

## Análisis y perspectiva

# Exploración del constructo calidad de vida relacionado con la salud en niños, niñas y adolescentes con síndrome de Down

## Exploration of the health-related quality of life construct in children and adolescents with Down syndrome

 Eliana Isabel Rodríguez Grande<sup>1</sup>,  Olga Cecilia Vargas Pinilla<sup>2</sup>,  
 Martha Rocío Torres Narvaez<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Magister y doctora en Epidemiología Clínica, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá D.C., Colombia.

<sup>2</sup>Magister en Deporte y Rehabilitación del Ejercicio, St Mary's University College, Londres, Inglaterra.

<sup>3</sup>Magister en Bioética, Universidad El Bosque, Bogotá D.C., Colombia.

### Resumen

El constructo de calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) en niños, niñas y adolescentes con síndrome de Down no ha sido definido, así como tampoco existen instrumentos para evaluarlo. De esta forma, el objetivo del presente estudio es explorar este constructo en niños, niñas, adolescentes con síndrome de Down, y en sus padres y cuidadores, para establecer las bases conceptuales de un instrumento de evaluación.

Se realizó una revisión de información y evidencia relacionada con calidad de vida en páginas web de organizaciones de todo el mundo y en bases de datos científicas, con lo cual se logró una aproximación al constructo de CVRS. Se realizaron siete entrevistas y dos grupos focales con niños, niñas y adolescentes con síndrome de Down y cuatro entrevistas y tres grupos focales con padres y cuidadores. Con base en la metodología desarrollada, emergieron las categorías de capacidad física, funcional, psicológica y social.

**Palabras clave.** Síndrome de Down, calidad de vida relacionada con la salud, independencia funcional.



**Citación:** Rodríguez Grande ES, Vargas Pinilla OC, Torres Narvaez MR. Exploración del constructo calidad de vida relacionado con la salud en niños, niñas y adolescentes con síndrome de Down. Rev Col Med Fis Rehab.2022;32(2): 195-207. <http://doi.org/10.28957/rcmfr.321>

### Abstract

The construct of health-related quality of life (HRQoL) in boys, girls and adolescents with Down syndrome has not been defined, nor are there any instruments to assess it. Therefore, the objective of this study is to explore this construct in boys, girls, and adolescents with Down syndrome, and in their parents and caregivers, in order to establish the conceptual basis for an evaluation instrument.

---

**Correspondencia.** Eliana Isabel Rodríguez Grande. Correo electrónico: [eliana.rodriguez@urosario.edu.co](mailto:eliana.rodriguez@urosario.edu.co)

Recibido. 31.08.22 · Aceptado. 11.07.22.

ISSN impreso. 0121-0041. ISSN electrónico. 2256-5655.

A review of information and evidence related to quality of life was carried out on the web pages of organizations all over the world and in scientific databases, with which an approximation to the construct of HRQoL was achieved. Seven interviews and two focus groups with boys, girls and adolescents with Down syndrome and four interviews and three focus groups with parents and caregivers were conducted. The categories of physical, functional, psychological and social capacity emerged based on the methodology developed.

**Keywords.** Down syndrome, health-related quality of life, functional independence.



## Introducción

El síndrome de Down (SD) es un trastorno genético que consiste en la triplicación total o parcial del cromosoma 21, alteración que está asociada a comorbilidades cardiovasculares, ortopédicas y metabólicas, y además origina discapacidad intelectual (DI) y del crecimiento, así como anomalías físicas. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la incidencia estimada de SD es de 1 caso por cada 1.000 recién nacidos vivos<sup>1</sup>. Del mismo modo, se ha establecido que entre el 70% y el 75% de las personas con este trastorno presentan coeficiente intelectual bajo (de entre 25 y 50), siendo esta la causa más común de DI<sup>2</sup>.

En Colombia no existen cifras sobre la carga del SD; sin embargo, algunas aproximaciones como las derivadas del Registro para la Localización y Caracterización de las Personas con Discapacidad<sup>3</sup> reportan una incidencia de 17,2 casos por cada 10.000 nacimientos. Así mismo, Ramírez *et al.*<sup>4</sup>, en un estudio realizado en 1996, reportaron una incidencia de SD en Cali de 1,5 casos por cada 1.000 nacimientos. Finalmente, en el censo del año 2005, en el cual se caracterizó la población con discapacidad en Colombia teniendo en cuenta su edad, se encontró que el 33% de las personas que presentan algún tipo de discapacidad corresponden a niños entre los 5 y los 14 años<sup>5</sup>.

Los niños con SD requieren intervenciones en salud que propendan por mejorar su función mental, la conducta adaptativa y la función motora, de tal manera que dichas intervenciones deben mejorar la participación de esta población en diversas actividades, así como aumentar su interacción con los demás y su desempeño en roles sociales<sup>6</sup>.

Lo anterior cobra importancia debido a que, a lo largo de toda su vida, las personas con SD requieren un gran número de intervenciones que buscan impactar su calidad de vida, razón por la cual la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) debe ser uno de los desenlaces más importantes para evaluar la efectividad de las intervenciones terapéuticas en estos pacientes y en sus familias<sup>7,8</sup>. En este sentido, llama la atención que la CVRS no sea un desenlace comúnmente reportado en los estudios de evaluación de las intervenciones en pacientes con SD a pesar de su importancia en poblaciones con condiciones crónicas como lo es este trastorno.

Esta situación puede ser resultado de dos factores principales: por un lado, que la medición de calidad de vida en general no es fácil y requiere de mayor tiempo por parte de los investigadores y, por otro lado, que no existe un instrumento que haya sido validado para la medición de la CVRS en los niños, niñas y adolescentes con SD. No obstante, se han realizado algunas aproximaciones que tratan de adaptar otros instrumentos de medición de CVRS en población infantil<sup>9</sup>, pero estas aproximaciones han mostrado falencias en sus propiedades psicométricas debido a que se basan en marcos conceptuales diferentes, lo que lleva a que los ítems contenidos dentro de las dimensiones que tienen el mismo nombre no sean comparables ni correlacionables y, por lo tanto, no se tenga certeza de si estos instrumentos genéricos representan el constructo de CVRS en población con SD.

De esta manera, se evidencia la necesidad de identificar las aproximaciones idóneas para evaluar la CVRS en niños, niñas y adolescentes con SD y así poder determinar el impacto de

las intervenciones en salud sobre este desenlace esencial para la toma de decisiones en la práctica clínica<sup>7,8</sup>.

La evaluación de la CVRS ha recibido atención considerable desde los años 80, y durante este proceso se han generado algunos puntos controversiales entre los que se cuentan, por un lado, la importancia de esta como desenlace de intervenciones terapéuticas en personas con DI y, por el otro, el hecho de que si su evaluación debe hacerse desde la perspectiva de las personas con DI o desde la perspectiva de sus padres y cuidadores<sup>10</sup>.

En pediatría, y en específico en la evaluación de niños con SD, la CVRS se ha evaluado con distintos instrumentos como la escala *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL)<sup>11</sup>, el cuestionario *TNO AZL Children's Quality of Life* (TACQOL)<sup>8</sup> y el cuestionario *Kidscreen-27*<sup>9</sup>. Aunque si bien estos instrumentos sí evalúan la CVRS, al no ser específicos para la población con SD pueden no representar el constructo de calidad de vida que se debería medir en contextos clínicos y, por tanto, no ser apropiados para identificar cambios de intervenciones terapéuticas que tengan impactos en aspectos específicos de la calidad de vida de esta población<sup>12</sup>.

En la literatura revisada para la elaboración de la presente investigación solo se encontró un instrumento para evaluar específicamente la calidad de vida en menores con SD: la escala *Kidslife-Down*<sup>13</sup>; sin embargo, esta evalúa la calidad de vida en general, y no la relacionada con la salud específicamente. Por lo anterior, el objetivo del presente estudio fue explorar el constructo de CVRS en niños, niñas y adolescentes con SD, así como en sus padres o cuidadores, con el fin de aportar las bases conceptuales para el diseño y la elaboración de un nuevo instrumento idóneo de evaluación.

## Métodos

Se realizó un estudio con un diseño que incluye diferentes abordajes metodológicos,

tanto integrativos como cualitativos. Desde las metodologías de síntesis de la evidencia se realizó la revisión de la literatura, mientras que el constructo de CVRS se exploró a partir de las categorías que emergen de la percepción y opinión de los actores consultados desde su experiencia viviendo o atendiendo a población con SD, todo esto teniendo en cuenta el enfoque cualitativo fenomenológico de la metodología de análisis de contenido y desde una perspectiva interpretativa<sup>14</sup>.

Para la definición del constructo como base para la creación de un nuevo instrumento de medición de la CVRS en pacientes con SD, por una parte se realizó una revisión de la información y de la literatura científica para definir los aspectos del constructo de la CVRS que han sido estudiados y presentados específicamente en el contexto del SD y, por la otra, se establecieron grupos focales y se llevaron a cabo entrevistas en modalidad virtual con niños, niñas y adolescentes con SD, y padres y cuidadores de niños con SD, esto con el fin de obtener aportes sobre los temas identificados en la búsqueda de literatura, así como temas adicionales que puedan aportar al contenido del nuevo instrumento.

## Población

Se invitó a participar a todos los niños, niñas y adolescentes con SD, y padres y cuidadores de niños con SD registrados en la base de datos de la Corporación TransiciónEs Crecer de la ciudad de Bogotá, Colombia. Para identificar la población objetivo, no solo en Colombia sino en todos los países de habla hispana, se realizó una convocatoria por redes sociales en los grupos relacionados con población con SD.

## Procedimientos

En primer lugar se identificó la información válida sobre los aspectos de la CVRS en población con SD, luego de lo cual se procedió a hacer un análisis crítico de los datos recolectados; en este análisis se buscó explorar conceptos y dimensiones relacionados con el constructo de CVRS.

La búsqueda sistemática de literatura, que se realizó entre agosto y noviembre del 2020, tuvo como fin identificar los instrumentos que midieran la calidad de vida o la CVRS en pacientes con SD. Se exploraron las bases de datos electrónicas PubMed, SciELO, Lilacs y Epistemonikos con una estrategia de búsqueda que incluyó palabras claves como “Down syndrome”, “Adolescent” OR “Child”, “QUALITY of life” OR “Life Quality”, “Instruments” OR “Tools”.

Se seleccionaron los estudios que incluirían el nombre del instrumento con el cual se evaluó la calidad de vida o la CVRS y la población objetivo y que se hubieran llevado a cabo en personas con SD entre los 0 y los 18 años. Dos investigadoras, de manera independiente, revisaron título y resumen de los estudios para validar mediante lectura de texto completo que se cumplieran estos criterios de elegibilidad. Además, se consultaron libros de texto y/o reportes de las asociaciones y organizaciones nacionales e internacionales que trabajan con población con SD.

Los participantes (niños, niñas y adolescentes con SD, y padres y cuidadores de niños con SD) se dividieron en grupos focales separados para realizar entrevistas y validar lo encontrado en la literatura. Cada uno de los grupos fue dirigido por dos moderadores capacitados.

Las entrevistas, que tuvieron una duración aproximada de 90 minutos, fueron grabadas digitalmente y posteriormente transcritas en un documento en Word. Durante el proceso de la transcripción, todos los nombres fueron anonimizados y la información confidencial se enmascaró de tal manera que no fuera posible la identificación de los participantes. La codificación de los datos fue realizada por dos investigadores de manera independiente y cada afirmación se clasificó solo en una categoría.

Para evaluar de manera sistemática y confiable el contenido de los grupos focales y de las entrevistas se requirió un análisis cualitativo de contenido que se llevó a cabo usando el

programa de análisis cualitativo de datos NVivo<sup>15</sup>. Los hallazgos de la literatura sirvieron como marco analítico.

## Resultados

### Revisión de la literatura

Mediante la búsqueda de la literatura se identificaron un total de 875 artículos, de los cuales se eliminaron 42 por estar duplicados. En la revisión por título y resumen se excluyeron 819 artículos, por lo que la muestra final estuvo constituida por ocho estudios para análisis.

La definición del constructo CVRS en niños, niñas y adolescentes con SD se estableció a partir de la búsqueda, la selección y la lectura crítica de la evidencia identificada en bases de datos científicas, para lo cual se exploraron conceptos y dimensiones relacionados con este concepto. Se revisó la información reportada en las páginas web de la Fundación Iberoamericana Down21, la Fundación de Educación para la Salud (FUNDADEPS), la Asociación Down Syndrome Australia, la Federación Brasileña de Síndrome de Down, la Asociación Colombiana Síndrome de Down (Asdown Colombia), entre otras.

Mediante la búsqueda en las bases de datos se encontraron los siguientes instrumentos: el cuestionario TACQOL, la escala PedsQL 4.0, el cuestionario Child Health Questionnaire (CHQ) PF-50, la escala EuroQol (EQ-5D-Y) y los cuestionarios Kidscreen-52, Kidscreen-27 y Kidslife-down.

La revisión de la literatura permitió definir la CVRS como la percepción del goce del grado máximo de salud que se pueda lograr, además se pudo establecer que esta percepción puede verse afectada por el SD. La calidad de vida es un constructo multidimensional que involucra aspectos de bienestar mental, físico, emocional, social y comportamental, pero que también incluye aspectos del funcionamiento humano<sup>16</sup>. Medir este constructo en

población pediátrica implica considerar las particularidades de la edad, su habilidad cognitiva y la perspectiva transnacional de la utilidad de cualquier instrumento<sup>16</sup>.

Según la OMS, la salud, sin distinción de raza, religión, ideología política o condición económica o social, es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano y es, además, uno de los principios básicos para la felicidad, las relaciones armoniosas y la seguridad de todos los pueblos<sup>17</sup>.

Esta percepción del goce de la salud se relaciona con el concepto de diversidad funcional, puesto que hace referencia a los diversos modos de funcionamiento físico, cognitivo, sensorial, afectivo y espiritual de las personas, lo cual deriva en una visión no negativa de la discapacidad. De este modo, se entiende que las personas con SD desempeñan sus funciones de una manera diferente a como lo hacen las personas sin esta condición clínica, por lo que no se deben considerar funcionamientos o comportamientos típicos y atípicos<sup>18</sup>. La diversidad funcional comprende capacidades físicas, psicológicas, sociales y afectivas que son importantes para tener una buena vida<sup>19</sup>. En este sentido, las relaciones que tienen las personas con SD consigo mismas y con el entorno pueden dar cuenta de cómo su condición de salud incide en la CVRS.

La CVRS refleja la percepción que tiene una persona sobre su estado de salud en relación con sus expectativas de vida. Se trata entonces de un proceso individual que depende de las características y el contexto de cada persona y que está determinado por numerosos factores (educacionales, socioeconómicos, religiosos, etc.) y múltiples dimensiones (capacidad física, estado psicológico, apoyo familiar, etc.) que cambian a lo largo de la vida<sup>20</sup>.

Las dimensiones que se identificaron en los estudios consultados y en los instrumentos de evaluación de la calidad de vida y la CVRS identificados son: la física, la psicológica, la social y la funcional.

La dimensión física se refiere al bienestar del cuerpo y al funcionamiento de la movilidad de las personas, e incluye la percepción que tienen los niños, niñas y adolescentes de bienestar y satisfacción para mover el cuerpo y realizar tareas motoras de estabilidad, movilidad y manipulación, tales como transportar objetos, cambiar de posición y desplazarse.

La dimensión psicológica se relaciona con la percepción que tienen los niños, niñas y adolescentes sobre sus sentimientos y estados de ánimo; la manera cómo se sienten consigo mismos y en las relaciones que establecen con otros en los diferentes ambientes en los que se encuentran, y las interacciones y relaciones interpersonales con la familia, los amigos y los profesionales de la salud.

La dimensión social se refiere a la manera en que los niños, niñas y adolescentes comprenden su rol en la sociedad y se sienten satisfechos con su participación en la vida social, en la comunidad y en las actividades educativas, de tiempo libre, de ocio y de ocupación.

Finalmente, la dimensión funcional se relaciona con las capacidades de los niños, niñas y adolescentes para ser funcionales en los diferentes contextos, incluyendo el escolar.

### **Grupos focales y entrevistas**

#### *Grupos focales con los padres y cuidadores de niños con SD*

Se convocaron 46 padres y cuidadores de niños con SD pertenecientes a los diferentes estratos socioeconómicos, y 9 de ellos firmaron y devolvieron el consentimiento informado. La mayoría de los padres y cuidadores participantes (89%) fueron mujeres y tenían edades entre los 35 y los 60 años. Se contó con la participación de dos padres mexicanos.

Se realizaron tres grupos focales y cuatro entrevistas. El número total de códigos identificados en las transcripciones fue de 225, de los cuales 27 emergieron desde la perspectiva

de los niños y el restante, de las declaraciones de los padres. El alto porcentaje de códigos basado en las declaraciones de los padres puede explicarse por el hecho del reto metodológico que implicó extraer información de los niños, niñas y adolescentes participantes.

El 30% de las declaraciones de los padres participantes se codificaron en la categoría funcional, que incluyó aspectos relacionados con la realización de actividades de autocuidado por sí solos, su desempeño en la escuela, entre otros: *“uno como padre espera que ellos puedan valerse por sí solos desde las actividades básicas de la vida como tender la cama y amarrarse los zapatos, hasta ser responsables de sus tareas del colegio o la institución”*.

Igualmente se incluyeron códigos relacionados con el desempeño de los niños en actividades deportivas, de ocio y de tiempo libre: *“que los niños puedan no solo ir al parque, sino también disfrutarlo, mi hijo no es capaz de subir las escaleras del tobogán y por eso no le gusta ir al parque”*.

También el 30% de los códigos correspondieron a la categoría social, donde se resaltaron las relaciones interpersonales en los diferentes contextos de los menores, como por ejemplo la escuela: *“la escolaridad le ayuda a tener buenas relaciones con sus compañeros, tener buena salud, le ayuda también a tener buena relación familiar”*.

El 10% de los códigos correspondieron a la categoría psicológica, en la que se incluyeron aspectos relacionados con la toma de decisiones y las capacidades de expresar sus sentimientos: *“que sea una persona sana, que sea valorado, querido y respetado por las personas por lo que es, no por el que no fue o ‘el que debe ser”, “que exprese las cosas que le gustan y no le gustan, que tenga herramientas psicológicas para defenderse del Bullying”*.

El 30% restante de los códigos se clasificaron en la categoría física: *“el niño debe ser capaz de usar objetos como el control del televisor o unas tijeras, saltar en uno o dos pies, correr [...] El uso de la tecnología es clave también, los amigos ahora se hacen por redes sociales”*.

### *Grupos focales en niños, niñas y adolescentes con SD*

La convocatoria, realizada mediante redes sociales, fue respondida por 122 padres, de los cuales siete enviaron consentimiento de participación de su hijo y asentimiento de los niños, niñas y adolescentes. De estos siete menores participantes, tres correspondieron al rango de edad de entre 0 y 7 años y la mayoría eran de sexo femenino (57.14%). En relación con la nacionalidad, dos participantes eran extranjeros, uno mexicano y otro ecuatoriano.

Se realizaron siete entrevistas y dos grupos focales con un máximo de tres participantes en cada grupo focal. En un primer momento, durante la realización de los grupos focales, fue evidente la dificultad de los participantes para responder a las preguntas debido a que estas se presentaban sin tener un contexto que les permitiera comprender mejor el sentido de lo que se estaba discutiendo, por esta razón el equipo de trabajo decidió elaborar un video animado con dibujos infantiles en el cual se presentaba a un niño que realizaba actividades y rutinas diarias, lo que ayudó a hacer el ambiente más amable, a propiciar un diálogo más fluido y a obtener más información, pues los niños interactuaban con la animación indicándole cómo responder ante situaciones de su vida cotidiana en contextos escolares y familiares.

En el video se incluyeron las actividades o situaciones relacionadas con los ítems que se habían identificado previamente en las fases ya descritas y el protagonista les preguntaba a los participantes sobre consejos o recomendaciones acerca de sus rutinas o sobre situaciones particulares, esto con el objetivo de explorar sus opiniones o vivencias en diversos contextos.

A partir del análisis de la información brindada se validaron los hallazgos identificados en la revisión de la literatura y los aportados por los padres, con lo cual se evidenciaron cerca de 27 códigos diferentes a los aportados por los padres y que alimentaban principalmente la

categoría social, específicamente en aspectos como la amistad sin diferencia: “yo quiero mucho a mis amiguitos, a mis vecinos” y la participación en actividades sociales y familiares: “me encanta visitar a mis primos en Rionegro y a mis abuelitos”, “me gusta llamar a mis amigos del instituto, lo hago todos los días”, “me gusta hablar en mis redes sociales, con mis amigos”.

Los resultados de los grupos focales y las entrevistas permitieron validar la coherencia entre lo encontrado en la literatura, lo identificado por los padres y cuidadores de niños con SD y lo que los niños, niñas y adolescentes con SD consideran en las vivencias cotidianas.

## Discusión

Estudios como el de Haddad *et al.*<sup>21</sup> han reportado la evaluación de la calidad de vida en niños con SD utilizando escalas para niños en general o para niños con DI, y se ha encontrado que las principales dificultades surgen de la limitación cognitiva y de la comunicación<sup>22</sup>.

De este modo, el presente estudio es el primero que realiza un abordaje en niños, niñas y adolescentes con SD para explorar el constructo de CVRS. Esta experiencia impuso retos, sobre todo del tipo metodológico y de transformación de estereotipos.

El presente trabajo se desarrolló con el fin de establecer las bases teóricas y empíricas para la creación de un nuevo instrumento que permita evaluar correctamente la CVRS en niños, niñas y adolescentes con SD, y que además tenga en cuenta la perspectiva de la población blanco.

Desde el punto de vista metodológico, efectivamente los niños, niñas y adolescentes con SD tienen grados de DI variables; además, sumado esto, presentan dificultades con el lenguaje que también son variables según el pronóstico de cada paciente<sup>23</sup>. Lo anterior implicó que en el presente estudio fuera necesario ajustar las metodologías de los grupos focales

disminuyendo el número de participantes a tres y optar por realizar entrevistas y, además, incluir estrategias para facilitar la extracción de los datos, tales como la realización de un video con animaciones (descrito ya en la metodología).

En el video elaborado para el presente estudio se presentan las rutinas diarias de un niño desde que comienza el día, pero antes de iniciarlo se les preguntaba a los participantes sobre lo que creían que el niño del video debía realizar, esto con el fin de explorar las rutinas de los niños asistentes. En el video se incluyeron situaciones que permitieron explorar los aspectos identificados en la revisión de la literatura relacionados con las relaciones interpersonales y las capacidades físicas, así como aspectos psicológicos y relacionados con las emociones. Esta fue una estrategia práctica y muy útil que implicó desarrollos tecnológicos que toman tiempo y que complejizan el trabajo de los investigadores, pero que enriquecen los procesos de investigación cuando esto es lo que se quiere.

El presente trabajo parte de la necesidad de explorar el constructo de CVRS en niños, niñas y adolescentes con SD, dado que en la actualidad los instrumentos que se utilizan para evaluar la CVRS en esta población son instrumentos pediátricos genéricos creados para evaluar calidad de vida en niños con enfermedades crónicas. Dentro de estos instrumentos se encuentran la escala PedsQL<sup>24</sup>, el cuestionario TACQOL<sup>25-26</sup>, el cuestionario CHQ PF-50<sup>27</sup>, la escala EQ-5D-Y<sup>28</sup> y los cuestionarios Kidscreen-52<sup>29</sup> y Kidscreen-27<sup>30</sup>, los cuales tienen la ventaja que se pueden aplicar en pacientes con cualquier tipo de enfermedad y en población en general, ya que permiten la comparación de la calidad de vida antes y después de alguna intervención en salud. No obstante, con su uso pueden presentarse ciertas desventajas, como la dificultad de evaluar aspectos específicos de cada enfermedad o condición y que son de gran importancia para el paciente o sus cuidadores<sup>12</sup>.

El cuestionario Kidslife-Down<sup>13</sup> es el único instrumento diseñado para ser aplicado

específicamente en población con SD; este evalúa la calidad de vida en general en niños, niñas y adolescentes con SD, tiene un tiempo estimado de diligenciamiento de 30 minutos y es de libre acceso y por tanto lo puede aplicar cualquier persona.

La calidad de vida en general es un constructo multidimensional que incluye bienestar emocional, material y físico, así como relaciones interpersonales, inclusión social, desarrollo personal, autodeterminación y derechos, factores integrados por Schalock y Verdugo en su modelo de calidad de vida<sup>31-33</sup>. Por su parte, la CVRS es un constructo multidimensional que tiene un enfoque clínico y que pretende determinar el impacto en la calidad de vida derivado de los cambios producidos por intervenciones o tratamientos de salud, así como el impacto de la enfermedad en la vida diaria de la persona<sup>34</sup>.

El constructo de CVRS es importante en los niños, niñas y adolescentes con SD dado que estos tienen características diferentes que los hacen propensos a tener menos calidad de vida que un niño con cualquier otra enfermedad crónica, adicionalmente presentan un mayor riesgo de desarrollar múltiples comorbilidades y, por tanto, una menor calidad de vida en las dimensiones de salud física, funciones sociales y resolución de problemas<sup>35</sup>.

Los niños, niñas y adolescentes con SD también presentan diversos grados de discapacidad, tienen dificultades de comunicación y comprensión<sup>36</sup> y sufren de afectaciones emocionales y comportamentales<sup>37</sup> que pueden alterar sus relaciones interpersonales y su desempeño funcional en actividades de la vida diaria, como por ejemplo las escolares<sup>38</sup>. En este sentido, esta es una población que tiene necesidades especiales de atención y prestación de servicios en salud, y la CVRS es una manera de evaluar la efectividad de las intervenciones a las que son sometidos<sup>39</sup>, ya que es una medida de cómo el estado de salud y los tratamientos inciden en la calidad de vida.

Los estudios encontrados en la revisión de la literatura realizada para la elaboración del presente estudio y que abordan la CVRS lo hacen desde la perspectiva del padre o el cuidador y no desde la perspectiva de la persona con SD. Esto sucede, entre otras razones, por los retos metodológicos que implican explorar este constructo o evaluarlo en niños, niñas y adolescentes con SD.

De este modo, el aporte principal del presente estudio es que abordó a los niños, niñas y adolescentes con SD directamente y complementó la información con la perspectiva de sus padres y cuidadores. Esto es muy importante dado que se requieren instrumentos de autoreporte que, por un lado, favorezcan la participación de los menores y, por el otro, tengan en cuenta que el contexto sociocultural de los padres, los cuidadores y la familia en general puede tener un impacto en la evaluación que hacen de la calidad de vida de sus hijos, lo cual es una limitación de los instrumentos proxy<sup>40-42</sup>. Al respecto, se ha documentado que los padres de niños con baja estatura tienden a calificar a sus hijos con menor funcionamiento social, peor autoestima y más problemas conductuales y cognitivos que los padres de niños con estatura promedio, mientras que esta opinión rara vez es compartida por los hijos<sup>43,44</sup>. Por lo tanto, este acuerdo limitado entre padres e hijos demanda datos reportados por los niños y los padres como fuentes complementarias de información<sup>42</sup> para la evaluación de la CVRS en niños, niñas y adolescentes en contextos de investigación y atención clínica.

## Consideraciones éticas

El equipo de investigación siguió los lineamientos nacionales e internacionales de la investigación con seres humanos y los participantes firmaron un consentimiento informado. Además, según la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia, el presente estudio se consideró de riesgo mínimo<sup>45</sup>.

La investigación contó con la aprobación por parte de los comités de ética en investigación de la Universidad del Rosario y la Pontificia Universidad Javeriana.

### **Financiación**

El presente estudio fue financiado por la Universidad del Rosario.

### **Agradecimientos**

A los participantes de este estudio, a las asociaciones nacionales e internacionales que apoyaron el desarrollo del estudio, a la Universidad del Rosario por la financiación y al doctorado en Epidemiología Clínica de la Pontificia Universidad Javeriana por su acompañamiento metodológico.

### **Contribución de los autores**

Todas las autoras participaron en la concepción y diseño del estudio; en la preparación de materiales; en la recolección y análisis de los datos, y en la elaboración del artículo; asimismo, todas leyeron y aprobaron la versión final del artículo.

### **Conflicto de interés**

Ninguno declarado por los autores.

## Referencias

1. World Health Organization (WHO). Global Health Observatory. Geneva: WHO; [cited febrero 15 de 2018]. Disponible en: <http://www.who.int/gho/en/>.
2. Garduño-Zarazúa LM, Giammatteo Alois L, Kofman-Epstein S, Cervantes Peredo AB. Prevalencia de mosaicismo para la trisomía 21 y análisis de las variantes citogenéticas en pacientes con diagnóstico de síndrome de Down: Revisión de 24 años (1986-2010) del Servicio de Genética del Hospital General de México «Dr. Eduardo Liceaga». *Bol Méd Hosp Infant México*. 2013;70(1):31-6.
3. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social (Minsalud). Registro para la Localización y Caracterización de Personas con Discapacidad – RLCPD. Bogotá D.C.: Minsalud; [citado febrero 11 de 2018]. Disponible en: <http://www.discapacidadcolombia.com/index.php/estadisticas/154-estadisticas-en-discapacidad>.
4. Ramírez RE, Isaza C, Gutierrez MI. La incidencia del síndrome de Down en Cali. *Colombia Médica*. 1996;27(3,4):138-42.
5. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social (Minsalud). Sala situacional de las personas con discapacidad en Colombia (PCD). Bogotá D.C.: Minsalud; 2018 [citado agosto 23 de 2022]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/PS/sala-situacional-discapacidad-junio-2018.pdf>.
6. Agarwal- Gupta N, Kabra M. Diagnosis and management of Down síndrome. *Indian J Pediatr*. 2014;81(6):560-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12098-013-1249-7>.
7. Seid M, Varni JW, Kurtin PS. Measuring quality of care for vulnerable children: challenges and conceptualization of a pediatric outcome measure of quality. *Am J Med Qual*. 2000;15(4):182-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/106286060001500409>.
8. Vogels T, Verrips GH, Verloove-Vanhorick SP, Fekkes M, Kamphuis RP, Koopman HM, *et al*. Measuring health-related quality of life in children: the development of the TACQOL parent form. *Qual Life Res*. 1998;7(5):457-65. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1023/a:1008848218806>.
9. Ravens-Sieberer U, Auquier P, Erhart M, Gosch A, Rajmil L, Bruil J, *et al*. The KIDSCREEN-27 quality of life measure for children and adolescents: psychometric results from a cross-cultural survey in 13 European countries. *Qual Life Res*. 2007;16(8):1347-56. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1007/s11136-007-9240-2>.
10. Czajkowski SM. Health-related quality of life outcomes in clinical research: NHLBI policy and perspectives. *Ann Thorac Surg*. 1998;66(4):1486-7. Disponible en: [https://dx.doi.org/10.1016/s0003-4975\(98\)00837-6](https://dx.doi.org/10.1016/s0003-4975(98)00837-6).
11. Fernández G, Dallo M de los Á, Durán C, Caperchione F, Gutiérrez S, Dapuerto JJ. Cuestionario sobre Calidad de Vida Pediátrica (PedsQL) versión 4.0: fase inicial de la adaptación transcultural para Uruguay. *Arch Pediatría Urug*. 2010;81(2):91-9.
12. Carvajal A, Centeno C, Watson R, Martínez M, Sanz-Rubiales Á. ¿Cómo validar un instrumento de medida de la salud? *Anales Sist Sanit Navarra*. 2011;34(1):63-72.
13. Gómez LE, Verdugo MÁ, Rodríguez MM, Arias VB, Morán L, Arias B, *et al*. Escala KidsLife-Down: evaluación de la calidad de vida de niños y adolescentes con síndrome de Down. Salamanca: Instituto Universitario de Integración en la Comunidad; 2017.
14. Hernández-Sampieri R, Mendoza-Torres CP. Metodología de la investigación: las rutas: cuantitativa, cualitativa y mixta. México D.F.: Mc Graw Hill educación; 2018 [citado mayo 1 de 2022]. Disponible en: <http://repositorio.uasb.edu.bo/handle/54000/1292>.

15. Nvivo Spain. Sevilla; 2022 [citado mayo 16 de 2022]. Disponible en: <https://nvivo-spain.com/>.
16. Baars RM, Atherton CI, Koopman HM, Bullinger M, Power M; DISABKIDS group. The European DISABKIDS project: development of seven condition-specific modules to measure health related quality of life in children and adolescents. *Health Qual Life Outcomes*. 2005;3(1):70. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1186/1477-7525-3-70>.
17. Organización Mundial de la Salud (OMS). Documentos básicos. 49 ed. Ginebra: OMS; 2020 [citado septiembre 29 de 2020]. Disponible en: <https://apps.who.int/gb/bd/s/index.html>.
18. Patston P. Constructive Functional Diversity: A new paradigm beyond disability and impairment. *Disabil Rehabil*. 2007;29(20-21):1625-33. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1080/09638280701618778>.
19. Cázares-Blanco R. Las concepciones aristotélicas de la vida buena y la falacia naturalista. *Diánoia*. 2010;55(65):67-90.
20. Schwartzmann L. Calidad de vida relacionada con la salud: aspectos conceptuales. *Cienc Enferm*. 2003;9(2):09-21. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-95532003000200002>.
21. Haddad F, Bourke J, Wong K, Leonard H. An investigation of the determinants of quality of life in adolescents and young adults with Down syndrome. *PLoS ONE*. 2018;13(6):e0197394. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0197394>.
22. Gómez LE, Verdugo MA, Rodríguez M, Morán L, Arias VB, Monsalve A. Adapting a measure of quality of life to children with Down Syndrome for the development of evidence-based interventions. *Psychosocial Intervention*. 2020;29(1):39-48. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.5093/pi2019a17>.
23. Meyer C, Theodoros D, Hickson L. Management of swallowing and communication difficulties in Down syndrome: A survey of speech-language pathologists. *Int J Speech Lang Pathol*. 2017;19(1):87-98. <https://dx.doi.org/10.1080/17549507.2016.1221454>.
24. Xanthopoulos MS, Walega R, Xiao R, Prasad D, Pipan MM, Zemel BS, *et al*. Caregiver-Reported Quality of Life in Youth with Down Syndrome. *J Pediatr*. 2017;189:98-104.e1. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2017.06.073>.
25. van Gameren-Oosterom HBM, Fekkes M, Buitendijk SE, Mohangoo AD, Bruil J, Van Wouwe JP. Development, problem behavior, and quality of life in a population based sample of eight-year-old children with Down syndrome. *PloS One*. 2011;6(7):e21879. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0021879>.
26. Verstegen RHJ, van Gameren-Oosterom HBM, Fekkes M, Dusseldorp E, de Vries E, van Wouwe JP. Significant impact of recurrent respiratory tract infections in children with Down syndrome. *Child Care Health Dev*. 2013;39(6):801-9. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2214.2012.01413.x>.
27. Schultz KAP, Chen L, Kunin-Batson A, Chen Z, Woods WG, Gamis A, *et al*. Health-related Quality of Life (HR-QOL) and Chronic Health Conditions in Survivors of Childhood Acute Myeloid Leukemia (AML) with Down Syndrome (DS): A Report From the Children's Oncology Group. *J Pediatr Hematol Oncol*. 2017;39(1):20-5. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1097/MPH.0000000000000707>.
28. Burström K, Bartonek Å, Broström EW, Sun S, Egmar AC. EQ-5D-Y as a health-related quality of life measure in children and adolescents with functional disability in Sweden: testing feasibility and validity. *Acta Paediatr*. 2014;103(4):426-35. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1111/apa.12557>.

29. Jung HK, Chung E, Lee BH. A comparison of the function, activity and participation and quality of life between down syndrome children and typically developing children. *J Phys Ther Sci*. 2017;29(8):1377-80. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1589/jpts.29.1377>.
30. Shields N, Leonard H, Munteanu S, Bourke J, Lim P, Taylor NF, *et al*. Parent-reported health-related quality of life of children with Down syndrome: a descriptive study. *Dev Med Child Neurol*. 2018;60(4):402-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1111/dmcn.13670>.
31. Cáceres-Manrique FdeM, Parra-Prada LM, Pico-Espinosa OJ. Calidad de vida relacionada con la salud en población general de Bucaramanga, Colombia. *Rev. Salud Pública*. 2018;20(2):147-54. Disponible en: : <https://doi.org/10.15446/rsap.V20n2.43391>.
32. Martín-Martín JC. Modelo de calidad de vida de Schalock y Verdugo (2002/2003): análisis multivariante [tesis] Salamanca: Universidad de Salamanca; 2006 [citado agosto 18 de 2021]. Disponible en: <http://dialnet.unirioja.es/servlet/tesis?codigo=144464>.
33. Vega-Córdova V, Jenaro-Río C, Flores-Robaina N, Cruz-Ortíz M, Artaza C. Calidad de vida de adultos con discapacidad intelectual institucionalizados en Chile desde la perspectiva de los proveedores de servicios. *Univ Psychol*. 2013;12(3):923-32.
34. Urzúa A. Calidad de vida relacionada con la salud: Elementos conceptuales. *Rev Médica Chile*. 2010;138(3):358-65. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872010000300017>.
35. Rojnueangnit K, Khaosamlee P, Chunsuwan I, Vorravanpreecha N, Lertboonnum T, Rodjanadit R, *et al*. Quality of life and comprehensive health supervision for children with Down syndrome in Thailand. *J Community Genet*. 2020;11(3):351-8. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12687-020-00458-4>.
36. Leonard S, Msall M, Bower C, Tremont M, Leonard H. Functional status of school-aged children with Down syndrome. *J Paediatr Child Health*. 2002;38(2):160-5. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1046/j.1440-1754.2002.00736.x>.
37. de Winter CF, Jansen AAC, Evenhuis HM. Physical conditions and challenging behaviour in people with intellectual disability: a systematic review. *J Intellect Disabil Res*. 2011;55(7):675-98. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01390.x>.
38. Foley KR, Jacoby P, Girdler S, Bourke J, Pikora T, Lennox N, *et al*. Functioning and post-school transition outcomes for young people with Down syndrome. *Child Care Health Dev*. 2013;39(6):789-800. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1111/cch.12019>.
39. Rofail D, Froggatt D, de la Torre R, Edgin J, Kishnani P, Touraine R, *et al*. Health-Related Quality of Life in Individuals with Down Syndrome: Results from a Non-Interventional Longitudinal Multi-National Study. *Adv Ther*. 2017;34(8):2058-69. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1007/s12325-017-0591-y>.
40. Eiser C, Varni JW. Health-related quality of life and symptom reporting: similarities and differences between children and their parents. *Eur J Pediatr*. 2013;172(10):1299-304. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1007/s00431-013-2049-9>.
41. Karande S. Health-related quality of life in children with specific learning disability: Children's self-reports versus parents' proxy reports. *Eur J Pediatr*. 2013;173(5):689-90. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1007/s00431-013-2222-1>.
42. Quitmann J, Rohenkohl A, Sommer R, Bullinger M, Silva N. Explaining parent-child (dis)agreement in generic and short stature-specific health-related quality of life reports: do family and social relationships matter? *Health Qual Life Outcomes*. 2016;14(1):150. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1186/s12955-016-0553-0>.

43. Bullinger M, Kołtowska-Häggström M, Sandberg D, Chaplin J, Wollmann H, Noeker M, *et al.* Health-related quality of life of children and adolescents with growth hormone deficiency or idiopathic short stature - part 2: available results and future directions. *Horm Res.* 2009;72(2):74-81. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1159/000232159>.
44. Visser-van Balen H, Sinnema G, Geenen R. Growing up with idiopathic short stature: psychosocial development and hormone treatment; a critical review. *Arch Dis Child.* 2006;91(5):433-9. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1136/adc.2005.086942>.
45. Colombia. Ministerio de Salud. Resolución 8430 de 1993 (octubre 4): Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud. Bogotá D.C.; octubre 4 de 1993 [citado mayo 9 de 2022]. Disponible en: [https://www.redjurista.com/Documents/resolucion\\_8430\\_de\\_1993.aspx](https://www.redjurista.com/Documents/resolucion_8430_de_1993.aspx).