



**UNIVERSIDAD
DEL AZUAY**

FACULTAD DE MEDICINA

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.**

**Autoras: Paula Andrea Reyes Encalada
Carla Gabriela Terreros Farfán**

Directora: Dra. Claudia Rodas Espinoza

Asesor Metodológico: Dr. Fray Martínez Reyes

Lugar y fecha: Cuenca, 27 de mayo de 2022

Resumen

Antecedentes: El estudio sobre la calidad de vida (CV) en pacientes con Inmunodeficiencias primarias (IDP) ha recibido gran importancia, debido a que, al ser enfermedades crónicas y graves, afectan a muchos ámbitos de su vida.

Objetivo: Medir la CV en pacientes con IDP, según el tipo de padecimiento, factores sociodemográficos, características clínicas y demora diagnóstica.

Metodología: estudio observacional, descriptivo, transversal, que incluyó 34 pacientes mayores de 2 años de edad con diagnóstico de IDP. Se aplicaron los cuestionarios PedsQL en pacientes pediátricos y SF-36 en adultos. Para el análisis se utilizó estadística descriptiva y para las comparaciones del nivel de CV, U de Mann-Whitney.

Resultados: Participaron en el estudio 34 pacientes, 18 fueron pediátricos y 16 adultos. El 50% fue de sexo femenino y el restante, masculino. La “deficiencia predominante de anticuerpos” fue la más común (64,7%) y mostró una CV más baja en comparación con otras IDP. La mediana de CV de pacientes pediátricos fue 56,41 y de adultos 54,51; las áreas con mayor deterioro fueron la “Emocional” y “Escolar” en pediátricos y “Salud general” en adultos. Se encontró diferencia estadísticamente significativa en pacientes pediátricos con comorbilidades; pero no según sexo ni residencia. La mediana de retraso diagnóstico fue 2,15 años en pediátricos y 7,5 en adultos.

Conclusiones: La CV es baja en todos los grupos analizados, a pesar de las limitaciones, encontramos datos muy decidores de la realidad de este grupo en nuestro país.

Palabras clave: inmunodeficiencias primarias, calidad de vida, cuestionario SF-36, cuestionario PedsQL.

Abstract

Background: The study on the quality of life (QoL) in patients with primary immunodeficiencies (PID) has received great importance since they are considered chronic and serious diseases. Thus, they may affect many areas of their lives.

Objective: To measure QoL in patients with PID, according to the type of condition, sociodemographic factors, clinical characteristics, and diagnostic delay.

Methodology: observational, descriptive, cross-sectional study that included 34 patients over 2 years of age with a diagnosis of PID. The PedsQL questionnaires were applied in pediatric patients and SF-36 in adults. Descriptive statistics were used for analysis and Mann-Whitney U for QoL level comparisons.

Results: 34 patients participated in the study, 18 were pediatric and 16 adults. Half of them (50%) were female and the rest male. 'Predominant antibody deficiency' was the most common (64.7%) and showed a lower QoL compared to other PIDs. The median QoL of pediatric patients was 56.41 and on adults 54.51. The areas with the greatest deterioration were "Emotional" and "Academic" in pediatrics and "General health" in adults. A statistically significant difference was found in pediatric patients with comorbidities, but not according to sex or residence. The median diagnostic delay was 2.15 years in pediatrics and 7.5 in adults.

Conclusions: The QoL is low in all the groups analyzed, despite the limitations, we found foremost data on the reality of this group in our country.

Keywords: primary immunodeficiencies, quality of life, SF-36 questionnaire, PedsQL questionnaire

Translated by



Carla Terreros F.

Carla Terreros

Introducción

Las Inmunodeficiencias primarias (IDP) o “errores innatos del sistema inmune” son enfermedades genéticas con alteración de la respuesta inmune; se heredan de forma autosómica recesiva, ligadas al cromosoma X u otros. Su prevalencia es de 1 en 1000 a 1 en 5000 nacidos vivos(1). El diagnóstico y registro de casos de IDP representa un reto para varios países de Latinoamérica incluyendo Ecuador, debido al amplio espectro de manifestaciones clínicas que pueden presentar. La Sociedad Latinoamericana de Inmunodeficiencias (LASID), registró 79 casos de IDP en nuestro país y 9054 en Latinoamérica hasta abril del 2022(2).

Se han descrito 430 entidades clasificadas en nueve grupos: inmunodeficiencias combinadas, combinadas con características sindrómicas, deficiencias predominantemente de anticuerpos, enfermedades de disregulación, defectos congénitos de los fagocitos, defectos en la inmunidad intrínseca e innata, enfermedades autoinflamatorias, deficiencias del complemento y fenocopias de errores de inmunidad congénitos (1). Las IDP humorales son las más frecuentes (3)(4).

La mayoría de estudios se basan en la morbimortalidad para indicar el impacto de la enfermedad en los pacientes; sin embargo, en los últimos años, a nivel mundial ha aumentado la preocupación por medir la calidad de vida (CV) en la población en general pero con mayor atención en personas con enfermedades crónicas como las IDP (5). Esto se debe a que varios estudios han demostrado que la CV tanto en niños como adultos con IDP muestra un deterioro en comparación con personas sanas, siendo las infecciones recurrentes o inusuales la principal causa (6).

La Organización Mundial de la Salud definió CV como “la percepción del individuo sobre su posición en la vida dentro del contexto cultural y el sistema de valores en el que vive y con respecto a sus metas, expectativas, normas y preocupaciones”. La CV engloba salud física y psicológica, independencia,

relaciones sociales, creencias personales y relación con el entorno (7). Es importante diferenciarla de la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS), que establece el impacto de la enfermedad en la vida diaria y valora la calidad de los cambios luego de intervenciones médicas (8).

La mayoría de los estudios de CVRS en pacientes con IDP utilizan cuestionarios genéricos, de ellos el más usado es el “Cuestionario de Salud Short Form-36” (SF-36) en adultos y el “Child Health Questionnaire-Parent Form 50” (CHQ-PF50) y “Pediatric Quality of Life Inventory” (PedsQL) en niños(9). Se desarrolló el cuestionario específico “Quality-of-life instrument for patients with primary antibody deficiency disease” (PADQOL-16) (10); sin embargo, su uso aún no está estandarizado.

Algunos estudios describen las ventajas de medir la CVRS: mejorar la satisfacción del paciente, favorecer la comunicación médico-paciente, facilitar la toma de decisiones compartidas, identificar y priorizar problemas, monitorizar el impacto de la enfermedad y el tratamiento, optimizando así, la calidad de la atención (11).

Se han desarrollado estudios de CVRS en niños y adultos con IDP; las diferencias han sido significativas frente a los controles en altas tasas de hospitalización, ansiedad, fatiga, dolor corporal y una mayor limitación de actividad física, escolar y social (5). En Latinoamérica existen pocos estudios que investigan la CV en pacientes con IDP; uno de ellos, en adultos con Inmunodeficiencia común variable (CVID), demostró que las áreas con mayor afectación fueron la “Salud general”, “Vitalidad” y “Desempeño físico” (12).

Algunos factores relacionados a una mala calidad de vida en pacientes con IDP son: desempleo, estrés, infecciones en más de cuatro órganos, más de dos enfermedades concomitantes, sexo femenino, edad avanzada, enfermedad pulmonar crónica y diarrea crónica (13)(14).

Las IDP continúan siendo un tema poco visible en nuestro medio. La tendencia actual es a pensar en ellas como grupo de enfermedades crónicas con importante morbimortalidad y una afectación importante en su calidad de vida. A través de esta exploración inicial pretendemos describir la situación de los pacientes locales con esta problemática, para establecer una línea base que permita a estudios posteriores mejorar la situación de este grupo de personas.

Materiales y métodos

Diseño del estudio y participantes

El presente es un estudio observacional, descriptivo, transversal, realizado en el periodo 2020-2021. Se incluyó a 34 pacientes mayores de 2 años de edad con diagnóstico clínico o genético de Inmunodeficiencia primaria. Los participantes fueron localizados por medio del registro de pacientes que acuden al servicio de Inmunología del Hospital José Carrasco Arteaga y redes sociales oficiales de la Fundación de pacientes con Inmunodeficiencias Primarias Ecuador (PIDE). Los datos sociodemográficos de los pacientes se tomaron de las historias clínicas y del formulario enviado; la información fue codificada para proteger a los participantes.

Para la inclusión en el estudio se solicitó la aceptación vía electrónica del consentimiento informado de los pacientes ≥ 18 años, y de los padres o representantes de los menores de edad. Además, el protocolo fue presentado y aprobado por el Comité de Investigación en seres humanos de la Universidad del Azuay (CISH-UDA), antes de ser aplicado el cuestionario para medir la calidad de vida.

Instrumentos utilizados

Los pacientes pediátricos (2-18 años) fueron evaluados mediante la aplicación del cuestionario PedsQL versión 4.0, validada en español (15). Desde los 2 a los 12 años se aplicó al padre o cuidador, y a partir de los 13 hasta los 18 años se utilizó la modalidad de autoaplicación, con la ayuda de los padres. Dicho cuestionario consta de 23 ítems divididos en 4 escalas: "Funcionamiento físico", "Social", "Emocional" y "Escolar".

En pacientes a partir de 19 años de edad se utilizó el cuestionario SF-36 versión 2.0 validado en español (16). Está compuesto por 36 ítems que cubren 8 escalas: "Función física", "Rol físico", "Dolor corporal", "Salud general", "Vitalidad", "Función social", "Rol emocional" y "Salud mental".

La interpretación de los resultados del cuestionario fue guiado por el instructivo de Mapi Research Trust (17) y el Manual de puntuación de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36 (18). Cada dimensión se puntuó de 0 a 100; y, mientras el valor indicado fue mayor, mejor fue la calidad de vida informada.

Adicional a los cuestionarios de calidad de vida, se incluyó un formulario con las características sociodemográficas y clínicas del paciente. Estos formularios fueron realizados mediante la herramienta “Formularios de Google” y enviados vía electrónica. En los casos que no se obtuvo respuesta, se realizaron llamadas telefónicas y eventualmente se acudió a redes sociales.

Análisis estadístico

El análisis se realizó con el programa IBM SPSS Statistics 26. Se utilizó estadística descriptiva con medidas de tendencia central, medidas de dispersión, frecuencias absolutas y relativas, según el tipo de variable. Se realizaron comparaciones del nivel de calidad de vida según variables sociodemográficas y clínicas; para ello se utilizó U de Mann-Whitney, con un nivel de confianza del 95%.

Resultados

De los 37 pacientes reclutados, 3 se excluyeron por no cumplir los criterios de inclusión; para el análisis se incluyeron 34 pacientes, de los cuales 18 (52,94%) fueron pacientes pediátricos y 16 (47,05%) adultos. El 50% fue de sexo femenino y el restante, masculino. Del total de participantes, 26 fueron residentes del área urbana y 8 de la rural. Por otro lado, de los pacientes, 15 adultos y 9 niños, estaban cubiertos por el seguro del IESS, ISSFA o ISSPOL. Se evidenció que 2 pacientes no eran atendidos por especialistas en inmunología (Tabla 1).

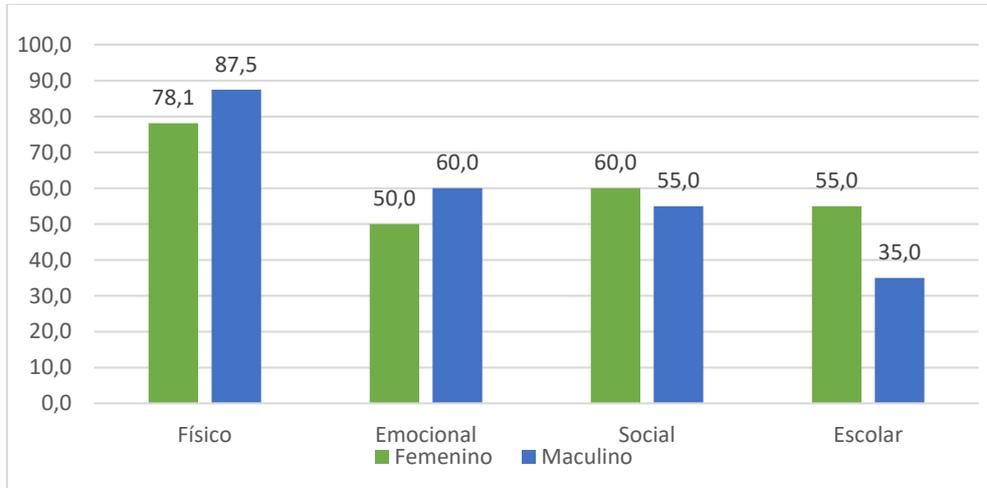
Tabla 1 Datos sociodemográficos de pacientes pediátricos y adultos.

		Pacientes pediátricos	Pacientes adultos
Edad	Frecuencia	18	16
	Rango de edad (mediana)	2-18 años (5,5)	19-83 años (31,5)
Sexo, n (%)	Femenino	7 (38,89)	10 (62,5)
	Masculino	11 (61,11)	6 (37,5)
Residencia, n (%)	Urbano	14 (77,77)	12 (75)
	Rural	4 (22,22)	4 (25)
Origen, n (%)	Azuay	6 (33,33)	11 (68,75)
	Guayas	4 (22,22)	1 (6,25)
	Pichincha	3 (16,66)	1 (6,25)
	El Oro	2 (11,11)	1 (6,25)
	Manabí	0	1 (6,25)
	Cañar	0	1 (6,25)
	Loja	1 (5,55)	0
	Sto. Domingo	1 (5,55)	0
	Tsáchilas		
	Los Ríos	1 (5,55)	0
Aseguramiento n (%)	Si	11 (61,11)	15 (93,75)
	No	7 (38,88)	1 (6,25)
Atención especializada (%)	Si	17 (94,4)	15 (93,7)
	No	1 (5,6)	1 (6,3)

Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

En general, la mediana de calidad de vida de pacientes pediátricos según la escala PedsQL fue de 56,41; el área con mayor deterioro en mujeres fue la “Emocional” y, en varones, la “Escolar” (Gráfico 1).

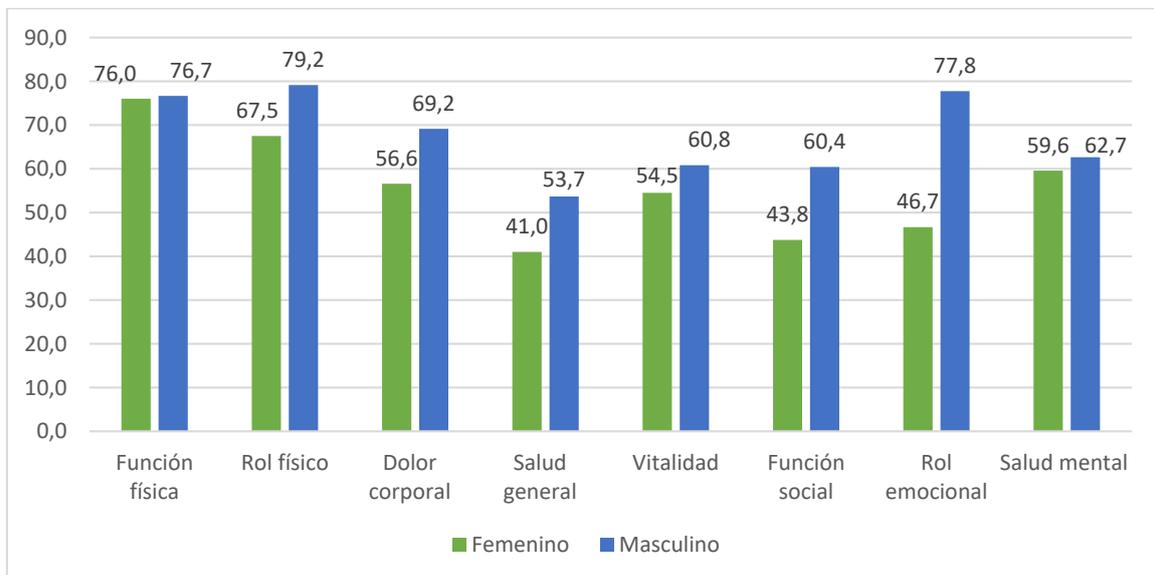
Gráfico 1 Calidad de vida en pacientes pediátricos según sexo y dimensiones de escala PedsQL.



Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

Según el cuestionario SF-36 en adultos, la mediana general de CV fue de 54,51; la dimensión “Salud general” mostró mayor afectación para ambos sexos (Gráfico 2).

Gráfico 2 Calidad de vida en pacientes adultos según sexo y dimensión del cuestionario SF-36.



Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

Respecto al sexo, en mujeres adultas se evidenció menor puntaje de CV (52,70) en comparación con varones (79,56) (p 0,083); por el contrario, en pacientes pediátricos existió menor puntaje de CV en varones (55,94) versus mujeres (56,88) (p 0,892), sin una diferencia significativa en ambos grupos etarios.

En la población pediátrica se observó que aquellos que residen en área rural poseen una CV disminuida (54,43) en relación a la urbana (61,56) (p 0,559); de igual manera en la población adulta quienes residen en zona rural poseen una menor CV (53,76) en comparación a la urbana (54,73) (p 0,808).

Dentro de la población pediátrica, 8 presentaron deficiencias predominantes de anticuerpos, 4 con inmunodeficiencias combinadas, 1 con inmunodeficiencias combinadas asociadas a síndromes, 1 con defectos congénitos de los fagocitos y 4 con inmunodeficiencias primarias no definidas. En adultos hubo 14 con deficiencias predominantes de anticuerpos y 2 con inmunodeficiencias combinadas asociadas a síndromes (Tabla 2).

Tabla 2 Número de pacientes según tipo y subtipo de IDP en pacientes pediátricos y adultos.

Pacientes pediátricos		
Tipo de IDP	Suptipo	Número
Deficiencia predominante de anticuerpos	No especificada	7
	Común variable sin defecto genético especificado	1
IDP combinadas	Deficiencia de MALT 1	1
	No especificada	3
Inmunodeficiencia combinada asociada a síndromes	Deficiencia de STAT5b (Síndrome de Hiper IgE)	1
Defectos congénitos de los fagocitos	Enfermedad Granulomatosa crónica	1
Inmunodeficiencias primarias, sin diagnóstico especificado	-	4
Pacientes adultos		
Deficiencia predominante de anticuerpos	No especificada	11
	Común variable sin defecto genético especificado	3
Inmunodeficiencia combinada asociada a síndromes	Deficiencia de STAT5b (Síndrome de Hiper IgE)	2

Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

La “deficiencia predominante de anticuerpos” fue la más común (64,7%) tanto en pacientes pediátricos como en adultos, y mostró una puntuación de CV más baja en comparación con los otros tipos de IDP. Por otro lado, el hecho de padecer comorbilidades empeoró la CV en los 2 grupos etarios; siendo las bronquiectasias las más frecuentes, en 4 pacientes. Otras enfermedades asociadas en adultos fueron las alteraciones metabólicas, neurológicas como la epilepsia, cardiovasculares, y musculoesqueléticas. En niños, gastrointestinales, síndrome de Down y epilepsia. La CV en adultos que presentaron comorbilidades fue de 50,26 a comparación de quienes no lo hicieron de 69,06 (p 0,233); en población pediátrica esta diferencia fue de 47,16 y 66,02 respectivamente, mostrando en este grupo una diferencia estadísticamente significativa (p 0,039) (Tabla 3).

Tabla 3 Calidad de vida según tipo de IDP y presencia de comorbilidades en pacientes pediátricos y adultos.

Tipo de Inmunodeficiencia primaria				
Clasificación	Pacientes pediátricos		Pacientes adultos	
	Frecuencia	Mediana de CV PedsQL	Frecuencia	Mediana de CV SF-36
Deficiencia predominante de anticuerpos	8	49,14	14	54,51
Inmunodeficiencias combinadas	4	61,64	-	-
Inmunodeficiencias combinadas asociada a síndromes	1	55,94	2	69,18
Defectos congénitos de los fagocitos	1	76,25	-	-
Inmunodeficiencias primarias, sin	4	66,25	-	-

diagnóstico especificado				
Comorbilidades				
Si	6	47,16	6	50,26
No	12	66,02	10	69,06

Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

La mediana del retraso en el diagnóstico en edades pediátricas fue de 2,15 años, con un valor mínimo de 5 meses y máximo de 14 años, mientras más tardío fue su diagnóstico, mayor el deterioro de la CV. En adultos la mediana fue de 7,5 años con un mínimo de 3 años y máximo 36; en este grupo, no se evidenció que a mayor demora diagnóstica exista más deterioro de la CV (Tabla 4).

Tabla 4 Calidad de vida en pacientes pediátricos y adultos según demora diagnóstica.

Demora diagnóstica					
Pediátricos			Adultos		
Rango de tiempo (años)	Frecuencia	Mediana CV	Rango de tiempo	Frecuencia	Mediana CV
0 - 1	8	61,56	0 - 3	6	54,71
1,01 - 2,15	1	76,25	3,1 - 7,5	2	52,81
2,16 - 4,15	4	75,39	7,6 - 29	5	52,37
4,16 - 14	5	46,56	29,1 - 36	3	69,06

Realizado por Carla Terreros y Paula Reyes

Discusión

Este es el primer estudio en nuestro país que midió la calidad de vida en pacientes con IDP según el tipo de padecimiento, factores sociodemográficos, características clínicas, y según el tiempo transcurrido entre la aparición de manifestaciones clínicas y el diagnóstico.

En el presente trabajo se pudo evidenciar un puntaje de CV disminuido tanto en niños como en adultos. El cuestionario SF-36 en adultos, presentó mayor afectación en la dimensión de “Salud general” en ambos sexos, hallazgos que son respaldados por otros estudios similares que utilizaron el mismo instrumento (5)(9)(12)(13)(14)(19) por lo que podemos deducir que los pacientes evalúan su propia salud como mala, asociada al temor de padecer una enfermedad poco común y sus complicaciones; mientras que las dimensiones con mayor puntaje fueron “Función física” en mujeres y “Rol físico” en varones. Los resultados de afectación para “Función física” en nuestro estudio son similares a lo reportado por Tabolli (13).

Por otro lado, las áreas con mayor afectación en grupos pediátricos fueron la “Emocional” y “Escolar” según el cuestionario PedsQL, al igual que otros estudios reportados, que incluso muestran una menor puntuación en relación a otras enfermedades crónicas (20)(21)(22). Esto podría explicarse por el ausentismo escolar generado por padecer infecciones recurrentes o la necesidad de hospitalizaciones más frecuentes. La afectación emocional en niños con enfermedades crónicas ha sido ampliamente descrita previamente (23)(24)(25).

En mujeres adultas se evidenció menor puntaje de CV en comparación con varones, a pesar de que la diferencia no fue estadísticamente significativa, fue cercana a ello y es posible que al aumentar el tamaño de la muestra haya cambios a favor de este hallazgo. Estos resultados se respaldan con trabajos previos que indican que los hombres obtuvieron puntajes significativamente más

altos que las mujeres (26)(13)(14), por lo que hipotetizamos que la mayor carga familiar, social y laboral de la mujer tendría un rol adicional en su calidad de vida.

Por el contrario, en edades pediátricas, los varones presentaron menor calidad de vida, sin embargo, la diferencia no fue significativa. Estos hallazgos son consistentes con otros estudios, los cuales no han encontrado diferencias de la CV según sexo en este grupo etario (19).

Nuestro estudio demuestra que tanto la población adulta como pediátrica que reside en la zona rural posee una menor CV en comparación a la urbana. A pesar de que la diferencia no fue estadísticamente significativa, se podría deducir que quienes habitan en áreas rurales presentan mayor dificultad para acceder al sistema de salud. Sin embargo, se debería corroborar con nuevas investigaciones a futuro debido a que el tipo de muestra de este estudio no es homogénea para la variable mencionada.

La IDP más común es la deficiencia de anticuerpos en ambos grupos etarios, siendo además la que presenta menor calidad de vida a comparación de los demás tipos (26)(14)(12). Inferimos que esto se debe a que pacientes con este tipo de padecimiento requieren la aplicación regular de la gammaglobulina como pilar fundamental de su tratamiento, obligando a los pacientes y sus familiares a que acudan al hospital cada 3 o 4 semanas para administración del medicamento.

No se pudo hacer una comparación apropiada de CV según tipo de inmunodeficiencia debido a la poca cantidad de otras IDP reportadas en nuestro estudio a más de las relacionadas con anticuerpos.

Los participantes supieron manifestar la aplicación irregular del tratamiento con inmunoglobulina por escasez del mismo en las casas de salud a nivel nacional; razón por la cual, no se pudo comparar la CV según aplicación de tratamiento por falta de disponibilidad, lo que muestra la realidad en nuestro medio.

El hecho de padecer comorbilidades disminuyó el puntaje en la CV. A pesar de no encontrar significancia estadística en adultos que presentaron otra enfermedad frente a los que no; estudios similares han reportado puntajes de calidad de vida más bajos en pacientes que presentaban patologías adicionales(5)(9)(13)(14)(12).

Por otra parte, la población pediátrica si mostró una diferencia significativa, tal como lo reportan estudios similares (27). Esto muestra la necesidad de una alta sospecha clínica y de un diagnóstico temprano para que el manejo de las comorbilidades sea también oportuno e impacte menos la evolución de la enfermedad y por consiguiente la calidad de vida. Además, indica la necesidad de visibilizar el tema de las IDP entre la comunidad médica a nivel nacional, e impartir estos conocimientos en el pregrado y los postgrados de medicina. Datos no publicados en nuestro medio han mostrado un conocimiento poco profundo de IDP en médicos pediatras generales.

En adultos, el análisis por cuartiles en los primeros tres grupos, demostró que a mayor demora diagnóstica, menor CV. Sin embargo, en el cuartil cuatro, hubo pacientes con importante demora diagnóstica y buena CV, lo que podría ser explicado por su buen nivel socioeconómico. No obstante, destacamos que no se hizo una encuesta a profundidad sobre nivel socioeconómico sino inferimos este dato por el nivel de instrucción y ocupación del jefe de hogar, características de la vivienda y ocupación del paciente. Los estudios indican que un retraso prolongado en el diagnóstico y un gran número de episodios infecciosos pueden provocar deficiencias funcionales permanentes antes del inicio del tratamiento, afectando aún más la CV (5).

Nuestro estudio mostró una mediana de demora diagnóstica de 7,5 años en adultos; mientras que una investigación realizada en Estados Unidos encontró una mediana de 6,7 años desde 1986, y disminuyó a 2,7 años después de 1996 (28); lo que nos lleva a suponer que estas patologías continúan siendo un desafío

para el personal sanitario en nuestro medio; ya sea por su falta de conocimiento, limitados centros de referencia y la falta de disponibilidad de pruebas de laboratorio especializado para el diagnóstico.

En niños, nuestro estudio encontró que la mediana de retraso en el diagnóstico fue de 2,15 años, similar a lo reportado en México, con 3 años 3 meses (27). Reconocemos que los datos de demora diagnóstica en población pediátrica son inconsistentes. Un estudio previo mostró lo esperable (27), a mayor demora diagnóstica, menor CV, pero no se pudo demostrar probablemente por el tamaño y falta de homogeneidad de la muestra. Una de las pacientes del cuartil 1 mostró la calidad de vida más baja, lo que sesgó este grupo y nuevamente lo explicamos por factores socioeconómicos, bajos en este caso.

La mayor limitación del presente estudio son las características de nuestra muestra para tener suficiente poder estadístico; además que no fue una muestra probabilística aleatoria ya que los datos se recopilaron de personas que aceptaron participar en el estudio. Se recomienda que en estudios futuros se utilice grupos control para la comparación de la CV.

Por otra parte, una barrera importante en la evaluación de la CV en pacientes con IDP continúa siendo la ausencia de un cuestionario específico para este grupo de enfermedades, como si lo está disponible para otras.

Conclusiones

Este es el primer reporte de CV en pacientes con IDP en Ecuador. A pesar de las limitaciones que mostramos, encontramos datos importantes y muy decidores de la realidad de este grupo de personas en nuestro medio. A más de todas las dificultades que se enfrentan para el diagnóstico oportuno y el acceso a tratamiento adecuado, la calidad de vida es baja en todos los grupos analizados. Sigue siendo un desafío visibilizar este tema a nivel nacional para ofrecer a estos pacientes mejores condiciones de vida.

Agradecimientos

Agradecemos a nuestros padres por guiarnos y acompañarnos en este proceso, a nuestros tutores por el tiempo dedicado y los conocimientos brindados, a los pacientes y familias por su cooperación, así como a la Fundación PIDE por su generosa colaboración en este proyecto.

Bibliografía

1. Tangye SG, Al-Herz W, Bousfiha A, Chatila T, Cunningham-Rundles C, Etzioni A, et al. Human Inborn Errors of Immunity: 2019 Update on the Classification from the International Union of Immunological Societies Expert Committee. *J Clin Immunol* [Internet]. 2020;40(1):24–64. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31953710/>
2. LASID. Statistics - PID Registry [Internet]. Statistics - PID Registry. 2022. Available from: <https://lasidregistry.org/view/statistics/general/2022-04>
3. Palacín PS. Inmunodeficiencias primarias. *Asoc Española Pediatría Atención Primaria* [Internet]. 2016;12(21):1191–200. Available from: https://www.aepap.org/sites/default/files/documento/archivos-adjuntos/congreso2020/311-320_Inmunodeficiencias.pdf%0A
4. Soler-Palacín P. Inmunodeficiencias Primarias. *AEPap Congr Actual Pediatría 2020* [Internet]. 2020;311–20. Available from: https://www.aepap.org/sites/default/files/documento/archivos-adjuntos/congreso2020/311-320_Inmunodeficiencias.pdf
5. Jiang F, Torgerson TR, Ayars AG. Health - related quality of life in patients with primary immunodeficiency disease. *Allergy, Asthma Clin Immunol* [Internet]. 2015; Available from: <https://doi.org/10.1186/s13223-015-0092-y%0A>
6. Rider NL, Kutac C, Hajjar J, Scalchunes C, Seeborg FO, Boyle M, et al. Health-Related Quality of Life in Adult Patients with Common Variable Immunodeficiency Disorders and Impact of Treatment. *J Clin Immunol* [Internet]. 2017;37(5):461–75. Available from: <https://link.springer.com/article/10.1007%2Fs10875-017-0404-8>
7. World Health Organization. WHOQOL: Measuring Quality of Life [Internet]. Introducing the WHOQOL instruments. Available from: <https://www.who.int/healthinfo/survey/whoqol-qualityoflife/en/>
8. Urzúa A. Calidad de vida relacionada con la salud: Elementos conceptuales. *Rev Med Chile* [Internet]. 2010;138:358–65. Available from: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rmc/v138n3/art17.pdf%0A>
9. Peshko D, Kulbachinskaya E, Korsunskiy I, Kondrikova E, Pulvirenti F, Quinti I, et al. Health-Related Quality of Life in Children and Adults with Primary Immunodeficiencies: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Allergy Clin Immunol Pract* [Internet]. 2019;7(6):1929-1957.e5. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jaip.2019.02.013>
10. Ballow M, Conaway MR, Sriaroon P, Rachid RA, Seeborg FO, Duff CM, et al. Construction and validation of a novel disease-specific quality-of-life instrument for patients with primary antibody deficiency disease (PADQOL-16). *J Allergy Clin Immunol* [Internet]. 2017;139(6). Available from: <https://doi.org/10.1016/j.jaci.2016.11.029%0A>
11. Lizán L. Atención Primaria Health-related quality of life. Elsevier [Internet]. 2009;41(7):411–6. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2008.10.019%0A>
12. López-Pérez P, Miranda-Navales G, Segura-Méndez NH, Del Rivero-Hernández L, Cambray-Gutiérrez C, Chávez-García A. Estudio de la calidad de vida en pacientes adultos con inmunodeficiencia común variable

- usando el cuestionario SF-36. *Rev Alerg Mex* [Internet]. 2014;61(2):52–8. Available from: <http://revistaalergia.mx/ojs/index.php/ram/article/view/26>
13. Tabolli S, Giannantoni P, Pulvirenti F, La Marra F, Granata G, Milito C, et al. Longitudinal study on health-related quality of life in a cohort of 96 patients with common variable immune deficiencies. *Front Immunol* [Internet]. 2014;5:1–9. Available from: <https://doi.org/10.3389/fimmu.2014.00605%0A>
 14. Hoybraten H, Pedersen A, Froland S. Coping, quality of life, and hope in adults with primary antibody deficiencies. *Health Qual Life Outcomes* [Internet]. 2005;10:1–10. Available from: <https://doi.org/10.1186/1477-7525-3-31%0A>
 15. Amaya-Arias AC, Alzate JP, Eslava-Schmalbach JH. Construct and Criterion Validity of the PedsQL™ 4.0 Instrument (Pediatric Quality of Life Inventory) in Colombia. *Int J Prev Med* [Internet]. 2017;8. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5582500/>
 16. Alonso J, Prieto L, Anto J. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. *Med Clin (Barc)* [Internet]. 1995; Available from: <https://www.uv.es/~docmed/docmed/docmed/705.html>
 17. Varni J. Scaling and scoring of the Pediatric Quality of Life Inventory [Internet]. Vol. 17, Mapi Research Trust. 2017. p. 1–146. Available from: <https://www.pedsqol.org/PedsQL-Scoring.pdf>
 18. Alonso J. Cuestionario de Salud SF-36 (versión 2) [Internet]. *Health Survey*. 2003. p. 1–8. Available from: http://www.ser.es/wp-content/uploads/2015/03/SF36_CUESTIONARIOpdf.pdf
 19. Ataeinia B, Montazeri A, Tavakol M, Azizi G, Kiaee F, Tavakolinia N, et al. Measurement of Health-Related Quality of Life in Primary Antibody-Deficient Patients. *Immunol Invest* [Internet]. 2017;46(4):329–40. Available from: <http://dx.doi.org/10.1080/08820139.2016.1258710>
 20. Titman P, Allwood Z, Gilmour C, Malcolmson C, Duran-Persson C, Cale C, et al. Quality of Life in Children with Primary Antibody Deficiency. *J Clin Immunol* [Internet]. 2014;34(7):844–52. Available from: <https://doi.org/10.1007/s10875-014-0072-x%0A>
 21. Ridao-Manonellas S, Fábregas-Bofill A, Núñez-Rueda G, González-Amores M, García-Prat M, López-Seguer L, et al. Health-Related Quality of Life and Multidimensional Fatigue Scale in Children with Primary Immunodeficiencies. *J Clin Immunol*. 2020;40(4):602–9.
 22. Routes J, Costa-Carvalho BT, Grimbacher B, Paris K, Ochs HD, Filipovich A, et al. Health-Related Quality of Life and Health Resource Utilization in Patients with Primary Immunodeficiency Disease Prior to and Following 12 Months of Immunoglobulin G Treatment. *J Clin Immunol* [Internet]. 2016;36(5):450–61. Available from: <http://dx.doi.org/10.1007/s10875-016-0279-0>
 23. Quesada Conde AB, Justicia Díaz MD, Romero López M, García Berbén MT. La Enfermedad Crónica Infantil. Repercusiones Emocionales En El Paciente Y En La Familia. *Int J Dev Educ Psychol Rev INFAD Psicol*. 2014;4(1).
 24. Laurens KR, Green MJ, Dean K, Tzoumakis S, Harris F, Islam F, et al.

- Chronic physical health conditions, mental health, and sources of support in a longitudinal Australian child population cohort. *J Pediatr Psychol*. 2019;44(9):1083–96.
25. Hilarión P, Orrego C, Mairena MA, Lleras M, Careillo E. Guía de valoración emocional y acompañamiento en pediatría. *Avedis Donabedian* [Internet]. 2018;60. Available from: https://www.fadq.org/wp-content/uploads/2020/06/01_Guia-de-valoracion-y-soporte-emocional.pdf
 26. Rider NL, Kutac C, Hajjar J, Scalchunes C, Seeborg FO, Boyle M, et al. Health-Related Quality of Life in Adult Patients with Common Variable Immunodeficiency Disorders and Impact of Treatment. *J Clin Immunol*. 2017 Jul 1;37(5):461–75.
 27. Muriel-Vizcaíno R, Treviño-Garza G, Murata C, Staines-Boone AT, Yamazaki-Nakashimada MA, Espinosa-Padilla SE, et al. Quality of life in patients with antibody immunodeficiencies. *Acta Pediatr Mex* [Internet]. 2016;37(1):17–25. Available from: <http://www.scielo.org.mx/pdf/apm/v37n1/2395-8235-apm-37-01-00017.pdf%0A>
 28. Gathmann B, Mahlaoui N, Gérard L, Oksenhendler E, Warnatz K, Schulze I, et al. Clinical picture and treatment of 2212 patients with common variable immunodeficiency. *J Allergy Clin Immunol*. 2014;134(1).