

UNIVERSIDAD HISPANOAMERICANA
CARRERA DE ENFERMERIA

*Tesis para optar por el grado académico de
Licenciatura en Enfermería*

**CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON
AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X,
RELACIONADA CON LA EDAD,
PRESENTACIÓN CLÍNICA Y GRAVEDAD
DE LA ENFERMEDAD. REVISIÓN
SISTEMÁTICA EN PAISES
IBEROAMERICANOS, 2018-2024**

ARIANA LEON CALVO

Agosto, 2024

Tabla de contenido

INDICE DE TABLAS.....	5
INDICE DE FIGURAS.....	6
RESUMEN.....	7
ABSTRACT.....	9
CAPÍTULO I.....	11
1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA DE INVESTIGACION.....	12
1.1.1. Antecedentes del problema.....	12
1.1.2. Delimitación del problema	19
1.1.3. Justificación.....	19
1.2. REDACCIÓN DEL PROBLEMA CENTRAL: PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	21
1.3. Objetivos de la investigacion	21
1.3.1. Objetivo general	21
1.3.2. Objetivos específicos.....	21
1.4. Alcances y limitaciones.....	22
1.4.1 Alcances de la investigación.....	22
1.4.2 Limitaciones de la investigación	22
CAPITULO II:.....	23
2.1 EL CONTEXTO TEÓRICO-CONCEPTUAL.....	24
2.1.1. Calidad de vida.....	24
2.1.2. Agammaglobulinemia ligada al X.....	26
2.1.3. Presentación clínica	27
2.1.4. Prevalencia	30
2.1.5. Gravedad.....	31

2.2 Modelos y Teorías	37
<i>CAPÍTULO III</i>	46
3.1 ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN	47
3.2 TIPO DE INVESTIGACIÓN	47
3.3 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN	47
3.3.1. Pregunta de investigación.....	48
3.4 UNIDADES DE Análisis U OBJETOS DE ESTUDIO	48
Área de estudio:.....	48
3.4.1 Población	49
3.4.2 Muestra	49
3.5 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN	49
3.6 OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES	51
3.7 PLAN PILOTO	51
3.8 INSTRUMENTOS PARA LA RECOLECCION DE LA INFORMACION	52
3.8.1. Validez de un cuestionario.....	53
3.8.2. Confiabilidad	53
3.9 PROCEDIMIENTO DE RECOLECCION DE DATOS	53
3.9.1. Búsqueda de información	55
3.9.1.1. Estrategia de búsqueda	55
3.9.1.2. Relaciones entre conceptos.....	56
3.9.1.3. Diagrama de flujo o algoritmo de búsqueda.....	57
3.10 ORGANIZACION DE LOS DATOS	57
3.10.1. Selección de los estudios	58
3.10.2. Extracción de los datos.....	61

3.11 ANÁLISIS DE DATOS.....	67
3.11.1. Lectura crítica	67
3.12 CONSIDERACIONES ETICAS.....	70
<i>CAPITULO IV.....</i>	71
4.1 Generalidades	72
<i>CAPÍTULO V.....</i>	79
5.1 DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN O EXPLICACIÓN DE LOS RESULTADOS	80
<i>CAPÍTULO VI.....</i>	90
6.1 CONCLUSIONES	91
6.2 RECOMENDACIONES	93
<i>BIBLIOGRAFÍA.....</i>	96
<i>GLOSARIO Y ABREVIATURAS.....</i>	99
<i>ANEXOS.....</i>	100
Anexo 1. <i>Dedicatoria</i>	100
Anexo 2. <i>Agradecimiento</i>	101
Anexo 3. <i>Declaración jurada</i>	102
Anexo 4. <i>Carta de aprobación del tutor</i>	103
Anexo 5. <i>Tabla operacionalización de las variables.</i>	108
Anexo 6. <i>Tabla lectura critica.</i>	112

INDICE DE TABLAS

<i>Tabla N°1. Criterios de inclusión y exclusión</i>	49
<i>Tabla N°2. Aplicación a instrumento científico</i>	51
<i>Tabla N° 3. Estrategias de búsqueda relacionadas con los descriptores y operadores booleanos.</i>	55
<i>Tabla N°4. Relaciones entre conceptos.</i>	56
<i>Tabla N°5. Resumen numérico del total de estudios analizados para la revisión sistemática.</i> ...	58
<i>Tabla N°6. Matriz de artículos.</i>	58
<i>Tabla N°7. Matriz de artículos.</i>	61
<i>Tabla N°8. Distribución porcentual de los artículos científicos según el año de publicación.</i> <i>Revisión sistemática 2018-2024.</i>	73
<i>Tabla N° 9. Distribución porcentual según país de prevalencia de pacientes diagnosticados con ALX. Revisión sistemática 2018-2024.</i>	73
<i>Tabla N°10. Distribución porcentual de los pacientes participantes en artículos científicos según rangos de edad. Revisión sistemática 2018-2024.</i>	74
<i>Tabla N°11. Distribución porcentual de la afectación en la calidad de vida de pacientes con ALX. Revisión sistemática 2018-2024.</i>	75
<i>Tabla N°12. Distribución porcentual de las recomendaciones para la mejoría de la calidad de vida en pacientes con ALX. Revisión sistemática 2018-2024.</i>	76
<i>Tabla N°13. Distribución porcentual de la presentación clínica de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, según publicaciones científicas. Revisión sistemática 2018-2024.</i>	76

Tabla N°14. *Distribución porcentual de las complicaciones relacionadas a la gravedad de la enfermedad. Revisión sistemática 2018-2024..... 77*

Tabla N°15. *Distribución porcentual del método diagnóstico utilizado en las publicaciones científicas seleccionadas. Revisión sistemática 2018-2024..... 78*

INDICE DE FIGURAS

Figura N°1. *Flujograma prisma 54*

Figura N°2. *Algoritmo de búsqueda. 57*

Figura N°3. *Distribución porcentual por países de los artículos científicos seleccionados. 72*

RESUMEN

Introducción: La Agammaglobulinemia ligada al X es una enfermedad del grupo de las inmunodeficiencias primarias, se caracteriza principalmente por una disminución o nula producción en los linfocitos B, esto debido a una mutación en el gen tirosin-cinasa de Bruton. Se da principalmente en varones y la sintomatología puede variar, sin embargo, la principal característica clínica es la susceptibilidad y recurrencia de presentar infecciones, principalmente de las vías respiratorias. La calidad de vida en estos pacientes varía dependiendo de la clínica, el momento del diagnóstico y el tratamiento recibido, si estos no se brindan tempranamente puede tener repercusiones en la calidad de vida de los pacientes. **Objetivo general:** Determinar la calidad de vida de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X y relacionar según la edad, presentación clínica y la gravedad de la enfermedad. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024. **Metodología:** se realiza una revisión sistemática con un enfoque cuantitativo de artículos científicos sobre la Agammaglobulinemia ligada al X, bajo el métodos PRISMA para la identificación, selección y evaluación de los artículos científicos seleccionados en la investigación. Se incluyen un total de 10 artículos científicos que cumplen con los criterios de inclusión y exclusión seleccionado mediante las bases de datos EBSCO, Scielo y Google Académico. **Resultados:** se obtiene que la población de estudio generalmente cuenta con una buena calidad de vida, se determinaron algunos factores importantes para mantener esto, tales como: diagnóstico precoz, inicio del tratamiento temprano, llevar un estilo de vida saludable, adherencia al tratamiento, cuidados especiales del entorno, la presentación clínica y las complicaciones asociadas de la enfermedad. **Discusión:** La ALX es una enfermedad que no es tan conocida por la población, se recalca la importancia de conocer este tipo de patologías para poder abordarlas de la mejor manera posible, brindando a los pacientes todos los cuidados y la educación

necesaria para conllevar la enfermedad. **Conclusión:** Los pacientes con ALX tener una buena calidad de vida teniendo todos los cuidados necesarios, el personal de salud tiene una gran responsabilidad en educarse en este tema para brindar la mejor atención.

Palabras claves: Agammaglobulinemia ligada al X, inmunodeficiencia primarias, calidad de vida.

ABSTRACT

Introduction: X-linked agammaglobulinemia is a disease that belongs to the group of primary immunodeficiencies, characterized mainly by a decrease or absence of B lymphocyte production, due to a mutation in the Bruton tyrosine kinase gene. It occurs mainly in males and the symptoms can vary; however, the main clinical feature is the susceptibility and recurrence of infections, primarily in the respiratory tract. The quality of life in these patients varies depending on the clinical presentation, timing of diagnosis, and treatment received. If these are not provided early, it can have repercussions on the patients' quality of life. **General Objective:** To determine the quality of life of patients with X-linked agammaglobulinemia and to relate it to age, clinical presentation, and severity of the disease. A systematic review in Ibero-American countries during the years 2018-2024. **Methodology:** A systematic review with a quantitative approach of scientific articles on X-linked agammaglobulinemia is conducted, using the PRISMA method for the identification, selection, and evaluation of the scientific articles selected in the research. A total of 10 scientific articles that meet the inclusion and exclusion criteria are included, selected from the databases EBSCO, Scielo, and Google Scholar. **Results:** The study population generally has a good quality of life, with some important factors for maintaining this identified, such as early diagnosis, early initiation of treatment, maintaining a healthy lifestyle, adherence to treatment, special environmental care, clinical presentation, and associated complications of the disease. **Discussion:** XLA is a disease that is not well known by the general population. The importance of knowing about this type of pathology is emphasized in order to address it in the best possible way, providing patients with all the necessary care and education to manage the disease. **Conclusion:** Patients with XLA can have a good quality of life with all the necessary care. Health personnel

have a great responsibility to educate themselves on this topic to provide the best care. **Keywords:**
X-linked agammaglobulinemia, primary immunodeficiencies, quality of life.

CAPÍTULO I
PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA DE INVESTIGACION

1.1.1. Antecedentes del problema

Los antecedentes citados a continuación se encuentran vinculados con estudios, artículos científicos, artículos de revisión sistemática, trabajos de investigación finales de posgrados, entre otros, relacionados con la Agammaglobulinemia ligada al X y sus variabilidades, aspectos clínicos, diagnósticos, casos clínicos de estudio e información de suma importancia, con el fin de iniciar un análisis basado en la evidencia respecto a dicha problemática.

1.1.1.1 Antecedentes Internacionales

Sánchez et al., (2014) explican en su publicación titulada “*Agammaglobulinemia ligada al X o de Bruton*”, cuyo objetivo principal es analizar un caso clínico de un paciente de 5 años que presentaba diversos procesos infecciones recurrentes a temprana edad (18 meses y 2 años de vida), después de ~~muchos~~ diferentes diagnósticos, se logró llegar al correcto, se le diagnosticó ALX a los 5 años después de diversos estudios complementarios, inició su tratamiento con inmunoglobulina humana por vía endovenosa. Se concluye que estas enfermedades difieren en severidad clínica, el diagnóstico temprano y el adecuado tratamiento son pilares de vital importancia para evitar el daño permanente en los órganos y las infecciones que ponen en riesgo la vida del paciente.

Urriza et al., (2016), comenta en su investigación publicada en España “*Enfermedad de Bruton de diagnóstico precoz: importancia de una adecuada historia clínica y los antecedentes familiares*” que la historia clínica es la herramienta diagnóstica más valiosa para poder realizar un diagnóstico precoz de enfermedades potencialmente graves para evitar complicaciones. Se concluye que la

ALX es una enfermedad de baja incidencia, está debe ser detectada lo antes posible durante la atención primaria mediante historia clínica, antecedentes y múltiples pruebas adicionales, se reitera que el diagnóstico y tratamiento temprano permite mejorar la calidad de vida y disminuir las comorbilidades asociadas.

Vizcaíno et al., (2016) en su estudio *Calidad de vida de los pacientes con inmunodeficiencias primarias de anticuerpos*, en México, basado en comparar la calidad de vida de los pacientes con inmunodeficiencias primarias por defecto en la producción de anticuerpos, con la calidad de vida de niños sanos en la población pediátrica mexicanas. Se determinó que la calidad de vida de los 28 pacientes incluidos en el estudio es menor que la de niños sanos en edades similares, debido a su predisposición a infecciones, múltiples infecciones constantes, complicaciones de la enfermedad, retraso en el diagnóstico, entre otros.

Caballero et al., (2018) en su artículo *Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves*, en el país de Paraguay, se centra en estudiar los niveles de inmunoglobulinas séricas en pacientes infecciones recurrentes o graves en busca de deficiencias predominantes de anticuerpos. Las manifestaciones clínicas observadas con mayor frecuencia en este estudio fueron las infecciones respiratorias, dentro de la población estudiada según sus niveles de inmunoglobulinas serias se descubrió un caso de ALX. Se concluye la importancia de sospechar de estas patologías en pacientes con infecciones repetitivas, graves y que no responden a terapias convencionales, solicitar estudios de inmunoglobulinas serias para un diagnóstico oportuno y precoz.

Ramírez et al., (2018) en su estudio publicado “*Agammaglobulinemia de Bruton: presentación de un caso*” en Cuba, se explica que la Agammaglobulinemia de Bruton se considera una enfermedad rara, se manifiesta como un déficit humoral, con disminución de todos los isotipos de anticuerpos y de linfocitos B, que se asocia directamente con infecciones bacterianas recurrentes. Su objetivo principal es caracterizar la ALX y su evolución según un caso en específico. Se concluye que en este país es de suma importancia conocer las características fundamentales de esta enfermedad, ya que no se cuenta con la citometría de flujo, que es la principal prueba diagnóstica, de ahí radica conocer la clínica de esta inmunodeficiencia y sus presentaciones atípicas como el caso presentado.

Benavides et al., (2019) mencionan que la ALX es una de las inmunodeficiencias primarias más frecuentes, se dice que la mayoría de estas son mutaciones hereditarias, transmitiéndose por la línea materna, en el contexto de herencia ligada al sexo. En su estudio “*Diagnóstico genético de pacientes con Agammaglobulinemias primarias atendidos en centros peruanos de tercer nivel*”, se realizó un análisis genético en donde se encontraron 20 pacientes con mutaciones en el gen BTK, el gen causante de la ALX. Se concluyó que la mayoría de las Agammaglobulinemia primarias son en su mayoría debido a mutaciones en el gen BTK que corresponde a las Agammaglobulinemia primarias ligadas al cromosoma X.

Argumedo et al., (2020), en su artículo publicado en la Gaceta Médica de México titulado “*La citometría de flujo como auxiliar en el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias humorales*”, cuyo objetivo principal es evaluar mediante citometría de flujo, las células de pacientes con tres tipos de inmunodeficiencias primarias humorales. Como resultado principal relacionado a la investigación se determina que existe tinción severa de linfocitos B en pacientes

con Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X. Se concluye que con este método se puede lograr un diagnóstico temprano y confiable en pacientes con inmunodeficiencias primarias.

Valle et al., (2020) en su artículo de revisión titulado “*Inmunodeficiencias primarias: un reto para la immuno-genética*” en Cuba, cuyo objetivo principal es describir las características clínicas, epidemiológicas, inmunológicas y genéticas de las IDP, se determina que la presentación clínica de estas enfermedades son muy variables, se afirma que el diagnóstico precoz es el elemento clave para la reducción de la morbilidad y mortalidad. Se concluye que gracias a los avances en la biología molecular y genética, se ha podido identificar los defectos genéticos, pudiéndose generar diversas herramientas diagnósticas y tratamiento más favorecedores.

Stone et al., (2021), en su estudio titulado *Agammaglobulinemia ligada a X (XLA): diagnóstico en la adultez*, en México, el objetivo principal de este estudio es resaltar la importancia del diagnóstico temprano de la ALX mediante la presentación de un caso clínico específico, buscando concientizar sobre los síntomas iniciales y la necesidad de un abordaje integral. Se presenta un paciente masculino de 28 años, este experimentó un inicio tardío en las evaluaciones médicas, los síntomas iniciaron a los 5 años, pero el diagnóstico se realizó a los 21 años, tras una neumonía adquirida, sufriendo daño pulmonar. Se concluye que la mayoría de las muertes asociadas con ALX podrían evitarse mediante un diagnóstico temprano.

Cevallos (2022), en su publicación llamada “*Manejo clínico y diagnóstico para pacientes con enfermedades de inmunodeficiencia primaria por déficit de producción de anticuerpos*” en Ecuador, en donde su objetivo principal es estandarizar las pautas diagnósticas y de atención

clínica en las enfermedades de inmunodeficiencia primaria por déficit de anticuerpos. Se desea optimizar el diagnóstico y la terapia de reemplazo de Ig para mejorar la calidad de vida en estos pacientes.

Costa et al., (2023) en su artículo publicado en la Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia, llamado “*Enfermedades autoinmunes asociadas a inmunodeficiencias primarias*” con el objetivo principal de determinar el comportamiento de las enfermedades autoinmunes en los pacientes con inmunodeficiencias primarias, se estudiaron diversas variables como la edad, tipo de IDP

1.1.1.2 Antecedentes Nacionales

En Costa Rica, existen pocos, pero significativos antecedentes, destacándose ejemplos como:

Arguedas (2021) en su tesis llamada “*Diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, pronóstica y de abordaje terapéutico temprano, en paciente pediátricos con inmunodeficiencias primarias en Costa Rica*”. Se afirma que una de las formas más presentadas son las AXL, se menciona que a pesar del progreso en las inmunodeficiencias primarias, es crucial crear conciencia sobre estas enfermedades, a menudo mal diagnosticadas o tarde. Se resalta la importancia de que la sociedad y los profesionales de la salud deban conocer estos trastornos, es esencial que el personal médico esté capacitado en inmunología para identificar signos tempranos y mejorar la detección. Se concluye que esto sigue siendo un desafío persistente en el campo.

Ivankovich et al., (2021) en su artículo llamado “*Clinical, immunological and genetic characterization of patients with X-linked agammaglobulinemia in Costa Rica*” con el objetivo principal de caracterizar los aspectos clínicos, inmunológicos y genéticos en pacientes con ALX del Hospital Nacional de Niños, se identificó un total de 16 casos, edad promedio 1,46 años, presentaciones clínicas predominando las respiratorias e infecciones recurrentes (otitis, sinusitis, diarrea, etc). Se concluye que la ALX corresponde al 5,5% de todos los pacientes con inmunodeficiencias primarias.

Leitón & Ivankovich (2021) en su tesis llamada “*Análisis y Diagnóstico de las Manifestaciones Pulmonares de los pacientes vivos en el año 2020 con diagnóstico de errores innatos del sistema inmune, en el Hospital Nacional de Niños*”, con el objetivo principal de caracterizar las manifestaciones pulmonares en estos pacientes diagnosticados que están control en el HNN. Dentro de este estudio se incluyen la ALX (12) y se concluye que estudiar a esta población permitirá identificar alertas tempranas, determinar pruebas diagnósticas esenciales y asimismo, mejorar la calidad de vida de estos pacientes. La autora menciona que en Costa Rica se han realizado muy poco estudios sobre las inmunodeficiencias primarias en la población pediátrica, reafirma la importancia de crear más estudios sobre el tema.

Meza (2023) elabora un trabajo final de grado titulado “*Abordaje del paciente con sospecha de error innato de la inmunidad y propuesta de algoritmo diagnóstico*” cuyo objetivo principal es describir los principales errores innatos de la inmunidad y la parte fisiopatológica. Se menciona que la ALX se produce por un defecto en el gen BTK, que es primordial para la maduración y desarrollo de los linfocitos B, estos pacientes poseen niveles reducidos o ausentes de

inmunoglobulinas, clínicamente se presentan infecciones bacterianas recurrentes desde los 6 meses de edad, dentro de los principales microorganismos que ocasionan patologías infecciones recurrentes son las bacterias encapsuladas.

1.1.2. Delimitación del problema

La delimitación del problema consiste en una revisión sistemática de 10 estudios en países iberoamericanos, durante los años 2018-2024, comprendiendo la población pediátrica masculina diagnosticada con Agammaglobulinemia ligada al X, observando sus variables como la edad, presentación clínica y gravedad de la enfermedad. Al inicio de la investigación se obtuvieron un total de 149 artículos relacionados con el tema de investigación, posteriormente se empezó aplicar el método prisma para filtrar aquellos artículos que no contaban con los criterios de inclusión y exclusión en la investigación, quedando como resultado final un total de 10 artículos seleccionados.

1.1.3. Justificación

Es de suma importancia conocer la calidad de vida en pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X debido a la rareza de la enfermedad y la falta de conocimiento por parte de los profesionales de salud y la comunidad en general. Al estudiar cómo afecta la calidad de vida con esta enfermedad, se busca mejorar la atención personalizada basada en edad, presentación clínica y gravedad de cada paciente de forma individualizada. Los beneficiados directos son los pacientes, con el potencial de mejorar enfoques de tratamiento, ya que al realizar investigaciones sobre este tema se crea la oportunidad de que más profesionales de la salud conozcan sobre la patología y por ende, se pueden crear nuevas opciones de tratamiento como aquellos que son experimentales, ofrecen esperanza y más opciones adicionales para aquellos pacientes en donde sus necesidades médicas no se satisfacen por completo con los tratamientos convencionales, se proporciona información fundamental para optimizar la atención médica y mejorar los resultados de salud a largo plazo. Además, la investigación ampliará la comprensión de profesionales de la salud,

investigadores, estudiantes y la comunidad, contribuyendo al avance del conocimiento de estos, dando como resultado una atención médica más informada, actualizada y de mayor calidad para tratar a los pacientes.. La motivación personal radica en el deseo de mejorar la calidad de vida de los pacientes, el poder entender que factores impactan en la calidad de vida contribuye a poder identificar las necesidades psicosociales de los pacientes y sus familias, esto permite poder crear intervenciones de apoyo integrales y adecuadas para cada persona la investigación no solo puede mejorar la calidad de vida, sino también aumenta la conciencia en la comunidad sobre la Agammaglobulinemia ligada al X, ya que está enfermedad no solamente afecta a la persona que la padece, sino también a todos aquellos que se encuentren a su alrededor, personas encargadas del cuidado de la persona, familiares y círculo social, esto debido a los cuidados que se deben de aplicar, las medidas de seguridad a seguir y el estilo de vida que se debe llevar, estos pacientes pueden llevar una vida normal con su tratamiento, sin embargo, los cambios en el estilo de vida siempre son fundamentales para poder mantener una buena salud.

1.2. REDACCIÓN DEL PROBLEMA CENTRAL: PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cómo impacta la calidad de vida en pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X según edad, presentación clínica y gravedad de la enfermedad en países iberoamericanos durante los años 2018-2024?

1.3. OBJETIVOS DE LA INVESTIGACION

1.3.1. Objetivo general

Determinar la calidad de vida de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X y relacionar según la edad, presentación clínica y la gravedad de la enfermedad. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024.

1.3.2. Objetivos específicos

Caracterizar a los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X según edad. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024.

Identificar la calidad de vida en los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024.

Describir la presentación clínica relacionado con la gravedad de la Agammaglobulinemia ligada al X. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024.

Relacionar la calidad de vida de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, según la presentación clínica de la enfermedad. Revisión sistemática en países iberoamericanos durante los años 2018-2024.

1.4. ALCANCES Y LIMITACIONES

1.4.1 Alcances de la investigación

No se presentan alcances más allá de los objetivos planteados en la investigación.

1.4.2 Limitaciones de la investigación

No se presentan limitaciones durante el proceso de investigación.

CAPITULO II:
MARCO TEÓRICO

2.1 EL CONTEXTO TEÓRICO-CONCEPTUAL

2.1.1. Calidad de vida

El concepto de calidad de vida ha tomado diferentes definiciones a lo largo del tiempo, conforme los tiempos evolucionan se ha determinado que la calidad de vida puede variar según distintas características específicas de los individuos. Rodríguez (2017) define la calidad de vida como un concepto que implica distintos aspectos tanto objetivos como subjetivos, incluyendo la salud física, mental, entorno físico, relaciones sociales, satisfacción personal y nivel socioeconómico.

Inicialmente, se creía que el concepto de calidad de vida se refería solamente al cuidado de la salud personal, posteriormente se incluyó la importancia de la higiene pública, derechos humanos, laborales y de la comunidad, la economía y por último, la vida social. Se puede determinar que el concepto de calidad de vida es multidimensional, que abarca componentes objetivos y subjetivos, esto quiere decir aquellos aspectos que son tangibles, mensurables y externos (objetivos) y también aquellos que dependen de la percepción y evaluación propia de cada individuo, es decir, internamente (subjetivos). Según Rodríguez (2017), existen 3 diferentes aspectos para poder englobar y determinar que una persona cuenta con calidad de vida, los cuales deben encontrarse en equilibrio, estos son:

Aspectos físicos: esto aborda la percepción que tiene la persona sobre su estado físico y de salud, esto va mucho más allá de la ausencia de enfermedad, también incluye la forma en que la propia persona percibe los síntomas de la enfermedad, así como también, los efectos negativos que se pueden desarrollar debido al tratamiento utilizado para combatir la enfermedad. La integridad física de la persona incluye la alimentación, actividad física y facilidad de acceso a los centros de salud de buena calidad. (Rodríguez, 2017)

Aspectos psicológicos: se analiza la percepción de la persona con respecto a su estado emocional y cognitivo, se evalúan aspectos importantes como la presencia de miedo, ansiedad, aislamiento, baja autoestima, la estabilidad mental que la persona tenga, estado emocional sus pensamientos y sentimientos. Se incluye también los aspectos espirituales como las creencias religiosas de cada individuo y la actitud que esté presente ante la situación que conlleva. (Rodríguez, 2017)

Aspectos sociales: se considera la percepción de la persona según sus relaciones interpersonales y los roles sociales que mantenga en su vida, se incluye el apoyo familiar, social, el rendimiento en el trabajo y todas aquellas personas cercanas con las que tengan interacción y que influyan de manera positiva. (Rodríguez, 2017)

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define calidad de vida como “percepción que tiene un individuo de su posición en la vida en el contexto de la cultura y los sistemas de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, estándares e inquietudes.” (*WHOQOL - Measuring Quality of Life The World Health Organization, 2012.*)

Es de suma importancia poder determinar que hoy en día el concepto de calidad de vida ha tomado un distinto rumbo a lo que era anteriormente, esto debido a que conforme ha pasado el tiempo las personas han ido concientizando y tomándole mayor importancia al área emocional, a lo interior de cada persona. Antes se podía determinar que una persona tenía calidad de vida tomando en cuenta solamente aspectos externos, sin embargo, hoy en día para poder determinar que una persona cuenta con calidad de vida es necesario también incluir los aspectos internos, aquellos aspectos emocionales y que son propios de cada individuo, ya que esto también llega a tener una grave afectación en su calidad de vida si no se encuentra en equilibrio.

2.1.2. Agammaglobulinemia ligada al X

La Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X (ALX) o también llamada Agammaglobulinemia de Bruton o congénita, fue descrita por primera vez por el Dr. Ogden Bruton en el año 1952, siendo una de las primeras inmunodeficiencias en descubrirse, está afectada principalmente a varones y sigue una secuencia específica de herencia ligada al cromosoma X, se da por un defecto recesivo en el brazo largo del cromosoma X. Se manifiesta por lo general durante el periodo de la infancia, pero existen casos en donde se manifiesta en la adolescencia o adultez. Este pediatra al realizar este descubrimiento logró observar en el paciente que presentaba diversas infecciones piógenas severas y recurrentes, dentro de las cuales un total de diecinueve fueron causadas por neumococo, tenía una baja o nula respuesta al tratamiento con ausencia de inmunoglobulinas, este llegó a presentar una gran mejoría al utilizar tratamiento intramuscular con gammaglobulinas, desde ese momento se comenzó a estudiar a fondo la enfermedad para nuevos descubrimientos y brindarle calidad de vida a estos pacientes. (Meza, 2023)

La Agammaglobulinemia ligada al X, se define como una enfermedad del sistema inmunológico, está pertenece al grupo de las inmunodeficiencias primarias, esta enfermedad se produce de manera hereditaria, comúnmente causadas por una alteración monogénica, es decir, de un solo gen. La ALX se caracteriza por una incapacidad de producir anticuerpos, principalmente una reducción total o parcial de las células B (glóbulos blancos) o proteínas que se les llama globulinas, en sangre periférica, lo que da como consecuencia que la persona tenga una gran susceptibilidad de experimentar infecciones recurrentes, comúnmente de origen bacteriano y que se colonizan principalmente en oído medio, bronquios, pulmones, piel y meninges. (Sánchez Segura et al., 2014)

El no poder producir anticuerpos de manera natural afecta al individuo de gran manera, ya que estas son un tipo de proteínas que son producto de diversas células especializadas del organismo llamadas células plasmáticas. El desarrollo de estas se da de manera secuencial y ordenada a partir de células madre que se encuentran en la médula ósea, este tipo de células se encarga de la producción de linfocitos. El daño inmunológico directo se da principalmente por mutaciones del gen de la Tirosin Kinasa de Bruton (BTK) llamado así por el Dr. Bruton, quien descubrió la enfermedad. Este gen está completamente involucrado en la maduración de los linfocitos pre-B a células B en la médula ósea, por ello, los pacientes que tienen esta enfermedad pueden presentar cuentas normales de células pre-B, pero carecen o tienen niveles sumamente bajos de las células B maduras y células plasmáticas. (Stone et al., 2021)

2.1.3. Presentación clínica

2.1.3.1. Frecuencia de infecciones

La presentación clínica varía de paciente en paciente, esto dependiendo del tipo de defecto en el sistema inmune que presente y que tan afectado esté, generalmente cuando hay presencia de defectos humorales, específicamente de anticuerpos como lo es en el caso de la ALX, el fenotipo consiste principalmente en infecciones bacterianas, en especial aquellas que son en forma encapsuladas. (Meza, 2023)

Durante los primeros seis meses de vida, generalmente hay una gran evidencia de presencia de distinta sintomatología, ya que a esta edad es cuando los anticuerpos de la madre comienzan a desaparecer lentamente, por lo cual, debido a su incapacidad para generar de forma natural las

globulinas, el paciente comienza a presentar severas infecciones recurrentes, generalmente de origen bacteriano, como lo son la *Streptococcus pneumoniae*, *Staphylococcus aureus* y *Haemophilus influenzae*, entre otros. (Corrales, 2005)

Estos pacientes pueden tener diversas manifestaciones clínicas, su presentación varía según sus niveles séricos de IgG, lo que pondrá al paciente en un mayor riesgo de sufrir infecciones recurrentes. La mayoría de estos cuentan con historial clínico recurrente de otitis, sinusitis, pioderma, conjuntivitis, osteomielitis, meningitis, bronquitis, neumonía, diarrea, artritis, entre otras; pudiendo llegar a presentar diversas complicaciones asociadas a estas infecciones. (Corrales, 2005)

De acuerdo con Caballero et al., (2018), en su estudio realizado en donde como muestra se utilizó un total de 143 pacientes con edades 1 a 17 años, los cuales presentan alguna inmunodeficiencia primaria (incluyendo la ALX) y con historia clínica de infecciones recurrentes y/o graves , las manifestaciones clínicas más recurrentes en la población estudiada fueron las infecciones respiratorias, predominando la neumonía (40%). También, se observaron infecciones cutáneas, fiebre sin foco, abscesos, adenopatías y enfermedades alérgicas.

De acuerdo con Meza (2023), para evaluar de manera integral las infecciones que presentan estos pacientes es necesario realizar una historia clínica exhaustiva, tomando en cuenta algunas características como:

1. Recurrencia: generalmente estos pacientes presentan infecciones recurrentes, que puede conllevar a un daño orgánico. (Meza, 2023)

2. Por otra parte, Meza, (2023) también habla sobre la severidad: cuadros infecciosos que necesiten de hospitalización (meningitis, abscesos profundos).
3. Meza, (2023) describe algunos agentes etiológicos: puede ser causado por distintos microorganismos oportunistas, como lo son las micobacterias, aspergillus o pneumocytis por mencionar algunas, esto dependerá de la severidad de recuento de globulinas, de que tan fortalecido o debilitado se encuentre su sistema inmunológico y que tan susceptible se encuentre a algunos microorganismos.
4. Cronicidad: infecciones que generalmente no presentan mejoría con los tratamientos que se utilizan habitualmente. Meza, (2023)
5. Respuesta a la antibioterapia: cuando se deben aplicar esquemas de antibiótico más prolongados o más agresivos. Meza, (2023)

2.1.3.2. Función pulmonar

El Instituto Nacional del Cáncer (NIH), define la función pulmonar como:

“Término que se usa para describir qué tan bien trabajan los pulmones al ayudar a una persona a respirar. Durante la respiración, el oxígeno entra a los pulmones, donde pasa a la sangre y viaja hasta los tejidos del cuerpo. El dióxido de carbono, producto de desecho elaborado por los tejidos del cuerpo, se dirige hacia los pulmones, desde donde se exhala. Hay diferentes pruebas para medir el funcionamiento pulmonar. También se llama funcionamiento de los pulmones” (*Definición de funcionamiento pulmonar - Diccionario de cáncer del NCI - NCI, 2011, p.1*)

En este tipo de enfermedad del sistema inmunológico es sumamente frecuente encontrar que se presenten patologías respiratorias, esto generalmente son a menudo la primera característica de presentación. De acuerdo con Leitón & Escoto (2021) un 41% de las muertes en pacientes con agammaglobulinemia se atribuyen a enfermedad pulmonar aguda o crónica, además de distintas infecciones respiratorias agudas. Este tipo de pacientes presenta un elevado riesgo de manifestaciones no infecciosas a corto y largo plazo como lo es el asma, enfermedad pulmonar intersticial, bronquiectasias, neoplasias malignas y enfermedades autoinmunes.

Durante los primeros años de vida es característico observar la presencia de complicaciones respiratorias, mayormente las de origen infecciosos, esto genera que se dé una recurrencia de infecciones de la vía aérea con evolución grave y resistencia al tratamiento. Estos pacientes presentan un mayor riesgo de colonización, incrementos en el tiempo de curación o recuperación y resistencia a los antibióticos. (Leitón & Escoto, 2021)

2.1.4. Prevalencia

En el año 1993 fue fundada la Asociación Latinoamericana de Inmunodeficiencias Primarias (LASID), esta institución tiene como función principal estudiar la prevalencia de todas las inmunodeficiencias primarias (IDP) en Latinoamérica, para así mantener un orden sobre los casos cuantificados. En mayo del año 2021 se reportó un total de 8551 casos de IDP en un total de 17 países de América Latina, en donde el 52% pertenece a deficiencias predominantes de anticuerpos. (Arguedas, 2021)

En Costa Rica, no existen estudios epidemiológicos realizados a la fecha con respecto a pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias, sin embargo, debido a los hallazgos por LASID en el año 2013, se logra determinar un total de 113 casos de Inmunodeficiencias primarias, sin embargo, en este estudio no se contabilizan individualmente el tipo de IDP que presentan, por lo cual no se puede contabilizar el total de pacientes con ALX. (Arguedas, 2021)

En un estudio realizado en Costa Rica en el Hospital Nacional de Niños, Leitón & Escoto (2021) mediante la revisión de expedientes, incluyeron un total de 70 pacientes que presentan IDP, en donde un 17%, es decir, un total de 12 pacientes presentan Agammaglobulinemia ligada al X, todos estos son del sexo masculino.

De acuerdo con los resultados obtenidos en la investigación de Ivankovich et al., (2023) en su investigación sobre la caracterización clínica, inmunológica y genética en pacientes con ALX en Costa Rica, se identifican un total de 16 casos con mutaciones en el gen BTK, en donde la edad media de estos pacientes fue de 17,41 años. La mayoría de estos pacientes tenía antecedentes familiares de inmunodeficiencias primarias, donde tres fueron diagnósticos en base a estos antecedentes debido a que eran asintomáticos (al mes y dos meses de edad) y los restantes tuvieron una aparición promedio de los síntomas antes del primer año de vida (44%), antes de los 5 años (81%) y solamente uno después de los 5 años.

2.1.5. Gravedad

2.1.5.1. Diagnóstico precoz

Es sumamente importante realizar un diagnóstico precoz en estos pacientes, esto es esencial para poder garantizar un manejo óptico, prevenir las complicaciones, evitar la gravedad de la

enfermedad y mejorar la calidad de vida del paciente. Al recibir un diagnóstico temprano se puede iniciar un tratamiento precoz, cuanto más antes tenga inicio el tratamiento, más pronto se puede prevenir las complicaciones que se asocian con la ALX.

Cuando los pacientes que presentan enfermedades como lo son las inmunodeficiencias primarias como lo es en el caso de la ALX, no reciben un diagnóstico y tratamiento precoz, debido a su debilidad inmunológica pueden llegar a experimentar infecciones recurrentes o graves que pueden llegar a comprometer la función de los órganos afectados y en muchas ocasiones, poner en riesgo su vida. (Vizcaíno et al., 2016)

Para poder confirmar un diagnóstico de ALX se deben de realizar ciertos estudios genéticos para lograr identificar una mutación del gen BTK o al menos alguna de sus seis variantes genéticas para la forma autosómica recesiva. (Benavides et al., 2019)

Es muy importante tener en cuenta distintos diagnósticos diferenciales para poder determinar si se trata de una agammaglobulinemia de bruton, se debe descartar todas aquellas enfermedades que son muy similares y se pueden confundir a la hora del diagnóstico tanto en el comportamiento clínico como en el serológico, dentro de las cuales se menciona algunas como: hipogammaglobulinemia transitoria de la infancia, mala absorción intestinal severa, artritis juvenil y fibrosis quística. El primer análisis que se debe realizar es un recuento de inmunoglobulinas en suero, ya que en esta patología el número se encuentra sumamente reducido o ser inexistente, posterior a esto, se debe determinar el recuento de subpoblaciones linfocitarias (T,B y NK), lo cual se realiza mediante la prueba de citometría de flujo, este dará como resultado un número

reducido de células B, para brindar un diagnóstico definitivo es necesario la realización de un estudio que confirme una mutación del gen BTK,(A Schwartz, 2021)

Según menciona Ramírez et al., (2018) el diagnóstico se basa en la evaluación exhaustiva de los síntomas clínicos y la confirmación de hallazgos de distintas pruebas de laboratorio, en donde se observa una poca o nula respuesta de anticuerpos ante estímulos antigénicos, acompañado también con la ausencia de células B y células plasmáticas en sangre periférica. Los medios más utilizados para la confirmación de esta enfermedad es la cuantificación de inmunoglobulinas séricas, siendo este uno de los métodos más simples y prácticos de utilizar. También la citometría de flujo de una de las pruebas útiles que se utiliza para demostrar una disminución de las células CD19 y CD20.

Según la literatura, aproximadamente el 50% de los pacientes son diagnosticados con ALX cerca de los 2 años de vida, aunque se menciona que en Costa Rica la cuantificación de inmunoglobulinas se realiza principalmente en hospitales centrales, lo que retarda el diagnóstico específico de la enfermedad en aquellos pacientes de otras zonas. Esto es una problemática muy grande ya que se presentan casos de pacientes en zonas rurales o alejadas del centro del país, lo que dificulta y no permite que se realice un diagnóstico precoz, esto puede generar diversas complicaciones en su calidad de vida ya que al no tener un diagnóstico de manera oportuna, no se puede brindar un tratamiento adecuado y esto puede agravar la situación de salud del paciente. (Escoto et al., 2023)

2.1.5.2. Tratamiento

Según las pautas actuales, la terapia preferida para el tratamiento de la ALX en el Hospital Nacional de Niños es de 606 mg/kg por dosis de IG intravenosa, esto con presencia de niveles mínimos promedio de IgG de 903 mg/dl (DE 191mg/dl). (Ivankovich et al., 2023) Sin embargo, según menciona esta autora, la mitad de los pacientes los cuales reciben este tratamiento, presentaron cuadros infecciosos incluso después del remplazo de gammaglobulina, en especial, rinosinusitis. Es importante recalcar que esta no es una terapia curativa de la enfermedad, solamente se basa en la mejoría de los síntomas para brindar mejor calidad de vida, sin embargo, no elimina la enfermedad por completo del sistema.

De acuerdo con Vizcaíno et al., (2016) la administración de IgG como tratamiento habitual para enfermedades como la ALX, reduce el número de infecciones anuales, la gravedad de los cuadros clínicos y la necesidad de hospitalizaciones recurrentes, lo que se traduce en un menor uso de centros hospitalarios, optimización de los recursos y así mismo, una mejoría en la calidad de vida de los pacientes.

Como forma de profilaxis también existen diversos fármacos que se utiliza, esto debido a la gran susceptibilidad que presentan estos pacientes de contraer distintas enfermedades. De acuerdo con Schwartz, (2021) se utilizan antibióticos como la amoxicilina y amoxicilina/clavunato para infecciones sinopulmonares comunes; ceftriaxona IV para infecciones crónicas, neumonía o sepsis según cultivo y también se menciona el uso de vancomicina. Por otra parte, también se utilizan broncodilatadoras, inhaladores de esteroides y se deben de realizar pruebas de función pulmonar al menos 3 o 4 veces anualmente.

2.1.5.3. Complicaciones asociadas

El sistema inmune atraviesa un proceso de diferenciación y maduración de manera diferente según cada cuerpo de cada persona, lo que hace que cualquier tipo de error que se presente en alguna de las etapas de estos procesos lleva a desarrollar alguna inmunodeficiencia, en donde la severidad y la complejidad se relaciona directamente con la prontitud en la que ocurra el proceso de diferenciación. De todo esto dependerá las manifestaciones clínicas que se presenten y así mismo, las complicaciones, las cuales son muy variables. (Leitón & Escoto, 2021)

Las complicaciones asociadas a la ALX más frecuentes son las infecciones recurrentes o crónicas del tracto respiratorios superior (otitis media y sinusitis) y diarrea crónica. Estos dos engloban las principales complicaciones, sin embargo, se mencionan otros como el acné supurativo, hematuria, deterioro nutricional, enfermedad pulmonar crónica, bronquiectasias y un caso de un paciente que presentó una condición neurológica degenerativa. (Ivankovich et al., 2023)

Se menciona también, que dentro de las causas más comunes de morbilidad en estos pacientes son las infecciones respiratorias, se señala que muchas de las manifestaciones presentadas se dan antes de iniciar el tratamiento con IgG IV y en algunos en donde su diagnóstico se realiza más de 5 años después del inicio de la sintomatología, se presenta de manera más común enfermedad pulmonar recurrente con neumonía por origen de bacterias encapsuladas.

2.1.5.3. Limitaciones en la actividad diaria

Dada la naturaleza del sistema inmunológico que se encuentra comprometido en pacientes que presentan la ALX, se puede encontrar aspectos significativos que impactan en la calidad de vida

de los pacientes, teniendo como resultado algunas limitaciones en su vida diaria; estas limitaciones pueden tener variaciones según la severidad de la enfermedad y puede llegar a tener un impacto significativo en la vida de los pacientes. La necesidad de evitar la exposición a patógenos puede conllevar a una limitación en las actividades sociales, recreativas y de educación, estos pacientes no pueden asistir actividades masivas debido al riesgo de contagio de algún microorganismos, no pueden ingresar a piscinas de uso público, esto aumenta el riesgo de contraer alguna infección, no pueden consumir alimentos los cuales no se sepa sobre su preparación, ya que si hay una mala manipulación de los alimentos con respecto a medidas higiénicas el paciente puede contraer alguna enfermedad. La necesidad de recibir tratamiento de manera regular, como lo es la administración de las globulinas IV puede afectar en sus actividades diarias, como lo es asistir a su centro educativo, lo cual muchas veces es frustrante para ellos. En aquellos pacientes que presenten hospitalizaciones frecuentes debido a infecciones recurrentes, puede llegar a influir de gran manera tanto emocional y psicológico, para los pacientes y sus familiares, debido a que las largas hospitalizaciones tienden a ocasionar estrés psicológico y se aumenta aún más el riesgo de contagio de algún otro microorganismo diferente. Estos pacientes pueden llevar un estilo de vida como otros, sin embargo, es necesario recalcar la importancia de tomar medidas estrictas en cuanto a todas las medidas higiénicas y otros cuidados mencionados anteriormente para evitar la gravedad de la enfermedad y asimismo, la persona mantenga una buena calidad de vida. (A Schwartz, 2021).

Los pacientes afectados por ALX no deberían de presentar restricciones físicas de manera particular a lo largo de su vida, sin embargo, es importante recalcar la importancia del autocuidado en estos pacientes; evitar el consumo de tabaco y la exposición al humo, el uso de esto puede llegar a aumentar de manera significativa la susceptibilidad a las infecciones del tracto respiratorio

superior e inferior, este hábito puede representar un riesgo adicional en la salud de estos pacientes, si se suma su condición inmunodeficiente con acciones que ponen su salud en riesgo, se aumenta de gran manera el riesgo de complicaciones pulmonares. (Schwartz, 2021)

2.2 MODELOS Y TEORÍAS

Callista Roy nace el 14 de octubre de 1939 en los Ángeles, California, Estados Unidos. Descátandose como enfermera teórica y académica. Comenzó sus estudios como enfermera en el año de 1963, en el Mount Saint Mary's College, en los Ángeles. Finaliza en el año 1966 y comienza con su Máster en enfermería en la universidad de California. Posterior a esto, en al año 1973 realiza otro máster en sociología y un doctorado en la misma en el año 1977. Influenciada por la Dra. Dorothy E. Johnson desarrolló un modelo de enfermería novedoso basado en la adaptación humana a los cambios físicos o mentales, inspirando por su experiencia en pediatría. Se unió a la American Academy of Nursing en 1978, trabajó en el área de neurología en la Universidad de California y fundó la Roy Adaptation Association en 1991. Reconocida como leyenda viviente por la Academia de Enfermería Americana en 2007, actualmente enseña y desarrolla teorías en la Escuela de Enfermería del Boston College. (*Callista Roy, 2022*)

El modelo propuesto por Callista Roy, se denomina como una metateoría, esto ya que está basado en otras teorías anteriores. Esta autora se basó en la teoría general de sistema de A. Rapoport y la teoría de adaptación de Harry Helson. Esta teoría de enfermería proporciona información necesaria para lograr comprender y abordar el proceso de adaptación de los pacientes referente a los cambios en su entorno. Su premisa básica se basa en que la adaptación es una función clave para el personal

de enfermería y que los seres humanos tienen la capacidad innata de adaptarse a los desafíos tanto físicos, como psicológicos y sociales que se enfrentan a lo largo de su vida.

Existen algunos metaparadigmas utilizados por Callista Roy que se deben de tomar en cuenta de manera fundamental, para poder entender su teoría. Dentro de los cuales menciona:

1. Persona: ser holístico y adaptable. Un individuo es un ser biopsicosocial, combinando las tres esferas; biológicas, psicológicas y sociales, uniendo estas tres la persona se encuentra completa. (Bonfill Accensi et al., 2010)
2. Entorno: todas aquellas circunstancias e influencias que rodean a la persona y que afectan directamente en su conducta y forma de pensar. Se menciona, que el entorno no es estático, si no que conforme pase el tiempo va cambiando, provocando que la persona tenga que adaptarse a los nuevos entornos o situaciones. (Bonfill Accensi et al., 2010)
3. Salud: se refiere al bienestar físico, mental y social de la persona. Según este modelo la salud se logra alcanzar cuando la persona logra adaptarse fácilmente a los cambios en el entorno y mantiene un equilibrio entre ellas. (Bonfill Accensi et al., 2010)
4. Enfermería: consiste en la práctica profesional que se centra principalmente en la adaptación de la persona a través de la aplicación de los conocimientos científicos y humanos. Se encargan de brindar cuidados integrales para promover a salud, prevenir la enfermedad y mantener un equilibrio de adaptación de la persona. (Bonfill Accensi et al., 2010)

El ser humano al ser un ser biopsicosocial quien se relaciona de forma constante con su entorno, se debe adaptar según Callista Roy ((Bonfill Accensi et al., 2010), en cuatro esferas diferente, las cuales son:

1. Área fisiológica: la que se produce en el propio cuerpo, en los órganos humanos. Desde la circulación hasta la alimentación. (Bonfill Accensi et al., 2010)
2. Área de autoimagen: como cada persona se ve a sí mismo. (Bonfill Accensi et al., 2010)
3. Área de dominio del rol: los papeles o personalidades diferentes que cada persona cumple a lo largo de su existencia. (Bonfill Accensi et al., 2010)
4. Área de interdependencia: las relaciones con su entorno, con otras personas. (Bonfill Accensi et al., 2010)

Por otra parte, según *Callista Roy*, (2022) se describen algunos componentes interrelacionados claves de este modelo, los cuales son:

1. Estímulos: aquellos factores internos y externos que desencadenan que la persona entre en un proceso de adaptación. Los estímulos pueden ser físicos, psicológicos, sociales o espirituales, pueden incluir cambios en la salud, el entorno, relaciones interpersonales o expectativas de vida que tenga la persona. (Flores, 2002)
2. Sistema de adaptación: es aquel mecanismo interno que tenga cada persona para dar una respuesta ante los estímulos y la capacidad de mantener un equilibrio en su vida. Se incluyen los procesos cognitivos como conductuales y esto varía de gran manera en cada individuo, según sus características propias. (Flores, 2002)

3. Respuesta a la adaptación: es la respuesta que brinda el individuo ante el proceso de adaptación. Se puede manifestar mediante cambios físicos, emocionales, cognitivos o conductuales, la respuesta dependerá de cada persona de forma individual, está puede llegar a ser efectiva o ineficaz, todo depende de la capacidad que posee el individuo para mantener la homeostasis en su vida. (Flores, 2002)
4. Metas de adaptación: son aquellos objetivos que la persona intenta alcanzar mediante su proceso de adaptación. Las metas pueden encontrarse relacionadas a su salud física, bienestar emocional, relaciones interpersonales o en su funcionamiento social. (Flores, 2002)
5. Mecanismos de enfrentamiento: proceso en el que se opera en el sistema adaptativo del ser humano desde el sistema neuroquímico, es la manera en que la persona afronta los estímulos que se le presentan durante su vida. (Flores, 2002)

La autora, Callista Roy afirma que el ser humano se encuentra dentro de un proceso que llama *continuum (trayectoria) salud-enfermedad*, ella afirma que este punto el ser humano no es fijo, si no que puede tender en ocasiones hacia la salud, y en otras, hacia la enfermedad, todo esto depende de la capacidad que tenga la persona para brindar una correcta respuesta a esos estímulos de su entorno. Si su reacción es positiva, se aproxima al estado de salud y si, por el contrario, es negativo, la persona se podrá enfermar. (*Callista Roy, 2022*) afirma que la salud puede verse modificada por varios tipos de estímulos, dentro de los cuales se mencionan:

1. Estímulos focales: aquellos cambios repentinos a los cuales el individuo se debe enfrentar. (*Callista Roy, 2022*)

2. Estímulos contextuales: todos aquellos cambios presenten durante el proceso, como la temperatura ambiente, es el entorno que rodea a la persona y como este puede cambiar.

(Callista Roy, 2022)

3. Estímulos residuales: los recuerdos, creencias, experiencias vividas anteriormente.

(Callista Roy, 2022)

Para la presente investigación se eligió este modelo en enfermería ya que, es bien sabido que los pacientes que padecen de Agammaglobulinemia ligada al X desde pequeños, que es cuando generalmente se les brinda un diagnóstico de la enfermedad, deben comprender y abordar distintos desafíos de adaptación en su vida diaria, este diagnóstico además de para la persona, para su familia también llega a dar un completo giro en sus vidas, primeramente desde un impacto psicológico de saber que su familiar vivirá con una enfermedad crónica para toda la vida, que no hay una cura existente y de saber todos los riesgos que conlleva padecer de esta patología, hasta un impacto físico en su entorno, donde viven se debe de realizar distintos cambios para asegurarse que la persona cuenta con un espacio seguro; y social, ya que muchas veces se le brinda una atención al paciente pero solamente valorar su estado físico de la enfermedad, sin valorar las otras áreas que también pueden llegar afectar significativamente en la calidad de vida de los pacientes con ALX, en el ámbito social se pueden observan cambios, ya que dependiendo de la gravedad de los síntomas el paciente tendrá que limitarse a realizar ciertas actividades, lo cual se podrá ver afecta su área social. Los pacientes con ALX, al ser una inmunodeficiencia primaria, que afecta principal y directamente al sistema inmunológico, tienen una gran susceptibilidad a generar infecciones recurrentes y complicaciones en su salud, por lo cual, estos deben realizar distintos cambios en su entorno para lograr mantener un equilibrio en su salud, se deben de adaptar las diferentes

situaciones que viven, exposición a patógenos, largas hospitalizaciones, constante visitas al médico, tratamiento mensuales, un cuidado de la limpieza del entorno más estricto, largos tratamientos como medicamentos profilácticos de uso diario, cuidados en su alimentación, condición física, se deben proponer metas para el mejoramiento de su condición de salud, cuidados más integrales por parte de ellos mismos y sus familiares.

Este modelo al ofrecer un enfoque de manera integral y centrado en el paciente, se logra abordar la calidad de vida de estos, desde un punto biopsicosocial, tomando siempre en cuenta aquellos aspectos emocionales que también llegan afectar significativamente a los afectados. El profesional de enfermería es parte fundamental en este proceso, al ser el personal que más cercanía tiene con los pacientes, se debe de reconocer y apoyar la capacidad del individuo para adaptarse en los desafíos asociados a su condición, brindar educación continua a ellos y sus familiares, mejorar el acceso a los servicios de salud y a la atención que estos reciben, se debe de tener un máximo cuidado con respecto a todos aquellos cuidados higiénicos para evitar la exposición a microorganismos patógenos que pueden llegar afectar en la calidad de vida de los pacientes. Es fundamental afirmar que, la enfermería puede llegar a desempeñar un papel sumamente importante al identificar y abordar los distintos factores para promover una adaptación más efectiva y así mismo, mejorar la calidad de vida del paciente y sus familiares.

Integrando todos los conceptos utilizados por Callista Roy en su metateoría, se puede relacionar de manera directa en aquellos pacientes que padecen de ALX, ya que permite una comprensión integral de los procesos de adaptación por los que atraviesan estos pacientes en diversas situaciones de su vida, cuando se habla de estímulos, según Flores (2002) la autora se refiere a esto como “todo aquello que provoca una respuesta en la persona, un punto de interacción del sistema humano con el ambiente” (p.21), pueden existir distintos tipos de estímulos; cuando hablamos de los

focales mencionados anteriormente, se puede enfocar en aquellos desafíos que desencadenan una necesidad de adaptación en la persona (algo inmediato), este tipo de estímulos podrían ser por ejemplo enfermedades, cambios en el estado de la salud, eventos estresantes, en este caso sería la Agammaglobulinemia ligada al X; los residuales son los que permanecen luego de haberse tratado o resuelto los focales, estos pueden seguir influyendo durante el proceso de adaptación de la persona, puede ser desencadenante a tratamientos médicos, cambios en el estilo de vida, efectos adversos por tratamientos, limitaciones físicas o sociales; y por último, los estímulos contextuales que son aquellos que siempre rodean al individuo y que influye de manera directa en su capacidad de adaptación, todo el entorno que le rodea (físico, social, cultural, económico, etc) por ejemplo, condiciones de vivienda, acceso a la atención médica, apoyo familiar y social, nivel socioeconómico, creencias que afecten su salud, entre otros. (Flores, 2002)

Estos conceptos utilizados por Callista Roy se pueden manifestar en los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, al ser diagnosticados con un padecimiento médico crónico inmediatamente se presenta un estímulo focal en donde la persona toma toda su atención, fuerzas y esfuerzo para enfrentarlo, al igual que los otros tipos de estímulos, recibiendo constantemente atención médica, tratamientos que provocan efectos adversos, cambios en su estilo de vida, todo esto varía dependiendo de la clínica del paciente, su intensidad de adaptación varía según la presentación clínica y gravedad de la enfermedad, su necesidad de tratamientos, su estado emocional, etc. Cada individuo es un ser diferente, pero estos deben a travesar por un proceso de adaptación, se refiere a como el sujeto percibe el estímulo, que estrategias decide utilizar para poder adaptarse, si este las implementa o no y si le da algún tipo de resultado, se debe incluir dentro de este proceso las esferas de adaptación que fueron propuestas por Roy y que igualmente, influirán en el proceso de adaptación del individuo de su enfermedad, la esfera fisiológica (la manifestación

física de la enfermedad, su adaptación varía dependiendo de la gravedad), esfera psicológica (la afectación emocional que se da en la persona debido a este estímulo), sociocultural (apoyo social, rechazo social, percepción de las personas).

Cada uno de los pacientes tienen un proceso de adaptación diferente, ya que cada uno de ellos tiene una manifestación y percepción diferente de la enfermedad, cada uno crece en contextos diferentes y no tienen las mismas oportunidades que otros, por lo cual cada proceso será completamente distinto, pero todos lo atraviesan, algo muy importante a tener en cuenta es que la ALX suele manifestarse en la mayoría de los casos durante los primeros años de vida, por lo cual esta variable influye de gran manera, ya que la edad del paciente puede influir grandemente en su capacidad para adaptarse a la enfermedad, se presentan diferentes desafíos en términos de comprensión de la enfermedad, adherencia al tratamiento, comprensión a diversas limitaciones por sus cuidados especiales, percepción propia, en comparación con una persona adulta que probablemente tenga más comprensión. No es lo mismo que decirle a un niño que desea jugar, ensuciarse y demás, que debe tener cuidados higiénicos extremos, que no puede frecuentar lugares aglomerados o asistir a lugares públicos como piscinas, que debe recibir tratamientos médicos, limitarse a ciertas actividades y frecuentar las visitas al médico o incluso, tener largas hospitalizaciones, pese a esta variable que puede influir, incluso la autora de esta teoría se basó en la gran adaptación que tienen los niños en su proceso de enfermedad, es bien sabido que estos poseen un poder único de adaptación, son fuertes, resilientes, sumamente luchadores. El resultado de la adaptación de los pacientes, ya sea de una manera positiva o negativa, puede llegar a tener un impacto muy significativo en su calidad de vida, todo esto depende de la gravedad de sus estímulos y por supuesto, de su proceso de adaptación.

Por todo lo mencionado anteriormente, se tomó la decisión de escoger el Modelo de Adaptación de Roy, ya que según sus términos utilizados en esta teoría se pueden relacionar de manera directa por el proceso por el cual atraviesan los pacientes con ALX y la manera en que estos se adaptan de manera eficiente para mantener una mejor calidad de vida, en como el individuo se ve afectado por estos estímulos pero aun así, decide adaptarse, enfrentarlo y luchar por su vida.

CAPÍTULO III
MARCO METODOLÓGICO

3.1 ENFOQUE DE INVESTIGACIÓN

Esta investigación tiene como propósito un enfoque cuantitativo, este enfoque se basa en generar conocimiento a raíz de la solución al problema planteado inicialmente en la investigación, se basa en ese problema para recopilar información científica, evaluar las variables y sintetizarlas de forma numérica y estadística. Según Cárdenas (2018) las investigaciones con enfoque cuantitativo se dirigen a datos medibles y cuantificables, análisis estadístico y datos numéricos, se utiliza cuando la información se encuentra en forma de números o se transforma la información recolectada en escalas numéricas. (2018)

3.2 TIPO DE INVESTIGACIÓN

El tipo de investigación se considera descriptiva, esto debido a que se describe los fenómenos tal como son, sin modificar o influir de ninguna manera; se responden preguntas sobre quién, qué, cuándo, dónde y cómo ocurren las cosas. Se recolectan datos fiables, para analizar e identificar la naturaleza del problema. (Alban et al., 2020)

También, esta investigación se considera de tipo revisión sistemática de tipo sombrilla, según (Hecker, 2022) esto se basa en una síntesis exhaustiva de los resultados obtenidos en múltiples revisiones sistemáticas, proporciona un mayor nivel de síntesis de la evidencia, lo que permite una comprensión más amplia de la información,.

3.3 DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN

El diseño de la investigación se considera no experimental, esto debido a que la parte investigadora no manipula ninguna variable, si no que se observan los datos de forma natural, sin realizar ningún cambio. Además, también cuenta con un diseño transversal, ya que la investigación se realiza

durante un periodo de tiempo limitado, el cual sería el primer cuatrimestre del año 2024. (Solís, 2019)

3.3.1. Pregunta de investigación

P	Pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X de sexo masculino.
I	Evaluación de la calidad de vida, edad, presentación clínica y gravedad.
c	No aplica.
O	Calidad de vida en pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X.

¿Cómo impacta la calidad de vida en pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X según edad, presentación clínica y gravedad de la enfermedad en países iberoamericanos durante los años 2018-2024?

3.4 UNIDADES DE ANÁLISIS U OBJETOS DE ESTUDIO

Área de estudio:

Los estudios utilizados en esta investigación son tomados de bases de datos de países de América Latina y España. El área de estudio corresponde a las bases de datos como EBSCO, Google Académico, Scielo y biblioteca digital UH, en donde se utilizan diversos artículos científicos, análisis de casos, trabajos finales de graduación y publicaciones médicas.

Fuentes de información primaria y secundaria: EBSCO, Google Académico, SCIELO, Biblioteca digital UH.

3.4.1 Población

La población de estudio trata de un total de 149 artículos científicos encontrados, estos fueron seleccionados y pasados por una serie de filtros para cumplir con los requisitos correspondientes para ser utilizados en la investigación mediante el método PRISMA. Al utilizar los criterios de inclusión y exclusión se obtiene un total de 10 artículos científicos para ser utilizados en la investigación. Por países, estos se clasifican de la siguiente manera: México, Paraguay, Perú, Cuba, Colombia y Ecuador con 1 artículo científico cada uno, y Costa Rica con un total de 4 artículos científicos.

3.4.2 Muestra

La muestra corresponde a un total de 292 personas distribuidas en los 10 artículos científicos seleccionados, por países se dividen de la siguiente manera: México, Paraguay, Perú, Cuba, Colombia y Costa Rica. La muestra se considera de tipo no probabilística, ya que estos números presentados no se dan de una manera al azar, si no que se basa en unos criterios de inclusión y exclusión previamente establecidos.

3.5 CRITERIOS DE INCLUSIÓN Y EXCLUSIÓN

Tabla N°1. Criterios de inclusión y exclusión

CRITERIOS DE INCLUSION	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
-------------------------------	-------------------------------

Artículos científicos sobre pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, en países Iberoamericanos.

Pacientes de sexo masculino diagnosticados con ALX.

Artículos científicos o trabajos finales de graduación con documento completo sobre Agammaglobulinemia de bruton; calidad de vida, edad, presentación clínica y gravedad.

Artículos científicos en idioma español e inglés.

Artículos científicos realizados durante los años 2018-2024.

Artículos científicos sobre pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X países de Asia y África.

Pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X y alguna otra inmunodeficiencia primaria como agammaglobulinemia autosómica

recesiva, inmunodeficiencia común variable, defectos congénitos de las células fagocíticas deficiencias de proteínas de complemento, síndrome de hiper IgM y deficiencia de IgA.

Pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X que no cumplan con los criterios de inclusión

Fuente: elaboración propia, 2024.

3.6 OPERACIONALIZACION DE LAS VARIABLES

El cuadro de operacionalización de las variables se basa prácticamente en recopilar las variables del estudio en relación con los objetivos específicos de la investigación que fueron planteados inicialmente, con el fin de direccionar la búsqueda de la información. (Ver anexo 5)

3.7 PLAN PILOTO

La muestra que se aplica para realizar el plan piloto consiste en una revisión de un artículo científico, al cual se le aplica el instrumento de criterios de inclusión y exclusión. Se contabilizan cinco criterios de inclusión y tres de exclusión, los cuales son fundamentales para la elección del artículo. A continuación, se muestra la tabla tabulada por dicho instrumento.

Tabla N°2. Aplicación a instrumento científico

Artículo:

Caracterización clínica, inmunológica y genética de pacientes con agammaglobulinemia ligada al X en Costa Rica. (Ivankovich-Escoto et al., 2023b)

Criterios de inclusión	Cumple	No cumple
Artículos científicos sobre pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, en países Iberoamericanos	X	
Pacientes de sexo masculino diagnosticados con ALX.	X	
Artículos científicos o trabajos finales de graduación con	X	

documento completo sobre Agammaglobulinemia de bruton;
calidad de vida, edad, presentación clínica y gravedad.

Artículos científicos en idioma español e inglés. X

Artículos científicos realizados durante los años 2018-2024. X

Criterios de exclusión	Cumple	No cumple
-------------------------------	---------------	------------------

Artículos científicos sobre pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X países de Asia, África y Oceanía.		X
--	--	---

Pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X que no cumplan con los criterios de inclusión		X
---	--	---

Pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X Y alguna otra inmunodeficiencia primaria como Agammaglobulinemia autosómica recesiva, inmunodeficiencia común variable, defectos congénitos de las células fagocíticas deficiencias de proteínas de complemento, síndrome de hiper IgM y deficiencia de IgA.		X
--	--	---

Fuente: elaboración propia, 2024.

3.8 INSTRUMENTOS PARA LA RECOLECCION DE LA INFORMACION

Durante la búsqueda bibliográfica para la realización de la revisión sistemática, se utilizaron diversos instrumentos para facilitar la búsqueda de la información y mejorar la calidad, se hizo utilidad de operadores booleanos para una búsqueda más exacto, consideración de los criterios de inclusión y exclusión para la selección. Las bases de datos utilizados en la investigación corresponden a Google académico, EBSCO y Scielo.

3.8.1. Validez de un cuestionario

Se hizo utilización de los criterios de inclusión y exclusión para la selección de los artículos científicos, estos mismos se detallan en la tabla 1. Estos criterios funcionan para la elección de aquellos artículos que su información sea válida y correspondiente a la investigación.

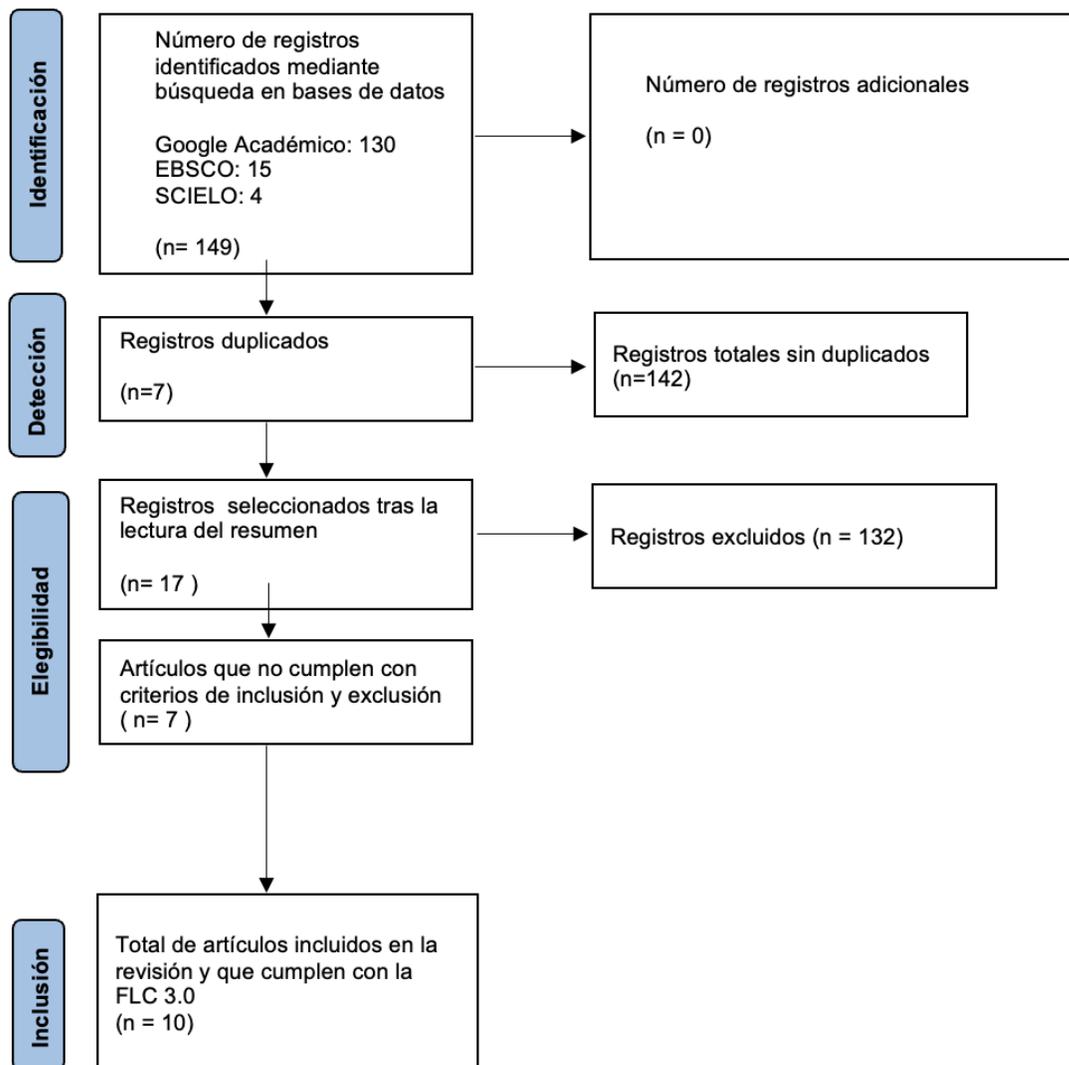
3.8.2. Confiabilidad

La implementación del plan piloto es fundamental para poder asegurar que exista confiabilidad de los artículos científicos utilizando en la investigación. Este plan se detalla en la tabla 2.

3.9 PROCEDIMIENTO DE RECOLECCION DE DATOS

Seguidamente, se explica el procedimiento a utilizar por el cual se obtuvieron los artículos para la presente investigación, se utilizaron tres diferentes bases de datos, utilizando palabras específicas con operadores booleanos para facilitar la búsqueda. A continuación, se describe en la siguiente figura el flujograma de prisma.

Figura N°1. Flujograma prisma



Fuente: elaboración propia, 2024.

3.9.1. Búsqueda de información

Se utilizó un total de 3 bases de datos para la investigación, las cuales fueron fundamental para el acceso a los artículos científicos. Las bases de datos utilizadas como fuentes primarias de la investigación consiste en Google académico, EBSCO y Scielo.

3.9.1.1. Estrategia de búsqueda

Para mejorar la exploración de la información mediante la búsqueda, se utilizó diversas palabras claves en las bases de datos, las cuales se detallan en la siguiente tabla 3.

Tabla N° 3. Estrategias de búsqueda relacionadas con los descriptores y operadores booleanos.

Base de datos	Idioma	Descriptores y operadores booleanos
Google Académico	Español	Agammaglobulinemia ligada al X AND calidad de vida Agammaglobulinemia ligada al X
	Inglés	X-linked agammaglobulinemia X-linked agammaglobulinemia AND quality of life
Scielo	Español	Agammaglobulinemia ligada al X AND gravedad Agammaglobulinemia ligada al X AND infecciones recurrentes
	Inglés	X-linked agammaglobulinemia AND gravity

		X-linked agammaglobulinemia AND recurrent infections
EBSCO	Español	Agammaglobulinemia ligada al X AND calidad de vida
	Inglés	Agammaglobulinemia ligada al X AND presentación clínica
		X-linked agammaglobulinemia AND quality of life

Fuente: elaboración propia, 2024.

3.9.1.2. Relaciones entre conceptos

La siguiente tabla a continuación se encarga de detallar las relaciones entre los conceptos utilizados para la búsqueda bibliográfica, estos mismos conceptos son los utilizados para lograr responder la pregunta pico

Tabla N°4. Relaciones entre conceptos.

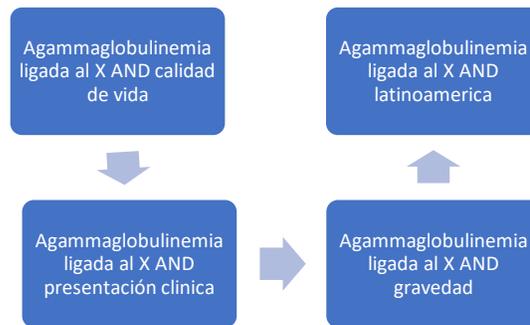
Concepto	Relación	Concepto
Agammaglobulinemia ligada al X	AND	Calidad de vida
Agammaglobulinemia ligada al X	AND	Gravedad
Calidad de vida	AND	ALX
Agammaglobulinemia ligada al X	AND	Presentación clínica
Agammaglobulinemia ligada al X	AND	Latinoamérica
Agammaglobulinemia ligada al X	AND	Edad

Fuente: elaboración propia, 2023.

3.9.1.3. Diagrama de flujo o algoritmo de búsqueda

Se plantea el siguiente esquema con el fin de demostrar los descriptores con los operadores booleanos utilizados, compuestos por un orden específico para la búsqueda de la información:

Figura N°2. Algoritmo de búsqueda.



Fuente: elaboración propia, 2024.

3.10 ORGANIZACIÓN DE LOS DATOS

Uno de los pasos fundamentales para la realización de la investigación consiste en realizar un resumen sobre las fuentes consultadas, en la siguiente tabla se explica los resultados del proceso de búsqueda en cada base, está misma indica la cantidad de estudios encontrados, los que excluyeron porque no cumplían con los criterios de inclusión y por último, aquellos que fueron seleccionados para la investigación:

Tabla N°5. Resumen numérico del total de estudios analizados para la revisión sistemática.

Base de datos	Estudios consultados	Estudios excluidos	Estudios elegidos
Google académico	130	124	6
Scielo	4	2	2
EBSCO	15	13	2
Total	149	139	10

Fuente: elaboración propia, 2023

3.10.1. Selección de los estudios

A continuación, se describe el método seleccionado para la elección de los artículos científicos y documentos seleccionados para utilizar en la investigación.

Tabla N°6. Matriz de artículos.

Título	Autor	Año	Criterio de selección		País	Tipo de documento	Base de datos
			Si	No			
Agammaglobulinemia ligada al diagnóstico en la adultez.	(Ibarra-Stone et al., 2021)	2021	X		México	Artículo científico	Google académico
Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves.	(Caballero et al., 2018)	2018	X		Paraguay	Artículo científico	Scielo

Diagnóstico genético en pacientes con agammaglobulinemia ligada al X atendidos en centros peruanos de tercer nivel	(Benavides et al., 2019)	2019	X	Perú	Artículo científico	Scielo
Agammaglobulinemia de bruton: presentación de un caso.	(Ramírez et al., 2018)	2018	X	Cuba	Artículo científico	Google académico
Abordaje del paciente con sospecha de error innato de la inmunidad y propuesta de algoritmo diagnóstico.	(Meza, 2023)	2023	X	Costa Rica	Tesis	Google académico
Diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, pronóstica y de abordaje terapéutico temprano en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias	(Arguedas, 2021)	2021	X	Costa Rica	Tesis	Google académico

primarias en Costa Rica.						
Clinical, immunological and genetic characterization of patients with X-linked agammaglobulinemia in Costa Rica.	(Escoto et al., 2023)	2022	X	Costa Rica	Artículo científico	EBSCO
Caracterización de pacientes pediátricos con diagnóstico de inmunodeficiencias primarias atendidos en Bogotá.	(Melo, 2020)	2020	X	Colombia	Artículo científico	EBSCO
Análisis y diagnóstico de manifestaciones pulmonares de pacientes vivos en el año 2020 con diagnóstico de error innato en el Hospital Nacional de Niños.	(Leitón & Escoto, 2021)	2021	X	Costa Rica	Tesis	Google académico
Manejo clínico y diagnóstico de	(Cevallos, 2022)	2022	X	Ecuador	Artículo científico	Google académico

pacientes con enfermedades inmunodeficiencias primarias por déficit de producción de anticuerpos.						
---	--	--	--	--	--	--

Fuente: elaboración propia, 2024.

3.10.2. Extracción de los datos

Para cada uno de los estudios científicos utilizados durante la investigación se realizó previamente una revisión completa para identificar si es de utilidad o no, la extracción de los datos relevantes se realiza mediante la revisión del objetivo principal del estudio, una breve descripción de este, el título completo y el año de publicación.

Tabla N°7. Matriz de artículos.

Título	Año	Autor	Objetivo	Descripción del estudio
Agammaglobulinemia ligada al diagnóstico en la adultez.	2021	Karen Ibarra Stone, Nora Segura Méndez, Juan Carlos Anda Garay, Patricia O’Farrill Romanillos y Diana	Analizar un caso clínico específico de un paciente diagnosticado tardíamente con ALX.	Se describe el caso de un paciente de 28 años que desde los 5 años de vida presenta un cuadro clínico de infecciones recurrentes, no se le realizó un diagnóstico temprano a pesar de tener antecedente

		Herrera Sánchez.		familiares de la enfermedades, se le diagnosticaron otras patologías, fue hasta los 21 años que por causa de neumonía ingreso al centro hospitalario y mediante diversas pruebas se identificó que este paciente presentaba inmunoglobulinas en un nivel extremadamente alto, y por ende, posterior a esto se realizó citometría de flujo para confirmar el diagnostico de ALX.
Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves.	2018	Fabiola Caballero, Sara Benegas, Vivian Giménez, Enrique Granado, Celia Martínez de Cuéllar, María Mercedes Carpinelli y Diana Sanabria.	Estudiar los niveles de inmunoglobulinas séricas en pacientes con infecciones recurrentes y/o graves en busca de deficiencias predominantes de anticuerpos	Se determina que hay presencia de muchos casos de deficiencias predominantes de anticuerpos, especialmente de IgG, por ende, se recalca la importancia de sospechar de esta patología en aquellos casos donde se presenten infecciones recurrentes, graves, oportunistas y evaluar las inmunoglobulinas séricas para un diagnóstico oportuno.

Diagnóstico genético en pacientes con agammaglobulinemia ligada al X atendidos en centros peruanos de tercer nivel	2019	Edgar Matos Benavides, David García Gómero, Rosario Inocente Malpartida, Wilmer Córdova Calderón, Juan Aldave Becerra	Realizar un análisis genético para determinar las mutaciones genéticas de la ALX.	Se concluyó que la mayoría de las Agammaglobulinemias primarias son en su mayoría debido a mutaciones en el gen BTK que corresponde a las Agammaglobulinemias primarias ligadas al cromosoma X
Agammaglobulinemia de bruto: presentación de un caso.	2018	Barbara Addine Ramírez, Imilla Casado Hernández, Reynel Marrón González y Mariela Hidalgo Fonseca.	Analizar un caso específico de un paciente, con el objetivo principal de caracterizar la ALX y su evolución de un caso atípico.	Se determina un caso de un paciente de 5 años, se diagnostica una ALX a través de la cuantificación de inmunoglobulinas, con una presentación atípica y con cuadros infecciosos severos en piel. Se observó una favorable evolución con el tratamiento.
Abordaje del paciente con sospecha de error innato de la inmunidad y propuesta de algoritmo	2023	Mariana Quirós Meza	Comprender la fisiopatología del sistema inmune, que deriva en los principales errores innatos de la inmunidad con el fin de crear un abordaje práctico y un	Se determina que la XLA se produce por un defecto en el gen BTK, que es primordial para la maduración y desarrollo de los linfocitos B, estos pacientes poseen niveles reducidos o ausentes de inmunoglobulinas, clínicamente se

diagnóstico.			algoritmo diagnóstico en pacientes con sospecha clínica	presentan infecciones bacterianas recurrentes desde los 6 meses de edad, dentro de los principales microorganismos que ocasionan patologías infecciones recurrentes son las bacterias encapsuladas.
Diagnóstico molecular como herramienta diagnostica, pronostica y de abordaje terapéutico temprano en pacientes pediátricos con inmunodeficiencia s primarias en Costa Rica.	2021	Elexandra Lucía Barboza Arguedas.	Describir el diagnóstico molecular en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en CR, para realizar una intervención clínica temprana.	Se recalca la importancia de brindar buenas herramientas diagnósticas para poder realizar un diagnóstico precoz y así mismo, evitar complicaciones.
Clinical, immunological and genetic characterization of patients with X-	2022	Gabriela Ivankovich Escoto	Caracterizar los defectos clínicos, inmunológicos y genéticos en pacientes	Se determinan diversos aspectos clínicos e inmunológicos y presentes en 16 pacientes diagnosticados con XLA.

linked agammaglobulinemia in Costa Rica.			con XLA en Costa Rica	
Caracterización de pacientes pediátricos con diagnóstico de inmunodeficiencias primarias atendidos en Bogotá.	2020	Cristian Noreña Melo	Describir las características sociodemográficas, clínicas y paraclínicas de pacientes en edad pediátrica atendidos en la Fundación Cardio infantil de Bogotá.	Se describen las características específicas en pacientes atendidos.
Análisis diagnóstico de manifestaciones pulmonares de pacientes vivos en el año 2020 con diagnóstico de error innato en el Hospital Nacional de Niños.	2021	Lydiana Avila De Benedictis y Gabriela Ivankovich Escoto.	Caracterizar las manifestaciones pulmonares en estos pacientes diagnosticados que están control en el HNN.	Dentro de este estudio se incluyen la XLA (12) y se determina que estudiar a esta población permitirá identificar alertas tempranas, determinar pruebas diagnósticas esenciales y asimismo, mejorar la calidad de vida de estos pacientes.
Manejo clínico diagnóstico de pacientes con enfermedades de	2022	Daniel Augusto Rodríguez Villalba y Mauricio Rodrigo Gaibor Vasconez.	Estandarizar las pautas diagnósticas y de atención clínica para las enfermedades de	Se describen los métodos diagnósticos para las inmunodeficiencias primarias y se recalca la importancia del

inmunodeficiencia s primarias por déficit de producción de anticuerpos.			inmunodeficiencia primaria por déficit de producción de anticuerpo	diagnóstico precoz.
---	--	--	---	---------------------

Fuente: elaboración propia, 2023.

3.11 ANÁLISIS DE DATOS

El análisis de los datos se realiza mediante la organización de diversas tablas obtenidas por el instrumento FLC 3.0, la cual se encarga de sintetizar la información con los datos de mayor importancia para la lectura crítica, como la cita, el tipo de estudio, pregunta de investigación, método, resultados y conclusiones. Se utilizó un total de 10 artículos científicos en la ficha de lectura crítica, estos 10 artículos fueron previamente seleccionados pasando por el método prisma, se utilizaron diversos filtros para la selección final, de estos 10 artículos que se introdujeron en el instrumento FLC 3.0 un total de 9 artículos fueron de calidad alta y solamente 1 estudio fue de calidad media, este igualmente se utilizó para extraer alguna información importante para la investigación. La información se puede observar de manera completa en el Anexo 2.

3.11.1. Lectura crítica

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Ivankovich, 2021	Diseño:	Población:	N casos y controles: 16 y 0	Se identifican 16 casos de pacientes con	Se determina que dentro de la presentación clínica	ALTA

<p>Estudio de casos y controles retrospectivo</p> <p>Objetivos:</p> <p>Caracterizar los aspectos clínicos, inmunológicos y genéticos en pacientes con XLA del Hospital Nacional de Niños,</p>	<p>16 pacientes diagnosticados con ALX.</p> <p>Enfermedad:</p> <p>Agammaglobulinemia ligada al X</p> <p>Exposición:</p> <p>Aspectos clínicos, inmunológicos y genéticos</p>	<p>Criterios casos:</p> <p>Nivel bajo o nulo de todos los isotipos de inmunoglobulinas</p> <p>Criterios controles:</p> <p>Pacientes diagnosticados con ALX, historia clínica, información sobre características sociodemográficas.</p> <p>Exposición casos:</p> <p>16 casos de pacientes de sexo masculino con</p>	<p>mutaciones en el gen BTK, 14 procedían de área urbana, edad media de los pacientes fue de 17,41 años, dos tenían antecedentes familiares, dos pares de hermanos con XLA, edad media del diagnóstico fue de 3,63 años.</p>	<p>predomina las respiratorias e infecciones recurrentes (otitis, sinusitis, diarrea, etc).</p> <p>Se concluye que la XLA corresponde al 5,5% de todos los pacientes con inmunodeficiencias primarias, este estudio aporta información relevante y sirve de ejemplo para iniciar el diagnóstico de la</p>	
--	---	---	--	---	--

	Localización y periodo de realización: Costa Rica, 2021		diagnóstico de ALX en un periodo de 30 años. Exposición controles: Sin información		ALX mediante técnicas moleculares.	
--	--	--	---	--	------------------------------------	--

Fuente: elaboración propia.

3.12 CONSIDERACIONES ETICAS

La presente investigación considera de manera fundamental utilizar todas las consideraciones éticas para garantizar la utilización de los principios universales de ética de la investigación. Todos los participantes involucrados en los estudios científicos encontrados han brindado su consentimiento informado sobre la participación en el estudio, se considera toda la confidencialidad y privacidad.

Se busca maximizar los beneficios potenciales en la investigación, dando uso a los principios de beneficencia y no maleficencia, se respecta la dignidad humana, protección de los datos y la privacidad de cada uno.

Es fundamental que el personal de enfermería pueda brindar diversas investigaciones en temas como este, ya que hay una cantidad limitada de investigaciones para estos pacientes y es de suma importancia que el personal de salud este capacitado para poder brindar la mejor atención, diagnóstico oportuno y tratamiento precoz, por ende, se insta a realizar investigaciones dirigidas a este tipo de patologías que cada día abundan más en la población.

CAPITULO IV
PRESENTACION DE RESULTADOS

4.1 GENERALIDADES

El presente trabajo de investigación se enfoca principalmente en la recopilación de datos relevantes para la investigación por medio de una revisión sistemática, en donde los artículos científicos previamente seleccionados cuentan con los criterios de inclusión y exclusión para ser tomados en cuenta y seguidamente, se presentan los resultados obtenidos a partir de la recolección e interpretación de los datos.

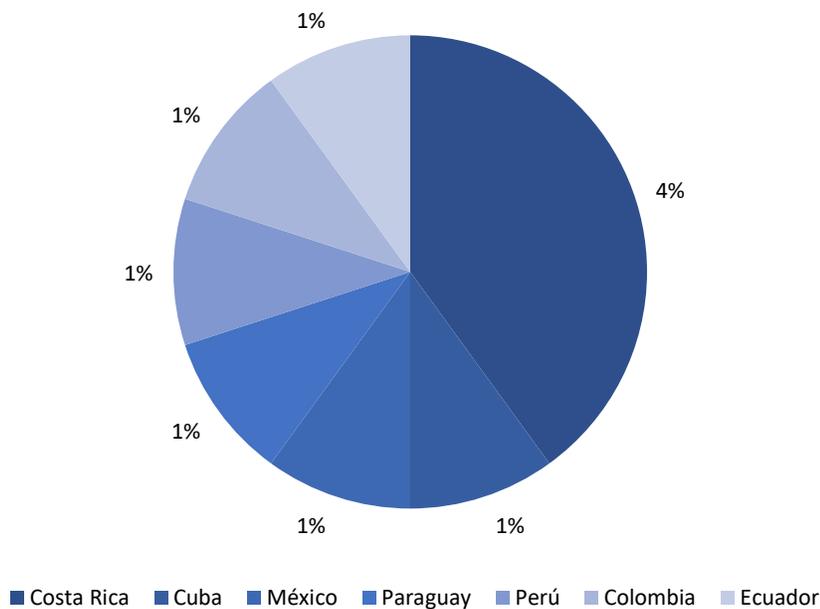


Figura N°3. Distribución porcentual por países de los artículos científicos seleccionados.

Fuente: elaboración propia, 2024.

De los 10 artículos científicos seleccionados por medio del método prisma, se puede observar que el país de Costa Rica es quien cuenta con la mayoría de los artículos científicos, siendo un 4% (n=4). Mientras los otros países cuentan solamente con un artículo científico cada uno.

Tabla N°8. Distribución porcentual de los artículos científicos según el año de publicación.
Revisión sistemática 2018-2024.

Año de publicación	Absoluto	Porcentaje	Total
2018	2	20%	100% (n=10)
2019	1	10%	100% (n=10)
2020	1	10%	100% (n=10)
2021	3	30%	100% (n=10)
2022	2	20%	100% (n=10)
2023	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

Del total de artículos científicos seleccionados previamente para la investigación, se evidencia que el año con más artículos es en el 2018 con un total de 2 artículos publicados (n=2).

Tabla N° 9. Distribución porcentual según país de prevalencia de pacientes diagnosticados con
ALX. Revisión sistemática 2018-2024.

País	Cantidad de pacientes	Porcentaje
Perú	20	48,8%
Costa Rica	16	39%
Paraguay	3	7,4%
Cuba	1	2,4%
México	1	2,4%
Total	41	100%

Fuente: elaboración propia, 2024.

Según la distribución de pacientes diagnosticados con ALX según su país de origen, Perú es el país que presenta mayor cantidad de pacientes con un total de 20 pacientes (48,8%), esto según los artículos científicos obtenidos para la información, tomando en cuenta solo aquellos pacientes de sexo masculino.

Tabla N°10. *Distribución porcentual de los pacientes participantes en artículos científicos según rangos de edad. Revisión sistemática 2018-2024.*

Rangos de edad	Absoluto	Porcentaje
0-5 años	8	19,5%
6-11 años	17	41,5%
12-17 años	4	9,8%
18-22 años	6	14,6%
23-27 años	3	7,3%
Más de 27 años	3	7,3%
Total	41	100%

Fuente: elaboración propia, 2024.

Del total de pacientes participantes en los distintos artículos científicos, se logra observar que el mayor rango de edad presentado es de 6 a los 11 años con un total de 41,5% (n=17), es importante recalcar que el total de participantes incluidos en el presente trabajo de investigación son del sexo masculino, se omiten todos aquellos pacientes que sean del sexo contrario.

Tabla N°11. Distribución porcentual de la afectación en la calidad de vida de pacientes con ALX. Revisión sistemática 2018-2024.

Afectación en la calidad de vida	Absoluto	Porcentaje	Total
Susceptibilidad a infecciones recurrentes	9	90%	100% (n=10)
Diagnostico tardío	7	70%	100% (n=10)
Limitación en las actividades de la vida diaria	2	20%	100% (n=10)
Afectación emocional	1	10%	100% (n=10)
Riesgo de depresión y ansiedad	1	10%	100% (n=10)
Poca accesibilidad a métodos diagnósticos	1	10%	100% (n=10)
Pérdida de días escolares por recibir tratamiento	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

Con respecto a la calidad de vida de los pacientes diagnosticados con ALX, la mayor afectación en las diferentes esferas (física, social y emocional) se menciona mayoritariamente la susceptibilidad a infecciones recurrentes que afectan directamente en la calidad de vida del paciente, con un total de 90% (n=9).

Tabla N°12. Distribución porcentual de las recomendaciones para la mejoría de la calidad de vida en pacientes con ALX. Revisión sistemática 2018-2024.

Recomendación	Absoluto	Porcentaje	Total
Diagnóstico temprano	8	80%	100% (n=10)
Adherencia al tratamiento	6	60%	100% (n=10)
Control efectivo de las infecciones	4	40%	100% (n=10)
Profilaxis antibiótica	3	30%	100% (n=10)
Seguimiento médico multidisciplinario	2	20%	100% (n=10)
Control nutricional	2	20%	100% (n=10)
Soporte emocional y psicológico	2	20%	100% (n=10)
Actividad física	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

Con respecto a la calidad de vida de los pacientes, se plantean una serie de recomendaciones para que estos puedan mantener un estilo de vida adecuado, de las cuales según las publicaciones científicas obtenidas, el diagnóstico temprano y la adherencia al tratamiento son las principales medidas para que los pacientes diagnosticados con ALX tengan una buena calidad de vida, con un 80% (n=8) y 60% (n=6) respectivamente.

Tabla N°13. Distribución porcentual de la presentación clínica de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X, según publicaciones científicas. Revisión sistemática 2018-2024.

Presentación clínica	Absoluto	Porcentaje	Total
Neumonía	8	80%	100% (n=10)

Otitis media recurrente	6	60%	100% (n=10)
Sinusitis	6	60%	100% (n=10)
Infecciones virales recurrentes	6	60%	100% (n=10)
Lesiones infecciosas en piel	4	40%	100% (n=10)
Bronquitis	2	20%	100% (n=10)
Infecciones gastrointestinales	2	20%	100% (n=10)
Diarrea crónica	1	10%	100% (n=10)
Retraso en el crecimiento	1	10%	100% (n=10)
Artritis	1	10%	100% (n=10)
Sepsis	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

Con respecto a la presentación clínica de los pacientes diagnosticados con ALX, según diversos artículos científicos el síntoma que predomina mayoritariamente en los pacientes es la neumonía con un total del 80% (n=8), seguido por la otitis media recurrente con un 60% (n=6).

Tabla N°14. Distribución porcentual de las complicaciones relacionadas a la gravedad de la enfermedad. Revisión sistemática 2018-2024.

Complicación	Absoluto	Porcentaje	Total
Neumonías graves	5	50%	100% (n=10)
Bronquiectasias	3	30%	100% (n=10)
Infecciones recurrentes crónica	2	20%	100% (n=10)
Sinusitis crónica	2	20%	100% (n=10)
Atelectasias segmentarias	2	20%	100% (n=10)

Acné supurativo	1	10%	100% (n=10)
Deterioro nutricional	1	10%	100% (n=10)
Deterioro neurológico	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

En la tabla anterior se muestra una lista de complicaciones asociadas a la gravedad de la enfermedad, en donde según los artículos consultados predomina la neumonía grave con un 50% (n=5).

***Tabla N°15.** Distribución porcentual del método diagnóstico utilizado en las publicaciones científicas seleccionadas. Revisión sistemática 2018-2024.*

Método diagnóstico	Absoluto	Porcentaje	Total
Cuantificación de inmunoglobulinas séricas	6	60%	100% (n=10)
Citometría de flujo	6	60%	100% (n=10)
Pruebas genéticas	3	30%	100% (n=10)
Tomografía Axial Computarizada	1	10%	100% (n=10)

Fuente: elaboración propia, 2024.

De acuerdo con los métodos diagnósticos utilizados en los artículos científicos consultados, se observa que el uso de la cuantificación de inmunoglobulinas y la citometría de flujo son los métodos más utilizados para el diagnóstico precoz de la ALX, con un total del 60% cada uno (n=6).

CAPÍTULO V

DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN DE LOS RESULTADOS

5.1 DISCUSIÓN E INTERPRETACIÓN O EXPLICACIÓN DE LOS RESULTADOS

En el presente trabajo de investigación se realiza la discusión e interpretación de los resultados mediante tres perspectivas distintas: el hallazgo teórico y la relación entre la bibliografía encontrada, el análisis propio y la relación con la teorizante de enfermería elegida. Esto con el fin de evidenciar la relación de los resultados obtenidos con los trabajos anteriormente publicados y así mismo, con los objetivos planteados en la investigación.

La Agammaglobulinemia ligada al X se considera una enfermedad del grupo de las inmunodeficiencias primarias, está se caracteriza principalmente por la reducción en los glóbulos blancos o también llamados linfocitos B, esto se debe a una mutación en un gen llamado tirosina quinasa de bruton (BTK), lo que produce que la persona que lo padece tenga una mayor susceptibilidad a contraer distintas infecciones. (Ibarra, et al., 2021) Los pacientes con esta patología pueden desarrollar una serie de síntomas característicos, sin embargo, es importante recalcar que la presentación clínica puede variar según cada paciente y de distintos factores que pueden influir en la calidad de vida del individuo.

Debido a la afectación en el sistema inmunológico estos pacientes deben de recibir un tratamiento mensualmente para regular sus niveles de glóbulos blancos, sin embargo, cabe mencionar que este tratamiento solamente mejora su calidad de vida, no cura la enfermedad. Por lo cual, hay muchos factores por los que estos pacientes pueden ver afectada su salud física, emocional y social. El presente trabajo de investigación busca información relevante para saber si la calidad de vida de estos pacientes se ve afectada en alguna de sus esferas.

Con respecto al primer objetivo específico enfocado a identificar la calidad de vida de los pacientes con ALX, la literatura según un estudio de Vizcaíno et al., (2016) menciona que estos pacientes pueden llegar a tener distintas repercusiones en su calidad de vida en tres esferas; físicas, sociales y emocionales. Dentro de las razones con mayor tendencia se menciona la necesidad de recibir tratamiento mensualmente lo cual implica desplazarse a un hospital, pérdida de días escolares y laborales, necesidad de hospitalizaciones frecuentes, el diagnóstico tardío se manifiesta con un gran daño irreversible en órganos que han sido afectados por las infecciones recurrentes, lo cual son muy susceptibles. Se recalcan aspectos para evitar este daño en su calidad de vida como lo es un diagnóstico precoz, inicio del tratamiento temprano, reducción de las infecciones recurrentes y reducción de las complicaciones asociadas.

Este mismo artículo plantea un instrumento para medir la calidad de vida de pacientes con algunas inmunodeficiencias primarias, dentro de las cuales se encontraban 19 pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X, dentro de los resultados es importante recalcar algunos aspectos como que si se evidencia una notoria afectación en personas con la enfermedad a comparación de niños sanos y se evidencia mayor afectación en aquellos pacientes que presentan complicaciones pulmonares. Teniendo en cuenta estos hallazgos encontrados se podría decir que la calidad de vida de estos pacientes depende de muchos factores asociados, sin embargo, se llega a una misma conclusión; de alguna u otra manera, solamente el hecho de tener una enfermedad crónica que implique distintos cuidados desde edades tempranas afecta de manera directa en la calidad de vida de los individuos, se debe mejorar los cuidados para que la persona pueda llevar una vida de la manera más normal posible. (Vizcaíno et al., 2016)

Por otra parte, Ibarra et al., (2021) hace mención a un estudio realizado para determinar la calidad de vida en pacientes con ALX, el cual concluye que estos presentan una buena calidad de vida, esto tras el manejo oportuno de la enfermedad, se consideró el estado socioeconómico, educativo, emocional y social, la mayoría mantenían una vida académica y laboral activa, realizaban actividad física regularmente y no presentaban ningún tipo de limitaciones. En este estudio podemos observar que la calidad de vida también depende mucho del estilo de vida que lleve la persona, si se mantiene un estilo de vida saludable este puede repercutir de manera positiva en la calidad de vida de la persona, por lo cual es de suma importancia fomentar patrones saludables para un mejor pronóstico de la enfermedad

Callista Roy en su teoría, menciona que todas las personas y sobre todo aquellas que pasan por un proceso de enfermedad se ven involucradas en una respuesta a la adaptación, podemos relacionar este concepto que nos brinda esta teoría con respecto a la calidad de vida de los pacientes con ALX, estos deben enfrentar un proceso de adaptación desde el momento del diagnóstico hasta su último día de vida, deben cumplir con ciertos cambios en su estilo de vida, adaptarse a su nuevo entorno desde edades muy tempranas y mantener todos los cuidados estrictos para sobrellevar su enfermedad, pese a esto, ha sido demostrado incluso por esta misma autora, que los pacientes pediátricos son sumamente fuertes y se adaptan de manera muy rápida a los cambios, son resilientes y cumplen con los cuidados incluso hasta mejor que una persona adulta, lo cual se refleja positivamente en su enfermedad. (Flores, 2002)

Con respecto al segundo objetivo específico planteado, el cual corresponde a caracterizar a los pacientes con ALX según edad, Arguedas (2021) destaca la prevalencia de las inmunodeficiencias primarias, se afirma que está varia de región en región encabezando el país de Estados Unidos, seguido por Europa, Latinoamérica, Medio Oriente, Asia y África. Es importante poder determinar el por qué hay una mayor concentración de casos en ciertas zonas del mundo y esto se debe también a las diferencias étnicas y culturales que existen entre los distintos países, también a la desigualdad económica, no todos tienen el mismo acceso a los servicios de salud, tratamientos, métodos diagnósticos, lo cual afecta de manera directa en la calidad de vida de los pacientes.

Escoto et al., (2023) menciona que la edad media de aparición de los síntomas es de 1,4 años de edad, este estudio del Hospital Nacional de Niños contabiliza un total de 16 pacientes diagnosticados con ALX, se evidencia la importancia del diagnóstico precoz, ya que se concluyó que en la mayoría de los casos diagnosticados tardíamente hubo una serie de complicaciones y repercusión en la salud, en estos pacientes incluidos el 50% fueron diagnosticado cerca de los dos años de edad. La edad es un factor esencial, es necesario que el personal de enfermería y de salud en general este capacitado sobre estas enfermedades para poder observar y diferenciar la clínica en los pacientes y así mismo, poder obtener un diagnóstico lo más temprano posible, ya que entre más tarde se diagnostique la enfermedad el pronóstico podría empeorar.

Al utilizar el modelo de adaptación de Callista Roy, se puede relacionar según la edad de los pacientes, se sabe que este modelo se centra en la capacidad de adaptación de las personas, estos viven rodeados de distintos estímulos que pueden repercutir de manera directa, al asociarlo, se evidencia que la edad del paciente puede influir según la manifestación clínica y la respuesta que

se tenga al tratamiento, siendo un estímulo focal. La edad puede repercutir en la capacidad de adaptación del individuo, su respuesta fisiológica; dependiendo de su edad pueden tener una respuesta más fuerte o débil, su respuesta emocional; si este tiene la capacidad de comprender, la percepción propia, la autoimagen y la capacidad de adaptación de la enfermedad, la independencia y su entorno social. (*Callista Roy, 2022*)

Con respecto al tercer objetivo centrado en describir la presentación clínica relacionada con la gravedad de la ALX, Meza (2023) hace mención a la clínica frecuente de estos pacientes, en donde recalca que los síntomas con mayor tendencia son: infecciones bacterianas frecuentes a partir de los seis meses de edad, se asocian a infecciones en vías respiratorias altas y bajas. Por otra parte, Escoto et al., (2023) coincide con el autor afirmando los síntomas con mayor tendencia son: susceptibilidad a infecciones bacterianas, sinusitis, bronquitis, otitis media, neumonía y diarrea crónica. Se puede determinar según la bibliografía que la mayor afectación en estos pacientes se presenta a nivel pulmonar, esta área presenta una mayor susceptibilidad a generar infecciones y poder agravarlas, se deben mantener cuidados estrictos de las vías respiratorias.

Melo, (2020) coincide con autores anteriores, ya que este menciona que las manifestaciones clínicas con mayor tendencia son las de tipo infeccioso, encabezando las de tipo pulmonar, se evidencia que estos cuadros se pueden presentar como cuadros infecciosos típicos en la población pediátrica de tipo respiratorio, gastrointestinal, hasta llegar a cuadros más severos como neumonías, meningitis y sepsis. Se evidencia la importancia de realizar un diagnóstico diferencial en la población, de aquí radica la importancia de esta investigación, evidenciar científicamente la

importancia de conocer la clínica de esta enfermedad y poder detectarla a tiempo en la población para así, evitar complicaciones futuras.

Según datos obtenidos en la revisión bibliográfica, Giorgetti et al., (2016) coincide con la evidencia presentada anteriormente, las manifestaciones con mayor tendencia son: infecciones por bacterias capsuladas extracelulares, infecciones recurrentes en el tracto respiratorio, diarreas recurrentes. En manifestaciones poco usuales se menciona la artritis séptica, piodermatitis, meningitis, ITU y sepsis. Por otra parte Conley, (2013.) menciona que dentro de las complicaciones con mayor tendencia asociada a la gravedad de la enfermedad se encuentran la sepsis, meningitis, neumonía con empiema, pioderma, diarrea grave e infecciones bacterianas graves con afectación del sistema nervioso central.

Con respecto al cuarto y último objetivo, centrado en relacionar la calidad de vida de los pacientes diagnosticados con ALX según la presentación clínica, se evidencia científicamente que la calidad de vida de los pacientes depende fundamentalmente de las manifestaciones que esté presente, es bien sabido que una persona entre más sana se encuentre tendrá una mejor calidad de vida a nivel de las tres esferas, y por el contrario, entre más repercusiones en su salud presente se ve afectada de manera directa su salud física, emocional y social.

Cevallos, (2022) menciona que muchas personas en Ecuador no cuentan con un diagnóstico oportuno y mueren debido a esto, además que debido a la susceptibilidad de contraer infecciones recurrentes las cuales pueden agravarse y ser mortales, ya que muchas veces no se cuenta con el tratamiento específico para combatir las, por otra parte refiere que: “Algunas terapias, como la de

reemplazo para inmunoglobulinas, a la que es tributaria más del 60% de estas patologías permite que la esperanza de vida y la morbilidad casi alcancen a aquellos que no presentan la enfermedad” (p2). Con esto se puede determinar que si estos pacientes cumplen con su tratamiento y cuentan con un buen acceso a los servicios de salud pueden llevar una buena calidad de vida, teniendo los cuidados y medicamentos la clínica puede mejorar bastante, disminuyendo las complicaciones asociadas y la gravedad de la enfermedad.

Ripa et al., (2016) menciona aspectos importantes para brindar un diagnóstico temprano, el realizar una historia clínica exhaustiva puede permitir realizar un diagnóstico precoz en este tipo de enfermedades que pueden llegar a ser potencialmente graves, para así evitar muchas complicaciones. Se evidencia que el diagnóstico tardío puede agravar las infecciones en el paciente, ya que al no recibir las inmunoglobulinas necesarias es totalmente susceptible a contraer infecciones y generar resistencia al tratamiento, lo que hace que la enfermedad se agrave y pueda tener repercusiones en el futuro. Se recalca la importancia del diagnóstico y tratamiento temprano para mejorar la sintomatología clínica del paciente, mejorar su calidad de vida y disminuir las comorbilidades asociadas.

Benavides et al., (2019) señala en su estudio conformado por 21 pacientes diagnosticados con agammaglobulinemias primarias, en aquellos pacientes en los cuales se presentaron infecciones recurrentes su calidad de vida disminuyó de manera significativa, esto debido a la afectación en su salud, la necesidad de hospitalizaciones prolongadas, la severidad de las complicaciones, el impacto emocional debido a las manifestaciones clínica y la necesidad de tratamientos.

Asenjo Leitón (2021) se evidencia que la exposición a ciertos factores ambientales como lo es el fumado pasivo, la exposición al humo de leña, el entorno y factores sociales como la poca accesibilidad a servicios de salud, la falta de insumos necesarios, cuidados higiénicos y físicos como las manifestaciones físicas y emocionales que se desarrollan, esto influye de manera directa en la clínica de los pacientes. Las manifestaciones pulmonares fueron los síntomas con mayor tendencia y los que se asocian directamente con la gravedad de la enfermedad, afectando de manera directa en la calidad de vida de los pacientes.

Nobre et al., (2015) recalca la importancia del tratamiento oportuno, la administración de inmunoglobulina intravenosa genera que el paciente adquiera muchos agentes infecciones para prevenir una variedad de infecciones bacterianas y virales, el recibir el tratamiento adecuado y de forma oportuna, hace que la clínica de los pacientes pueda mejorar de manera significativa, reduciendo la frecuencia de las infecciones y previniendo la gravedad en la enfermedad, repercutiendo de manera directa y positiva en la calidad de vida de estos. Debido al caso presentado en este artículo se hace mención a que pese al tratamiento estos pueden seguir presentado diversas infecciones, como lo fue la varicela en este caso, sin embargo, el tratamiento puede tener diversos factores que impactan en la calidad y la cantidad de anticuerpos recibidos, el tipo de medicamento y la respuesta del individuo.

Schwartz, (2021) menciona que los pacientes diagnosticados con ALX y que reciben un tratamiento regular de inmunoglobulinas pueden llevar una vida relativamente normal, se señala que no es necesario que estos pacientes deban aislarse ni limitar sus actividades si no es estrictamente necesario, por el contrario, se debe incentivar a mantener un estilo de vida saludable,

participar en actividades físicas, se recalca que se pueden presentar infecciones que requieran atención adicional, pero igualmente, estos pacientes deben participar en actividades escolares y extracurriculares para que puedan ser capaces de desarrollarse de manera habitual en la sociedad y ser capaces de tener una familia y ser personas productivas con una buena calidad de vida.

Fernandes et al., (2015) concuerda con el autor anterior, ya que afirma que sin recibir el tratamiento en el tiempo adecuado los pacientes pediátricos podrían fallecer debido a las infecciones graves, sin embargo, se recalca la importancia de ser diagnosticados y tratados en el tiempo adecuado y poder llevar una vida normal y activa. Se evidencia científicamente por los distintos autores que la forma en que se manifiesta la enfermedad y como se aborda desde el inicio de los síntomas se ve relacionada de manera directa en la calidad de vida de la persona diagnosticada, entre menor sintomatología, manejo y tratamiento oportuno los pacientes pueden presentar una buena calidad de vida.

El personal de enfermería tiene un papel fundamental por desempeñar en este proceso de enfermedad, Callista Roy hace mención aquellas actividades que enfermería puede realizar para poner en práctica su modelo, este equipo es esencial en este proceso, ellos son quienes mantienen un contacto directo con los pacientes y son un pilar fundamental, enfermería debe ser capaz de evaluar cuales son aquellas necesidades de adaptación (fisiológicas, autoimagen, rol e interdependencia), brindar diagnósticos de enfermería que reflejen aquellos problemas descubiertos de acuerdo a los problemas de adaptación del paciente, desarrollar plan de cuidados específicos para mejorar su proceso de adaptación y poner en práctica todas aquellas acciones planificadas para manejar los problemas fisiológicos, físicos, sociales y emocionales del paciente,

servir como apoyo emocional para todos los desafíos que se pueden presentar durante el camino.
(EM, 2023)

Por otra parte, este modelo de adaptación de Callista Roy según García et al., (2023) se basa en permitir un acercamiento en los seres humanos de manera individual y comunitaria, que sean seres adaptativos holísticos, ser capaces de mantener sus respuestas adaptativas y controlar aquellas que son inefectivas, identificar los problemas de adaptación y crear estrategias de afrontamiento. En este estudio se aplica el proceso de enfermería con el modelo de Roy, utilizando la observación y caracterización de la comunidad a cada persona de manera individual, crea estrategias exploratorias para reconocer los problemas y así mismo, proponer estrategias para mejorar la salud del individuo.

CAPÍTULO VI
CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

6.1 CONCLUSIONES

La presente investigación logra evidenciar la relación existente entre la calidad de vida de los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X y la edad, presentación clínica y gravedad de la enfermedad, se concluye según los artículos científicos consultados, que la calidad de vida de estos pacientes varía dependiendo de algunos factores importantes como lo es la edad de diagnóstico, la presentación clínica que presenta, la frecuencia de infecciones y las complicaciones asociadas. Estos factores influyen de manera directa en la calidad de vida del paciente, ya que la manera en que se presenta clínicamente la enfermedad varía en cada persona. Se logró determinar que aquellos pacientes que se diagnosticaron tempranamente iniciaron tratamiento precoz y cumplen con los cuidados necesarios logran mantener una buena calidad de vida en comparación de aquellos que, por el contrario, fueron diagnosticados tardíamente y no iniciaron el tratamiento de manera oportuna, esto permite recalcar la importancia de brindar un diagnóstico temprano y un adecuado manejo de la enfermedad para lograr mejorar la calidad de vida en los pacientes.

Según los datos obtenidos durante la investigación, la edad es uno de los factores más importantes a tomar en cuenta en esta enfermedad. La mayoría de los pacientes son diagnosticados durante la infancia, ya que generalmente es cuando se comienza a presentar la sintomatología. Se evidencia que los niños presentan una mejor respuesta ante el tratamiento si este se inicia de manera temprana, la capacidad que posee su cuerpo para lograr adaptarse y responder de forma positiva es característico de esta población, de allí radica la importancia del factor edad en la Agammaglobulinemia ligada al X, la presentación de la enfermedad puede variar de un paciente a otro dependiendo de su edad y por otra parte, su desarrollo y crecimiento también puede tener cambios en comparación a pacientes sanos de la misma edad, además su desarrollo cognitivo, este

no está completamente desarrollado, por lo cual el entendimiento y la percepción de la enfermedad puede verse afectado.

La investigación realizada demuestra de manera clara que la calidad de vida de los pacientes siempre se verá afectada en alguna de sus esferas, ya que solamente por el hecho de padecer una enfermedad crónica, tener que asistir al centro médico frecuentemente, necesitar un tratamiento mensual y la gran susceptibilidad a infecciones recurrentes que presentan estos pacientes su calidad de vida se ve comprometida, sin embargo, esto tampoco quiere decir no puedan mantener una vida normal o que tendrán una calidad de vida deficiente. Por el contrario, cuanto mejor sean los cuidados de su enfermedad, el paciente puede mejorar de manera significativa su calidad de vida en la forma física, social y psicológica. Por esto se insta a estas personas a mantener un estilo de vida saludable, mantener los cuidados necesarios y así mismo mejorará la calidad de vida.

Concluyendo con los datos obtenidos mediante la presente investigación, se determina que la principal característica clínica de esta enfermedad y que a su vez, se asocia con la gravedad de la misma son las infecciones recurrentes, principalmente aquellas del tracto respiratorio superior e inferior. Todos los pacientes pueden presentar una sintomatología diferente, esto depende de la respuesta de su sistema inmunológico, la aceptación del tratamiento y el estilo de vida que llevan, sin embargo, todos son susceptibles a presentar infecciones en diversas partes del organismo.

6.2 RECOMENDACIONES

Para los profesionales de la salud:

- Incentivar a los profesionales de enfermería a realizar investigaciones científicas en donde se pueda educar sobre este tipo de enfermedades que no son tan conocidas por la población médica, ya que la información encontrada fue limitada.
- Educar a la población de riesgo y sus familiares sobre todos los cuidados necesarios para mantener una buena calidad de vida.
- Conocer la sintomatología asociada a esta enfermedad para realizar diagnósticos diferenciales y reconocer la enfermedad precozmente.
- Motivar a los pacientes diagnosticados a mantener un estilo de vida saludable y seguir con su tratamiento al pie de la letra.
- Implementar protocolos de diagnóstico en aquellos pacientes pediátricos que presenten infecciones recurrentes en un periodo de tiempo, esto para brindar un diagnóstico y tratamiento precoz.
- Fomentar la concientización de las enfermedades raras entre los profesionales de salud para dar a conocer la ALX, mantenerse actualizados con las últimas investigaciones y avances en el manejo de la enfermedad para brindar los mejores cuidados posibles.
- Abordar no solamente aquellos aspectos físicos de la enfermedad, sino también los psicológicos y sociales, proporcionando apoyo multidisciplinario.

Para cuidadores de personas con Agammaglobulinemia ligada al X:

- Educar constantemente sobre la ALX para mejorar la comprensión de la enfermedad, los síntomas asociados y el manejo adecuado.

- Brindar un entorno seguro para la persona diagnosticada, brindar apoyo emocional ante las dificultades de la enfermedad y sus constantes hospitalizaciones.
- Fomentar al paciente a mantener sus actividades diarias de manera normal y mantener un estilo de vida saludable en todo momento.
- Crear una red de apoyo entre familiares y amigos.
- Mantener los cuidados necesarios para el manejo de la enfermedad; asistencia a citas médicas, tratamiento mensual y diario, dieta adecuada, realizar ejercicio físico, limpieza del entorno y disminuir todos los riesgos para el desarrollo de las distintas infecciones.

Para pacientes diagnosticados con Agammaglobulinemia ligada al X:

- Fomentar mantener un estilo de vida saludable y el control riguroso de su situación médica para favorecer el sistema inmunológico.
- Evitar el consumo de tabaco, drogas o alcohol.
- Educar constantemente sobre su enfermedad para conocer a fondo sobre esta y lograr entender que es lo que pasa fisiológicamente en su cuerpo, además de conocer las nuevas actualizaciones según las investigaciones científicas.
- Aprender a identificar aquellos signos y síntomas de infecciones y otras complicaciones asociadas para buscar el tratamiento temprano.
- Lograr identificar cualquier otro síntomas que sea inusual y acudir al centro médico.
- Mantener la adherencia al tratamiento en todo momento, seguir las indicaciones médicas y no faltar a ninguna cita de control.

- Practicar en todo momento las medidas de higiene necesarias, tanto personales como en el entorno que le rodea.
- Participar en grupos de apoyo de personas con inmunodeficiencias primarias o acudir a terapia para poder manejar el estrés, la ansiedad y depresión que puede surgir al luchar con una enfermedad crónica día a día.
- Empoderar a los pacientes para que sea conocedores de su enfermedad y sean capaces de ser autosuficientes ante los cuidados necesarios para el manejo de la misma. Estos deben tomar un papel activo en la gestión de su salud y bienestar propio, promoviendo una vida de calidad a pesar de todos los desafíos que se pueden presentar durante el camino de la enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

- A Schwartz, R. (2021). X-Linked (Bruton) Agammaglobulinemia Treatment & Management: Medical Care, Surgical Care, Consultations. 26 de marzo 2021. <https://emedicine.medscape.com/article/1050956-treatment?form=fpf>
- Alban, G. P. G., Arguello, A. E. V., & Molina, N. E. C. (2020). Metodologías de investigación educativa (descriptivas, experimentales, participativas, y de investigación-acción). *RECIMUNDO*, 4(3), Article 3. [https://doi.org/10.26820/recimundo/4.\(3\).julio.2020.163-173](https://doi.org/10.26820/recimundo/4.(3).julio.2020.163-173)
- Alonso Valle, A., Candelaria Gómez, B., Valdés Lanza, L., Alonso Valle, A., Candelaria Gómez, B., & Valdés Lanza, L. (2020). Inmunodeficiencias primarias: Un reto para la inmunogenética. *Revista Cubana de Reumatología*, 22(2). http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1817-59962020000200009&lng=es&nrm=iso&tlng=pt
- Alvarado García, M., Venegas Bustos, B. C., Salazar Maya, A. Á. M., Alvarado García, M., Venegas Bustos, B. C., & Salazar Maya, A. Á. M. (2023). Aplicación del Modelo de Adaptación de Roy en el contexto comunitario. *Revista Cuidarte*, 14(3). <https://doi.org/10.15649/cuidarte.3016>
- Asenjo Leitón, J., & Ivankovich Escoto, G. (2021). Análisis y Diagnóstico de las Manifestaciones Pulmonares de los pacientes vivos en el año 2020 con diagnóstico de errores innatos del sistema inmune, en el Hospital Nacional de Niños. *Universidad de Costa Rica. San José, Costa Rica*. <https://kerwa.ucr.ac.cr/handle/10669/84422>
- Barboza Arguedas, E. (2021). Diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, pronóstica y de abordaje terapéutico temprano, en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en Costa Rica. *Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica*. <https://kerwa.ucr.ac.cr/handle/10669/83944>
- Bautista-Rodríguez, L. M. (2017). La calidad de vida como concepto. *Revista Ciencia y Cuidado*, 14(1), Article 1. <https://doi.org/10.22463/17949831.803>
- Bonfill Accensi, E., Lleixa Fortuño, M., Sáez Vay, F., & Romaguera Genís, S. (2010). Estrés en los cuidados: Una mirada desde el modelo de Roy. *Index de Enfermería*, 19(4), 279-282.
- Caballero, F., Benegas, S., Giménez, V., Granado, E., Martínez de Cuellar, C., Carpinelli, M. M., Sanabria, D., Caballero, F., Benegas, S., Giménez, V., Granado, E., Martínez de Cuellar, C., Carpinelli, M. M., & Sanabria, D. (2018). Deficiencias de anticuerpos en niños y adolescentes con infecciones recurrentes y/o graves. *Pediatría (Asunción)*, 45(2), 141-146. <https://doi.org/10.31698/ped.45022018006>
- Callista Roy: Quién es, biografía, teoría y obras*. (2022, julio 19). Lifeder. <https://www.lifeder.com/callista-roy/>
- Cárdenas, J. (2018). *Investigación cuantitativa*. <https://doi.org/10.17169/refubium-216>
- Cevallos, R. A. D. la T. (2022). Manejo Clínico y Diagnóstico para Pacientes con Enfermedades de Inmunodeficiencia Primaria Por Déficit de Anticuerpos. *Revista Médica-Científica CAMBIOS HECAM*, 21(1), Article 1. <https://doi.org/10.36015/cambios.v21.n1.2022.767>
- Definición de funcionamiento pulmonar—Diccionario de cáncer del NCI - NCI* (nciglobal,ncienterprise). (2011, febrero 2). [nciAppModulePage]. <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/funcionamiento-pulmonar>
- EM, T. (2023, marzo 5). ¿Qué es el modelo de adaptación de Callista Roy? Una teoría innovadora

para el cuidado de la salud. *Estudios medicina*. <https://www.estudiosmedicina.com/que-es-el-modelo-de-adaptacion-de-callista-roy-una-teoria-innovadora-para-el-cuidado-de-la-salud/>

Fernandes, A., Guedes, M., Vasconcelos, J., Neves, E., Fernandes, S., & Marques, L. (2015). Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X: Experiencia en un hospital portugués. *Anales de Pediatría*, 82(3), 166-171. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2014.08.013>

Flores, L. (2002). *Análisis de los conceptos del modelo de adaptación de Callista Roy*. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1657-59972002000100004

Giorgetti, O. B., Paolini, M. V., Oleastro, M. M., & Fernández Romero, D. S. (2016). Agammaglobulinemia ligada al cromosoma X en adultos: Evolucion clínica. *Medicina (Buenos Aires)*, 76(2), 65-70.

González-Costa, M., Addine Ramírez, B. de la C., Pérez Acevedo, L. C., Viamonte Piña, V., Figueredo Santos, O., Marrón González, R., González-Costa, M., Addine Ramírez, B. de la C., Pérez Acevedo, L. C., Viamonte Piña, V., Figueredo Santos, O., & Marrón González, R. (2023). Enfermedades autoinmunes asociadas a inmunodeficiencias primarias. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 39. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0864-02892023000100004&lng=es&nrm=iso&tlng=en

Hecker, J. (2022). *¿Qué es una revisión bibliográfica paraguas? | Explicación y usos*. ATLAS.ti. <https://atlasti.com/es/guias/revisiones-bibliograficas/revision-paraguas>

Herrera Corrales, M. (2005). Agammaglobulinemia ligada al Cromosoma X: Una revisión de la literatura. *Revista Médica del Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera*, 40(2), 85-89.

Ibarra-Stone, K. A., Segura-Méndez, N. H., Anda-Garay, J. C., O’Farrill-Romanillos, P. M., & Herrera-Sánchez, D. A. (2021). Agammaglobulinemia ligada a X: Diagnóstico en la adultez. *Medicina Interna de México*, 37(5), 896-901.

Ivankovich-Escoto, G., Danielian, S., Morera, E., Barboza, E., Atmella, I., Silva, S., Santamaría, C., & Porras, O. (2023a). Clinical, immunological and genetic characterization of patients with X-linked agammaglobulinemia in Costa Rica. *Scandinavian Journal of Immunology*, 97(1), e13237. <https://doi.org/10.1111/sji.13237>

Ivankovich-Escoto, G., Danielian, S., Morera, E., Barboza, E., Atmella, I., Silva, S., Santamaría, C., & Porras, O. (2023b). Clinical, immunological and genetic characterization of patients with X-linked agammaglobulinemia in Costa Rica. *Scandinavian Journal of Immunology*, 97(1), e13237. <https://doi.org/10.1111/sji.13237>

Matos-Benavides, E., García-Gomero, D., Inocente-Malpartida, R., Córdova-Calderón, W., & Aldave-Becerra, J. (2019). Diagnóstico genético de pacientes con agammaglobulinemia primaria atendidos en centros peruanos de tercer nivel. *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 36(4), 664-669. <https://doi.org/10.17843/rpmesp.2019.364.4311>

Melo, C. C. N. (s. f.). *CARACTERIZACIÓN DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON DIAGNÓSTICO DE INMUNODEFICIENCIAS PRIMARIAS ATENDIDOS EN LA FUNDACIÓN CARDIO-INFANTIL DE BOGOTÁ*.

Muriel-Vizcaíno, R., Treviño-Garza, G., Murata, C., Staines-Boone, A. T., Yamazaki-Nakashimada, M. A., Espinosa-Padilla, S. E., Espinosa-Rosales, F. J., Muriel-Vizcaíno, R., Treviño-Garza, G., Murata, C., Staines-Boone, A. T., Yamazaki-Nakashimada, M. A., Espinosa-Padilla, S. E., & Espinosa-Rosales, F. J. (2016). Calidad de vida de los pacientes con inmunodeficiencias primarias de anticuerpos. *Acta pediátrica de México*, 37(1), 17-25.

Nobre, F. A., Gonzalez, I. G. da S., Moraes-Pinto, M. I. de, & Costa-Carvalho, B. T. (2015).

PROTECTIVE LEVELS OF VARICELLA-ZOSTER ANTIBODY DID NOT EFFECTIVELY PREVENT CHICKENPOX IN AN X-LINKED AGAMMAGLOBULINEMIA PATIENT. *Revista Do Instituto de Medicina Tropical de São Paulo*, 57, 455-457. <https://doi.org/10.1590/S0036-46652015000500017>

Orphanet: Agammaglobulinemia autosómica. (s. f.). Recuperado 12 de junio de 2024, de <https://www.orpha.net/es/disease/detail/33110>

Quirós Meza, M. (2023). Abordaje del paciente con sospecha de error innato de la inmunidad y propuesta de algoritmo diagnóstico. *Universidad de Costa Rica, San José, Costa Rica*. <https://kerwa.ucr.ac.cr/handle/10669/89436>

Ramírez, B. de la C. A., Hernández, I. C., González, R. M., & Fonseca, M. H. (2018). Bruton' s agammaglobulinemia. A case presentation. *Multimed*, 22(4), 853-861.

Sánchez Meca, J. (2010). Cómo realizar una revisión sistemática y un meta-análisis. *Aula abierta*, 38(2), 53-64.

Sánchez Segura, M., Marsán Suárez, V., Macías Abraham, C., Pino Blanco, D., Socarrás Ferrer, B. B., del Valle Pérez, L. O., & Arce Hernández, A. A. (2014). Agammaglobulinemia ligada al x o de bruton. *Revista Cubana de Hematología, Inmunología y Hemoterapia*, 30(4), 395-404.

Santos-Argumedo, L., Berrón-Ruiz, L., López-Herrera, G., Moreno-Corona, N. C., Santos-Argumedo, L., Berrón-Ruiz, L., López-Herrera, G., & Moreno-Corona, N. C. (2020). La citometría de flujo como auxiliar en el diagnóstico de las inmunodeficiencias primarias humorales. *Gaceta médica de México*, 156(3), 195-201. <https://doi.org/10.24875/gmm.m20000382>

Solís, L. D. M. (2019, julio 30). Diseños de investigaciones con enfoque cuantitativo de tipo no experimental. *Investigalia*. <https://investigaliacr.com/investigacion/disenos-de-investigaciones-con-enfoque-cuantitativo-de-tipo-no-experimental/>

Urriza Ripa, I., Villarreal Calvo, M., Álvarez García, J., Durán Urdániz, G., Ramos Arroyo, M. A., Herranz Aguirre, M., Urriza Ripa, I., Villarreal Calvo, M., Álvarez García, J., Durán Urdániz, G., Ramos Arroyo, M. A., & Herranz Aguirre, M. (2016). Enfermedad de Bruton de diagnóstico precoz: Importancia de una adecuada historia clínica y los antecedentes familiares. *Pediatría Atención Primaria*, 18(71), e111-e114.

WHOQOL - Measuring Quality of Life| *The World Health Organization*. (s. f.). Recuperado 23 de febrero de 2024, de <https://www.who.int/tools/whoqol>

GLOSARIO Y ABREVIATURAS

ALX: Agammaglobulinemia ligada al X.

BTK: Tirocin Kinasa de Bruton

HNN: Hospital Nacional de Niños.

IDP: Inmunodeficiencias Primarias.

Ig: Inmunoglobulinas.

LASID: Asociación Latinoamericana de Inmunodeficiencias Primarias.

OMS: Organización Mundial de la Salud.

ANEXOS

Anexo 1. Dedicatoria

Primeramente a Dios, por permitirme llegar a este momento del camino, darme salud, sabiduría y fuerza, él fue quien puso en mí este amor y vocación por mi carrera. A mis padres, Karen Calvo y Lobsang León, sin ellos nada de esto sería posible, han sido mi apoyo número uno desde el primer día, me enseñaron el valor del esfuerzo y la perseverancia, me dieron todo lo necesario para poder cumplir mis sueños y estaré eternamente agradecida por eso, gracias por su apoyo y amor incondicional, por siempre creer en mí. Este logro es de ustedes también.

También a mi Tía Natalia Calvo, quien ha sido fundamental en este proceso, apoyándome en cada proyecto, desvelándose junto a mí, ella me inspira a seguir luchando por mis sueños, gracias por tu amor incondicional y apoyo siempre. A mis hermanas, quien con su paciencia fueron mis compañeras en largas noches de estudio y días difíciles, mis abuelos, tí@s, prim@s, toda mi familia, pareja y amigos que fueron parte del proceso; gracias por ver algo en mí y creer en eso, por su motivación y apoyo inigualable, los amo.

Y por último y especialmente a mi primo, hermano, mejor amigo; Joel Blanco, quien fue mi mayor inspiración para realizar esta investigación, él fue un paciente con ALX y de ahí radica mi interés principal por investigar el tema. Con su lucha nos enseñó la verdadera valentía, fuerza, y perseverancia, Joel siempre será mi mayor inspiración para dar lo mejor de mí, gracias a él aprendí a cuidar con amor, apoyar y amar incondicionalmente, fue mi primer paciente. Aunque quisiera que estuviera presente en este gran momento, no tengo duda que sigue aquí y me ha acompañado en cada momento de este largo camino. Mi propósito con esta investigación es poder ayudar y darle voz a muchos pacientes que al igual que él, padecen de ALX y aportar un granito de arena.

Te honraré y seguiré tu legado por todo lo que me reste de vida, por el gran ser humano que fuiste. Esto es por y para ti, espero estés orgulloso desde el cielo.

Anexo 2. Agradecimiento

Me encuentro sumamente agradecida primeramente con mi tutora MSc. Maricruz Pérez Retana, quien fue una guía fundamental en este proceso, desde el primer día me hizo sentir segura y con sus palabras me motivó siempre a dar lo mejor, agradezco infinitamente su dedicación, paciencia, tiempo y por todos sus conocimientos brindados, sin duda alguna fue un gran apoyo, un ejemplo de una gran profesional. También, un agradecimiento especial a la profesora MSc. Laura Bolaños, quien en poco tiempo de ser su estudiante me brindo sus palabras de aliento, me motivó y creyó en mí, me impulsó para realizar este tema de investigación ya que al inicio no estaba segura por mi afectación personal al tema, gracias por ser una persona tan cálida y por cada palabra, todas y cada una de ellas las llevaré por siempre en mi corazón. Agradezco infinitamente a todos los profesores que fueron parte de mi formación como profesional, en cada practica y teoría, de cada uno de ellos aprendí y me llevo todas y cada una de las vivencias aprendidas, seguiré su buen ejemplo para ser una buena profesional en el futuro.

Anexo 3. Declaración jurada

DECLARACIÓN JURADA

Yo Ariana León Calvo, cédula de identidad número 1-1825-0385, en condición de egresado de la carrera de Enfermería de la Universidad Hispanoamericana, y advertido de las penas con las que la ley castiga el falso testimonio y el perjurio, declaro bajo la fe del juramento que de lo rendido en este acto, que mi trabajo de graduación, para optar por el título de Licenciatura en Enfermería titulado “Calidad de vida en pacientes con agammaglobulinemia ligada al x, relacionada con la edad, presentación clínica y gravedad de la enfermedad. revisión sistemática en países iberoamericanos, 2018-2024” es una obra original y para su realización he respetado todo lo preceptuado por las Leyes Penales, así como la Ley de Derechos de Autor y Derecho Conexos, número 6683 del 14 de octubre de 1982 y sus reformas, publicada en la Gaceta número 226 del 25 de noviembre de 1982; especialmente el numeral 70 de dicha ley en el que se establece: “Es permitido citar a un autor, transcribiendo los pasajes pertinentes siempre que éstos no sean tantos y seguidos, que puedan considerarse como una producción simulada y sustancial, que redunde en perjuicio del autor de la obra original”. Asimismo, que conozco y acepto que la Universidad se reserva el derecho de protocolizar este documento ante Notario Público. Firmo, en fe de lo anterior, en la ciudad de San José, Aranjuez, el 16 de Julio de 2024.



Firma:

Cédula: 1-1825-0385

Anexo 4. Carta de aprobación del tutor

San José, 13 de julio del 2024

Máster Vanessa Aguilar Zeledón
Carrera Enfermería
Universidad Hispanoamericana

Estimada señora:

La estudiante Ariana León Calvo, cédula 1-1825-0385 me ha presentado, para efectos de revisión y aprobación, el trabajo de investigación denominado: "CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X, RELACIONADA CON LA EDAD, PRESENTACIÓN CLÍNICA Y GRAVEDAD DE LA ENFERMEDAD. REVISIÓN SISTEMÁTICA EN PAISES IBEROAMERICANOS, 2018-2024", el cual ha elaborado para optar por el grado académico de Licenciatura en Enfermería.

En mi calidad de tutora, he verificado que se han hecho las correcciones indicadas durante el proceso de tutoría y he evaluado los aspectos relativos a la elaboración del problema, objetivos, justificación; antecedentes, marco teórico, marco metodológico, tabulación, análisis de datos; conclusiones y recomendaciones.

De los resultados obtenidos por el postulante, se obtiene la siguiente calificación:

a)	ORIGINAL DEL TEMA	10%	10%
b)	CUMPLIMIENTO DE ENTREGA DE AVANCES	20%	20%
c)	COHERENCIA ENTRE LOS OBJETIVOS, LOS INSTRUMENTOS APLICADOS Y LOS RESULTADOS DE LA INVESTIGACION	30%	29%
d)	RELEVANCIA DE LAS CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	20%	18%
e)	CALIDAD, DETALLE DEL MARCO TEORICO	20%	20%
	TOTAL		97%

En virtud de la calificación obtenida, se avala el traslado al proceso de lectura.

Atentamente,



M.Sc. Maricruz Pérez Retana
Cédula identidad 1-1262-0892
Carné Colegio Profesional E-8704

Anexo 5. Carta de aprobación del lector

CARTA DE LA LECTORA

San José, 21 de agosto, 2024.

***Máster Vanessa Aguilar Zeledón
Directora Carrera Enfermería
Universidad Hispanoamericana***

Estimada señora:

La estudiante **ARIANA LEON CALVO**, me ha presentado, para efectos de revisión y aprobación, el trabajo de investigación denominado: **“CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON AGAMMAGLOBULINEMIA LIGADA AL X, RELACIONADA CON LA EDAD, PRESENTACIÓN CLÍNICA Y GRAVEDAD DE LA ENFERMEDAD. REVISIÓN SISTEMÁTICA EN PAISES IBEROAMERICANOS, 2018-2024”**, el cual ha elaborado para optar por el grado académico de Licenciatura en Enfermería.

En mi calidad de lectora, he verificado que se han hecho las correcciones indicadas durante el proceso de lectoría y he evaluado los aspectos relativos a la elaboración del problema, objetivos, justificación; antecedentes, marco teórico, marco metodológico, tabulación, análisis de datos; conclusiones y recomendaciones.

Por consiguiente, se avala el avance en el proceso.

Atentamente,

MARIA MARCELA
CASTRO
MENDEZ (FIRMA)

Firmado digitalmente
por MARIA MARCELA
CASTRO MENDEZ
(FIRMA)
Fecha: 2024.08.21
13:30:23 -06'00'

***MSc. Marcela Castro Méndez
Cédula identidad 1-1034-0377
Carné Colegio Profesional E-4705***

Anexo 6. Autorización CENIT.

UNIVERSIDAD HISPANOAMERICANA

CENTRO DE INFORMACION TECNOLOGICO (CENIT)

**CARTA DE AUTORIZACIÓN DE LOS AUTORES PARA LA CONSULTA, LA
REPRODUCCION PARCIAL O TOTAL Y PUBLICACIÓN ELECTRÓNICA DE LOS
TRABAJOS FINALES DE GRADUACION**

San José, 21 de Agosto, 2024

Señores:

Universidad Hispanoamericana

Centro de Información Tecnológico (CENIT)

Estimados Señores:

El suscrito (a) Ariana León Calvo con número de identificación 1-1825-0385 autor (a) del trabajo de graduación titulado Calidad de vida en pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X presentado y aprobado en el año 2024 como requisito para optar por el título de Licenciatura en Enfermería; (SI) autorizo al Centro de Información Tecnológico (CENIT) para que con fines académicos, muestre a la comunidad universitaria la producción intelectual contenida en este documento. De conformidad con lo establecido en la Ley sobre Derechos de Autor y Derechos Conexos N° 6683, Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica.



Cordialmente,

Ced: 1-1825-0385

Firma y Documento de Identidad

LICENCIA Y AUTORIZACIÓN DE LOS AUTORES PARA PUBLICAR Y PERMITIR LA CONSULTA Y USO

Parte 1. Términos de la licencia general para publicación de obras en el repositorio institucional

Como titular del derecho de autor, confiero al Centro de Información Tecnológico (CENIT) una licencia no exclusiva, limitada y gratuita sobre la obra que se integrará en el Repositorio Institucional, que se ajusta a las siguientes características:

- a) Estará vigente a partir de la fecha de inclusión en el repositorio, el autor podrá dar por terminada la licencia solicitándolo a la Universidad por escrito.
- b) Autoriza al Centro de Información Tecnológico (CENIT) a publicar la obra en digital, los usuarios puedan consultar el contenido de su Trabajo Final de Graduación en la página Web de la Biblioteca Digital de la Universidad Hispanoamericana
- c) Los autores aceptan que la autorización se hace a título gratuito, por lo tanto, renuncian a recibir beneficio alguno por la publicación, distribución, comunicación pública y cualquier otro uso que se haga en los términos de la presente licencia y de la licencia de uso con que se publica.
- d) Los autores manifiestan que se trata de una obra original sobre la que tienen los derechos que autorizan y que son ellos quienes asumen total responsabilidad por el contenido de su obra ante el Centro de Información Tecnológico (CENIT) y ante terceros. En todo caso el Centro de Información Tecnológico (CENIT) se compromete a indicar siempre la autoría incluyendo el nombre del autor y la fecha de publicación.
- e) Autorizo al Centro de Información Tecnológica (CENIT) para incluir la obra en los índices y buscadores que estimen necesarios para promover su difusión.

f) Acepto que el Centro de Información Tecnológico (CENIT) pueda convertir el documento a cualquier medio o formato para propósitos de preservación digital.

g) Autorizo que la obra sea puesta a disposición de la comunidad universitaria en los términos autorizados en los literales anteriores bajo los límites definidos por la universidad en las “Condiciones de uso de estricto cumplimiento” de los recursos publicados en Repositorio Institucional.

SI EL DOCUMENTO SE BASA EN UN TRABAJO QUE HA SIDO PATROCINADO
O APOYADO POR UNA AGENCIA O UNA ORGANIZACIÓN, CON EXCEPCIÓN
DEL CENTRO DE INFORMACIÓN TECNOLÓGICO (CENIT), EL AUTOR
GARANTIZA QUE SE HA CUMPLIDO CON LOS DERECHOS Y OBLIGACIONES
REQUERIDOS POR EL RESPECTIVO CONTRATO O ACUERDO.

Anexo 5. Tabla operacionalización de las variables.

Objetivo específico	Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Dimensiones	Indicadores	Instrum
Identificar la calidad de vida en los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X.	Calidad de vida en pacientes	La calidad de vida se determina según diversos componentes subjetivos y objetivos tales como el bienestar físico, psicológico, social, también se incluye la capacidad funcional y satisfacción en algunos aspectos de la vida. Todas las definiciones concuerdan con un punto en común; el bienestar total en la persona.	Es una evaluación multidimensional según distintos factores personales y sociales que interactúan entre sí para determinar si la persona cuenta o no con calidad de vida, son condiciones que debe tener una persona para	Aspectos físicos Aspectos psicológicos Aspectos sociales	Susceptibilidad a infecciones recurrentes. Diagnostico tardío. Limitaciones en las actividades diarias. Afectación emocional. Afectación social. Necesidad de hospitalizaciones frecuentes. Tratamiento tardío.	Revisión

			satisfacer sus necesidades para vivir con comodidad en todos los aspectos.			
Caracterizar a los pacientes con Agammaglobulinemia ligada al X según edad.	Agammaglobulinemia ligada al X según edad	La Agammaglobulinemia ligada al X se define manifiesta como un déficit humoral con disminución de la producción de distintos isotipos de anticuerpos y de linfocitos B, conduce a una inmunodeficiencia severa y a una susceptibilidad aumentada a infecciones bacterianas recurrentes. (Schwartz, 2021)	Es una enfermedad autoinmune que se caracteriza por la baja o inexistente producción de células B. Es una enfermedad hereditaria, afecta principalmente a los varones.	Agammaglobulinemia ligada al X según edad	Prevalencia de pacientes con ALX según edad y país.	Revisión

<p>Describir la presentación clínica relacionado con la gravedad de la Agammaglobulinemia ligada al X.</p>	<p>Presentación clínica y gravedad de la AXL</p>	<p>La presentación clínica se define como el conjunto de signos y síntomas que se observan en un paciente y que son característicos de una enfermedad en específico. Descripción detallada de cómo se manifiesta la enfermedad.</p>	<p>La presentación clínica en una enfermedad son todas aquellas manifestaciones que presente el paciente y que varía según cada individuo y que se pueden observar mediante exámenes físicos, evaluaciones clínicas, laboratorios, imágenes, etc. Se puede incluir manifestaciones</p>	<p>Manifestaciones clínicas</p>	<p>Infecciones del tracto respiratorio superior e inferior. Infecciones virales recurrentes. Infecciones gastrointestinales. Retraso en el crecimiento. Complicaciones infecciosas y del sistema nerviosa central.</p>	<p>Revisión</p>
--	--	---	--	---------------------------------	--	-----------------

			físicas, emocionales o funcionales.			
--	--	--	--	--	--	--

Anexo 6. Tabla lectura critica.

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	MÉTODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Quirós, 2023	<p>Diseño: Transversal descriptivo</p> <p>Objetivos: Comprender la fisiopatología del sistema inmune, que deriva en los principales errores innatos de la inmunidad con el fin</p>	<p>Población: Pacientes con errores innatos de la inmunidad</p> <p>Intervención: Métodos diagnósticos</p> <p>Comparación: Tipos de errores innatos y métodos de diagnostico</p>	<p>Tipo de estudios incluidos: Revisión bibliográfica</p> <p>Método evaluación calidad: Sí</p>	<p>Nº estudios incluidos: Sí</p> <p>Resultados: Se describen los principales errores innatos de la inmunidad, se identifica la ALX como una de las principales</p>	<p>Se concluye que la XLA se produce por un defecto en el gen BTK, que es primordial para la maduración y desarrollo de los linfocitos B, estos pacientes poseen niveles reducidos o ausentes de inmunoglobulinas,</p>	ALTA

	<p>de crear un abordaje práctico y un algoritmo diagnóstico en pacientes con sospecha clínica</p> <p>Localización y periodo de realización: Costa Rica, 2023.</p>	<p>Resultados analizados:</p> <p>Se describen los tipos de errores innatos y los distintos métodos diagnóstico</p>		<p>causas de errores innatos y se crea un algoritmo para el diagnóstico de estas enfermedades.</p>	<p>clínicamente se presentan infecciones bacterianas recurrentes desde los 6 meses de edad, dentro de los principales microorganismos que ocasionan patologías infecciosas recurrentes son las bacterias encapsuladas.</p>	
--	--	---	--	--	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Stone, 2021	<p>Diseño: Descriptivo, transversal</p> <p>Objetivos: Describir un caso clínico de un paciente con ALX.</p> <p>Localización y periodo de realización: México, 2021</p>	<p>Población: Paciente con ALX.</p> <p>Enfermedad: Agammaglobulinemia ligada al X.</p> <p>Exposición: Mutación en una molécula de transducción de señales llamada tirosín-cinasa de Bruton.</p>	<p>N casos y controles: 1</p> <p>Criterios casos: Sí</p> <p>Criterios controles: Sin información</p> <p>Exposición casos:</p>	<p>La mayor parte de las muertes debidas a XLA pueden prevenirse con un diagnóstico temprano, el pronóstico previo a la aparición de complicaciones es similar al de la población general.</p>	<p>Se debe concientizar sobre los síntomas iniciales y la necesidad de un abordaje integral. Se presenta un paciente masculino de 28 años, este experimentó un inicio tardío en las evaluaciones médicas, los síntomas iniciaron a los 5 años, pero el diagnosticó se realizó a los 21 años, tras una</p>	ALTA

			Sí		neumonía adquirida, sufriendo daño pulmonar. Se concluye que la mayoría de las muertes asociadas con XLA podrían evitarse mediante un diagnóstico temprano.	
			Exposición			
			controles:			
			Sin información			

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Ramírez, 2018	Diseño: Descriptivo	Población:	N casos y controles: 1	La ALX se caracteriza por cifras bajas o nulas de	Se recalca la importancia de brindar un	MEDIA

	<p>Objetivos: Caracterizar la agammaglobulinemia de Bruton y su evolución en un caso atípico de la provincia de Granma.</p> <p>Localización y periodo de realización: Cuba, 2018</p>	<p>Paciente con agammaglobulinemia ligada al X</p> <p>Enfermedad: Agammaglobulinemia ligada al X</p> <p>Exposición: Evolución de un caso atípico</p>	<p>Criterios casos: Ausencia o reducción significativa de los IgG o linfocitos B.</p> <p>Criterios controles: Sin información</p> <p>Exposición casos: Sin información</p> <p>Exposición controles:</p>	<p>inmunoglobulinas, en el caso estudiado se diagnosticó una agammaglobulinemia ligada al X a través de la cuantificación de inmunoglobulinas y de poblaciones linfocitarias por citometría de flujo, es un caso atípico.</p>	<p>diagnóstico oportuno, aun mas en aquellos casos atípicos en donde las manifestaciones clínicas no son las más frecuentes, para así mismo poder implementar un correcto tratamiento y el paciente pueda evolucionar favorablemente.</p>	
--	--	--	--	---	---	--

			Sin información			
--	--	--	-----------------	--	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Leitón, 2021	<p>Diseño: Estudio observacional, retrospectivo y descriptivo.</p> <p>Objetivos: Caracterizar las manifestaciones pulmonares en</p>	<p>Población: 70 pacientes con inmunodeficiencias primarias vivos diagnosticados en el Hospital Nacional de Niños.</p> <p>Enfermedad:</p>	<p>N casos y controles: 70 casos</p> <p>Criterios casos: Pacientes diagnosticados con alguna inmunodeficiencia primaria en el</p>	<p>Un 54,3% corresponden a inmunodeficiencias combinadas con asociación a características sindrómicas, 28,6% inmunodeficiencias humorales, 8,6% deficiencia fagocítica, 4,3% inmunodeficiencia combinada severa, 2,9% inmunodeficiencias</p>	<p>Es el primer estudio en donde se describe la patología pulmonar en paciente con inmunodeficiencia primaria. Se presentan neumopatías y sintomatología</p>	ALTA

	<p>estos pacientes diagnosticados que están control en el Hospital Nacional de Niños.</p> <p>Localización y periodo de realización: Costa Rica, 2021</p>	<p>Inmunodeficiencias primarias, incluyendo la ALX.</p> <p>Exposición: Factores demográficos, tipos y subtipos de inmunodeficiencias primarias, factores de riesgo para enfermedad respiratoria, manifestaciones clínicas y tratamiento utilizado</p>	<p>Hospital Nacional de Niños</p> <p>Criterios controles: Sin información</p> <p>Exposición casos: Sí</p> <p>Exposición controles: Sin información</p>	<p>combinadas humorales y 1,4% enfermedades de desregulación inmunológica.</p> <p>Del total de pacientes un 27% tiene actualmente enfermedad pulmonar, un 37% no tiene patología pulmonar y un 36% tiene aparente enfermedad pulmonar. Cerca de un 52,4% (36). De la población, se consultó en más de dos ocasiones en un período de 12 meses, por exacerbaciones de causa infecciosa, de los cuales sólo 9 (12,8%) pacientes del</p>	<p>pulmonar, en su mayoría con patología estructural de vía área o de parénquima. Se logró documentar que las complicaciones pulmonares eran frecuentes lo que afecta su calidad de vida y su control a largo plazo. Se considera que se necesitan de más estudios recientes</p>	
--	---	--	---	---	--	--

				100%, tuvieron COVID positivo	para evaluar el verdadero impacto en el país	
--	--	--	--	-------------------------------	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Melo, 2020	Diseño: Estudio observacional descriptivo de tipo corte transversal a partir de revisión retrospectiva	Población: 71 pacientes diagnosticados con inmunodeficiencias primaria. Intervención:	Tipo de estudios incluidos: Estudios observacional descriptivo de tipo corte transversal	N° estudios incluidos: Se incluyeron un total de 71 pacientes en un periodo de tiempo limitado (enero 2014-diciembre 2018) Resultados:	Los pacientes con Inmunodeficiencias primarias, son diagnosticados tardíamente y el tratamiento es heterogéneo entre ellos.	ALTA

	<p>Objetivos: Describir las características sociodemográficas, clínicas y paraclínicas de pacientes en edad pediátrica atendidos en la Fundación Cardio infantil de Bogotá</p> <p>Localización y periodo de realización: Colombia, 2020</p>	<p>Características sociodemográficas, clínicas en pacientes con IDP.</p> <p>Comparación: Sin información</p> <p>Resultados analizados: Se identificaron 71 pacientes con IDP, antecedentes de infecciones graves</p>	<p>Método evaluación calidad Revisión de historial clínico y expedientes</p>	<p>El 29,6% fueron mujeres y el restante hombre. Promedio de edad 7,5 años, la mayoría tenían deficiencia de anticuerpos específicos (25,3%), seguida de inmunodeficiencia combinada (8,9%) e inmunodeficiencia sin clasificar (7,6%). El antecedente de infecciones graves, como sepsis, meningitis, entre otras, se presentó en el 64,7% y en los</p>	<p>Adicionalmente, la mayoría de los pacientes tienen desenlaces infecciosos y comorbilidades asociadas que empeoran el pronóstico</p>	
--	---	--	--	---	--	--

				<p>paraclínicos se confirmó que la mayor proporción de pacientes presento deficiencia de anticuerpos (31,7%). En promedio los pacientes duraron sin diagnóstico 2,25 años y el tiempo desde el diagnóstico al inicio de tratamiento fue de máximo 6,33 años.</p>		
--	--	--	--	--	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
-----------------------	----------------	----------------------------------	---------------	-------------------	---------------------	----------------------------

<p>Caballero, 2018</p>	<p>Diseño: Observacional descriptivo, retrospectivo de corte transversal</p> <p>Objetivos: Estudiar los niveles de inmunoglobulin as séricas en pacientes con infecciones recurrentes y/o graves en busca de deficiencias</p>	<p>Población: Pacientes de 1 a 17 años registrados con datos clínicos de infecciones recurrentes y/o graves</p> <p>Intervención: Estudiar los niveles de inmunoglobulinas</p> <p>Comparación: Sin información</p>	<p>Tipo de estudios incluidos: Observacional descriptivo, retrospectivo de corte transversal.</p> <p>Método evaluación calidad: Se incluyeron pacientes registrados en la base de datos del Departamento de Inmunología del IICS con dosaje de inmunoglobulinas séricas IgA, IgG e IgM y</p>	<p>Nº estudios incluidos: 20</p> <p>Resultados: Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron las infecciones respiratorias en un 40% y entre ellas la neumonía fue predominante. En la evaluación de los niveles séricos de</p>	<p>Se determina la importancia de sospechar de una hipogammaglobulinemia en pacientes que presenten infecciones repetitivas y graves que no responden a los tratamientos convencionales y la importancia de solicitar estudios de inmunoglobulinas séricas para brindar un diagnóstico oportuno.</p>	<p>ALTA</p>
----------------------------	---	--	--	--	--	-------------

	<p>predominantes de anticuerpos</p> <p>Localización y periodo de realización: Paraguay, 2018</p>	<p>Resultados analizados:</p> <p>En el 90% se observó valores normales de inmunoglobulinas, se encuentra un caso de ALX, el 40% presentó infecciones respiratorias recurrentes.</p>	<p>con el dato clínico de infecciones recurrentes y/o graves</p>	<p>inmunoglobulinas IgA, IgG e IgM, se encontró una frecuencia de 90% de pacientes con resultados en el rango considerado de referencia. Los niveles de inmunoglobulinas serias varían según la edad, se observó predominio de niños de hasta 10 años.</p>		
--	---	--	--	--	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Barboza, 2021	<p>Diseño: Descriptivo, transversal</p> <p>Objetivos: Describir el estado actual del diagnóstico molecular como herramienta diagnóstica, que permite pronosticar y llevar a cabo el abordaje terapéutico</p>	<p>Población: Pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias</p> <p>Intervención: Describir el estado actual del diagnóstico molecular para brindar un abordaje</p>	<p>Tipo de estudios incluidos: Revisión bibliográfica de la literatura</p> <p>Método evaluación calidad: Se leyeron los títulos y resúmenes de los artículos encontrados en las bases de datos, se aplicaron los</p>	<p>Nº estudios incluidos: 13</p> <p>Resultados: Se resalta la importancia de que la sociedad y los profesionales de la salud deban conocer estos trastornos, es esencial que el</p>	<p>Se menciona que a pesar del gran avance diagnóstico y terapéutico en la última década en el campo de las inmunodeficiencias primarias, aun es de suma importancia crear consciencia de la existencia de estas enfermedades ya que en los últimos años se</p>	ALTA

	<p>temprano, en pacientes pediátricos con inmunodeficiencias primarias en Costa Rica.</p> <p>Localización y periodo de realización: Costa Rica, 2021</p>	<p>terapéutico temprano.</p> <p>Comparación: Sin información</p>	<p>criterios de selección y exclusión establecidos y se utilizó el gestor de datos Mendeley para organizar y categorizar por temas y subtemas los artículos.</p>	<p>personal médico esté capacitado en inmunología para identificar signos tempranos y mejorar la detección. Se concluye que esto sigue siendo un desafío persistente en el campo</p>	<p>ha visto un incremento de estas. Se recalca la importancia de que el personal sanitario este informado sobre este tipo de padecimientos y se encuentre capacitado para brindar la atención para dar una sospecha clínica temprana.</p>	
--	---	---	--	--	---	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Valle, 2020	<p>Diseño: Descriptivo</p> <p>Objetivos: Describir las características clínicas, epidemiológicas, inmunológicas y genéticas de las IDP</p>	<p>Población: Pacientes con inmunodeficiencias primarias</p> <p>Intervención: Inmunogenetica</p> <p>Comparación: Sin información</p> <p>Resultados analizados:</p>	<p>Tipo de estudios incluidos: Ensayos clínicos</p> <p>Método evaluación calidad: Sí</p>	<p>Nº estudios incluidos: No</p> <p>Resultados: se determina que la presentación clínica de estas enfermedades son muy variables, se afirma que el diagnóstico</p>	<p>Se concluye que gracias a los avances en la biología molecular y genética, se ha podido identificar los defectos genéticos, pudiéndose generar diversas herramientas diagnósticas y tratamiento más favorecedores.</p>	ALTA

	Localización y periodo de realización: Cuba, 2020	Sí		precoz es el elemento clave para la reducción de la morbilidad y mortalidad		
--	---	----	--	---	--	--

CITA ABREVIADA	ESTUDIO	PREGUNTA DE INVESTIGACION	METODO	RESULTADOS	CONCLUSIONES	CALIDAD DEL ESTUDIO
Cevallos, 2020	Diseño: Descriptivo Objetivos: Estandarizar las pautas diagnósticas y	Población: Pacientes con inmunodeficiencias primaras Intervención:	Tipo de estudios incluidos: Descriptivo Método evaluación calidad	Nº estudios incluidos: No Resultados:	Se desea optimizar el diagnóstico y la terapia de reemplazo de Ig para mejorar la calidad de vida en estos pacientes.	ALTA

	<p>de atención clínica para las enfermedades de inmunodeficiencia primaria por déficit de producción de anticuerpos en el Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín (HECAM) y la Red Pública Integral de Salud (RPIS)</p> <p>Localización y periodo de realización:</p>	<p>Estandarizar las pautas diagnósticas</p> <p>Comparación: Sin información</p> <p>Resultados analizados: Describir diferentes métodos diagnósticos para fomentar el diagnóstico precoz de las IDP</p>	<p>Sí</p>	<p>Se pretende ser una herramienta para la identificación temprana de posibles casos de inmunodeficiencia primaria por déficit de la producción de anticuerpos. Además, de optimizar tanto el diagnóstico y la terapia de reemplazo de Ig</p>		
--	--	--	-----------	---	--	--

	Ecuador, 2022			en pacientes con déficit de producción de anticuerpos.		
--	---------------	--	--	---	--	--