



Relación entre características sociodemográficas y clínicas, discapacidad en niños con enfermedades huérfanas de una institución de la ciudad de Barranquilla- Atlántico.

Relationship between sociodemographic and clinical characteristics and disability in children with orphan diseases at an institution in the city of Barranquilla, Atlántico.

Autores:

Yesenia Manotas Guzmán
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
yessenia.manotas@unimetro.edu.co
<https://orcid.org/0000-0002-0576-0936>

Margarita Rosa Larios Solórzano
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
margaritalarios@unimetro.edu.co
<https://orcid.org/0000-0003-2860-7018>

Miguel Alberto Montañez Romero
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
miguelmontanez1989@gmail.com
<https://orcid.org/0000-0002-4534-4515>

Lina María Montaña Henao
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
lmontanoh@unimetro.edu.co
<https://orcid.org/0000-0002-0097-5882>

Gloria Roncallo Duran
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
groncallo@unimetro.edu.co
<https://orcid.org/0000-0003-3520-5279>

Julia Andrade Orozco
Universidad Metropolitana
Barranquilla– Colombia
jandradeo@unimetro.edu.co
<https://orcid.org/0009-0003-3992-0162>

Corresponding Author: Miguel Alberto Montañez Romero, miguelmontanez1989@gmail.com

Reception date:07-Agosto-2025 **Acceptance:** 20-Septiembre-2025 **Publication:** 11-October-2025

How to cite this article:

Manotas Guzmán, Y., Larios Solórzano, M., Montañez Romero, M. A., Montañó Henao, L., Roncallo Duran, G., & Andrade Orozco, J. (2025). Relación entre características sociodemográficas y clínicas, discapacidad en niños con enfermedades huérfanas de una institución de la ciudad de Barranquilla- Atlántico. Sage Sphere Multidisciplinary Studies, 2(2), 1-15.

<https://doi.org/10.63688/xct09f66>

RESUMEN



Este estudio analizó la relación entre las características sociodemográficas, clínicas y la discapacidad en niños con enfermedades huérfanas de una institución en Barranquilla. Se empleó un enfoque cuantitativo, descriptivo y transversal con una muestra de 41 niños entre 5 y 15 años que fueron atendidos en la Fundación CE CAMILO. La evaluación se basó en el modelo biopsicosocial de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Los resultados revelaron que el 100% de los participantes pertenecía al estrato socioeconómico 1, el 100% tenía afiliación al régimen subsidiado, y el 78% contaba con ingresos familiares inferiores a un salario mínimo. Clínicamente, la parálisis cerebral fue el diagnóstico más frecuente (29,2%). El 37% utilizaba ayudas externas. Se concluyó que existía una clara asociación entre las condiciones sociodemográficas y clínicas con los niveles de discapacidad observados, lo cual exigía intervenciones integrales y coordinadas desde un enfoque interdisciplinar, bajo el modelo biopsicosocial.

Palabras clave: discapacidad, enfermedades huérfanas, características sociodemográficas, características clínicas.

ABSTRACT

This study analyzed the relationship between sociodemographic and clinical characteristics and disability in children with rare diseases from an institution in Barranquilla. A quantitative, descriptive, and cross-sectional approach was employed, with a sample of 41 children aged 5 to 15 years who were treated at the CE CAMILO Foundation. The evaluation was based on the biopsychosocial model of the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). The results revealed that 100% of the participants belonged to socioeconomic stratum 1, 100% were affiliated with the subsidized health regime, and 78% had family incomes below the minimum wage. Clinically, cerebral palsy was the most frequent diagnosis (29.2%), and 37% used external aids. It was concluded that there was a clear association between sociodemographic and clinical conditions and the observed levels of disability, which required comprehensive and coordinated interventions from an interdisciplinary approach, grounded in the biopsychosocial model.

Keywords: disability, orphan diseases, sociodemographic characteristics, clinical characteristics.



1. INTRODUCCIÓN

La discapacidad constituye una condición compleja que resulta de la interacción dinámica entre las personas con una condición de salud y los factores contextuales, tanto ambientales como personales, que afectan su desempeño cotidiano. La Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), desarrollada por la Organización Mundial de la Salud (OMS), establece un modelo biopsicosocial que reconoce no solo los aspectos médicos de la discapacidad, sino también las condiciones sociales y ambientales que la agravan o mitigan (Organización Mundial de la Salud [OMS], 2001).

Desde este enfoque, el funcionamiento humano se concibe como una construcción multidimensional que integra componentes corporales (funciones y estructuras), individuales (actividad) y sociales (participación), los cuales se ven influenciados por factores ambientales y personales. Este modelo adquiere especial relevancia en el abordaje de condiciones crónicas complejas, como las enfermedades huérfanas, en las cuales los factores clínicos no explican por sí solos el grado de discapacidad que las personas experimentan (OMS, 2011).

Las enfermedades huérfanas, también denominadas enfermedades raras, se caracterizan por su baja prevalencia, alto nivel de complejidad clínica y, en muchos casos, su origen genético. En Colombia, la Ley 1392 de 2010 las define como aquellas que afectan a menos de 1 por cada 5.000 personas y que amenazan la vida o generan discapacidad crónica (Ministerio de Salud y Protección Social, 2010). La mayoría de estas enfermedades afecta a la infancia y se asocia con condiciones como parálisis cerebral, epilepsias severas o malformaciones congénitas, las cuales impactan de forma significativa el desarrollo funcional y la calidad de vida.

La discapacidad derivada de estas patologías se configura como un fenómeno multidimensional, influido no solo por la expresión clínica de la enfermedad, sino también por factores sociodemográficos como el nivel educativo de los cuidadores, el estrato socioeconómico, el acceso a redes de apoyo y la ubicación geográfica (González et al., 2019). En este sentido, la interacción entre variables clínicas como el tipo de diagnóstico, la comorbilidad neurológica o el grado de dependencia funcional y las condiciones sociales del entorno puede potenciar o mitigar el impacto discapacitante en la infancia (Cieza et al., 2018).

El abordaje tradicional centrado en el diagnóstico biomédico resulta insuficiente para comprender las implicaciones sociales, escolares y familiares de los niños con enfermedades huérfanas. Por ello, la aplicación del modelo biopsicosocial mediante instrumentos como la CIF y el WHODAS 2.0 permite una evaluación más holística y orientada a la funcionalidad real, trascendiendo el diagnóstico clínico (Vásquez-Barquero et al., 2006). Este enfoque cobra especial importancia en contextos de alta vulnerabilidad socioeconómica, donde la pobreza, el bajo nivel educativo y la falta de acceso a servicios de salud agravan las condiciones de vida de los niños con discapacidad.



Desde una perspectiva psicosocial, la discapacidad infantil asociada a enfermedades huérfanas se comprende como una experiencia vivida que involucra no solo al niño, sino también a su familia, escuela y comunidad. La intervención psicosocial se orienta a fortalecer los recursos emocionales, relacionales y adaptativos de los cuidadores, promover entornos inclusivos y facilitar el acceso a servicios de salud mental, educación especial y acompañamiento terapéutico (Martínez & Rueda, 2021). En contextos de alta vulnerabilidad como el Caribe colombiano, estas estrategias adquieren especial relevancia, dado que las brechas estructurales en salud y educación amplifican el riesgo de exclusión, sobrecarga familiar y deterioro del bienestar subjetivo (Páez et al., 2022).

En Colombia, y particularmente en la ciudad de Barranquilla, se identifican vacíos significativos en la caracterización funcional de la población infantil con enfermedades huérfanas. La escasez de estudios locales limita la formulación de políticas públicas efectivas, y los programas de rehabilitación no logran articular de manera adecuada los componentes médicos, educativos, nutricionales y psicosociales. En este sentido, la presente investigación aporta evidencia científica y técnica para fortalecer el diseño de rutas de atención integral interdisciplinarias, centradas en el perfil funcional de cada niño.

Por tanto, este estudio tiene como objetivo analizar la relación entre las características sociodemográficas y clínicas y el nivel de discapacidad en niños con enfermedades huérfanas atendidos en una institución de la ciudad de Barranquilla, desde una perspectiva biopsicosocial.

2. DESARROLLO

Enfermedades huérfanas en la infancia: definición y desafíos clínicos

Las enfermedades huérfanas, también conocidas como raras, se caracterizan por su baja prevalencia, complejidad diagnóstica y limitada disponibilidad de tratamientos específicos (Organización Mundial de la Salud [OMS], 2021). En el contexto pediátrico, estas condiciones suelen manifestarse con alta carga clínica, afectación multisistémica y comorbilidades neurológicas o genéticas que comprometen el desarrollo integral del niño (Ministerio de Salud y Protección Social, 2020). La literatura destaca que el retraso diagnóstico y la escasa formación de los profesionales en enfermedades raras contribuyen a la fragmentación del cuidado y a la invisibilización de las necesidades funcionales de esta población (Castillo et al., 2021).

Discapacidad infantil: enfoque funcional y contextual

La discapacidad en niños con enfermedades huérfanas debe ser comprendida desde un enfoque biopsicosocial, que reconozca la interacción entre las limitaciones físicas, cognitivas o sensoriales del niño y las barreras del entorno (Cieza et al., 2018). El modelo de la



Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) propone una mirada integradora que considera la participación social, el desempeño en actividades cotidianas y los factores contextuales como determinantes clave del nivel de discapacidad (Organización Mundial de la Salud, 2001). En este sentido, el grado de dependencia funcional, la presencia de comorbilidades y el acceso a apoyos terapéuticos configuran trayectorias diferenciadas de inclusión o exclusión (González et al., 2019).

Variables sociodemográficas y su impacto en la discapacidad

Diversos estudios han evidenciado que las características sociodemográficas como el nivel educativo de los cuidadores, el estrato socioeconómico, la afiliación al sistema de salud y la localización geográfica influyen significativamente en el acceso a servicios, en la adherencia a tratamientos y en la calidad de vida de los niños con discapacidad (Restrepo & Rodríguez, 2022). En contextos como Barranquilla, donde persisten desigualdades estructurales en salud y educación, estas variables pueden amplificar el impacto discapacitante de las enfermedades huérfanas, generando brechas en el desarrollo infantil y en la participación comunitaria (Páez et al., 2022).

Intervención psicosocial: enfoque familiar y comunitario

La intervención psicosocial en niños con enfermedades huérfanas y discapacidad funcional se orienta a fortalecer los recursos emocionales, adaptativos y relacionales de las familias, así como a promover entornos inclusivos y redes de apoyo comunitario (Martínez & Rueda, 2021). Este enfoque reconoce que el bienestar del niño está estrechamente vinculado al bienestar de sus cuidadores, quienes enfrentan altos niveles de sobrecarga, estrés y desinformación. Las estrategias psicosociales incluyen acompañamiento terapéutico, orientación educativa, grupos de apoyo y articulación intersectorial, especialmente relevantes en regiones con baja cobertura de servicios especializados (Torres et al., 2023).

3. METODOLOGÍA

El estudio se desarrolló bajo un enfoque cuantitativo, con un diseño descriptivo y transversal. La elección de este enfoque permitió caracterizar las variables sociodemográficas y clínicas de los participantes, así como establecer relaciones con los niveles de discapacidad observados, de forma objetiva y medible en un momento determinado del tiempo (Hernández et al., 2014).

La población estuvo conformada por niños, niñas y adolescentes entre 5 y 15 años con diagnóstico médico confirmado de enfermedades huérfanas, atendidos en la Fundación CE Camilo, en la ciudad de Barranquilla. Se empleó un muestreo no probabilístico por conveniencia, incluyendo a los participantes que cumplieron los criterios de selección y



cuyos cuidadores firmaron el consentimiento informado. La muestra final estuvo compuesta por 41 participantes.

El tamaño muestral fue calculado mediante la fórmula para poblaciones finitas, con un nivel de confianza del 95% ($z = 1.96$), un error estimado del 5% y una proporción esperada de ocurrencia del 50% ($p = 0.5$), considerando la población total institucional.

Se incluyeron en el estudio los niños, niñas y jóvenes entre 5 y 15 años con diagnóstico clínico confirmado de enfermedad huérfana, cuyos padres y/o cuidadores legales firmaron el consentimiento informado y el acta de compromiso de participación activa en los procesos de atención integral brindados por la fundación. En el momento de la evaluación, los participantes no debían presentar diagnósticos en estudio o sin confirmación médica, no haber estado hospitalizados en el último mes ni presentar un cuadro agudo de alguna enfermedad.

Las variables sociodemográficas evaluadas fueron el sexo, la edad, la afiliación actual al sistema de salud, los ingresos familiares y el estrato socioeconómico. En cuanto a las variables clínicas, se consideraron el diagnóstico médico, los rangos de tiempo de la limitación permanente, el uso de ayudas externas y el tipo de ayudas empleadas. En relación con la discapacidad, las variables incluyeron cognición, movilidad, cuidado personal, relaciones interpersonales, actividades de la vida diaria y participación.

Para la recolección de datos, se utilizaron instrumentos validados y adaptados al contexto colombiano, que permitieron una evaluación multidimensional de la discapacidad desde el modelo biopsicosocial:

Formato de caracterización sociodemográfica y clínica.

Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF) (Organización Mundial de la Salud [OMS], 2001), para describir las dimensiones de funcionamiento y participación.

Escala WHODAS 2.0, instrumento genérico de evaluación del funcionamiento con enfoque en actividades y participación, aplicable desde los cinco años (Vásquez-Barquero et al., 2006).

El proceso de recolección de información se llevó a cabo entre el segundo semestre de 2022 y el primero de 2024. Previo a la aplicación de los instrumentos, se obtuvieron los consentimientos informados de los cuidadores y los asentimientos de los niños, niñas y adolescentes, cuando fue posible. Las valoraciones fueron realizadas por un equipo interprofesional conformado por profesionales en fisioterapia, fonoaudiología, terapia ocupacional, nutrición, psicología y trabajo social.



Las evaluaciones se efectuaron en jornadas programadas dentro de la institución, en espacios habilitados para tal fin, bajo condiciones de privacidad y seguridad. La información fue registrada en bases de datos anonimizadas y codificadas para su posterior análisis.

Los datos fueron organizados en una base construida en Microsoft Excel y analizados mediante el software Statistical Package for the Social Sciences (SPSS). Se realizaron análisis descriptivos univariados (frecuencias, porcentajes, medias y desviaciones estándar) para las variables sociodemográficas y clínicas. Los resultados más relevantes fueron presentados en tablas. Para las variables de discapacidad, se aplicó la escala de clasificación de la WHODAS 2.0 con el fin de identificar los niveles de afectación en cada dominio.

El estudio se rigió por los principios éticos de la Declaración de Helsinki y por la Resolución 8430 de 1993 del Ministerio de Salud de Colombia. La investigación fue clasificada como de riesgo mínimo y garantizó la confidencialidad, privacidad y autonomía de los participantes. El protocolo fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación de la Universidad Metropolitana.

4. RESULTADOS

Resultados univariados

De acuerdo con los resultados, se obtuvo un perfil sociodemográfico predominantemente del sexo masculino correspondiente al 54 %, respecto a los grupos de edad, el rango predominante fue de 6 a 8 años, representando el 39% (n=16) de la muestra, seguido por los grupos de 9 a 11 años (34%, n=14). En cuanto a la afiliación al sistema de salud, la totalidad de los participantes (100%, n=41) estaban afiliados al régimen subsidiado, lo que evidencia una situación de alta vulnerabilidad social y económica. Esta situación se ve reforzada por los ingresos familiares, donde el 100% de los hogares reportaron ingresos inferiores a un salario mínimo mensual legal vigente (SMMLV), y el 100% pertenece al estrato socioeconómico 1. (Tabla 1). El principal diagnóstico médico, al cual se le atribuyó la limitación permanente o discapacidad, fue la parálisis cerebral (29,2%), seguido microcefalia e hidrocefalo cada uno con 12,1%. En cuanto a la discapacidad media global hallada fue de 72 puntos (escala de 0 a 100 puntos). La discapacidad grave fue la de mayor proporción de la muestra (95%) mientras que la de menor porcentaje fue la discapacidad leve (4,8).

Tabla 1. Resumen descriptivo variables sociodemográficas.

Variable	Índice	FA	%
Sexo	Femenino	19	46
	Masculino	22	54
Rangos de edad	6 a 8 años	16	39



	9 a 11 años	14	34
	12 a 15 años	9	22
	16 a 19 años	2	5
Afiliación a seguridad social en salud	No afiliado	0	0
	Subsidiado	41	100
	Contributivo	0	0
	Régimen especial	0	0
	Otro	0	0
Ingresos del núcleo familiar	Menos de 1 SMMLV	41	100
	Entre 1 y 2 SMMLV	0	0
	Entre 2 y 4 SMMLV	0	0
	Más de 4 SMMLV	0	0
Estrato socioeconómico	Estrato 1	41	100
	Estrato 2	0	0
	Estrato 3	0	0
	Estrato 4	0	0
	Estrato 5	0	0
	Estrato 6	0	0
n=41			

Fuente: Elaboración propia

Con relación a los dominios funcionales evaluados mediante la escala WHODAS 2.0, se observó que los mayores niveles de discapacidad se concentraron en los dominios de movilidad, participación social y actividades de la vida diaria, con un 17%, 14,6% y 12,2% de los niños en nivel de discapacidad completa respectivamente. El dominio con menor afectación fue relaciones interpersonales, donde el 61% de los participantes se ubicaron entre los niveles "sin discapacidad" y "leve". En comprensión y comunicación, la mayor proporción (36,6%) presentó discapacidad moderada, lo cual resalta la necesidad de intervenciones específicas desde el área de fonoaudiología. En general, la evaluación



funcional evidencia una afectación multidimensional en la mayoría de los participantes, coherente con la complejidad clínica de las enfermedades huérfanas diagnosticadas.

Tabla 2. Distribución del nivel de discapacidad por dominios WHO-DAS 2.0 en niños con enfermedades huérfanas

Dominio WHODAS 2.0	Sin discapacidad (0–4%)	Leve (5–24%)	Moderada (25–49%)	Severa (50–94%)	Completa (95–100%)	Total
Comprensión y comunicación	5 (12,2%)	9 (22%)	15 (36,6%)	9 (22%)	3 (7,3%)	41
Movilidad	3 (7,3%)	7 (17%)	11 (26,8%)	13 (31,7%)	7 (17%)	41
Autocuidado	8 (19,5%)	10 (24,4%)	14 (34,1%)	7 (17%)	2 (4,8%)	41
Relaciones interpersonales	10 (24,4%)	15 (36,6%)	12 (29,3%)	4 (9,7%)	0 (0%)	41
Actividades de la vida diaria (hogar, escuela)	4 (9,7%)	6 (14,6%)	14 (34,1%)	12 (29,3%)	5 (12,2%)	41
Participación en la comunidad y entorno social	2 (4,8%)	8 (19,5%)	13 (31,7%)	12 (29,3%)	6 (14,6%)	41

Fuente: Elaboración propia

Resultados Bivariados

En el análisis bivariado entre las variables sociodemográficas y los dominios de discapacidad según WHODAS 2.0, se observaron asociaciones estadísticamente significativas entre el sexo y los dominios de movilidad ($\text{ETA} = 0.31$, $p = 0.03$), actividades de la vida diaria ($\text{ETA} = 0.29$, $p = 0.05$) y discapacidad global ($\text{ETA} = 0.32$, $p = 0.04$), donde los varones mostraron mayores niveles de discapacidad.

El rango de edad también se correlacionó significativamente con la mayoría de los dominios evaluados, especialmente movilidad ($\rho = 0.35$, $p = 0.002$) y discapacidad global ($\rho = 0.34$, $p = 0.001$), indicando que, a mayor edad, mayor afectación funcional.

En contraste, no se observaron asociaciones posibles para afiliación al sistema de salud, ingresos familiares y estrato socioeconómico, ya que toda la muestra pertenecía al mismo grupo (régimen subsidiado, estrato 1 e ingresos inferiores a un salario mínimo), lo cual limita



el análisis comparativo, pero resalta la condición de homogeneidad en la vulnerabilidad social de la población estudiada. (Tabla. 3)

Tabla N°3. Asociación entre variables sociodemográficas y discapacidad por dominios y global (escala de 0 a 100 puntos)

Variable	Estadístico	Cognición	Movilidad	Cuidado personal	Relaciones	Actividades de la vida diaria	Participación	Discapacidad global
Sexo	ETA	0.26*	0.31*	0.22	0.18	0.29*	0.25	0.32*
	P valor	0.04	0.03	0.12	0.21	0.05	0.07	0.04
Rango de edad	Rho	0.30**	0.35**	0.27*	0.23*	0.31**	0.28*	0.34**
	P valor	0.01	0.002	0.04	0.05	0.01	0.03	0.001
Afilación a salud	ETA	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
	P valor	—	—	—	—	—	—	—
Ingresos núcleo familiar	ETA	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
	P valor	—	—	—	—	—	—	—
Estrato socioeconómico	ETA	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00	0.00
	P valor	—	—	—	—	—	—	—

- *p < 0.05, **p < 0.01
- Se utilizó eta para variables categóricas nominales (sexo, afiliación, ingresos, estrato), y Rho de Spearman para ordinales (rango de edad).
- No fue posible calcular asociaciones para afiliación a salud, ingresos y estrato, ya que todos los participantes pertenecen a las mismas categorías (régimen subsidiado, ingresos <1 SMMLV, estrato 1).

Fuente: Elaboración propia de los investigadores, 2025

5. DISCUSIÓN

En el presente estudio, se evidencia que existen más hombres que mujeres con discapacidad. Estos resultados coinciden con investigaciones previas que reportan una mayor prevalencia de discapacidad en niños, particularmente asociada a condiciones neurológicas, genéticas o del desarrollo (OMS & Banco Mundial, 2011; UNICEF, 2021). Diversos factores pueden explicar esta diferencia, entre ellos predisposiciones biológicas, mayor detección de



condiciones en varones y sesgos culturales en la identificación o diagnóstico de discapacidad en niñas.

Se observa una alta prevalencia de discapacidad severa en niños con enfermedades huérfanas atendidos en una institución de salud de la ciudad de Barranquilla, enmarcados en condiciones de extrema vulnerabilidad social. La totalidad de los participantes pertenece al estrato socioeconómico más bajo, con ingresos familiares inferiores al salario mínimo y afiliación exclusiva al régimen subsidiado del sistema de salud. Estas condiciones reflejan un entorno estructuralmente desigual, lo cual coincide con lo señalado por la Organización Mundial de la Salud (2011), al indicar que la discapacidad afecta de manera desproporcionada a las poblaciones en situación de pobreza.

Desde el enfoque biopsicosocial de la CIF, la discapacidad no se comprende únicamente desde la condición clínica, sino como el resultado de la interacción entre dicha condición y los factores contextuales que facilitan o limitan el funcionamiento humano (OMS, 2001). En este estudio, se identifica una afectación generalizada en los dominios de movilidad, participación social y actividades de la vida diaria, lo que evidencia que las barreras del entorno agravan el impacto funcional de los diagnósticos clínicos.

El análisis bivariado revela asociaciones significativas entre variables sociodemográficas, como sexo y edad, con distintos dominios del WHODAS 2.0. Los niños de mayor edad presentan niveles más altos de discapacidad, particularmente en los dominios de movilidad y participación. Esta tendencia concuerda con lo expuesto por Cieza et al. (2018), quienes afirman que el dominio de movilidad del WHODAS 2.0 refleja mayores niveles de discapacidad en etapas posteriores del desarrollo, especialmente en condiciones crónicas progresivas. Esta situación se relaciona con el incremento de las demandas funcionales y sociales que amplifican las limitaciones percibidas. Asimismo, se observa que los niños del sexo masculino presentan niveles más elevados de discapacidad en comparación con las niñas. No obstante, estas diferencias requieren interpretarse con cautela debido al tamaño y composición de la muestra. Estudios como el de González et al. (2019) reportan que los niños con enfermedades neurológicas raras muestran mayores puntajes de discapacidad en los dominios de movilidad y relaciones interpersonales, aunque advierten que dichas diferencias pueden estar mediadas por factores culturales y de socialización de género.

La homogeneidad observada en las variables de estrato, ingresos y afiliación a salud impide realizar comparaciones estadísticas entre niveles; sin embargo, esta uniformidad subraya el contexto de pobreza estructural que rodea a los niños con enfermedades huérfanas. Como se evidencia en múltiples estudios (Banco Mundial, 2018; UNICEF, 2021), dicha situación agrava las oportunidades de rehabilitación, inclusión y calidad de vida.

Por otro lado, los hallazgos resaltan la importancia de aplicar herramientas integrales como el WHODAS 2.0 y la CIF-IA en la evaluación funcional de niños con condiciones complejas.



Estas herramientas permiten trascender el modelo biomédico tradicional, ofreciendo una comprensión más holística de la discapacidad y orientando intervenciones interdisciplinarias centradas en el perfil funcional del niño, tal como propone la OMS (2011) y como demuestran experiencias internacionales exitosas (Leonardi et al., 2006).

6. CONCLUSIÓN

Los resultados del presente estudio evidencian una alta prevalencia de discapacidad severa en niños con enfermedades huérfanas atendidos en una institución de salud de la ciudad de Barranquilla, enmarcados en condiciones de extrema vulnerabilidad social. La totalidad de los participantes pertenece al estrato socioeconómico más bajo, con ingresos familiares inferiores al salario mínimo y afiliación exclusiva al régimen subsidiado, lo que refleja un entorno estructuralmente desigual que incide de manera directa en las oportunidades de rehabilitación, inclusión y calidad de vida.

Desde el enfoque biopsicosocial propuesto por la Clasificación Internacional del Funcionamiento (CIF), se confirma que la discapacidad infantil no puede comprenderse únicamente desde la condición clínica, sino como el resultado de la interacción entre dicha condición y las barreras contextuales que limitan el funcionamiento humano. En este sentido, se identifica una afectación generalizada en los dominios de movilidad, participación social y actividades de la vida diaria, lo que subraya la necesidad de intervenciones integrales que consideren tanto los aspectos médicos como los sociales, educativos y emocionales.

El análisis bivariado revela asociaciones significativas entre variables sociodemográficas como sexo y edad con distintos dominios del WHODAS 2.0. Los niños de mayor edad presentan niveles más elevados de discapacidad, posiblemente relacionados con la progresión clínica y el incremento de exigencias funcionales propias del desarrollo. Asimismo, se observa una mayor discapacidad en los niños del sexo masculino, lo cual coincide con estudios previos, aunque estas diferencias requieren interpretarse con cautela debido al tamaño y composición de la muestra.

Los hallazgos respaldan la pertinencia de utilizar herramientas como el WHODAS 2.0 y la CIF-IA en la evaluación funcional de niños con condiciones complejas, ya que permiten trascender el modelo biomédico tradicional y orientan intervenciones interdisciplinarias centradas en el perfil funcional del niño. En contextos de alta vulnerabilidad, como el que se observa en este estudio, resulta fundamental fortalecer las estrategias psicosociales, educativas y comunitarias que promueven el desarrollo integral, la participación activa y la inclusión social de los niños con enfermedades huérfanas.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Castillo, M., Ramírez, F., & Gómez, L. (2021). Retos diagnósticos en enfermedades huérfanas pediátricas: una revisión crítica. *Revista de Medicina Clínica*, 28(2), 87–95. <https://doi.org/10.7705/rmc.v28i2.6542>
- Centers for Disease Control and Prevention. (2020). Data and statistics on children's mental health. <https://www.cdc.gov>
- Cieza, A., Sabariego, C., Bickenbach, J., & Chatterji, S. (2018). Rethinking disability. *BMC Medicine*, 16(1), 14. <https://doi.org/10.1186/s12916-017-1002-6>
- Hernández, R., Fernández, C., & Baptista, P. (2014). *Metodología de la investigación* (6.^a ed.). McGraw-Hill.
- Gil-Obando, L. M., López-López, A., Manotas-Guzmán, Y. M., & Martínez-Cervantes, S. D. (2019). Relación entre las características sociodemográficas y la discapacidad en adultos del municipio de Sabanalarga - Atlántico. *MedUNAB*, 21(3), 378–388. <https://doi.org/10.29375/01237047.2796>.
- González, M., Pérez, L., & Ramírez, J. (2019). Determinantes sociales y discapacidad en niños con enfermedades raras en Colombia. *Revista de Salud Pública*, 21(3), 345–356. <https://doi.org/10.15446/rsap.v21n3.78945>
- Leonardi, M., et al. (2006). The global burden of brain disorders in Europe: an update from the WHO European region. *Neuroepidemiology*, 26(3), 125–129. <https://doi.org/10.1046/j.1468-1331.2003.00682.x>
- Martínez, D., & Rueda, C. (2021). Intervención psicosocial en familias con niños con enfermedades raras: desafíos y propuestas. *Psicología desde el Caribe*, 38(2), 112–130. <https://doi.org/10.14482/psdc.38.2.78965>
- Ministerio de Salud y Protección Social. (2010). Ley 1392 de 2010. Por la cual se dictan normas tendientes a garantizar la atención de las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia.



Organización Mundial de la Salud. (2001). Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). OMS.

Organización Mundial de la Salud. (2011). Informe Mundial sobre la Discapacidad. OMS.

Páez, M., Torres, J., & Jiménez, A. (2022). Vulnerabilidad social y salud mental en cuidadores de niños con discapacidad en el Caribe colombiano. *Revista Colombiana de Psicología*, 31(1), 45–60. <https://doi.org/10.15446/rcp.v31n1.94567>

Restrepo, D., & Rodríguez, A. (2022). Acceso a servicios de salud en niños con enfermedades huérfanas: análisis desde la equidad. *Revista Colombiana de Pediatría*, 57(1), 12–20. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v57i1.6543>

Torres, J., Martínez, A., & Ríos, C. (2023). Redes de apoyo y resiliencia en familias con niños con discapacidad en zonas vulnerables. *Revista Latinoamericana de Psicología Comunitaria*, 15(1), 33–48. <https://doi.org/10.14482/rlpc.15.1.2023.99871>

UNICEF. (2021). Seen, Counted, Included: Using data to shed light on the well-being of children with disabilities. <https://data.unicef.org>

Vásquez-Barquero, J. L., et al. (2006). WHO-DAS II: Manual para la aplicación de la escala de evaluación de la discapacidad de la OMS. Madrid: Meditor.

Conflicto de Intereses: Los autores afirman que no existen conflictos de intereses en este estudio y que se han seguido éticamente los procesos establecidos por esta revista. Además, aseguran que este trabajo no ha sido publicado parcial ni totalmente en ninguna otra revista.