

## Síndrome de Turner

Mauricio Pulgar Lazo

Marcela Cordero Villarroel

Comisión Investigación

Autismoseverochile.cl

### ¿Desde cuándo se conoce el síndrome de Turner?

Fue descubierto en 1930 por Ullrich o Über, pero el estudio de manera sistematizada fue hecho por Henry Turner en 1938. La base del estudio genético fue realizada por Ford en 1959.

### ¿Qué es el síndrome de Turner?

Se encuentra en la categoría de síndrome porque es un conjunto de síntomas, afecciones que pueden ocurrir de manera aleatoria o conjunta con las siguientes características:

- Afecta solo a las mujeres
- Es una enfermedad degenerativa
- Es una enfermedad que generalmente conlleva a una vida más corta
- La tasa de surgimiento de elementos cancerígenos es superior al 80%
- Afecta genitales, riñones, páncreas, aparato respiratorio, aparato circulatorio, tiroides, visión, estructura ósea, entre otras.

### ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Turner?

**El síndrome de Turner es una enfermedad cromosómica y genética**

La pesquisa se hace mediante una muestra de sangre para hacer evaluación cromosómica y genética. Se evalúa ausencia de xx, y de xy o pares sueltos.

### ¿Cuántas mujeres en el mundo y en Chile tienen esta enfermedad?

Basados en la tasa de 1 cada 2.500.- nacidas vivas en el mundo hay 1.538.838.- mujeres con síndrome de Turner y 2.564.731.- en la tasa de 1 cada 1.500.

Basados en la tasa de 1 cada 2.500.- nacidas vivas en Chile hay 3.950 mujeres con síndrome de Turner y 6.584.- en la tasa de 1 cada 1.500.

### ¿Es una enfermedad que afecta solo biológicamente?

No, el síndrome de Turner tiene implicancias a nivel neuronal, procesos cognitivos, procesos límbicos, procesos sensoriales, procesos conductuales, procesos oculares, procesos auditivos, procesos del sistema nervioso central y procesos de socialización.

La afectación cromosómica tiene implicancias hormonales entre las cuales se ven afectadas en la primera infancia los siguientes elementos:

**Problemas del habla:** existe una alta incidencia de tener una modificación del paladar (arqueado), afectando los procesos del habla, tanto en la fonetización como en el proceso de creación de mapas cognitivos. Es en este punto donde el síndrome de Turner se conecta

con el autismo de manera profunda. Se recomienda a toda persona diagnosticada con síndrome de Turner asistir a escuela de lenguaje en la primera infancia y tomar servicios de fonoaudiología; no solo por un correcto hablar, sino más bien para impulsar la autoimagen verbal y con ello favorecer la autoestima.

**Problemas de concentración:** la incidencia del factor genético produce las mismas alteraciones del trastorno del espectro autista nivel 1. Hiperactividad, sobreestimulación de los sentidos, emociones y rigidez de los procesos cognitivos y sociales, dificultad para cambios de esquema, incompreensión de la literalidad.

**Problemas de percepción:** al igual que el TEA nivel 1, los sentidos funcionan dando señales equívocas al cerebro; tales como una resistencia de tolerancia demasiado alta o baja al dolor como -al mismo tiempo- sufrimiento por sonidos o agentes externos como la temperatura. En este punto es donde ocurren accidentes e, incluso, situaciones de muerte.

**Problemas de socialización:** al igual que el TEA nivel 1, no existe la percepción del peligro, de la maldad, no existe la idea del ser rechazado. Esta falta de percepción de lo negativo hace que pretendan socializar basados en la buena fe sin poder concebir en su mente, que no tener filtro para decir las cosas o su sobre estructuración puede llevar molestia en los demás o que -por el contrario- alguien pudiera no aceptarlas.

**La falta de percepción del peligro o del autopeligro:** esto conlleva a situaciones riesgosas donde la persona con síndrome de Turner no velará por su propia subsistencia, no podrá entender el ser afectada por un acto dañino en su contra.

Una de las maneras en que el cerebro procesa la falta de percepción del peligro es la **ideación y evasión suicida**.

**Problemas oculares:** estrabismo, nistagmo vertical y horizontal, hipermetropía, daltonismo, ojo vago, entre otros.

**Problemas físicos de motricidad fina y gruesa:** Al igual que en el Tea nivel 1, 2, 3 y 4 la motricidad tiende a fallar, ya sea en movimientos finos y gruesos, generando muchas veces frustración y desgano, pero al mismo tiempo la percepción de que su cuerpo no funciona con los demás.

### **¿Cuál es la edad promedio de sobrevivencia?**

La edad promedio de sobrevivencia de una persona con síndrome de Turner es de 35 años.

### **¿Cómo afecta el síndrome de Turner los procesos de escolarización?**

Debemos dividir la afectación en dos periodos

## Prepubertad y pubertad

En el periodo prepubertad, la diferencia de estatura y el desarrollo de las características femeninas es casi imperceptible. La manifestación de los procesos propios del TEA 1, asociado al ST, son menores.

En este periodo, prepubertad, la autopercepción es positiva, la persona no distingue nada respecto de su realidad corporal versus la de sus pares.

La hiperactividad, la ansiedad, la rigidez estructural, la falta de abstracción, los problemas de concentración pueden llevar a un bajo nivel académico. Pero al tratar con cursos más pequeños, con apoyo escolar y de reorientación del aprendizaje y no de un “ajustar” el aprendizaje se puede lograr un buen nivel académico.

En este último punto, las uniones del trastorno del espectro autista nivel 1 con el síndrome de Turner son fundamentales de tener en cuenta a la hora del abordaje educacional.

Nunca se debe olvidar que el paradigma cognitivo conductual no debe aplicar al TEA ni al ST, ya que la conducta se ve afectada por el trastorno o por el síndrome y esto último afecta la cognición.

## Pubertad

Aquí entran en juego tres factores:

**Estructura física: *El cuerpo manifiesta diferencias visibles en relación a sus pares, lo cual acrecienta un estrés permanente de “saber que eres diferente” pero de manera negativa.***

**Desarrollo hormonal: *el cuerpo NO PRODUCE LAS HORMONAS MINIMAS PARA MADURAR MENTAL Y FISICAMENTE, pero una de las afecciones principales es que el cuerpo no se desarrolla de manera normal como el de toda mujer, crean frustración, enfermedades y angustia psicológica y social.***

**Diferencia entre edad cronológica, edad mental y metabólica: *Al igual que en el Tea nivel 1, existe una realidad que muchas veces las familias no verbalizan a las instituciones escolares ya sea por miedo, por vergüenza o por miedo. El Tea, genera en la estructura cerebral una inmadurez, generando atenciones e intereses en la persona en cosas que no corresponden a su edad cronológica. Pero de manera específica, el ST metabólicamente genera un FRENO DEL DESARROLLO creando una brecha ante su edad cronológica. Un ejemplo concreto es que una niña con ST preferirá mil veces jugar como si tuviera 5 o 6 años y no tener atención ni atracción a juegos sociales o actividades sociales de una niña de 12 años.***

En este apartado es donde el síndrome acrecienta las características del TEA nivel 1 y con ello resaltan complicaciones en los procesos académicos y sociales.

Desarrollo hormonal: entre los 10 y 13 años debería ocurrir en una mujer sin ST el proceso de menstruación, crecimiento de vello púbico, desarrollo de hormonas como el estrógeno que afectan diversos estados límbicos y con ello de maduración de la mujer y su reconocimiento del género.

Pero en el síndrome de ST no ocurre el proceso de estrogenización, no hay desarrollo uterino, no se desarrollan glándulas mamarias, no se desarrolla el tórax como en el resto de las mujeres. La

percepción del género produce confusión y autocuestionamiento que puede llevar a una disforia de género sustentada en las preguntas ¿qué es ser mujer?, ¿puedo ser mujer?, ¿soy una mujer incompleta?



### **¿Cómo afecta el desarrollo hormonal en lo académico?**

Aquí es donde debemos considerar dos elementos ¿cuánto sabe de su realidad médica la persona con ST?, ¿cuánto sabe de su realidad a futuro?

Generalmente, se hacen ecografías dentro de los procesos de control del síndrome. Uno de los fundamentales es la ecografía al corazón, pero una muy importante es al aparato reproductivo femenino.

La información de ausencia de ovario, útero infantil, ausencia de trompas de Falopio o ausencia de útero es una información que se corrobora con una ecografía cerca a los 10 años de edad.

Es un proceso definitivo, no remediable y complejo para las o los cuidadores de la mujer con ST ¿cómo se informa a una mujer que no tiene ovarios?, ¿cómo se informa a una mujer que no puede gestar?, ¿cómo se informa a una mujer que quizás no pueda tener relaciones sexuales?

Esto lo mencionado conlleva a un estrés familiar, los tiempos cronológicos avanzan y al mismo tiempo la percepción de la persona con ST sobre tener un cuerpo diferente se acrecienta.

Todo este proceso genera una falta de estimulación académica, una autopercepción de incapacidad.

Por otro lado, ocurre un evento de estrés para las y los cuidadores, incluir el proceso de estrogenización para ayudar al cuerpo a tener características femeninas, pero, sacrificando el proceso de crecimiento.

El conjunto de factores, sumado al efecto propio del ST sobre el comportamiento, lleva a procesos mentales más infantiles lo que llevar a tener conflictos con áreas como matemáticas, filosofía, educación física, inglés.

### **¿Cómo se apoya a una mujer con ST?**

Lo más importante es entender que la persona con ST tiene una lucha contra su corporalidad, su cognición, su sistema nervioso central y un TEA nivel 1 que no puede evitar.

El trato que requiere para perseverar en lo académico no va de la mano con no fomentar la exigencia académica, sino con entender que **la cognición se puede ver interrumpida y con ello el aprendizaje** por el mismo síndrome y su conexión con el TEA nivel 1

Adeuar la literalidad, adecuar con ejemplos concretos, ayudar a ver el contexto, fomentar la memoria visual y audiovisual son factores que ayudarán en el proceso de aprendizaje. El uso del premio es un incentivo muy útil para una persona TEA nivel 1 y para una persona ST.

### **¿Cómo institución que acción se debería tomar?**

Por sobre todo entender que la familia ya tiene una sobre carga altísima. La alumna vive en un estrés que irá creciendo con el tiempo. Pero algunos aspectos importantes son:

- Reconocer las señales de agotamiento físico
- Reconocer las señales de estrés visual
- Reconocer las señales depresivas
- Reconocer las señales de auto discriminación y de la discriminación de sus pares.
- Reconocer las señales de autoagresión

Debemos entender que a personas con ST, les rige el tratado internacional sobre discapacidad, por ende, les rige la ley 20422 y la futura ley de autismo que la agrupación [autismo Severo Chile.cl](http://autismo Severo Chile.cl) está incidiendo, en el senado, con el fin de mejorarla.

Dentro del contexto de discapacidad debemos recordar que el tratado ratificado por Chile por medio de la ley 20422 en febrero del 2010 visualiza el concepto de discapacidad como: ***“la necesidad de apoyo que un ser humano requiere para su vida diaria”***.

Si bien es cierto que no se ven discapacidades motoras importantes en una mujer ST, con el tiempo, los problemas es su esqueleto, problemas a los huesos, a la visión, audición se irán acrecentando y producirán en muchos casos la necesidad de usar audífonos, prótesis, muletas o sillas de ruedas.

El síndrome de Turner es una enfermedad degenerativa, incurable, con un alto costo de tratamiento y atención médica sin cobertura estatal.

### **Los profesionales médicos competentes en esta enfermedad son:**

Endocrinología (una de las especialidades más escasas)

Psiquiatría, sobre todo a medida que el TEA nivel 1 se manifieste en su plenitud.

Traumatología, su función es acompañar ante la inevitable deformidad del esqueleto, aportando para que esto no implique mayores complicaciones en la vida diaria.

El síndrome de Turner es una enfermedad en extremo compleja, pero que también nos abre varias interrogantes ¿qué es ser mujer?, ¿dónde está la feminidad?, ¿cuál es el rol de la mujer que no puede gestar en la sociedad?

**Fuentes:**

Aguilar, M., Zabala, M., López, H. Urquijo, S; López, M. (2016) *Teoría de la mente y el síndrome de Turner*. En Revista Argentina de Ciencias del Comportamiento Vol. 8, número 3. Págs. 40-47.

Rodriguez De Behrend, Marisa., Brenlla, M., Goncalves MO, Y. (2014). *Propiedades psicométricas de la Escala de Evitación Cognitiva: evidencias preliminares en población Argentina*. VI Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología XXI Jornadas de Investigación Décimo Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.

Sartori, M.; Zabaletta, V.; Aguilar, Maria Jo; López, M. (2013) *Variables psicológicas troncales en el desarrollo de habilidades sociales: estudio diferencial en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner* en Revista Chilena de Neuropsicología, vol. 8, núm. 2, junio-diciembre, 2013, pp. 31-34. Universidad de La Frontera Temuco, Chile.

Sartori, m. S. & López, m. C. (2016). *Habilidades sociales: su importancia en mujeres con diagnóstico de síndrome de turner*. Revista latinoamericana de ciencias sociales, niñez y juventud, 14 (2), Pp. 1055-1067.