrentes del tracto respiratorio fueron la manifestación clínica más frecuente, se describió la deficiencia de anticuerpos como la forma más común de IDP (34). La situación de las IDP en América Latina no ha recibido el reconocimiento adecuado debido a la falta de actualización de los datos epidemiológicos regionales. Uno de los últimos estudios importantes realizado en la región fue llevado a cabo por el Grupo Latinoamericano de Inmunodeficiencias Primarias (LAGID) en 2007. Este estudio identificó un incremento en el número de casos registrados de IDP en comparación con el informe previo presentado en 1998. Se encontró que la deficiencia de anticuerpos era la forma más común de inmunodeficiencia primaria, representando el 53,2% de los casos reportados (35).

Es fundamental comprender que no es suficiente solo conocer y caracterizar las IDP, sino que también es crucial evaluar la calidad de vida de los pacientes afectados. A medida que el diagnóstico de IDP sigue en aumento, como se ha evidenciado, es esencial tener en cuenta el

impacto que estas enfermedades tienen en la vida cotidiana de los individuos. La evaluación de la calidad de vida permite comprender cómo afectan las IDP a diversos aspectos, como la salud física, el bienestar psicológico, las relaciones sociales y la capacidad para llevar una vida normal. Esto proporciona información valiosa para desarrollar intervenciones y estrategias que aborden de manera integral las necesidades y los desafíos que enfrentan estos pacientes, mejorando así su calidad de vida y su bienestar global.

En un esfuerzo por comprender mejor qué factores afectan la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS), en California se llevó a cabo un estudio en 2015. En dicho estudio, se utilizaron el Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) y el Child Health Questionnaire (CHQ-PF50) como instrumentos estandarizados para medir la CVRS. El grupo de investigación comparó la CVRS de los pacientes con IDP con la de controles normales y pacientes con otras enfermedades crónicas. Los resultados revelaron que los pacientes con IDP obtuvieron puntuaciones significativamente más bajas en varios de los instrumentos en comparación con los controles normales. Al profundizar en el análisis de los factores que afectan la CVRS, se observó que se pueden realizar ajustes en la terapia para maximizar el bienestar del paciente y minimizar el impacto de la enfermedad en su funcionamiento diario. La satisfacción del paciente involucra, en última instancia, una combinación de factores clínicos y preferencias individuales del paciente (36)(37).

Durante el período comprendido entre junio de 2004 y enero de 2006, se reclutaron un total de 25 pacientes con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (XLA) que eran integrantes de la Red Italiana de Inmunodeficiencias Primarias. Según los informes de los niños, se encontró que aquellos con agammaglobulinemia ligada al cromosoma X tenían un puntaje total de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) más bajo en comparación con niños

sanos ($75,8 \pm 13$ frente a $86,8 \pm 9,5$; $p = 0,000$). Además, la salud física de XLA fue significativamente mejor que la de los niños con enfermedades reumáticas. Esto probablemente se deba a las diferentes características clínicas de estas dos condiciones crónicas que podrían influir en la percepción de la calidad de la salud física de los niños (38).

Hay varias direcciones potenciales para futuras investigaciones. La evaluación de la CVRS es una medida de resultado importante del bienestar y el funcionamiento del niño y la familia. La evaluación de los problemas emocionales, especialmente los síntomas de ansiedad, debe ser un procedimiento de rutina para todo niño con IDP, junto con los resultados de laboratorio, los valores de función pulmonar y otros resultados (39). Además, se necesitan más estudios con muestras más grandes de niños con tipos de trastornos inmunitarios clínicamente similares, seguidos de una investigación de diferentes factores sociodemográficos y clínicos, como la gravedad y la duración de la enfermedad, la duración de la terapia con inmunoglobulina intravenosa, la edad en la primera hospitalización, la edad en la primera infección, la edad al establecer el diagnóstico y la ocurrencia de complicaciones, con el fin de identificar los factores de riesgo para la mala CVRS. Finalmente, también es necesario considerar la ansiedad y los síntomas depresivos de forma independiente y como condiciones comórbidas, pero también los problemas de comportamiento en correlación con la función física y el estado de salud, y el funcionamiento general y el bienestar en la IDP.

5. Objetivos

5.1.Objetivo General

Describir la calidad de vida de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias que han recibido atención en el servicio de inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo (HUHMP).

5.2.Objetivos Específicos

- Analizar las características sociodemográficas de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias.
- Evaluar las características clínicas de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias.
- Determinar de acuerdo al cuestionario PedsQL 4.0 el nivel de salud física, social y escolar en relación con la calidad de vida de los pacientes pediátricos con las inmunodeficiencias primarias.
- Evaluar la salud emocional y el bienestar percibido por los pacientes pediátricos con las inmunodeficiencias primarias.

6. Metodología Propuesta

6.1.Tipo De Estudio

La presente investigación se llevará a cabo mediante un estudio observacional de tipo descriptivo y ambispectivo.

6.2.Periodo de Estudio

El presente estudio será ejecutado durante un periodo continuo de tiempo comprendido desde 1 de Diciembre de 2023 hasta el 31 de Marzo de 2024.

6.3.Población y Muestra

6.3.1. Población

6.3.1.1. Criterios de inclusión:

- Pacientes menores de 18 años, con diagnóstico confirmado de inmunodeficiencia primaria basado en criterios clínicos y/o pruebas de laboratorio.
- Los pacientes deben estar recibiendo atención médica y seguimiento por parte del servicio de inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo.

- Los pacientes deben tener la capacidad de responder cuestionarios sobre su calidad de vida o, en el caso de pacientes muy jóvenes o con discapacidades, sus cuidadores deben proporcionar información precisa sobre la calidad de vida del niño.

6.3.1.2. Criterios de exclusión:

- Pacientes que se encuentren en una situación clínica inestable, como en la fase aguda de una infección o en la etapa de diagnóstico y tratamiento inicial.
- Pacientes que presenten otras enfermedades congénitas, genéticas o adquiridas.
- Los pacientes cuyos datos no puedan ser recopilados de manera completa serán excluidos del análisis.

6.3.2. *Tamaño Muestral y Muestreo*

La muestra de estudio estará compuesta por todos los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias que cumplan con los criterios de inclusión y sean atendidos en el servicio de consulta externa de Inmunología del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo hasta 1 de marzo de 2024, es decir será una muestra por conveniencia. En este caso, la muestra será considerada equivalente a la población total, ya que se incluirán a todos los pacientes que cumplan con los requisitos establecidos para participar en la investigación durante el periodo de tiempo establecido.

6.4.Técnicas e Instrumentos de Recolección de Información

Con previa autorización del comité de ética, la información de los pacientes se recolectarán mediante los datos entregados por el asesor, inmunólogo y alergólogo de la investigación (desde tal fecha hasta la fecha, además de los datos en los archivos de historias clínicas, y se tomarán aquellos en edades pediátricas con diagnóstico de inmunodeficiencia primaria. Una vez se obtenga el listado de pacientes participantes, se buscarán sus números telefónicos y se procederá a llamar a los pacientes o sus cuidadores en el horario que el informante refiere como disponible.

Al momento de realizar la entrevista telefónica presentación del investigador y el objetivo de la llamada para obtener su consentimiento verbal de su deseo de participar en el presente estudio; si el paciente o cuidador posee los medios para realizar la firma del consentimiento informado vía virtual, se le enviará el documento para que éste lo revise y acceda de forma voluntaria. Si el paciente o cuidador no presenta los medios necesarios, se realizará un acuerdo mutuo para el encuentro de manera presencial, en la cual los investigadores elaborarán una ruta según la ubicación de los pacientes o cuidadores con el fin de desplazarnos a todos los lugares designados para el encuentro y obtener la firma del consentimiento.

Una vez se posea el acercamiento con el paciente pediátrico, se evaluará su capacidad de responder adecuadamente el cuestionario de acuerdo a su nivel de madurez y comprensión. Si este es el caso, se procederá a realizar el asentimiento informado.

Tras adquirir el consentimiento, se continuará explicando la metodología de la entrevista, y se llevará a cabo el diligenciamiento del instrumento creado por los investigadores para los

cuidadores del paciente donde se evalúa algunos síntomas clínicos y características sociodemográficas (ver anexo 1).

Posteriormente se implementará el instrumento validado PedsQL (ver anexo 2) mediante un cuestionario de aproximadamente 15 minutos de duración, con preguntas categorizadas en 4 módulos a las que el paciente, si posee la capacidad, deberá responder como se le es indicado inicialmente; o sino el cuidador deberá responder en su respectivo formato. Este cuestionario se diligenciará de forma virtual si es posible; dado el caso en que no se logre, se tendrán impresas las preguntas para no presentar barreras al momento de la entrevista.

Una vez recolectada la información, para ciertos datos específicos requeridos por los investigadores, se acudirá a las historias clínicas de dichos pacientes, dadas por el software Índigo en las instalaciones del Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo. Para ello, se descargarán todas las epicrisis que posea el paciente en la base de datos, y se almacenarán de forma segura por los integrantes del estudio; Terminada La búsqueda de las historias clínicas se realizará el diligenciamiento del instrumento creado por el equipo investigador (ver anexo 3) para conocer la clínica de los participantes antes, durante y después del diagnóstico de su enfermedad.

6.4.1. Instrumento

Para el presente estudio, se utilizará el cuestionario PedsQL 4.0. Dicho cuestionario mide la calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes sanos y aquellos con enfermedades agudas o crónicas, y se utilizará el formato genérico (pues también posee módulos para patologías específicas) teniendo en cuenta las dimensiones de la salud determinadas por la OMS, al igual que el rol funcional del sujeto. Los módulos que presenta son: físico, emocional,

social y académico. Esta herramienta ha sido validada en diferentes países de distintos idiomas, y en Colombia fue validada en 2016 por Vélez. C, et.al gracias a un estudio realizado en 5 ciudades diferentes, analizando sus propiedades psicométricas mediante el modelo Rasch (40). Adicionalmente a esto, se aplicará un cuestionario que determine factores asociados directamente a la patología del paciente. Los instrumentos se utilizarán mediante la aplicación de Formularios de Google Drive y se diligenciará por parte de los entrevistados, según las respuestas dadas por los pacientes vía telefónica o presencial dependiendo de la disponibilidad del entrevistado.

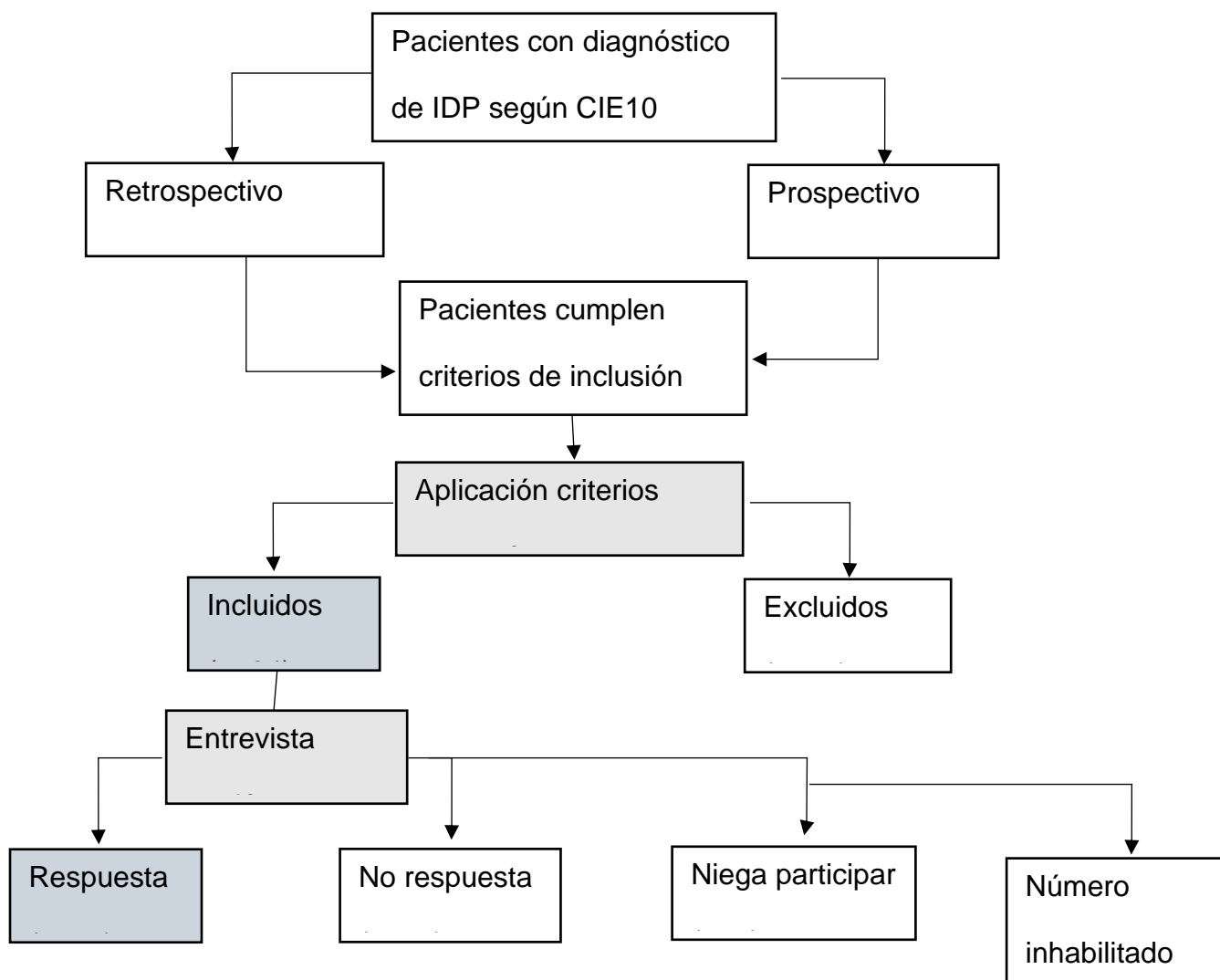


Tabla 3.*Instrumento*

Objetivo	Variable Estudio	Definición Conceptual	Definición Operacional	Indicador	Tipo Variable	Escala de Medición
Analizar las características	Inmunodeficiencias primarias	Son condiciones primarias que	Paciente con uno de los siguientes	Nombre de inmunodeficiencia primaria:	Cualitativa	Nominal

cas sociodemo gráficas de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en el Hospital Universitario Hernando Moncalean o Perdomo	se presentan desde el nacimiento o se heredan, y se caracterizan por disminuir respuesta inmunológica humoral y celular contra diversos microorganismos, lo que conlleva una susceptibilidad a las infecciones.	diagnósticos : Inmunodeficiencia combinada grave, Síndrome de Wiskott-Aldrich, inmunodeficiencia variable común, Deficiencia de inmunoglobulina A, Agammaglobulinemia ligada a X, Síndrome de hiper-IgM, Deficiencia de adenosina deaminasa, Síndrome de Di George, Inmunodeficiencia con hiper-IgE autosómica dominante, Ataxia-telangiectasia, déficit de adhesión leucocitaria, defectos del complemento	_____		
Edad	“Período de tiempo transcurrido desde el nacimiento de una persona hasta el momento presente”	Edad en años transcurridos desde la fecha de nacimiento hasta la fecha de recolección de datos	Años y/o meses: _____	Cuantitativa Discreta	Razón
Sexo	“Características biológicas	Sexo referido por	Masculino / Femenino	Cualitativa	Nominal

		que se determinan por los cromosomas sexuales”	el registro civil o tarjeta de identidad del paciente		dicotómica	
	Procedencia	“Lugar de origen o procedencia de una persona”	Zona referida por el paciente en la entrevista	Urbana / Rural	cualitativa	Nominal
	Municipio	“Entidad territorial y administrativa que forma parte de una división político-administrativa en un país”	Municipio referido por el paciente en la entrevista.	Nombre del municipio: _____	cualitativa	Nominal
	Estrato	“Estudio socioeconómico o realizado por las autoridades locales o empresas de servicios públicos, en el cual se evalúan factores como el nivel de ingresos, la calidad de la vivienda y la ubicación geográfica”	Definido por el paciente de acuerdo con sus conocimientos o sobre su condición socioeconómica	– Estrato 1 – – Estrato 2 – Estrato 3 – Estrato 4 – Estrato 5 – Estrato 6 -Sin información -No sabe/No responde	Cualitativa politómica	Ordinal
Evaluar las características clínicas de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en el Hospital Universitario Hernando Moncaleán	Infecciones asociadas	“Conjunto de patologías que afectan al individuo con IDP debido a la debilidad de su sistema inmune”	Paciente con uno o más de los siguientes diagnósticos : Infecciones recurrentes (bacteriana, vírica, fúngica, parasitarias), enfermedades de tracto respiratorio, enfermedades	Nombre de la infección: _____	Cualitativa politómica	Nominal

o Perdomo		autoinmunes, enfermedades del sistema gastrointestinal, enfermedades hematológicas.			
Primera consulta	“La primera vez que una persona acude a un servicio en el que se escucha con atención, se determina qué es lo que le preocupa y se realiza un diagnóstico detallado para indicar con seguridad la solución más adecuada.”	Fecha de primera historia clínica realizada al paciente en su consulta	Fecha: _____	Cuantitativa Discreta	Razón
Fecha de diagnóstico	“Momento en el cual el profesional de la salud identifica una enfermedad o el estado del paciente con la ayuda de varias herramientas que permiten definir su cuadro clínico”	Fecha en la que por primera vez aparece como diagnóstico “inmunodeficiencia primaria” en historia clínica del paciente	Fecha: _____	Cuantitativa Discreta	Razón
Secuelas	“Consecuencias o resultado de una enfermedad o de un procedimiento médico con una patología intercurrente, que aparece	Referida por el paciente o documentada en la historia clínica	Nombre de complicación: _____	Cualitativo	Nominal

		espontáneamente con una relación causal más o menos directa con el diagnóstico o el tratamiento aplicado.”				
Determinar el nivel de salud física, social y escolar en relación con la calidad de vida de los pacientes pediátricos con las inmunodeficiencias primarias en el Hospital Universitario Hernando Moncaleán o Perdomo	Salud física y actividades	“La salud física es el bienestar del cuerpo y el óptimo funcionamiento del organismo, que se encuentran en buen estado físico, mental, emocional” “La actividad física es cualquier movimiento corporal producido por los músculos esqueléticos, con el consiguiente consumo de energía”	Según padre o paciente considera que, en el último mes, ha sido un problema: - Caminar - Correr - Participar en juegos activos o hacer ejercicio - Coger objetos pesados - Bañarse - Ayudar a recoger sus juguetes - Tener dolor - Sentirse cansado/a	Nunca Casi nunca A veces A menudo Casi siempre	Cualitativa politómico	Nominal
	Actividades sociales	“la relación que se produce entre las personas que viven en un mismo lugar”	Según padres o paciente: en el último mes, hasta qué punto las siguientes cosas han sido un problema para su hijo/a... - Jugar con otros niños (o niñas) - Los otros niños (o niñas)	Nunca = 0 Casi nunca=1 A veces=2 A menudo=3 Casi siempre=4	Cualitativa politómico	Nominal

			no quieren jugar con él/ella -Los otros niños (o niñas) se burlan de él/ella -Poder hacer las mismas cosas que otros niños (o niñas) de su edad -Seguir el ritmo de los otros niños (o niñas) cuando juega con ellos/as			
Actividad escolar		“todas aquellas tareas programadas por los educadores y estudiantes, ya sea en forma individual o grupal, dentro o fuera del aula de clases, con el fin de lograr los objetivos de la materia.”	Según padres o paciente: en el último mes, hasta qué punto las siguientes cosas han sido un problema para su hijo/a... -Prestar atención en clase - Olvidar cosas -Acabar todas las tareas del colegio -Perder clase por no encontrarse bien -Perder clase por tener que ir al médico o al hospital	Nunca Casi nunca A veces A menudo Casi siempre	Cualitativa politómico	Nominal
Evaluar la salud emocional y el bienestar percibido por los pacientes pediátricos con las	Estado emocional	“Son aquellas emociones primarias que involucran la intervención del pensamiento”	Según padres o paciente: en el último mes, hasta qué punto las siguientes cosas han sido un problema para su hijo/a... -	Nunca = 0 Casi nunca=1 A veces=2 A menudo=3 Casi siempre=4	Cualitativa politómico	Nominal

inmunodeficiencias primarias en el Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo	Bienestar	“Estado en el que una persona puede realizar sus propias habilidades y puede hacer frente a factores que pueden perturbarla”	Tener miedo -Sentirse triste -Enfadarse -Tener dificultad para dormir -Estar preocupado/a	Según padres o paciente: en el último mes, cuánto le parece que su hijo/a... -Se siente feliz - Se siente bien consigo mismo -Se siente bien con su salud -Obtiene el apoyo de familiares o amigos - Piensa que le sucederán cosas buenas -Piensa que su salud será buena en el futuro	Nunca Casi nunca Algunas veces Frecuentemente Casi siempre	Cualitativa politómico	Nominal
---	-----------	--	---	--	--	---------------------------	---------

7. Plan de Análisis

La información recolectada se llevará a análisis mediante el software estadístico PRISMA y se aplicarán estadísticas descriptivas e inferenciales. Para las variables cualitativas, se calculará la frecuencia absoluta y relativa, y proporciones. Para las variables cuantitativas, se utilizarán medidas de tendencia central como la media, mediana y moda. Para mayor comprensión de los resultados, se realizarán gráficas de barra, histogramas y tablas de los datos recolectados.

7.1.Tabulación de Datos

La información adjuntada será tabulada en Microsoft Office Excel 2013 © Microsoft Corporation de manera predeterminada por la aplicación Formularios de Google Drive, y posteriormente será revisada y ajustada por los investigadores.

8. Entidades Participantes y Tipo de Participación

- Universidad Surcolombiana, principal sede a nivel del departamento Huila, que forma profesionales que buscan solucionar los problemas latentes de la Región, comprometidos con la investigación.
- Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo, centro de salud es de carácter público que ofrece servicios de tercer y cuarto nivel, siendo el principal centro de referencia para los departamentos del Huila, sur del Tolima, Caquetá, Cauca y Putumayo

9. Resultados / Productos Esperados y Potenciales Beneficiarios

Tabla 4.

Potenciales beneficiarios

Resultado / Producto esperado	Indicador	Beneficiario
Documento trabajo de grado con resultados sobre la calidad de vida de los pacientes pediátricos con IDP que consultan al HUHMP	Un documento con resultados de la investigación acerca de la calidad de vida de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias	Institución participante: Hospital Universitario Hernando Moncaleano Perdomo de Neiva y personal asistencial, grupo investigador, Universidad Surcolombiana

Tabla 5.

Generación de nuevo conocimiento

Resultado / Producto esperado	Indicador	Beneficiario
Resultado de trabajo de grado	Artículo de investigación en proceso de aprobación en revista indexada	Comunidad científica, académica y grupo investigador

9.1. Impactos esperados a partir del uso de los resultados

Tabla 6.

Impactos esperados

Impacto Esperado	Plazo (años) después de finalizado el proyecto: corto (1 - 4), mediano (5 - 9), largo (10 o más)	Indicador Verificable	Supuestos*
Conocer la realidad de calidad de vida de los pacientes pediátricos con IDP que consultan al HUHMP en la unidad de inmunología	CORTO	Socialización de resultados de la investigación con personal académico.	Participación activa de los pacientes con diagnóstico de inmunodeficiencias primarias y de sus familias en el cuestionario
Generación de nuevas hipótesis y preguntas de investigación	MEDIANO	Proyecto de investigación con mayor rigor metodológico.	Llevará a planes de intervención con respecto a estos pacientes

Tabla 7.

Frecuencia de infecciones antes, durante y después del diagnóstico de IDP

Infecciones (n=34)	ANTES	DURANTE	DESPUÉS
Infecciones SNC	8.82% (3)	0% (0)	0% (0)
Oculares	5.88% (2)	0% (0)	2.34% (1)
Oído	11.76% (4)	2.34% (1)	11.76% (4)
TRS	20.53% (7)	8.82% (3)	23.53% (8)
TRI	35.29% (12)	26.47% (9)	29.41% (10)
TGI	29.41% (10)	8.82% (3)	26.47% (9)
Tracto urinario	17.65% (6)	2.34% (1)	26.47% (9)
Genitales	0% (0)	0% (0)	0% (0)
Piel y TB	17.65% (6)	2.34% (1)	11.76% (4)
CMV	11.76% (4)	2.34% (1)	2.34% (1)
EB	2.34% (1)	0% (0)	0% (0)

Tabla 8.

Frecuencia de infecciones antes, durante y después del diagnóstico de IDP

Áreas de infección (n=34)	Antes del diagnóstico	Al momento del diagnóstico	Después del diagnóstico
Tracto Respiratorio Inferior	35.29% (12)	26.47% (9)	29.41% (10)
Tracto Gastrointestinal	29.41% (10)	8.82% (3)	26.47% (9)

Tracto Respiratorio Superior	20.53% (7)	8.82% (3)	23.53% (8)
Tracto Urinario	17.65% (6)	2.34% (1)	26.47% (9)
Piel y Tejidos Blandos	17.65% (6)	2.34% (1)	11.76% (4)
Oído	11.76% (4)	2.34% (1)	11.76% (4)
Otros	29.41 % (10)	2.9% (1)	5.88% (2)

La mayoría de px presentaron infecciones recurrentes antes de su diagnóstico de IDP, de las cuales, aquella que tuvo más prevalencia fue las infecciones de tracto respiratorio inferior con un 35.29% con enfermedades como la neumonía de origen bacteriana

Seguida a esta patología, la 2 de mayor prevalencia son aquellas infecciones asociadas al tracto gastrointestinal con un 29.41% como gastroenteritis de origen bacteriano

Las infecciones de piel y tejidos blandos tuvieron una prevalencia igual a las infecciones de tracto urinario con un 17.65% cada una

Aquellas menos prevalentes fueron EB e infecciones oculares

Llama la atención que una de las infecciones más recurrentes en esta patología de IDP que es la otitis media aguda, no es tan prevalente

Para las infecciones al momento del diagnóstico, aquella de mayor prevalencia fueron igualmente infecciones de tracto respiratorio inferior con un porcentaje menor de 26.47%, seguido de infecciones de tracto respiratorio superior y gastrointestinales con 8.82% cada una

Se evidencia menor aparición de infecciones en este periodo de diagnóstico

Posterior al dx, se evidencia un incremento de neumonías de origen bacteriano para un total de 29.41% comparado al previo 26.47%. Lo cual se considera extraño ya que hay inicio de tto

Hubo asimismo un aumento de infecciones de tracto urinario y piel y tejidos blandos y de otitis

Antes y después del dx se evidencia la disminución de infecciones en la mayoría de áreas; sin embargo, hubo un incremento en algunas y la disminución no fue significativa como era lo esperado por la hipótesis, ya que se asocia a que en ese momento el px debió haber iniciado manejo

Tabla 9.

Secuelas en pacientes con inmunodeficiencias primarias

Secuelas (n=34)	Pacientes
Cognitiva	17.6% (6)
Limitación de la movilidad	8.8% (3)
Hipoacusia	8.8% (3)
Sistema respiratorio	5.9% (2)

10. Recursos

Tabla 10.

Humanos

Formación académica	Función dentro del proyecto
Estudiante de pregrado	Coinvestigador
Estudiante de pregrado	Coinvestigador
Estudiante de pregrado	Coinvestigador
Md alergólogo e inmunólogo	Investigador
Md Epidemiólogo salubrista	Asesor Metodológico

10.1. Financieros

Se ha estimado un presupuesto total de 32.190.000 pesos colombianos para la realización del presente proyecto, estos recursos se destinarán a cubrir los diversos costos asociados con la planificación, ejecución y finalización del proyecto. El presupuesto se ha elaborado teniendo en cuenta los diferentes aspectos del proyecto, incluyendo gastos relacionados con la adquisición del software Prisma, y el presupuesto de los diferentes equipos tecnológicos, así como otros costos adicionales relacionados a papelería y presupuesto para el trabajo de campo. Es importante mencionar que el presupuesto de 32.190.000 pesos colombianos es una estimación inicial y podría estar sujeto a ajustes según las necesidades y los imprevistos que surjan durante la ejecución del proyecto. Se buscará maximizar el uso de los recursos disponibles y buscar alternativas viables en caso de que se presenten desviaciones del presupuesto inicial.

11. Fuentes de Financiación

El presupuesto del proyecto se ha diseñado teniendo en cuenta los diversos aspectos que requieren recursos financieros. Los autores asumen la responsabilidad de cubrir todos los costos asociados, desde la planificación inicial hasta la presentación de resultados, esto incluye los gastos relacionados con la revisión de literatura, el diseño de la investigación, la capacitación del personal, la obtención de aprobaciones, la recopilación y el análisis de datos y la elaboración del informe final, así como los costos adicionales relacionados con la revisión, correcciones y presentación de resultados. El presente proyecto está sujeto a posible cofinanciación por parte de la Universidad Surcolombiana por medio de convocatorias internas de investigación, por ende, una vez sea apoyado por parte de la universidad, se le informará al comité de ética de esta novedad.

12. Consideraciones Éticas: Calidad de Vida de los Pacientes Pediátricos con Inmunodeficiencias Primarias en un Hospital del Sur Colombiano

De acuerdo con los principios establecidos en la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud, por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. En el presente proyecto prevalece el criterio del respeto a la dignidad humana y la protección de sus derechos y su bienestar.

Esta investigación tiene como consideración inicial la interacción directa de los investigadores con los sujetos investigados, debido a que la aplicación del cuestionario PedsQL 4.0 y la recolección de los datos será de forma presencial o mediante llamada telefónica con los pacientes y sus cuidadores, las preguntas que serán realizadas se encuentran en el Anexo 1. Las competencias de los investigadores están orientadas a reducir daños, teniendo en cuenta que el participante se establecerá como un ser anónimo en la presentación de los resultados.

Durante la materialización del proyecto, los investigadores respetarán los principios universales, como se describe a continuación:

12.1. Beneficencia

Los investigadores evaluarán cuidadosamente los riesgos potenciales y los beneficios esperados del estudio para los niños, buscando un claro balance en favor de los beneficios y los riesgos mínimos para los participantes. Si el paciente no posee la capacidad de responder el instrumento por algún compromiso emocional, la prueba concluirá en ese momento. El paciente

posteriormente tomará la decisión de si responde en otra oportunidad, o de si abandona el estudio.

12.2. No maleficencia

Los investigadores harán una evaluación exhaustiva durante el momento de la aplicación del cuestionario de calidad de vida PedsQL 4.0 a los sujetos de investigación con el fin de encontrar cualquier riesgo potencial y buscar la forma de mitigarlos, además, el estudio utilizará métodos y técnicas de investigación que sean apropiados para la edad, nivel de desarrollo y comprensión de los niños, evitando técnicas invasivas o estresantes que puedan causar malestar o ansiedad.

12.3. Autonomía

Los investigadores se asegurarán de obtener el consentimiento informado de los padres o tutores legales de los niños antes de incluirlos en el estudio. Además, buscarán el asentimiento de los niños mayores de siete años de acuerdo con su nivel de madurez y comprensión. Los investigadores utilizarán un lenguaje adecuado para la edad y nivel de comprensión de los niños al explicarles sobre el estudio, con el objetivo de asegurar la participación activa de los sujetos de investigación en la toma de decisiones relacionadas con su participación en el estudio, dentro de los límites de su comprensión y capacidad de elección. Asimismo, se informará a los participantes y a sus padres/tutores que tienen el derecho de retirarse del estudio en cualquier momento sin consecuencias negativas.

12.4. Justicia

Los investigadores seleccionaran a los sujetos de investigación para el estudio de manera equitativa, evitando cualquier forma de discriminación y garantizando que todos los niños elegibles tengan la oportunidad de participar. Además, se asegurarán de que los participantes seleccionados tengan igualdad de oportunidades para beneficiarse de los resultados de la investigación, independientemente de su origen socioeconómico, cultural u otros factores, y buscarán que los riesgos y cargas asociados con la participación en el estudio se distribuyan de manera equitativa y no caigan desproporcionadamente en ningún grupo de participantes. De igual manera cada paciente tiene la oportunidad de participar en el estudio de manera voluntaria sin que esto genere alteraciones en su tratamiento

Las personas que cumplan con los criterios de inclusión y selección conformarán el grupo de participantes finales y a quienes se les será aplicado el cuestionario PedsQL 4.0. según lo descrito en la sección de instrumentos de recolección de información. A continuación, se presentan los principales puntos éticos:

12.5. Alcance

El cuestionario PedsQL 4.0 evalúa la calidad de vida relacionada con la salud en niños y adolescentes, abarcando tanto aquellos en buen estado de salud como aquellos que enfrentan enfermedades agudas o crónicas. La evaluación de la calidad de vida se fundamenta en las dimensiones biológicas, físicas y psicosociales definidas por la Organización Mundial de la Salud (OMS), así como en el rol funcional del individuo. Los módulos del cuestionario

comprenden aspectos físicos, emocionales, sociales y académicos. Es importante tener en consideración que, en los casos en los que los niños dependan completamente de sus familias, se evaluará la calidad de vida desde la perspectiva del cuidador. Además, se ha diseñado un cuestionario adicional que identifica factores directamente asociados a la condición médica del paciente. Para recopilar los datos, se emplearán los formularios de Google Drive y serán completados por los entrevistadores, basándose en las respuestas proporcionadas por los pacientes y/o padres/tutores durante entrevistas presenciales o vía telefónica. El cuestionario será administrado a todos los participantes que cumplan con los criterios de inclusión y exclusión, garantizando equidad y transparencia en la evaluación de cada uno de los sujetos.

12.6. Costo – Beneficio

Conocer la calidad de vida de los pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en el Hospital Hernando Moncaleano Perdomo permite describir la evaluación de su calidad de vida, determinando su nivel de salud física, social y académica, además de evaluar su bienestar emocional. Este valioso conocimiento sobre un tema poco estudiado y mencionado en nuestra región proporcionará nuevas perspectivas sobre esta patología y contribuirá a mejorar la atención brindada a estos pacientes, asegurando así su bienestar y calidad de vida.

12.7. Riesgo

Según el artículo 11 de la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud de la República de Colombia, la aplicación del cuestionario PedsQL 4.0 establece esta investigación

con riesgo menor que mínimo debido al carácter ambispectivo de la investigación y la aplicación directa e indirecta del cuestionario de calidad de vida.

12.8. Confidencialidad de la Información

Los investigadores obtendrán el consentimiento informado de los participantes antes de recopilar cualquier información y se asegurarán de que los sujetos de investigación estén plenamente informados sobre cómo se utilizarán y protegerán sus datos. Los investigadores removerán cualquier información que pueda identificar directamente a un participante y asignarán códigos o identificadores anónimos para proteger su identidad. Además, limitarán el acceso a la información solo a personas autorizadas que necesiten conocerla para llevar a cabo el estudio, empleando sistemas de control de acceso y contraseñas seguras. Cuando ya no se necesite los datos obtenidos, los investigadores eliminarán de manera segura los datos de acuerdo con las políticas de retención de datos y la normativa de privacidad.

12.9. Afectación Emocional

Si durante la aplicación del cuestionario el sujeto de investigación tiene un cambio repentino de sus emociones los investigadores actuarán con sensibilidad y empatía, se les preguntará si desean continuar o pausar la aplicación del cuestionario, se aclarará la confidencialidad y el propósito del estudio, y se les ofrecerá apoyo y consuelo. Después del episodio, los investigadores revisarán y ajustarán el protocolo de investigación para abordar

posibles desencadenantes emocionales y garantizar que se aborde adecuadamente el bienestar de los participantes.

12.10. Población Vulnerable

El sujeto de investigación es un ser vulnerable, son pacientes menores de edad, es por ello por lo que la protección de sus derechos es de suma importancia para los investigadores. Con el objetivo de que la investigación tenga un alto nivel de ética y responsabilidad, los investigadores se comprometen a:

- Asegurarse de que las preguntas, el lenguaje y los procedimientos de la investigación estén adaptados a la edad y capacidad cognitiva de los niños para garantizar su comprensión y participación voluntaria.
- Proteger la privacidad de los niños garantizando que sus datos se mantengan confidenciales y anónimos.
- Diseñar y llevar a cabo la investigación de manera que se minimicen los riesgos de daño físico, emocional o psicológico a los niños.
- Brindar a los niños acceso a apoyo emocional y asesoramiento si surge alguna preocupación durante o después de su participación en la investigación.
- Educar a los niños sobre sus derechos como participantes en la investigación y promueve su participación informada y activa en el estudio.
- Obtener el consentimiento informado por escrito de los padres o tutores legales antes de involucrar a cualquier niño en la investigación, explicando claramente el propósito, los procedimientos, los riesgos y los beneficios del estudio.

- Realizar un asentimiento informado del niño, el cual sea apropiado y de acuerdo con la edad y madurez del niño, y que busque su consentimiento, para que el sujeto de investigación comprenda de manera adecuada el propósito del estudio y sus derechos.

12.11. Conflicto de interés

Los investigadores no refieren ningún conflicto de interés y se comprometen a mantener la imparcialidad y objetividad durante la realización del proyecto.

12.12. Impacto

Este proyecto tendrá un impacto significativo en la generación de nuevos conocimientos y será de gran relevancia para futuros investigadores. Estos podrán complementar nuestro estudio y crear estrategias que mejoren el reconocimiento temprano en pacientes con sospechas de inmunodeficiencias, así como perfeccionar las medidas terapéuticas para garantizar una mejor calidad de vida. Del mismo modo, el hospital obtendrá información actualizada sobre la situación de los pacientes con inmunodeficiencias primarias, lo que contribuirá a una atención más informada y eficaz.

JAIRO ANTONIO RODRÍQUEZ RODRÍQUEZ

FIRMA DEL INVESTIGADOR PRINCIPAL

Identificación: CC

Teléfono: 3165393070

Los coinvestigadores, identificados como aparece al pie de su firma, aceptan igualmente todos los puntos contenidos en este acuerdo.

Referencias bibliográficas

1. Paula A, Reyes A. Trabajo de titulación previo a la obtención de título de Médico Título : Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con Inmunodeficiencias primarias , Cuenca , 2020 . Carla Gabriela Terreros Farfán Directora : Dra . Claudia Rodas Espinoza Aseso. 2022;
2. Condino-Neto A, Espinosa-Rosales FJ. Changing the lives of people with Primary Immunodeficiencies (PI) with early testing and diagnosis. Vol. 9, Frontiers in Immunology. Frontiers Media S.A.; 2018.
3. Misnaza S. Enfermedades huérfanas - raras enfermedades. Inst Nac Salud [Internet]. 2019;2022. Available from:
[https://www.ins.gov.co/buscador/Informesdeevento/ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS PE III 2019.pdf#search=ENFERMEDADES HUÉRFANAS-RARAS PE III 2019](https://www.ins.gov.co/buscador/Informesdeevento/ENFERMEDADES%20HUÉRFA%20N%20AS-RARAS%20PE%20III%202019.pdf#search=ENFERMEDADES%20HUÉRFA%20N%20AS-RARAS%20PE%20III%202019)
4. Valle AA, Gómez BC, Lanza LV. Primary immunodeficiencies: a challenge for immunogenetics [Internet]. 2020. Available from:
http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-59962020000200009
5. Abraham RS. Relevance of laboratory testing for the diagnosis of primary immunodeficiencies: A review of case-based examples of selected immunodeficiencies. Clin Mol Allergy. 2011;9:1–18.
6. Macías-Abraham C, Segura MS, Arregui CI, Del Carmen M, Nieblas G, Flores GH, et al. Tratamiento con inmunoglobulina G subcutánea en enfermos con inmunodeficiencias primarias: resultados preliminares del estudio multicentrico cubano Treatment with subcutaneous immunoglobulin G in patients with primary immunodeficiencies:

- preliminary results of cuban multicenter study [Internet]. Vol. 32, Revista Cubana de Hematología, Inmunol y Hemoter. 2016. Available from: <http://scielo.sld.cu>
7. Barrón LC, López González M, Castañeda BG. ¿Qué es y cómo funciona el sistema inmune? 2015.
 8. TOCHE PP. VISIÓN PANORÁMICA DEL SISTEMA INMUNE. Rev medica Clin CONDES [Internet]. 2012 [cited 2023 Jul 30];23(4):446–57. Available from: doi: 10.1016/S0716-8640(12)70335-8
 9. García D, Patiño P, Salgado H, López J, Montoya C, Pérez E. Evaluación del paciente con inmunodeficiencia. Síndrome de infección recurrente patológica. Med lab. 1997;7(10):645–75.
 10. Segrera L, Luis P, Orozco A, Isabel M, Torres G, Camilo C, et al. Inmunodeficiencias Primarias En La Infancia : ¿Cuándo Sospecharlas ?* Primary Immunodeficiencies in Childhood : When To Suspect ? Revis T a Ciencias Biomédicas Artículo Revisión Inmunodeficiencias. 2011;2(1):70–6.
 11. Carreras J. Inmunodeficiencias primarias | Fundación Josep Carreras contra la Leucemia [Internet]. 2023. Available from: <https://www.fcarreras.org/es/cancerdelasangre/inmunodeficiencias-primarias>
 12. Hoyos-Bachiloglu R, Cristian Sotomayor F, Cecilia Poli H. Severe combined immunodeficiency: The time for newborn screening has come. Rev Chil Pediatr. 2019;90(6):581–8.
 13. Caballero F, Benegas S, Giménez V, Granado E, Martínez de Cuellar C, Carpinelli MM, et al. Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves. Pediatría (Asunción). 2018 Oct 23;45(2):141–6.

14. Vásquez-Echeverri E, Sierra F, Trujillo-Vargas CM, Orrego-Arango JC, Garcés-Samudio C, Lince R, et al. Immunological approaches to 22q11.2 deletion syndrome. Vol. 20, Infectio. Elsevier Doyma; 2016. p. 45–55.
15. Palacin P. Inmunodeficiencias Primarias. Congr Actual Pediatría 2020. 2020;3:311–20.
16. Antonio M, Sernaqué C, Vallejo UC, Luisa P, Salinas H, Jaela P, et al. Satisfacción con la vida y satisfacción laboral [Internet]. Vol. 8, Revista de Investigación y Cultura. 2019. Available from: <https://www.redalyc.org/journal/5217/521758809021/html/>
17. Garrido-Montesinos C, Pons-Diez J, Murgui-Pérez S, Ortega-Barón J. Satisfaction with life and associated factors in a sample of juvenile offenders. Anu Psicol Juridica. 2018 Feb 1;28(1):66–73.
18. Varni JW. PedsQL TM (Pediatric Quality of Life Inventory TM) [Internet]. 2005. Available from: https://www.pedsql.org/about_pedsql.html
19. Significado de Salud física (Qué es, Concepto y Definición) - Significados [Internet]. Available from: <https://www.significados.com/salud-fisica/>
20. ¿Qué significa la palabra estado emocional ? - BioDic [Internet]. Available from: <https://www.biodic.net/palabra/estado-emocional/>
21. Alejandro. ¿Qué son las actividades sociales y ejemplos? - Hacienda Paraíso Eventos [Internet]. Available from: <https://www.haciendaparaíso.com.mx/que-son-las-actividades-sociales-y-ejemplos/>
22. RAE. bienestar | Definición | Diccionario de la lengua española | RAE - ASALE [Internet]. 2022. Available from: <https://dle.rae.es/bienestar>
23. Higueta-Gutiérrez LF, Cardona-Arias JA. INSTRUMENTOS DE EVALUACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA RELACIONADA CON LA SALUD DEL ADOLESCENTE. Hacia

- la promoción la salud [Internet]. 2015 Dec 8;20(2):27–42. Available from:
[http://200.21.104.25/promocionsalud/downloads/Revista20\(2\)_3.pdf](http://200.21.104.25/promocionsalud/downloads/Revista20(2)_3.pdf)
24. Vargas A, Bustamante JC, Muriel Vizcaíno R, Espinosa Rosales F. Calidad de vida en inmunodeficiencias primarias. *Alergia, Asma e Inmunol Pediátricas* [Internet]. 2011 [cited 2023 Jul 30];20(2):57–64. Available from: <http://www.medigraphic.com/alergia>
 25. Jaimes ML, Fajardo S, Mejía CN, Rojas LC, Gallo LM, León NR. Percepciones de padres o acudientes sobre la salud y calidad de vida de sus hijos adolescentes escolarizados. *MED Univ Auton BUCARAMANGA* [Internet]. 2019 [cited 2023 Jul 30];21 (3):314–33. Available from: <https://doi.org/10.29375/01237047.2736>
 26. Varni JW, Seid M, Kurtin PS. PedsQL™ 4.0: Reliability and Validity of the Pediatric Quality of Life Inventory™ Version 4.0 Generic Core Scales in Healthy and Patient Populations [Internet]. Available from: <http://www.pedsql.org>.
 27. Fernandez J. Aproximación al paciente con sospecha de inmunodeficiencia - Inmunología y trastornos alérgicos - Manual Merck versión para profesionales [Internet]. 2023. Available from: <https://www.merckmanuals.com/es-us/professional/inmunología-y-trastornos-alérgicos/inmunodeficiencias/aproximación-al-paciente-con-sospecha-de-inmunodeficiencia>
 28. Gutierrez AM, Robinson JO, Statham EE, Scollon S, Bergstrom KL, Slashinski MJ, et al. Portero versus portador: Spanish interpretation of genomic terminology during whole exome sequencing results disclosure. *Per Med*. 2017 Nov 1;14(6):503–14.
 29. Seoane E, De Arriba S. Diagnóstico y manejo de las inmunodeficiencias primarias en niños. *Protoc Diagnósticos y Ter en Pediatría*. 2019;2(December 2019):415–35.
 30. Driessen G, Van Der Burg M. Educational paper: Primary antibody deficiencies. *Eur J*

- Pediatr. 2011;170(6):693–702.
31. Joshi AY, Iyer VN, Hagan JB, St. Sauver JL, Boyce TG. Incidence and temporal trends of primary immunodeficiency: A population-based cohort study. *Mayo Clin Proc.* 2009;84(1):16–22.
 32. Sánchez MD, Cuervo J, Rave D, Clemen G, Yepes-Núñez JJ, Ortiz-Reyes B, et al. Angioedema hereditario en Medellín, Colombia: Evaluación clínica y de la calidad de vida. *Biomedica.* 2015;35(3):419–28.
- STRAY-PEDERSEN A, ABRAHAMSEN T, S. F. Primary immunodeficiency diseases in Norway. *Intern Med J.* 2004;34(6):348–54.
34. Lim DLC, Thong BY, Ho SY, Shek LPC, Lou J, Leong KP, et al. Primary Immunodeficiency Diseases in Singapore - The Last 11 Years. *Singapore Med J.* 2003;44(11):579–86.
 35. Leiva LE, Zelazco M, Oleastro M, Carneiro-Sampaio M, Condino-Neto A, Costa-Carvalho BT, et al. Primary immunodeficiency diseases in Latin America: The second report of the LAGID Registry. *J Clin Immunol.* 2007;27(1):101–8.
 36. Jiang F, Torgerson TR, Ayars AG. Health-related quality of life in patients with primary immunodeficiency disease. *Allergy, Asthma Clin Immunol.* 2015;11(1).
 37. Gardulf A, Nicolay U, Math D, Asensio O, Bernatowska E, Böck A, et al. Children and adults with primary antibody deficiencies gain quality of life by subcutaneous IgG self-infusions at home. *J Allergy Clin Immunol.* 2004;114(4):936–42.
 38. Soresina A, Nacinovich R, Bomba M, Cassani M, Molinaro A, Sciotto A, et al. The quality of life of children and adolescents with X-linked agammaglobulinemia. *J Clin*

- Immunol. 2009;29(4):501–7.
39. Kuburovic NB, Pasic S, Susic G, Stevanovic D, Kuburovic V, Zdravkovic S, et al. Health-related quality of life, anxiety, and depressive symptoms in children with primary immunodeficiencies. *Patient Prefer Adherence*. 2014;8:323–30.
 40. Vélez CM, Villada Ramírez AC, Arias ACA, Eslava-Schmalbach JH. Validación por modelo de Rasch del Cuestionario de Calidad de Vida (PedsQL 4.0®) en niños y adolescentes colombianos. *Rev Colomb Psiquiatr*. 2016;45(3):186–93.

Anexos

Anexo A.

Instructivo Del Formulario

Esta investigación tiene como objetivo principal recopilar información acerca de las preocupaciones y dificultades que enfrentan los pacientes menores de 18 años diagnosticados con inmunodeficiencias primarias en relación con su calidad de vida. Para lograrlo, se utilizará el instrumento PedsQL (Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica) y se llevará a cabo una evaluación de las características sociodemográficas y clínicas de los pacientes, estos aspectos nos permitirán comprender mejor las implicaciones médicas y sociales que influyen en la calidad de vida.

Se tomará la identificación del paciente y número telefónico de la historia clínica, con el fin de establecer contacto con el paciente, posteriormente se llevará a cabo un proceso de consentimiento electrónico, en el cual el investigador se presentará y explicará el objetivo del estudio al paciente o cuidador. En caso de que el paciente y/o cuidador no disponga de un dispositivo con acceso a Internet adecuado para la firma electrónica del consentimiento informado, o si no es posible localizarlos para una llamada telefónica, los investigadores acordarán una fecha y lugar de encuentro para obtener el consentimiento de manera física y realizar el cuestionario, para la recopilación de datos de forma presencial

El presente instrumento tiene una naturaleza bidireccional, ya que se llevará a cabo una encuesta que involucra un diálogo estructurado entre dos personas, adaptado al lenguaje y nivel sociocultural de los participantes, con el propósito de formular preguntas claras y evitar sesgos. Los datos requeridos en este formulario son confidenciales y, una vez concluida la investigación, la base de datos será eliminada.

Después de obtener el consentimiento, se procederá a explicar la metodología siguiente:

A través de una entrevista se procederá a preguntar al cuidador o responsable (nombre del paciente), acerca de algunos síntomas clínicos. Para iniciar la entrevista se procede a dar una breve introducción telefónica o presencial.

“Buen día, mi nombre es (nombre completo del entrevistador), investigador del Hospital Universitario Hernando Moncaleano, sería tan amable de comunicarme con el cuidador o responsable de (nombre del paciente), por favor. El día de hoy queremos realizar un cuestionario a su hijo/a, con el fin de estudiar la calidad de vida de los pacientes con inmunodeficiencias primarias. El cuestionario solo tomara unos minutos”

Posterior a la presentación, se procede a realizar las preguntas de síntomas clínicos al cuidador o responsable del paciente.

CUESIONARIO DE CUIDADORES

Pregunte al cuidador responsable del paciente, si su hijo/a ha presentado algunos de estos síntomas en el último año, marque con una x y escriba el número de veces que las ha presentado y cuando fue la última vez que lo presentó.

Nota aclaratoria: Si no entiende alguna pregunta, por favor solicitar ayuda

Su hijo/a, en el último año ha presentado:

1. ***Dolor en el oído, supuración (salida de líquido) o se le ha roto el oído.***

Si ____ No ____ Cuantas veces _____ Hace cuanto _____

2. ***Dolor intenso en la cara acompañado de salida de secreciones de la nariz.*** Si___No___

Cuantas veces_____ Hace cuanto_____

3. ***Dolor de cabeza y dificultad para mover el cuello.*** Si___No___ Cuantas veces_____

Hace cuanto_____

4. ***Dolor en el pecho con sensación de ahogo o falta de aire.*** Si___No___ Cuantas

veces_____ Hace cuanto_____

5. ***Orina con sangre o dolor al orinar.*** Si___No___ Cuantas veces_____

Hace

cuanto_____

6. ***Diarrea o heces con sangre.*** Si___No___ Cuantas veces_____ Hace cuanto_____

7. ***Problemas en peso y talla, es decir cuando lo lleva a consulta medica le han***

mencionado que tiene peso o talla baja. Si___No___ , en caso de ser afirmativa, con que frecuencia lo dicen, marque con una x en la casilla que considere

*Nunca*_____ *A veces*_____ *Con frecuencia*_____ *Casi siempre*_____

8. ***Algún familiar tiene inmunodeficiencias,*** Si___No___

nombre de la

inmunodeficiencia_____

escriba el parentesco

Terminada esta sección de preguntas, se le informa al cuidador responsable que responda algunas preguntas personales acerca de su hijo/a.

DATOS PERSONALES DEL PACIENTE

1. ¿En qué fecha (día/mes/años) nació su hijo/a? _____
2. ¿Qué sexo es su hijo/a niño o niña? _____
3. ¿En qué municipio vive? _____
4. ¿Vive en el campo o en la ciudad?

5. ¿Qué estrato socioeconómico es? _____

Terminada la sección de preguntas a los padres, se solicita la presencia del paciente.

Se aplicará a los pacientes, el instrumento *PedsQL (consultar anexo 2), el cual es un cuestionario que tomará aproximadamente de 10 a 15 minutos en completarse. El cuestionario estará dividido en 4 módulos, que se componen de una lista de actividades, a los cuales el paciente deberá responder siguiendo las indicaciones proporcionadas previamente.

Se procede a realizar las preguntas que son de respuesta abierta, dirigidas al paciente, primero se debe escoger el cuestionario de acuerdo con la edad del paciente, en caso de que el niño/a no puedan completar el cuestionario, serán evaluados a través del cuestionario dirigido al cuidador del niño, este cuestionario contendrá las mismas preguntas y permitirá obtener la perspectiva del padre sobre los desafíos que su hijo enfrenta y cómo repercuten en su calidad de vida.

Escoja el cuestionario de acuerdo a quién va dirigido y a la edad del paciente

CUESTIONARIO PACIENTE

Link niños de 5 a 7 años <https://forms.gle/und7QWLoK7NqLzZa6>

Link niños de 8 -12 años: <https://forms.gle/w7zkfCC4PhmLr4p2A>

link adolescentes 13-18 años <https://forms.gle/RWShw19piGRNfj518>

CUESTIONARIO CUIDADOR

Link cuestionario de padres 2-4 años: <https://forms.gle/QZpaDD1mp8K23mmn6>

Link de cuestionario de padre 5-7 años: <https://forms.gle/VqiY9nwTA3K8ugMu6>

link de cuestionario de padres 8-12 años: <https://forms.gle/LxKrs6ysAiErHMGV8>

link de cuestionario de padres: <https://forms.gle/dVmJiZjMznPJ34h39>

Para la puntuación de cada ítem se tendrán 5 opciones de respuestas, las cuales son:

0: si nunca es un problema

1: si casi nunca es un problema

2: si a veces es un problema

3: si con frecuencia es un problema

4: si casi siempre es un problema

Cada número corresponde a un valor estandarizado para interpretación donde 0 corresponde a 100, 1 corresponde a 75, el número 2 a 50, el 3 a 25 y por último 4 corresponde a 0. Después se suman y se saca el promedio de cada dimensión, para finalmente sumar estos resultados y dar un valor total, entre mayor puntaje mejor calidad de vida.

Una vez terminada la realización del cuestionario PedsQL, se agradece por el tiempo dado.

Finalizada la sección de preguntas, los investigadores buscarán en su base de datos la historia clínica del paciente, para obtener información adicional que les permita caracterizar la enfermedad.

REVISIÓN HISTORIA CLÍNICA

Se llevará a cabo la revisión de las historias clínicas de estos pacientes con el fin de extraer los siguientes datos:

1. Infecciones asociadas: Se solicita revisar exhaustivamente la historia clínica en el sistema Indigo, prestando especial atención a los antecedentes de infecciones que ocurrieron antes, durante y después del diagnóstico de inmunodeficiencias primarias.

Nota aclaratoria: En caso de no presentar infecciones en ninguna etapa mencionada, seleccionar con una X la casilla ninguna.

1. Escriba las infecciones encontradas **antes** del diagnóstico de inmunodeficiencias primarias: _____

2. Escriba las infecciones encontradas **el día** que se le diagnostico inmunodeficiencias primarias: _____
3. Escriba las infecciones encontradas **después** del diagnóstico de inmunodeficiencias primarias: _____
4. Ninguna _____

2. Primera consulta: Se requiere efectuar una búsqueda minuciosa en el sistema Indigo para identificar la fecha en la que el paciente asistió por primera vez al servicio de inmunología y/o alergología

Escriba la fecha: _____

3. Fecha de diagnóstico: Se solicita realizar una revisión detallada en el sistema Indigo con el propósito de determinar la fecha en la que se hizo el diagnóstico inicial de inmunodeficiencia primaria.

Escriba la fecha: _____

Anexo B.

PEDSQL 4.0 CUESTIONARIO SOBRE CALIDAD DE VIDA PEDIATRÍA PARA LOS MENORES DE 18 AÑOS Y PARA PADRES. (18)

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Versión 4.0 – Español para Uruguay

INFORME para PADRES de NIÑOS PEQUEÑOS (2-4 años)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **su hijo/a**. Por favor díganos **en qué medida** cada una de estas cosas ha sido **un problema** para **su hijo/a** en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0 si **nunca** es un problema
- 1 si **casi nunca** es un problema
- 2 si **a veces** es un problema
- 3 si **con frecuencia** es un problema
- 4 si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.
Si no entiende alguna pregunta, por favor pida ayuda.

En el **ÚLTIMO MES** ¿en qué medida su hijo tuvo **problemas con...**?

ACTIVIDADES FÍSICAS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades físicas	0	1	2	3	4
4. Levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Bañarse	0	1	2	3	4
6. Ayudar a juntar sus juguetes	0	1	2	3	4
7. Tener Dolores	0	1	2	3	4
8. Tener poca energía	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Sentirse desanimado	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades para dormir	0	1	2	3	4
5. Estar preocupado	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Jugar con otros niños	0	1	2	3	4
2. Que los otros niños no quieran jugar con él/ella	0	1	2	3	4
3. Que los otros niños se burlen del él/ella	0	1	2	3	4
4. Que le cueste hacer las mismas cosas que los otros niños de su edad	0	1	2	3	4
5. Que le cueste seguir el ritmo del juego con otros Niños	0	1	2	3	4

****Por favor, complete esta sección si su hijo/a va a la guardería o al jardín de infantes***

ACTIVIDADES EN LA GUARDERÍA/JARDIN DE INFANTES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Hacer las mismas tareas de guardería o de jardín que sus compañeros	0	1	2	3	4
2. Faltar a la guardería o al jardín de infantes porque no se siente bien	0	1	2	3	4
3. Faltar a la guardería o al jardín de infantes para ir al doctor, hospital o sanatorio	0	1	2	3	4

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica Versión

4.0 - Español para Uruguay

INFORME para NIÑOS (5-7 años)

Instrucciones para el entrevistador:

Te voy hacer algunas preguntas sobre cosas que pueden ser un problema para algunos niños. Quiero saber si alguna de estas cosas puede ser un problema para tí.




Muéstrele al niño (o a la niña) las caritas y señale las respuestas a medida que las lee.

Si nunca es un problema para tí, señala la carita sonriente.

Si a veces es un problema para tí, señala la carita del medio.

Si casi siempre es un problema para tí, señala la carita triste.

Te voy a leer cada pregunta. Señalá las caritas para decirme si estas cosas son un problema para tí. Antes de empezar, vamos a practicar.

	Nunca	A veces	Casi siempre
¿Te cuesta chiflar?			

Pídale al niño (o a la niña) que chifle para determinar si la pregunta fue contestada correctamente o no. Repita la pregunta si el niño (o niña) señala una respuesta que no corresponde a como actúa.

PedsQL 4.0 – (5-7)
PedsQL4-Module-YC-Spanish for Uruguay.doc
March 2008

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. All rights reserved
Not to be reproduced without permission

Pensá cómo has estado durante las últimas semanas. Por favor, escuchá atentamente cada pregunta y decime si estas cosas son un problema para tí. Después de leer cada pregunta, señale hacia las caritas. Si el niño (o la niña) duda o no parece entender cómo responder, lea las opciones mientras le señala las caritas.

ACTIVIDADES FÍSICAS (problemas con...)	Nunca	A veces	Casi siempre
1. ¿Te cuesta caminar?	0	2	4
2. ¿Te cuesta correr?	0	2	4
3. ¿Te cuesta hacer deportes o ejercicios?	0	2	4
4. ¿Te cuesta levantar cosas grandes?	0	2	4
5. ¿Te cuesta bañarte o ducharte?	0	2	4
6. ¿Te cuesta ayudar en casa? (por ejemplo, a juntar tus	0	2	4
7. ¿Te duelo algo? ¿Dónde?.....	0	2	4
8. ¿Te sentís demasiado cansado/a para jugar?	0	2	4

Acordate, decime si estas cosas fueron un problema para tí en las últimas semanas

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	A veces	Casi siempre
1. ¿Te sentís asustado/a?	0	2	4
2. ¿Te sentís triste?	0	2	4
3. ¿Te sentís enojado/a?	0	2	4
4. ¿Te cuesta dormir?	0	2	4
5. ¿Te preocupás por lo que te pueda pasar?	0	2	4
ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	A veces	Casi siempre
1. ¿Te cuesta llevarte bien con otros niños?	0	2	4
2. ¿Los otros niños te dicen que no quieren jugar contigo?	0	2	4
3. ¿Los otros niños se burlan de tí?	0	2	4
4. ¿Los otros niños pueden hacer cosas que tú no podés hacer?	0	2	4
5. ¿Te cuesta seguir el juego con otros niños?	0	2	4

ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	A veces	Casi siempre
1. ¿Te cuesta prestar atención en la escuela?	0	2	4
2. ¿Te olvidás de las cosas?	0	2	4
3. ¿Te cuesta estar al día con los deberes y las	0	2	4
4. ¿Faltás a la escuela porque no te sentís bien?	0	2	4
5. ¿Faltás a la escuela porque tenés que ir al doctor, al	0	2	4

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Versión 4.0 - Español para Uruguay

INFORME para NIÑOS GRANDES (8-12 años)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para tí. Por favor, decinos **hasta qué punto** cada una de estas cosas ha sido **un problema** para tí en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.
Si no entendés alguna pregunta, por favor pedí ayuda.

En el **ÚLTIMO MES** ¿hasta qué punto las siguientes cosas han sido un **problema** para tí ...?

SALUD Y ACTIVIDADES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Me cuesta correr	0	1	2	3	4
3. Me cuesta hacer deportes o ejercicios	0	1	2	3	4
4. Me cuesta levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Me cuesta ducharme o bañarme solo/a	0	1	2	3	4
6. Me cuesta ayudar en casa	0	1	2	3	4
7. Tengo dolores	0	1	2	3	4
8. Me siento con poca energía	0	1	2	3	4
MIS SENTIMIENTOS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Me siento triste o desanimado/a	0	1	2	3	4
3. Me siento enojado/a	0	1	2	3	4
4. Me cuesta dormir	0	1	2	3	4
5. Me preocupa por lo que me pueda pasar	0	1	2	3	4
CÓMO ME LLEVO CON LOS DEMÁS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta llevarme bien con otros niños	0	1	2	3	4
2. Los otros niños no quieren ser mis amigos	0	1	2	3	4
3. Los otros niños se burlan de mí	0	1	2	3	4
4. No puedo hacer las mismas cosas que los otros niños de mi edad	0	1	2	3	4
5. Me cuesta seguir el juego con otros niños	0	1	2	3	4
LA ESCUELA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Me olvido de las cosas	0	1	2	3	4
3. Me cuesta estar al día con los deberes y las actividades en clase	0	1	2	3	4
4. Falto a la escuela porque no me siento bien	0	1	2	3	4
5. Falto a la escuela para ir al doctor, al hospital o al sanatorio	0	1	2	3	4

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Versión 4.0 – Español para Uruguay

INFORME para ADOLESCENTES (13-18 años)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para tí. Por favor, decinos **hasta qué punto** cada una de estas cosas ha sido **un problema** para tí en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entendés alguna pregunta, por favor pedí ayuda.

En el **ÚLTIMO MES** ¿en qué medida las siguientes cosas han sido un **problema** para tí ...?

SALUD Y ACTIVIDADES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Me cuesta correr	0	1	2	3	4
3. Me cuesta hacer deportes o ejercicios	0	1	2	3	4
4. Me cuesta levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Me cuesta ducharme o bañarme solo/a	0	1	2	3	4
6. Me cuesta ayudar en casa	0	1	2	3	4
7. Tengo dolores	0	1	2	3	4
8. Me siento con poca energía	0	1	2	3	4
MIS SENTIMIENTOS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Me siento triste o desanimado/a	0	1	2	3	4
3. Me siento enojado/a	0	1	2	3	4
4. Me cuesta dormir	0	1	2	3	4
5. Me preocupo por lo que me pueda pasar	0	1	2	3	4
CÓMO ME LLEVO CON LOS DEMÁS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta llevarme bien con otros adolescentes	0	1	2	3	4
2. Los otros adolescentes no quieren ser mis amigos	0	1	2	3	4
3. Los otros adolescentes se burlan de mí	0	1	2	3	4
4. No puedo hacer las mismas cosas que los otros adolescentes de mi edad	0	1	2	3	4
5. Me cuesta seguir el ritmo de mis compañeros	0	1	2	3	4
ESTUDIOS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Me olvido de las cosas	0	1	2	3	4
3. Me cuesta estar al día con los deberes y las actividades en clase	0	1	2	3	4
4. Falto a clase porque no me siento bien	0	1	2	3	4
5. Falto a clase para ir al doctor, al hospital o al sanatorio	0	1	2	3	4

PedsQL™

Módulo de Impacto Familiar

Version 2.0

INFORME PARA PADRES

INSTRUCCIONES

Las familias con niños a veces tienen preocupaciones o dificultades por la salud de un niño/a . Una lista de cosas que podrían ser un problema para **usted** se muestra en la página siguiente. Por favor díganos **en qué medida** cada una de estas cosas ha sido **un problema** para **usted** en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiende alguna pregunta, por favor pida ayuda.

En el último mes, a causa de la salud de su hijo/a, ¿en qué medida usted ha tenido problemas con...?

SALUD Y ACTIVIDADES FÍSICAS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento cansado/a durante el día.	0	1	2	3	4
2. Me siento cansado/a cuando me despierto en la mañana.	0	1	2	3	4
3. Me siento demasiado cansado/a para hacer las actividades que me gustan.	0	1	2	3	4
4. Tengo dolores de cabeza.	0	1	2	3	4
5. Me siento físicamente débil.	0	1	2	3	4
6. Me siento mal del estómago.	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento ansioso/a.	0	1	2	3	4
2. Me siento triste.	0	1	2	3	4
3. Me siento enojado/a.	0	1	2	3	4
4. Me siento frustrado/a.	0	1	2	3	4
5. Me siento desamparado o sin esperanza.	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me siento aislado de los demás.	0	1	2	3	4
2. Tengo problema en conseguir apoyo de los demás.	0	1	2	3	4
3. Tengo dificultades para encontrar tiempo para las actividades que me gustan.	0	1	2	3	4
4. No tengo suficiente energía para las actividades que me gustan.	0	1	2	3	4

En el último mes, a causa de la salud de su hijo/a, ¿en qué medida usted ha tenido problemas con...?

PENSAMIENTO Y CONCENTRACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me cuesta mantener la atención en las cosas.	0	1	2	3	4
2. Me cuesta recordar lo que la gente me dice.	0	1	2	3	4
3. Me cuesta recordar lo que acabo de escuchar.	0	1	2	3	4
4. Me cuesta pensar con rapidez.	0	1	2	3	4
5. Me cuesta recordar lo que recién estaba pensando.	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 - Parent Family Impact
PedsQL3-Module-FI-Spanish for Uruguay
January 2008

Copyright © 1998 JW Varni, PhD.
Not to be reproduced without permission
All rights reserved

COMUNICACIÓN (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Siento que los demás no entienden mi situación	0	1	2	3	4
2. Me cuesta hablar de la salud de mi hijo con los	0	1	2	3	4
3. Me cuesta contarle a los doctores y enfermeras	0	1	2	3	4
ME PREOCUPA (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Me preocupa si los tratamientos médicos de mi hijo/a	0	1	2	3	4
2. Me preocupa los efectos secundarios de la	0	1	2	3	4
3. Me preocupa cómo los demás reaccionarán frente a	0	1	2	3	4
4. Me preocupa cómo la enfermedad de mi hijo/a está	0	1	2	3	4
5. Me preocupa el futuro de mi hijo/a.	0	1	2	3	4

INSTRUCCIONES

Debajo hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **su familia**. Por favor díganos **en qué medida** cada una de estas cosas ha sido un problema para **su familia** en el **ÚLTIMO MES**.

*En el **último mes**, a causa de la salud de su hijo/a, ¿en qué medida **su familia** ha tenido problemas con...?*

ACTIVIDADES DIARIAS (<i>problemas con...</i>)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Las actividades familiares llevan más tiempo y	0	1	2	3	4
2. Dificultad en encontrar tiempo para terminar las tareas de la casa.	0	1	2	3	4
3. Sentirse demasiado cansado/a para terminar las tareas de la casa.	0	1	2	3	4

RELACIONES FAMILIARES (<i>problemas con...</i>)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Ausencia de comunicación entre los miembros de	0	1	2	3	4
2. Conflictos entre los miembros de la familia.	0	1	2	3	4
3. Dificultad en tomar decisiones en conjunto como	0	1	2	3	4
4. Dificultad en resolver problemas familiares juntos.	0	1	2	3	4
5. Estrés o tensión entre miembros de la familia.	0	1	2	3	4

PedsQL 3.0 - Parent Family Impact
PedsQL3-Module-FI-Spanish for Uruguay
January 2008

Copyright © 1998 JW Varni, PhD.
Not to be reproduced without permission
All rights reserved

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Version 4.0 – Español para Uruguay
INFORME para PADRES DE NIÑOS (5-7 años)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **su hijo/a**. Por favor díganos **en qué medida** estas cosas han sido **un problema** para **su hijo/a** en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.

Si no entiende alguna pregunta, por favor pida ayuda.

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. All rights reserved
 Not to be reproduced without permission

PedsQL 4.0 – Parent (5-7)
 PedsQL4-Module-PT-Spanish for Uruguay.doc
 March 2008

En el último mes, ¿en qué medida **su hijo/a** ha tenido **problemas** con...?

ACTIVIDADES FÍSICAS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades deportivas o hacer ejercicio	0	1	2	3	4
4. Levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Bañarse o ducharse solo/a	0	1	2	3	4
6. Hacer tareas de la casa	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Tener poca energía	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste o desanimado/a	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultad para dormir	0	1	2	3	4
5. Preocuparse por lo que le pueda pasar	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros niños	0	1	2	3	4
2. Que los otros niños no quieran ser sus amigos	0	1	2	3	4
3. Que los otros niños se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros niños de su edad	0	1	2	3	4
5. Seguir el ritmo cuando juega con otros niños	0	1	2	3	4

ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidarse de las cosas	0	1	2	3	4
3. Estar al día con los deberes y las actividades en	0	1	2	3	4
4. Faltar a la escuela porque no se siente bien	0	1	2	3	4
5. Faltar a la escuela para ir al doctor, hospital o	0	1	2	3	4

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Version 4.0 – Español para Uruguay

INFORME para PADRES de NIÑOS GRANDES (8-12 AÑOS)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **su hijo/a**. Por favor díganos en qué medida estas cosas han sido **un problema** para **su hijo/a** en el **ÚLTIMO MES**, marcando con un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.
Si no entiende alguna pregunta, por favor pida ayuda.

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. All rights reserved
Not to be reproduced without permission

PedsQL 4.0 – Parent (8-12)
PedsQL4-Module-PT-Spanish for Uruguay.doc
March 2008

En el último mes, ¿en qué medida su hijo/a ha tenido problemas con...?

ACTIVIDADES FÍSICAS (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades deportivas o hacer Ejercicio	0	1	2	3	4
4. Levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Bañarse o ducharse solo/a	0	1	2	3	4
6. Hacer tareas de la casa	0	1	2	3	4
7. Tener dolores o molestias	0	1	2	3	4
8. Tener poca energía	0	1	2	3	4
ESTADO EMOCIONAL (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Sentirse triste o desanimado/a	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultad para dormir	0	1	2	3	4
5. Preocuparse por lo que le pueda pasar	0	1	2	3	4
ACTIVIDADES SOCIALES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros niños	0	1	2	3	4
2. Que los otros niños no quieran ser su amigo	0	1	2	3	4
3. Que los otros niños se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros niños de su edad pueden hacer	0	1	2	3	4
5. Seguir el ritmo cuando juega con otros niños	0	1	2	3	4
ACTIVIDADES ESCOLARES (problemas con...)	Nunca	Casi nunca	A veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidarse de las cosas	0	1	2	3	4
3. Estar al día con los deberes y las actividades en Clase	0	1	2	3	4
4. Faltar a clase porque no se siente bien	0	1	2	3	4
5. Faltar a clase para ir al doctor, hospital o sanatorio	0	1	2	3	4

PedsQL™

Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica

Versión 4.0 – Español para Uruguay

INFORME para PADRES de ADOLESCENTES (13-18 años)

INSTRUCCIONES

En la página siguiente hay una lista de cosas que podrían ser un problema para **su hijo/a adolescente**. Por favor díganos **en qué medida** cada una de estas cosas ha sido **un problema** para **su hijo/a adolescente** en el **ÚLTIMO MES**. Por favor encierre en un círculo la respuesta:

- 0** si **nunca** es un problema
- 1** si **casi nunca** es un problema
- 2** si **a veces** es un problema
- 3** si **con frecuencia** es un problema
- 4** si **casi siempre** es un problema

No hay respuestas correctas o incorrectas.
Si no entiende alguna pregunta, por favor pida ayuda.

Copyright © 1998 JW Varni, Ph.D. All rights reserved.
Not to be reproduced without permission

PedsQL 4.0 – Parent (13-18)
PedsQL4-Module-PT-Spanish for Uruguay.doc
March 2008

En qué medida esto ha sido un **problema** para su hijo/a en el **ÚLTIMO MES**...

SALUD Y ACTIVIDADES FÍSICAS <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Caminar más de una cuadra	0	1	2	3	4
2. Correr	0	1	2	3	4
3. Participar en actividades deportivas o hacer ejercicios	0	1	2	3	4
4. Levantar objetos pesados	0	1	2	3	4
5. Bañarse o ducharse solo/a	0	1	2	3	4
6. Tener dificultad para ayudar con los quehaceres de la casa	0	1	2	3	4
7. Tener dolores	0	1	2	3	4
8. Sentirse con poca energía	0	1	2	3	4

ESTADO EMOCIONAL <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Sentirse asustado/a o con miedo	0	1	2	3	4
2. Sentirse desanimado	0	1	2	3	4
3. Sentirse enojado/a	0	1	2	3	4
4. Tener dificultades para dormir	0	1	2	3	4
5. Sentirse preocupado/a por lo que le pueda pasar	0	1	2	3	4

RELACIÓN CON OTRAS PERSONAS <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Llevarse bien con otros adolescentes	0	1	2	3	4
2. Que otros adolescentes no quieran ser sus amigo/as	0	1	2	3	4
3. Que otros adolescentes se burlen de él o ella	0	1	2	3	4
4. No poder hacer cosas que otros adolescentes de su edad pueden hacer	0	1	2	3	4
5. Mantener el ritmo de los otros adolescentes	0	1	2	3	4
ESTUDIOS <i>(problemas con...)</i>	Nunca	Casi nunca	Algunas veces	Con frecuencia	Casi siempre
1. Prestar atención en clase	0	1	2	3	4
2. Olvidarse de cosas	0	1	2	3	4
3. Estar al día con los deberes y las actividades en clase	0	1	2	3	4

Anexo C.

Cronograma De La Investigación (Fases De Investigación)

Actividades	2023				2024	
	Mar-May	Jun-Ag	Sep-Nov	Dic-Feb	Mar-May	Jun-Jul
Propuesta de investigación	X					
Realización anteproyecto		X	X			
Presentación al comité de bioética			X			
Aprobación por el comité de bioética				X		
Recolección de datos				X	X	
Análisis de datos						X
Elaboración documento						X
Revisión y correcciones					X	X
Presentación de resultados						X
Entrega investigación a biblioteca						X

Anexo D.*Presupuesto*

TOTAL	VALOR
Personal	18.000.000
Equipo	5.850.000
Software	910. 000
Trabajo de Campo	900.000
Materiales y suministros	332.000
Total	25.992.000

Tabla 11.*Presupuesto personal*

PERSONAL	Formación académica	Función en el proyecto	Dedicación Horas/Semana	RUBRO
Investigador principal	Especializado	Asesor Temático	1	12.000.000
Asesor metodológico	Especializado	Asesor	2	3.000.000
Coinvestigador 1	Universitario	Investigador	4	1.000.000
Coinvestigador 2	Universitaria	Investigador	4	1.000.000
Coinvestigador 3	Universitaria	Investigador	4	1.000.000
			Total	18.000.000

Tabla 12.*Presupuesto equipos*

EQUIPO	VALOR
Computadora portátil Lenovo	2.000.000
Teléfono celular Motorola G22	800.000
Teléfono celular Iphone 11	2.500.000
Teléfono celular Samsung A20s	550.000
Total	5.850.000

Son datos de 3 celulares y minutos

Tabla 13.*Presupuesto Software*

SOFTWARE	VALOR
Prisma	600.000
Internet	220.000
Licencia Microsoft	90.000
Total	910.000

Tabla 14.*Presupuesto trabajo de campo*

TRABAJO DE CAMPO	VALOR
Desplazamiento a hospital	200.000
Desplazamiento a vivienda pacientes	700.000
Total	900.000

Tabla 15.*Presupuesto materiales y suministros*

MATERIALES Y SUMINISTRO	JUSTIFICACIÓN	VALOR
Tinta de impresora	Impresión de documentos	150.000
Resma de Papel	Impresión de documentos	20.000
Fotocopias	Distribución del documento	10.000
Datos de 3 celulares	Diligenciar la encuesta digital	80.000
Minutos en 3 celulares	Llamada a los pacientes para entrevistarlos	72.000
	Total	332.000