INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

Aplicación del cuestionario WHODAS 2.0 en pacientes con displasias esqueléticas y talla baja

Application of the WHODAS 2.0 questionnaire in patients with skeletal dysplasias and short stature

José Antonio Meneses-Rico[a-b,1], Elba Patricia Guerrero Tejeda[c], Viviana Guadalupe Pacheco-Gómez[a-c,2], Jesús Martínez Sevilla[d], Johanna Mantilla-Capacho[a-c,3].

a) Departamento de Enseñanza de la Escuela del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación, Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer, Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia. General Emiliano Zapata N° 300, Colonia Santa Cruz Atoyac, Benito Juárez, 03100 Ciudad de México, CDMX. Tel. 55 3003 2200, extensiones 6720 y 6721.; .

b). Subdirector Médico de Clínica del Centro de Rehabilitación Infantil Teletón Veracruz (CRIT Veracruz), Carretera Poza Rica - Cazones Km. 48 Villa de las Flores, 93308 Poza Rica de Hidalgo, Veracruz. Teléfono: 782 826 3233.

c). Departamento de Valoración y Tratamiento del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación, Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer", General, Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia. Emiliano Zapata N° 300, Colonia Santa Cruz Atoyac, Benito Juárez, 03100 Ciudad de México, CDMX. Tel. 55 3003 2200, extensión 6776.

d) Departamento de Valoración y Tratamiento del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación, Capacitación para la Rehabilitación e Integración Laboral Iztapalapa, Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia. Guerra de Reforma esquina Avenida Leyes de Reforma SN, Colonia Leyes de Reforma tercera sección, Iztapalapa, 09310 Ciudad de México, CDMX. Tel. 55 3003 2200.

1.- ORCID: 0009-0008-7053-7950
2.- ORCID: 0009-0006-4724-8072
3.- ORCID: 0009-0001-7261-1391

RESUMEN

Las Displasias Esqueléticas (DE) son un grupo de patologías genéticas que afectan el desarrollo de huesos, cartílagos y articulaciones, generando un crecimiento anormal del esqueleto y talla baja. Las DE puede llegar a presentar complicaciones en su estado de salud, que pueden generar una discapacidad. **El objetivo** de este estudio es: analizar "La Medición de la Salud y la Discapacidad" en personas adultas con DE con Talla Baja, a través de la aplicación del cuestionario "WHODAS 2.0".

Materiales y Métodos: Es un estudio transversal descriptivo y analítico, se estudiaron 49 pacientes adultos con diagnóstico de DE y talla baja (31 pacientes con acondroplasia, 10 con osteogénesis imperfecta, 5 con hipocondroplasia, 1 con displasia espondilometafisiaria, 1 con displasia metatrópica y 1 con displasia espondiloepifisiaria), se les aplico aplicó el cuestionario "WHODAS 2.0, que tiene como objetivo determinar el nivel de funcionamiento en seis dominios de la vida: 1.Cognición, 2.Movilidad, 3.Cuidado Personal, 4.Relaciones, 5.Actividades de la Vida Diaria y 6.Participación.

Resultados-Conclusiones: todas las personas con DE y talla baja presentan alguna discapacidad, los dominios más afectados son los de movilidad, actividades de la vida diaria y participación con una discapacidad severa. Los dominios que presentaron deficiencias moderadas fueron autocuidado, actividades de la vida diaria con trabajo y relaciones. El dominio de cognición presento una discapacidad leve. La mayoría de las deficiencias en los pacientes fueron causadas por su patología de base.

ABSTRACT

Skeletal dysplasias (SD) are a group of genetic disorders that affect the development of bones, cartilage, and joints, resulting in abnormal skeletal growth and short stature. SD can lead to health complications that may result in disability. **Objective** of this study is to analyze the measurement of health and disability in adults with SD and short stature, through the application of the WHODAS 2.0 questionnaire.

Materials and Methods: This was a cross-sectional, descriptive, and analytical study. Forty-nine adult patients diagnosed with SD and short stature were studied (31 patients with achondroplasia, 10 with osteogenesis imperfecta, 5 with hypochondroplasia, 1 with spondylometaphyseal dysplasia, 1 with metatropic dysplasia, and 1 with spondyloepiphyseal dysplasia). The WHODAS 2.0 questionnaire was administered to these patients. This questionnaire aims to determine the level of functioning in six life domains: 1. Cognition, 2. Mobility, 3. Self-Care, 4. Relationships, 5. Activities of Daily Living, and 6. Participation.

Results and Conclusions: All individuals with SD and short stature presented some degree of disability. The most severely affected domains were mobility, activities of daily living, and participation. Domains showing moderate impairments included self-care, activities of daily living related to work, and relationships. The

Palabras clave:
Displasias esqueléticas, Talla Baja, Cuestionario WHODAS 2.0 y Discapacidad

Keywords:
Skeletal dysplasias, Short stature (Dwarfism), WHODAS 2.0 Questionnaire and Disability.

Correspondence:
Johanna Milena Mantilla Capacho, adscrito al Departamento de Valoración y Tratamiento del Centro Nacional Modelo de Atención Investigación Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer", del Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia.
General Emiliano Zapata N° 300, Colonia Santa Cruz Atoyac, Benito Juárez, 03100 Ciudad de México, CDMX. Tel. 55 3003 2200, extensiones 6776. Cel. 55 5073 3000.
Correo electrónico: jmmantilla1@gmail.com y mantilla@dif.gob.mx

Edited by
Editor-in-chief:
Iván Pérez-Neri
Co-editor:
José Luis Cortés Altamirano
Received: January 26th, 2026
Accepted: August 28th 2026

CONSIDERACIONES ÉTICAS DE LA PUBLICACIÓN
El presente proyecto fue aprobado por el: *Comité de Bioética e Investigación del Centro Nacional Modelo de Atención, Investigación, Capacitación para la Rehabilitación e Integración Educativa "Gaby Brimmer*, del Sistema Nacional para el Desarrollo Integral de la Familia. N° Aprobación 262 103 00/12/2023.
Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.
Confidencialidad de los datos: Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.
Derecho a la privacidad y consentimiento informado: Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.
USO DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA GENERAR TEXTOS:
Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito ni para la creación de figuras, gráficos, tablas o sus correspondientes pies o leyendas.
LOS AUTORES DECLARAN:
Que este manuscrito no ha sido publicado con anterioridad ni enviado simultáneamente a otra revista.
Que no contiene plagio al trabajo de otros autores.
Que no ha habido fraccionamiento, manipulación, falsificación o apropiación de datos, figuras, tablas o imágenes, o manipulación de citas bibliográficas.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

cognitive domain showed mild impairment. Most of the patients' deficits were caused by their underlying pathology.

PUNTOS DESTACADOS

- Hasta el conocimiento de los autores existen pocos reportes de WHODAS 2.0 en población adulta con displasias esqueléticas y talla baja y ninguno en población mexicana.
- La "n" muestral de 49 pacientes mexicanos es significativa ya que son patologías genéticas raras.
- El abordaje de la discapacidad y la medición de la salud de los pacientes con displasias esqueléticas y talla baja permite una visión integral desde medicina en rehabilitación.

INTRODUCCIÓN

Las Displasias Esqueléticas (DE) son un grupo de patologías genéticas que afectan el desarrollo de huesos, cartílagos y articulaciones, resultando en un crecimiento anormal del esqueleto y generando talla baja. La incidencia general de las DE es de aproximadamente 1 de cada 4000 a 5000 nacimientos y se estima que representan aproximadamente el 5% de todas las malformaciones congénitas[1-3]. La acondroplasia es la causa más común seguido por la hipocondroplasia, la displasia espondiloepifisiaria, la osteogénesis imperfecta, la discondrosteosis y patologías metabólicas como: las mucopolisacaridosis y las mucolipidosis[4-9]. Las variantes patogénicas más frecuentes descritas en estas patologías son: acondroplasia, hipocondroplasia y displasia tanatofórica en el gen *FGFR3* (Receptor del Factor de Crecimiento de Fibroblastos 3), osteogénesis imperfecta: en los genes *COL1A1* y *COL1A2* (Colágeno tipo I), la displasia metatropica en el gen *TRPV4* (Canal Catiónico de potencial transitorio de la Familia V), la displasia epimetafisiaria y espondiloepimetafisiaria en el gen *COL2A1 (*Colágeno tipo 2*),* entre otras[3-9].

Estos pacientes presentan complicaciones en su estado de salud desde la infancia, como lo son: problemas respiratorios, musculo-esqueléticos, trastornos neurológicos (estenosis del agujero magno, compresión espinal, radiculopatía lumbar e hidrocefalia), trastornos del desarrollo motor y auditivos[10], entre otros; estas complicaciones si no se atienden y se ofrece un tratamiento multidisciplinario oportuno pueden llegar a causar secuelas graves y ocasionar discapacidad a quienes las padecen, generando una carga médica, social, psicológica y económica elevada[3-10].

Por esta razón surge la presente investigación cuyo objetivo es: analizar "La Medición de la Salud y la Discapacidad" en 49 personas adultas mexicanas con diagnóstico de DE y Talla baja a través de la aplicación del cuestionario WHODAS 2.0. (Material Suplementario 1)[11-12]. *El Cuestionario para la Evaluación de la Discapacidad de la Organización Mundial de la Salud (WHODAS 2.0 por sus siglas en inglés)*[11], es un instrumento genérico de evaluación desarrollado para brindar un método estandarizado para la medición de la salud y la discapacidad entre las diferentes culturas[11].

Desde una perspectiva médica y de rehabilitación basada en el modelo biopsicosocial de la *Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud* (CIF)[12], la aplicación del WHODAS 2.0 en pacientes con DE y talla baja es crucial porque trasciende el diagnóstico genético o antropométrico estático para cuantificar el impacto funcional real de la condición. Al evaluar de manera estandarizada los seis dominios del funcionamiento, este instrumento permite diferenciar la deficiencia estructural ósea de la discapacidad real, visibilizando cómo las comorbilidades biomecánicas (como el dolor articular crónico o la limitación del rango de movimiento) y las barreras arquitectónicas y actitudinales del entorno restringen la movilidad, la autonomía en el autocuidado y la participación social; aportando así datos métricos objetivos que son indispensables tanto para el diseño de intervenciones terapéuticas personalizadas como para el sustento científico de los requerimientos de apoyo e inclusión de estos pacientes[3-10].

MATERIALES Y METODOS

El presente estudio es transversal, descriptivo y

Que las tablas e imágenes son de elaboración propia o cuentan con la autorización del autor intelectual

FINANCIAMIENTO
"El presente estudio no recibió apoyo financiero de entidades gubernamentales, académicas, comerciales ni de ninguna otra índole".

Es un estudio clínico descriptivo y la información se captó por evaluaciones clínicas por parte de los médicos rehabilitadores del centro de rehabilitación y los fisioterapeutas con la aplicación del cuestionario WHODAS 2.0 para personas con Displasias esqueléticas y talla baja.

DECLARACIÓN DE DISPONIBILIDAD DE DATOS
Los autores declaran que todos los datos están disponibles en archivos electrónicos y carpetas en las computadores asignadas por el SNDIF a cada uno de los médicos participantes en la investigación y de los expedientes clínicos electrónicos en el *Sistema de Información Nacional de Rehabilitación e Inclusión Social* (SINARIS) del SNDIF, para acceder a la información se puede realizar con base a la normativa solicitándolo por escrito.

DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERESES
Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses con la publicación y su participación fue:

COLABORACIÓN
José Antonio Meneses-Rico Médico Rehabilitador quien escribió el borrador original, realizó el proceso de investigación aplicando las evaluaciones clínicas, aplicó el cuestionario WHODAS 2.0 e íntegro la búsqueda bibliográfica.
Elba Patricia Guerrero Tejeda Médico Rehabilitador que realizó la supervisión y validación en el desarrollo de la investigación.
Viviana Guadalupe Pacheco-Gómez Médico Rehabilitador que realizó la supervisión y validación en el desarrollo de la investigación.
Jesús Martínez Sevilla Médico Rehabilitador que realizó parte del análisis estadístico de los datos.
Johanna Mantilla-Capacho Médico Genetista Investigadora que realizó la metodología de la investigación, redacción, revisión, análisis estadístico y edición. Autor de correspondencia.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

analítico, donde se incluyeron a 49 personas mexicanas con los siguientes criterios de inclusión: 1. Personas con diagnóstico clínico y molecular de DE y Talla Baja establecido por el servicio de Genética (según definición de la *Organización Mundial de la Salud* y la *Clínica Mayo*)[12], 2. Personas mayores de edad (18 años), 3. Sexo masculino y/o femenino indistinto. El estudio sigue los lineamientos bioéticos internacionales en materia de investigación, se aplicó el consentimiento informado a todos los pacientes que participaron en el estudio y la investigación cuenta con aprobación del *Comité de Bioética e Investigación del centro de Rehabilitación Gaby Brimmer* (N° de aprobación 262 103 00/12/2023).

Se aplicó el cuestionario "WHODAS 2.0 para La Medición de la Salud y la Discapacidad" que tiene como objetivo determinar el nivel de funcionamiento en seis dominios de la vida: 1.Cognición, 2.Movilidad, 3.Cuidado Personal, 4.Relaciones, 5.Actividades de la Vida Diaria y 6.Participación, para así obtener un puntaje total que va del 0 al 100, donde 0=sin discapacidad y 100=discapacidad completa. Este cuestionario se basa en el marco conceptual de la *Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF)*[12] y define la discapacidad como "una disminución en cada dominio de funcionamiento"[11].

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

El análisis estadístico se realizó con el programa SPSS versión 29. A las variables cualitativas se obtuvo su frecuencia absoluta y relativa; a las variables cuantitativas primero se analizó el *Coeficiente de Asimetría de Pearson*, para determinar el comportamiento de los datos y los que tuvieron curva normal (menor a 1) se obtuvo el promedio y la desviación estándar; y los de curva anorm al (mayor a 1) se calculó la mediana y los percentiles 25 y 75; además se obtuvo el valor mínimo y el valor máximo.

RESULTADOS

Descripción de la población: se estudiaron 49 personas con diagnóstico de talla baja, de los cuales 32 fueron del sexo femenino (65.3%) y 17 casos del sexo masculino (34.7%), con un rango de edad entre 19 y 55 años. El estado civil: soltera/o fue el más frecuente con 36 casos (73.5%); en relación a su ocupación 25 casos (51%) tenían un trabajo remunerado y 24 casos (49%) no trabajaban. El nivel académico solo 12 casos (24.5%) tenía la licenciatura completa, 15 casos (30.6%) terminó la preparatoria y 22 casos (44.9%) no terminaron el nivel académico básico.

Somatometría: La talla promedio fue de 1.22 ± 0.11 metros; con mínimo de 0.96 metros y máximo de 1.45 metros. El peso promedio fue de 47.250 ± 11.870 kg; con un mínimo de 25 kg y máximo de 76 kg. El Índice de Masa Corporal promedio fue de 31.77 ± 7.58 kgm^2; mínimo de 20.7 kgm^2 y máximo de 51.0 kgm^2. El estado nutricional muestra que la mayoría presentan obesidad con 39 casos (79.6%), sobrepeso 6 casos que corresponde al (8.2%) y 4 casos (12.2%) restante es normal. Del total 11 casos (22.44%) tiene algún tipo de asesoría nutricional y solo 22 casos (44.9%) del total practican algún tipo de actividad física.

Tipos de diagnóstico sindromáticos: De toda la población analizada se identificó 6 tipos diagnósticos sindromáticos de origen genético, el más común corresponde a acondroplasia con 31 casos (63.4%), seguido por osteogénesis imperfecta 10 casos (20.4%), hipocondroplasia 5 casos (10.2%), displasia espondilometafisiaria con 1 caso (2%), displasia espondiloepifisiaria 1 caso (2%) y displasia metatrópica 1 caso (2%) (Figura N°1). El 100% de los casos fueron evaluados por el servicio de genética donde se realizaron múltiples evaluaciones clínicas, paraclínicas y estudios moleculares con panel de *Secuenciación de Nueva Generación* (NSG) completa con exones y regiones intrónicas proximales de genes relacionados con varias enfermedades del sistema óseo; adicionalmente todos los pacientes recibieron asesoría genética.

Los resultados obtenidos después de aplicar el cuestionario WHODAS 2.0 fueron:

1. **Dominio de cognición:** En el dominio de Cognición la media de los resultados del WHODAS fue de 18.27, una mediana de 15.0,

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

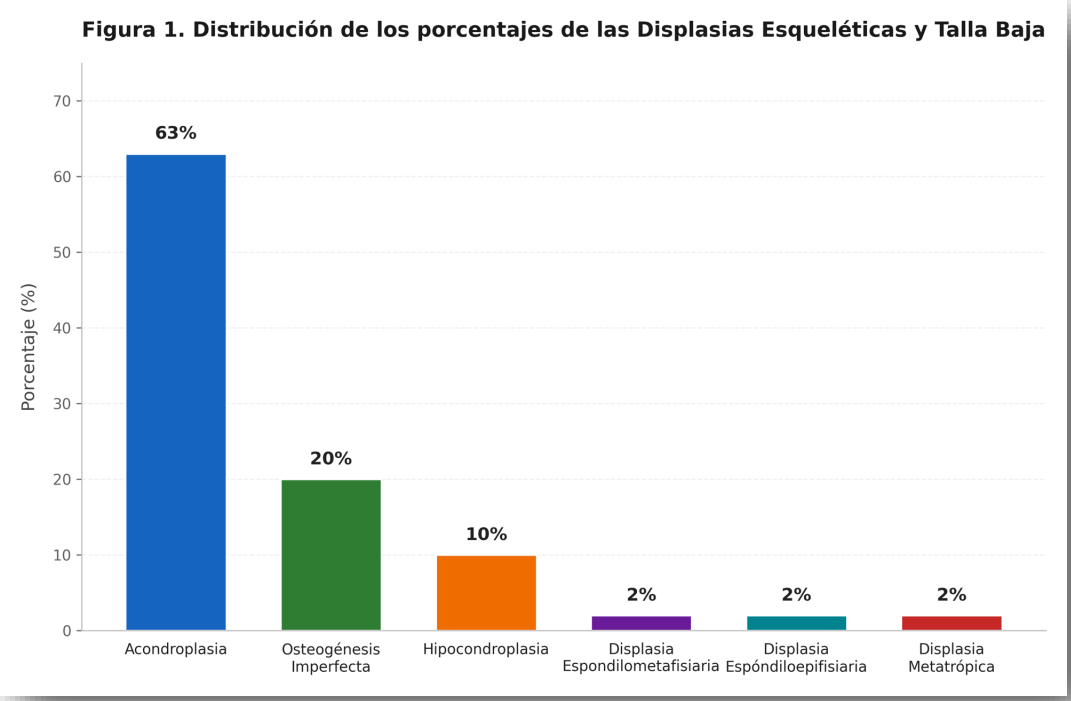


Figura N°1. Distribución de los porcentajes de las Displasias Esqueléticas y Talla Baja acondroplasia con el 63.4% (31 casos), seguido por osteogénesis imperfecta 20.4% (10 casos), hipocondroplasia 10.2% (5 casos), displasia espondilometafisiaria con 2% (1 caso), displasia espondiloepifisiaria 2% (1 caso) y displasia metatrópica con 2% (1 caso).

para una distribución normal de la población. En cuanto a los porcentajes, en el dominio 1 Cognición predominó la dificultad leve con un 61.2% de la población, seguida por moderada con 18.4%, sin dificultad 10.2% y con dificultada severa 10.2% Tabla N°1 y Figura N°2.

2. **Dominio de movilidad:** En el dominio de movilidad la media fue de 35.33, una mediana de 37.5, para una población con distribución normal, en el dominio 2 Movilidad el mayor porcentaje corresponde a la dificultad severa con 34.7% de la población, seguida por moderada 28.6%, leve de 26.5% y ninguna 10.2% Tabla N°1 y Figura N°2.
3. **Dominio de autocuidado:** En el dominio de autocuidado la media fue de 13.06, una mediana de 10.0, con una desviación estándar de 17.465, la asimetría *Pearson* fue de 1.391 con un error estándar de asimetría 0.340, en el dominio 3 Autocuidado el mayor porcentaje corresponde a ninguna dificultad el 49% de la población, seguida de leve 30.6%, moderada 14.3% y severa 6.1% Tabla N°1 y Figura N°2.
4. **Dominio de relaciones:** En el dominio de relaciones la media fue de 18.37, una mediana de 8.33, con una desviación estándar de 23.63, la asimetría de *Pearson* fue de 1.264 con un error estándar de asimetría 0.340, en el dominio 4 de relaciones el mayor porcentaje corresponde a ninguna dificultad el 44.9% de la población, seguida de 22.4% leve, 18.4% moderada y severa 14.3% Tabla N°1 y Figura N°2.
5. **Dominio de Actividades de la vida diaria:** En el dominio de actividades de la vida diaria la media fue de 32.04, una mediana de 30.0, para una distribución normal de la población, el dominio 5 de actividades de la vida diaria el mayor porcentaje corresponde a una dificultad severa con el 34.7% de la población, seguida con el 26.5% leve, 22.4% ninguna y moderada el 16.3% Tabla N°1 y Figura N°2.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

6. **Dominio de Actividades de la vida diaria con trabajo remunerado:** En el dominio de Actividades de la vida diaria con trabajo remunerado la media fue de 16.91, una mediana de 7.14, con una desviación estándar de 21.512, la asimetría de *Pearson* fue de 1.210 con un error estándar de asimetría 0.340, el dominio 5 de actividades de la vida diaria con trabajo remunerado el mayor porcentaje corresponde a ninguna dificultad con el 46.9% de la población, seguida por leve y moderada cada una con el 20.4% y severa 12.2% Tabla N°1 y Figura N°2.
7. **Dominio de participación:** En el dominio de participación la media fue de 34.01, una mediana de 33.33, para una distribución normal de la población. El dominio 5 de participación el mayor porcentaje corresponde a una dificultad severa y moderada cada una con el 32.7% de la población, seguida por moderada con el 32.7%, leve 22.4% y ninguna 12.2% Tabla N°1 y Figura N°2.

DISCUSIÓN

Analizando los resultados encontrados tenemos que:

1. Dominio de cognición: En este dominio, la mayoría de la población de estudio mostró una discapacidad leve. Este hallazgo es congruente con el hecho de que el 63.3% de la muestra tiene el diagnóstico de acondroplasia. Al respecto, la literatura científica reporta porcentajes bajos de estos afecciones en los paciente: el coeficiente intelectual (menor del 5%), el rendimiento verbal (10-15% retraso en el desarrollo del lenguaje), la atención y las funciones ejecutivas, así como en las habilidades lógico-matemáticas (menor al 5%) [13]. Desde la perspectiva fisiopatológica, estas alteraciones cognitivas se vinculan con las anomalías neuroanatómicas estructurales características de la acondroplasia, tales como la macroencefalia, la ventriculomegalia, la hipoplasia del cuerpo calloso y la hidrocefalia normotensiva (o detenida). Asimismo, la

TABLA 1. ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LOS PUNTAJE POR DOMINIOS DEL CUESTIONARIO WHODAS 2.0

	Dominio 1 Cognición	Dominio 2 Movilidad	Dominio 3 Autocuidado	Dominio 4 Relaciones	Dominio 5 Actividades de la Vida Diaria	Dominio 5 Actividades de la Vida Diaria Trabajo Remunerado	Dominio 6 Participación
"n" Muestral	49	49	49	49	49	49	49
Media	18.27	35.33	13.06	18.37	32.04	16.91	34.01
Mediana	15.00	37.50	10.00	8.33	30.00	7.14	33.33
Desviación Estándar	15.764	25.245	17.465	23.630	28.356	21.512	22.556
Coeficiente de Asimetría de Pearson	.920	.218	*1.391	*1.264	.538	*1.210	.008
Error estándar de asimetría	.340	.340	.340	.340	.340	.340	.340
Mínimo	0	0	0	0	0	0	0
Máximo	55	88	70	83	90	79	75
Prueba t-student	0,063	0.046	-	-	0.048	-	0.035

Tabla N°1 Análisis estadístico de los puntajes por dominios del cuestionario WHODAS 2.0: se evaluaron las medias, medianas, desviaciones estándar, asimetría, error estándar de asimetría, mínimo y máximo. *Coeficiente de Asimetría de Pearson*, para determinar el comportamiento de los datos y los que tuvieron curva normal (menor a 1) se obtuvo el promedio y la desviación estándar; y los de curva anormal (mayor a 1) se calculó la mediana y los percentiles 25 y 75; además se obtuvo el valor mínimo y el valor máximo.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

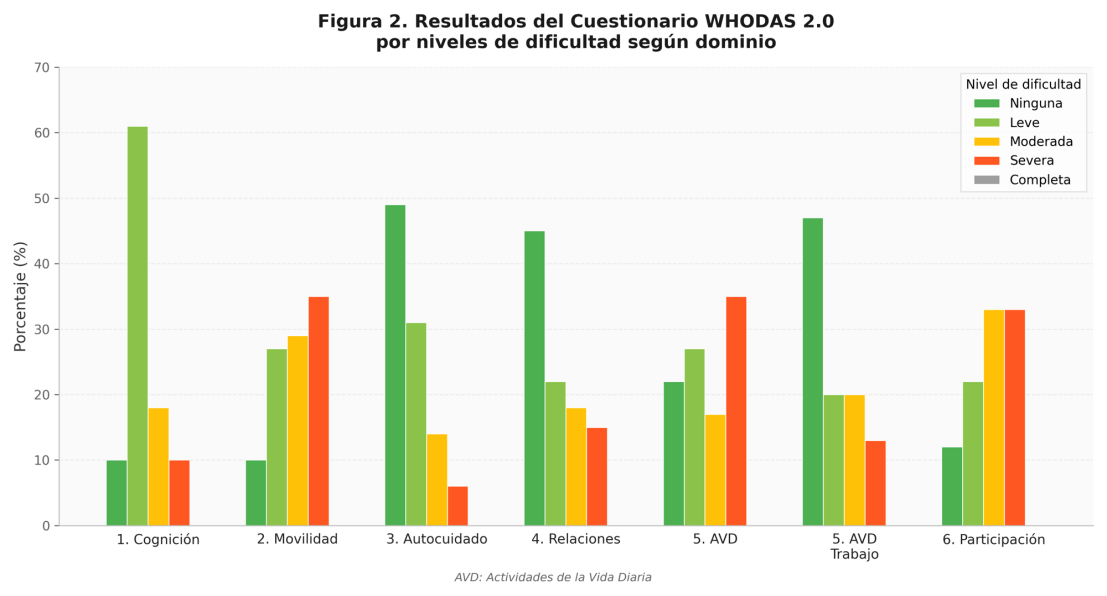


Figura N°2 Resultados del Cuestionario WHODAS 2.0 en porcentaje por niveles de dificultad por dominio: se evaluaron 6 seis dominios de la vida: Cognición, Movilidad, Cuidado Personal, Relaciones, Actividades de la Vida Diaria y Participación, se observan los resultados en ninguna, leve, moderado, severa y completa.

compresión del tronco encefálico puede condicionar un patrón respiratorio anormal que favorece la hipoxia tisular intermitente, sumando un mecanismo hipóxico-isquémico al compromiso cognitivo leve observado[14]. Las alteraciones motoras y los déficits cognitivos están claramente relacionados con la vida cotidiana, las funciones adaptativas, particularmente las que involucran habilidades relacionadas con la escuela. Los déficits viso-espaciales pueden alterar ciertos aspectos del rendimiento académico, como la educación temprana, escritura a mano, matemáticas conceptuales y uso de mapas. Los déficits de motricidad fina pueden interferir con el rendimiento de la escritura a mano, así como con otros aspectos de las habilidades de la vida diaria[15].

2. Dominio de movilidad: fue el domino más afectado de todos en la población analizada con dificultad severa. Esta reportado que las persona con DE y talla baja presentan dolor crónico el cual se encuentra asociado limitaciones funcionales que alteran la movilidad; la mayoría de pacientes con dolor crónico presentan dolor en más de 2 o 3 regiones, siendo la zona lumbar la más frecuente (>50%), seguida de las caderas, parte posterior del cuello y la rodilla[16]. Este mismo estudio reporto que se aplicó la escala de Bleck en pacientes con talla baja y DE para medir funcionalidad, actividades de la vida diaria (AVD) y marcha encontrándose que el 20,5% de todos los adultos y 13% con diagnóstico de acondroplasia presentaron una "mala" deambulación, con poca o ninguna capacidad funcional[16]. Lo anterior es compatible con los resultados del presente estudio donde el presentar talla baja condiciona alteración en la movilidad.
3. Dominio de autocuidado: se encontró que la mayoría de pacientes no presenta ninguna limitación o era leve, Alade Y. y cols., en un estudio analizaron las Actividades de la Vida Diaria en pacientes con DE y solo encontraron que el 9% de los adultos no sabía bañarse, vestirse o ir al baño de forma independiente[16]. Estos hallazgos son compatibles con lo encontrado en nuestro estudio.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

4. Dominio de relaciones: Más de la mitad de la población mexicana con DE y talla baja estudiada presenta dificultad para relacionarse. La literatura científica evidencia un vacío de conocimiento respecto al dominio de relaciones y de salud en la etapa adulta de los pacientes con displasias esqueléticas (DE), incluida la acondroplasia; por ello, se ha sugerido profundizar en el estudio de las interacciones personales y los factores ambientales que restringen su participación efectiva[17]. Los hallazgos de este estudio poseen relevancia, dado que la evidencia disponible se centra predominantemente en la etapa pediátrica, priorizando el desarrollo psicomotor y las complicaciones inherentes al diagnóstico de base. Este trabajo aporta información importante al demostrar que, si bien la mayoría de los adultos presenta algún grado de limitación en sus relaciones interpersonales, es una necesidad diseñar abordajes cualitativos y psicosociales que permitan dilucidar los factores determinantes en estas patologías.
5. Actividades de la vida diaria: Los resultados muestran que las personas que tienen un trabajo remunerado presentan menor dificultad en el desempeño de las AVD, posiblemente esto se puede explicar por lo que existe una relación en tener un trabajo remunerado y la capacidad para realizar las AVD, por lo que sería interesante investigar más a fondo esta posible asociación. Esta reportado que el 6,2% de personas con talla baja no pueden cocinar ni realizar tareas domésticas básicas (por ejemplo, aspirar y quitar el polvo) y el 19,8% no pudo comprar alimentos[16]. La compleja interacción de las deficiencias características de la estructura corporal de las personas con talla baja puede contribuir directa y cíclicamente a las limitaciones de las AVD y las restricciones de participación, incluida la comunicación, la movilidad y el autocuidado.
6. Participación: Analizando los datos este fue uno de los dominios más afectados, el 81.6% tenían alguna dificultad de participación, esto se puede explicar porque las alteraciones anatómicas y fisiológicas generan una dificultad de interacción con el medio, adicionalmente la mayoría de los pacientes tienen el diagnostico de acondroplasia donde su movilidad sumada a los defectos del sistema nervioso central y su talla baja per se generan limitación en la participación. A esto se agrega los prejuicios que existen con respecto a las personas de talla baja en cuanto a su valía y a su capacidad para desempeñar ciertas tareas, considerándose estas menores a las personas de talla promedio[17].

A todas las personas con DE y talla baja se les debe realizar un diagnóstico temprano para poder implementar un plan de tratamiento personalizado basado en la evidencia disponible, que incluya la prevención de las posibles complicaciones médicas que presentan, como lo son: problemas ortopédicos (40-50%), neurológicos (50%), respiratorios (10-85%) y de audición (30%)[16-18]; en los pacientes del presente estudio se evaluaron como parte de su historia clínica, pero se requiere un mayor análisis a profundidad para poder determinar que tanto las complicaciones impactaron en el desarrollo de la discapacidad. Además, es fundamental contar con un equipo de especialistas multidisciplinarios que atiendan las necesidades físicas, psicológicas y sociales del paciente y su familia, promoviendo la autonomía y la integración social[18].

El abordaje clínico también debe incluir terapia física y ocupacional para mejorar la funcionalidad y la independencia del paciente, así como el seguimiento regular por parte del médico especialista en Rehabilitación, quien será el que evalúe las necesidades específicas del paciente, establecerá objetivos terapéuticos y diseñará un plan de tratamiento personalizado y en estrecha colaboración con otros profesionales de la salud. En resumen, un enfoque integral que combine atención médica especializada, terapia física, terapia ocupacional y psicoterapia es fundamental para optimizar la capacidad funcional del paciente, prevenir complicaciones secundarias, mejorar su calidad de vida y favorecer su integración social.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

CONCLUSIÓN

En la población estudiada predominó el sexo femenino, y más de la mitad de los participantes reportó contar con un empleo remunerado. Respecto a la somatometría, la mayoría presentó sobrepeso u obesidad; se determinó que este estado nutricional actúa como un factor condicionante para el desarrollo de múltiples complicaciones asociadas al diagnóstico de base de talla baja, incrementando el riesgo de discapacidad. Coincidiendo con la literatura internacional, la acondroplasia fue la entidad nosológica más frecuente como causa de talla baja.

Aunque la mayor parte de esta población cursa con algún grado de discapacidad, la evaluación mediante el cuestionario WHODAS 2.0 demostró un impacto heterogéneo según el área afectada. Los dominios de movilidad, actividades de la vida diaria (AVD) y participación social exhibieron un nivel de discapacidad severa. Por su parte, los dominios de autocuidado, relaciones interpersonales y actividades laborales mostraron una afectación moderada, mientras que el dominio de cognición registró el menor compromiso, clasificándose como discapacidad leve.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

BIBLIOGRAFÍA

1. Unanue N, Moënne K, Baar A. Manejo de Displasias Esqueléticas. Rev médica Clín Las Condes. 2015 Jul;26(4):470–82. http://dx.doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.07.005.
2. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, Marín Del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, Guillén-Navarro E, Santos Simarro F, Riaño Galán I, Yeste Fernández D, Leiva-Gea I. Achondroplasia: Update on diagnosis, follow-up and treatment. An Pediatr (Engl Ed). 2022 Dec;97(6):423.e1-423.e11. doi: 10.1016/j.anpede.2022.10.004. Epub 2022 Nov 5. PMID: 36347803.
3. Unger S, Ferreira CR, Mortier GR, Ali H, Bertola DR, Calder A, Cohn DH, Cormier-Daire V, Girisha KM, Hall C, Krakow D, Makitie O, Mundlos S, Nishimura G, Robertson SP, Savarirayan R, Sillence D, Simon M, Sutton VR, Warman ML, Superti-Furga A. Nosology of genetic skeletal disorders: 2023 revision. Am J Med Genet A. 2023 May;191(5):1164-1209. doi: 10.1002/ajmg.a.63132. Epub 2023 Feb 13. PMID: 36779427; PMCID: PMC10081954.
4. Jain M, Saber AY. Enanismo. [Actualizado el 24 de junio de 2023]. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; enero de 2025. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563282/.
5. Hoover-Fong JE, Horton WA, Hecht JT. Trastornos que afectan a los receptores transmembrana. En: *Nelson. Tratado de Pediatría*. 21ª ed. Elsevier; 2020, p.3725-3728.
6. Llano-Rivas I, Fernández-Toral J, Navarro-Vera I. Discondrosteosis de Leri-Weill. Mutación en gen SHOX y expresividad variable [Leri-Weill dyschondrosteosis. A variable expression SHOX gene mutation]. An Pediatr (Barc). 2011 Jun;74(6):405-8. Spanish. doi: 10.1016/j.anpedi.2011.01.005. Epub 2011 Mar 11. PMID: 21397576.
7. Ibáñez A, Hodgson F. Osteogénesis imperfecta. Rev médica Clín Las Condes. 2021 May;32(3):311–8. http://dx.doi.org/10.1016/j.rmclc.2020.09.004.
8. Chalès G, Guggenbuhl P. Mucopolisacaridosis y oligosacaridosis: manifestaciones osteoarticulares. EMC Apar Locomot. 2017; Sep;50(3):1-9. doi:10.1016/s1286-935x(17)86070-6.
9. Petty RE, Fuhlbrigge RC, Laxer RM. Primary disorders of connective tissue. En: *Textbook of Pediatric Rheumatology*. 8ª ed. Elsevier; 2021, p. 714-723.
10. Chiaramonte SS, Del Pino M, Fano V. Prevalence of low birth weight, short length, and body disproportion at birth in patients with skeletal dysplasias: A retrospective study. Arch Argent Pediatr. 2025 Dec 1;123(6):e202510663. English, Spanish. doi: 10.5546/aap.2025-10663.eng. Epub 2025 Jul 17. PMID: 40662877.
11. WHO Disability Assessment Schedule (WHODAS 2.0), https://www.who.int/standards/classifications/international-classification-of-functioning-disability-and-health/who-disability-assessment-schedule; 2012 [consultado el 19 de enero de 2026].
12. Who.int; https://iris.who.int/bitstream/handle/10665/43360/9241545445_spa.pdf; 2001 [consultado el 19 de enero de 2026].
13. Enanismo, Mayoclinic.org.; https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/dwarfism/symptoms-causes/syc-20371969 [consultado el 19 de enero de 2026].
14. Wigg K, Tofts L, Benson S, Porter M. The neuropsychological function of children with achondroplasia. Am J Med Genet A. 2016 Nov;170(11):2882-2888. doi: 10.1002/ajmg.a.37779. Epub 2016 Sep 8. PMID: 27605460.
15. Thompson NM, Hecht JT, Bohan TP, Kramer LA, Davidson K, Brandt ME, Fletcher JM. Neuroanatomic and neuropsychological outcome in school-age children with achondroplasia. Am J

Med Genet. 1999 Apr 16;88(2):145-53. doi: 10.1002/(sici)1096-8628(19990416)88:2<145::aid-ajmg10>3.0.co;2-b. PMID: 10206234.

16. Alade Y, Tunkel D, Schulze K, McGready J, Jallo G, Ain M, Yost T, Hoover-Fong J. Cross-sectional assessment of pain and physical function in skeletal dysplasia patients. Clin Genet. 2013 Sep;84(3):237-43. doi: 10.1111/cge.12045. Epub 2012 Nov 29. PMID: 23106480.
17. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. Appl Clin Genet. 2014 Jun 24;7:117-25. doi: 10.2147/TACG.S51485. PMID: 25053890; PMCID: PMC4104450.
18. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, Marín Del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, Guillén-Navarro E, Santos Simarro F, Riaño Galán I, Yeste Fernández D, Leiva-Gea I. Achondroplasia: Update on diagnosis, follow-up and treatment. An Pediatr (Engl Ed). 2022 Dec;97(6):423.e1-423.e11. doi: 10.1016/j.anpede.2022.10.004. Epub 2022 Nov 5. PMID: 36347803.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.

INVESTIGACIÓN en DISCAPACIDAD
Vol. 12, 2026 pp e64-e73

Material Suplementario 1. Cuestionario para la Evaluación de la Discapacidad de la Organización Mundial de la Salud WHODAS 2.0 con los seis dominios de la vida: Cognición, Movilidad, Cuidado Personal, Relaciones, Actividades de la Vida Diaria y Participación, para así obtener un puntaje total que va del 0 al 100, donde 0= sin discapacidad y 100= discapacidad completa[11].

DOMINIO	ASPECTOS QUE EXPLORA
Cognición	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido para?: Concentrarse en hacer algo durante 10 minutos Recordar las cosas importantes que tenía que hacer Analizar y encontrar soluciones a los problemas de la vida diaria Aprender una nueva tarea?, Entender en general lo que dice la gente Comenzar y mantener una conversación
Movilidad	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido para?: Estar de pie por largos períodos como por ejemplo 30 minutos Pararse luego de estar sentado Moverse adentro de su hogar Salir de su hogar Caminar una larga distancia como un kilómetro
Cuidado Personal	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido para?: Lavarse todo su cuerpo Vestirse Comer Quedarse solo durante algunos días
Relaciones	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido para?: Relacionarse con personas que no conoce Mantener una amistad Llevarse bien con personas cercanas a usted Hacer nuevos amigos Realizar actividades sexuales
Actividades Cotidianas	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido para?: Ocuparse de sus responsabilidades domésticas Realizar bien sus tareas domésticas más importantes Terminar todo el trabajo doméstico que necesitaba realizar Terminar las tareas domésticas tan rápido como era necesario Llevar a cabo su trabajo diario o las actividades escolares diarias Realizar bien las tareas más importantes de su trabajo o de la escuela Terminar todo el trabajo que necesitaba realizar ¿Terminar su trabajo tan rápido como era necesario?
Participación	En los últimos 30 días, ¿Cuánta dificultad ha tenido?: ¿Para participar en actividades de la comunidad debido a barreras u obstáculos en el mundo que lo rodea? ¿Para vivir con dignidad debido a las actitudes y acciones de otras personas? ¿Cuánto tiempo dedicó a su condición de salud o a sus consecuencias? ¿Cuánto ha sido afectado emocionalmente por su condición de salud? ¿Qué impacto económico ha tenido para usted o para su familia su condición de salud? ¿Cuánta dificultad ha tenido su familia debido a sus problemas de salud? ¿Cuánta dificultad ha tenido para realizar por sí mismo cosas que le ayuden a relajarse o disfrutar?

*Nota: no corresponde a una elaboración propia fue tomada de la bibliografía N°11 la cual se refiere en la descripción del material suplementario1.

© Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra under a Creative Commons Attribution 4.0 International (CC BY 4.0) license which allows to reproduce and modify the content if appropiate recognition to the original source is given.