

VALORACIÓN DE DIVERSAS VARIABLES CONDUCTUALES EN INDIVIDUOS CON SÍNDROME DE TURNER

E. PÁSARO MÉNDEZ; R. FERNÁNDEZ GARCÍA; J. MÉNDEZ FELPETO
Universidad de La Coruña

Resumen

El Síndrome de Turner (45,X o 45,X/46,XX) está asociado con alteraciones en los cromosomas sexuales, en los caracteres morfológicos y en modificaciones conductuales. El objetivo de este trabajo es estudiar en el Síndrome de Turner las alteraciones de tipo conductual. Treinta mujeres con el Síndrome de Turner fueron estudiadas y comparadas con treinta mujeres Control que fueron seleccionadas por su cariotipo (46,XX), edad y condiciones socioculturales semejantes al grupo Turner de estudio. Cuando se procedió a la división del grupo Turner en función del cariotipo, encontramos que las mujeres Turner no constituyen un grupo homogéneo en lo que respecta a la estabilidad emocional y a su comportamiento dócil y sumiso. Se propone que determinados rasgos son debidos probablemente a alteraciones en el desarrollo del Sistema Nervioso Central. Así, la pérdida o alteración del material cromosómico del par X podría influir en los primeros estadios del desarrollo del SNC.

Abstract

Turner's syndrome (TUS) (45,X or 45,X/46,XX) in women is associated with sex chromosome abnormalities, ovarian dysgenesis with estrogen deficiency, and shorty stature. The purpose of this paper is to present a study about Turner's syndrome with respect to behavioral disability. Thirty TUS women were studied and compared with 30 women individually matched for karyotype (46,XX), age, and sociocultural conditions similar at Turner's group. We found that Turner women are not a homogeneous group with respect to emotional stability and temperament. It is proposed that some of these features are probably due to a developmental abnormalities of the Central Nervous System. Thus, lack o variations of material in X chromosomal pair may influence the early development of the CNS.

Introducción

El síndrome de infantilismo sexual, pliegues en el cuello (*Pterigium colli*) y deformidad del codo (*Cubitus valgus*), fue descrito por primera vez por Turner (1938). El primer análisis cromosómico mostró un solo cromosoma X (45,X) en lugar de dos (Ford, Jones, Polani, DeAlmeida y Briggs, 1959); se descubrió así que el origen de este síndrome no sólo era endocrino, sino citogenético y que se trataba de un fallo en la segregación de los cromosomas sexuales (no disyunción cromosómica), bien durante la meiosis (gametogénesis) o bien durante alguna(s) de las divisiones mitóticas en los primeros estadios del desarrollo embrionario resultando, como consecuencia de ello, mujeres con una ausencia total o parcial del cromosoma X en todas o en parte de sus líneas

celulares, 45,X (Turner) o 45,X/46,XX (Turner Mosaico), respectivamente (Tjio, Puck y Robinson, 1959).

El Síndrome de Turner es una de las alteraciones cromosómicas más comunes, con una frecuencia estimada del 3 por 100 de fetos hembras, pero con una frecuencia de sólo 1/2.500-5.000 niñas neonatas, debido a una elevada selección natural (Jacobs, Betts, Cockwell, Crolla, Mackenzie, Robinson y Youings, 1990; Connor y Loughlin, 1991). Se cree que el 99,9 por 100 de las concepciones XO no sobreviven más de 28 semanas de gestación, dando lugar a un aborto espontáneo (Warburton, Kline, Stein y Susser, 1980; Kleczkowska, Dmoch, Kubien, Fryns y Van der Berghe, 1991). Esto representa un nivel de muerte fetal superior a otras alteraciones cromosómicas, como la trisomía 13, 18 ó 21,

con la contradicción que supone el que las anomalías de las mujeres 45,X que llegan a nacer son menos graves que las de los pacientes con otros síndromes cromosómicos.

En general, podemos decir que la mayor parte de las mujeres con Síndrome de Turner poseen un cariotipo 45,X o 45,X/46,XX, aunque puede encontrarse también alteraciones estructurales del cromosoma X. El factor común es la pérdida de material genético, lo que produce siempre un fenotipo similar.

Entre los rasgos que suelen acompañar a esta alteración cromosómica, la baja estatura parece presentarse de forma invariable tanto en las mujeres Turner como en las Turner Mosaico (Brook, Murset, Zachmann y Prader, 1974).

Por lo que respecta a la infertilidad, para Lippe (1987, 1991), el término «fracaso ovárico» describe mejor lo que acontece en estas mujeres, y no así «disgenesia ovárica o gonadal» utilizado por numerosos autores. El proceso que se desarrolla en estas mujeres es el mismo que se produce de los 30 a los 50 años de función ovárica en las mujeres normales, pero acelerado a lo largo de los dos últimos trimestres de la gestación o en los primeros meses o años de vida posnatal. Sin embargo, el proceso de fracaso ovárico no es siempre absoluto ni está limitado al feto y al neonato. En el 5-10 por 100 de las pacientes, el grado de función ovárica residual es suficiente para iniciar el desarrollo de las glándulas mamarias en la pubertad, y un pequeño número de estas mujeres tienen una o dos menstruaciones espontáneas. Finalmente unas pocas (probablemente menos del 1 por 100 de todas las afectadas) tienen una función ovárica ovuladora durante los años fértiles, habiéndose observado algunos embarazos (McDonough y Conrd, 1977; Dewhurst, 1978; King, Magenis y Bennett, 1978).

Los rasgos más traumáticos que parecen presentarse en estas mujeres son la baja estatura y el deficiente desarrollo de los caracteres sexuales junto con la esterilidad, lo que parece influirles de una manera significativa en su comportamiento y en su adaptación a la sociedad (Nielsen y Sillesen, 1981; Downey, Ehrhardt, Gruen, Bell y Morishima, 1989; Downey, Elkin, Ehrardt, Meyer-Bahlburg, Bell y Morishima, 1991). Otros rasgos que las caracteriza son el bajo nivel de entusiasmo y energía, pérdida de originalidad e independencia, inmadurez, sensibilidad, pasividad, así como alteración de la esfera emocional afectiva.

Los estudios psicobiológicos en el Síndrome de Turner son relativamente escasos, pero en general podemos señalar que estas mujeres no presentan graves alteraciones en comparación con otros síndromes cromosómicos (Síndrome de Klinefelter 47,XXY trisomías y síndromes autosómicos en general). No obstante, debemos indicar una serie de rasgos comunes que aparecen asociados a este síndrome: generalmente presentan un patrón de habilidades cognitivas caracterizado por una especial dificultad para entender el concepto de espacio-forma y el concepto numérico (Money, 1963, 1973; Waber,

1979; Pennington, Bender, Puck, Salbenblatt y Robinson, 1982). Asimismo, muestran una especial dificultad en la organización de elementos dentro de conceptos abstractos. Poseen también dificultad en la percepción y memorización de configuraciones tridimensionales (Silbert, Wolff, Lilienthal y Silbert, 1977).

Para determinados autores el Cociente Intelectual (CI) en las mujeres Turner puede oscilar desde la normalidad hasta retrasos ligeros o medios, con preferente afectación de CI manipulativo y menor del CI verbal, con especial dificultad en las pruebas de percepción espacial y sentido direccional (Pennington y cols., 1982) y por este motivo han sido calificadas de «ciegas para la forma y el espacio» por Money a lo largo de sus numerosos estudios (Money, 1963, 1973, 1975).

Para Garron, Molander, Cronholm y Lindsten (1973) y Bender y Berch (1987), el aparente incremento de retraso mental ligero asociado al Síndrome de Turner no es más que un reflejo de las dificultades cognitivas específicas que representan estas mujeres, pero no representa una mayor incidencia de retraso mental generalizado.

La explicación de estas alteraciones específicas ha dado lugar a diferentes posturas; así Netley y Rovet (1982) sugirieron que las diferencias a nivel de división celular podrían afectar al desarrollo de los hemisferios cerebrales y alterar funciones cognitivas específicas. Para Hier, Atkins y Perlo, 1980, las alteraciones a nivel espacial que acompañan al Síndrome de Turner con tan elevada frecuencia podrían ser un reflejo de deficiencias hormonales asociado con la disgenesia ovárica fetal.

Método

Treinta mujeres diagnosticadas citogenéticamente con Síndrome de Turner, de edades comprendidas entre los 8 y los 52 años, fueron seleccionadas y accedieron a participar en este estudio. Veintiuna de ellas presentaron un cariotipo Turner 45,X y nueve eran Turner Mosaico 45,X/46,XX. El grupo control sin patología cromosómica 46,XX estaba formado por 30 mujeres seleccionadas con el mismo rango de edad y condiciones socioculturales semejantes.

En cada uno de los grupos formados (Turner, Mosaico y Control) se procedió a la clasificación de los individuos en función de la edad en tres subgrupos (8-11 años, 12-18 años y 19-52 años).

En los nueve grupos formados se procedió al diagnóstico citogenético mediante cariotipaje y al estudio conductual mediante la aplicación de los siguientes instrumentos:

ESPQ. Cuestionario factorial de personalidad, R. W. Coan y R. B. Catell. Adaptación española TEA Ediciones, S. A., Madrid (1981). Aplicación de 6 a 11 años.

HSPQ. Cuestionario de personalidad, R. B. Catell, H. Beloff y R. W. Coan. Adaptación española TEA

Ediciones, S. A., Madrid (1981). Aplicación para adolescentes y adultos.

TAMAI. Test autoevaluativo Multifactorial de Adaptación. P. Hernández y Hernández. TEA Ediciones, S. A., Madrid (1983). Aplicación para niños, adolescentes y adultos.

Los factores conductuales evaluados han sido los siguientes:

FACTOR A: RESERVADA-COMUNICATIVA

Puntuación alta: Abierta, afectuosa, participativa.

Puntuación baja: Reservada, alejada, poco participativa.

FACTOR C: EMOCIONALMENTE

ESTABLE-AFECTADA

Puntuación alta: Afectada por los sentimientos, propensa a perder el control emocional, menor tolerancia a la frustración.

Puntuación baja: Emocionalmente estable, socialmente madura.

FACTOR D: CALMOSA-EXCITABLE

Puntuación alta: Impaciente, exigente, hiperactiva, emprendedora.

Puntuación baja: Poco expresiva, poco activa, cauta.

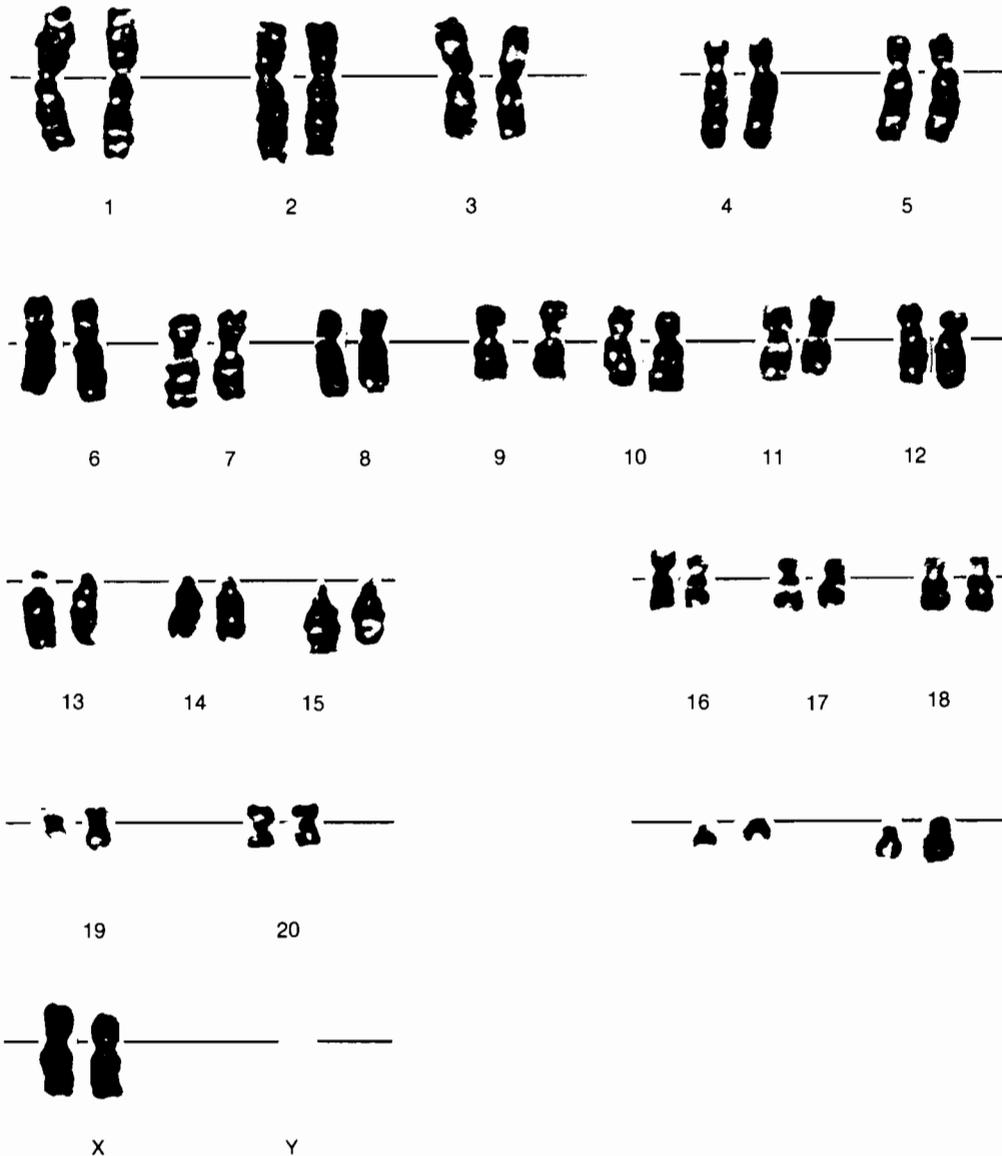


Figura 1. Idiograma de un individuo control (46,XX).

FACTOR E: SUMISA-DOMINANTE

Puntuación alta: Agresiva, obstinada.

Puntuación baja: Tranquila, dócil, obediente, cede fácilmente, acomodaticia.

ADAPTACIÓN PERSONAL

Puntuación alta: Buen concepto de sí misma, aceptación del propio cuerpo.

Puntuación baja: Infravaloración, culpabilidad, pobre concepto de sí misma, no se acepta físicamente; se considera inferior a las demás.

TRATAMIENTO ESTADÍSTICO DE DATOS

Los datos fueron agrupados según el tipo de individuo y los grupos de edad descritos anteriormente. En cada grupo, determinado por las variables independientes: tipo de individuo (V1) y grupo de edad (V2), y para cada individuo, se determinaron las cinco variables conductuales.

Para estudiar al grado de significación de los factores cuantificados, fueron aplicadas las siguientes pruebas estadísticas:

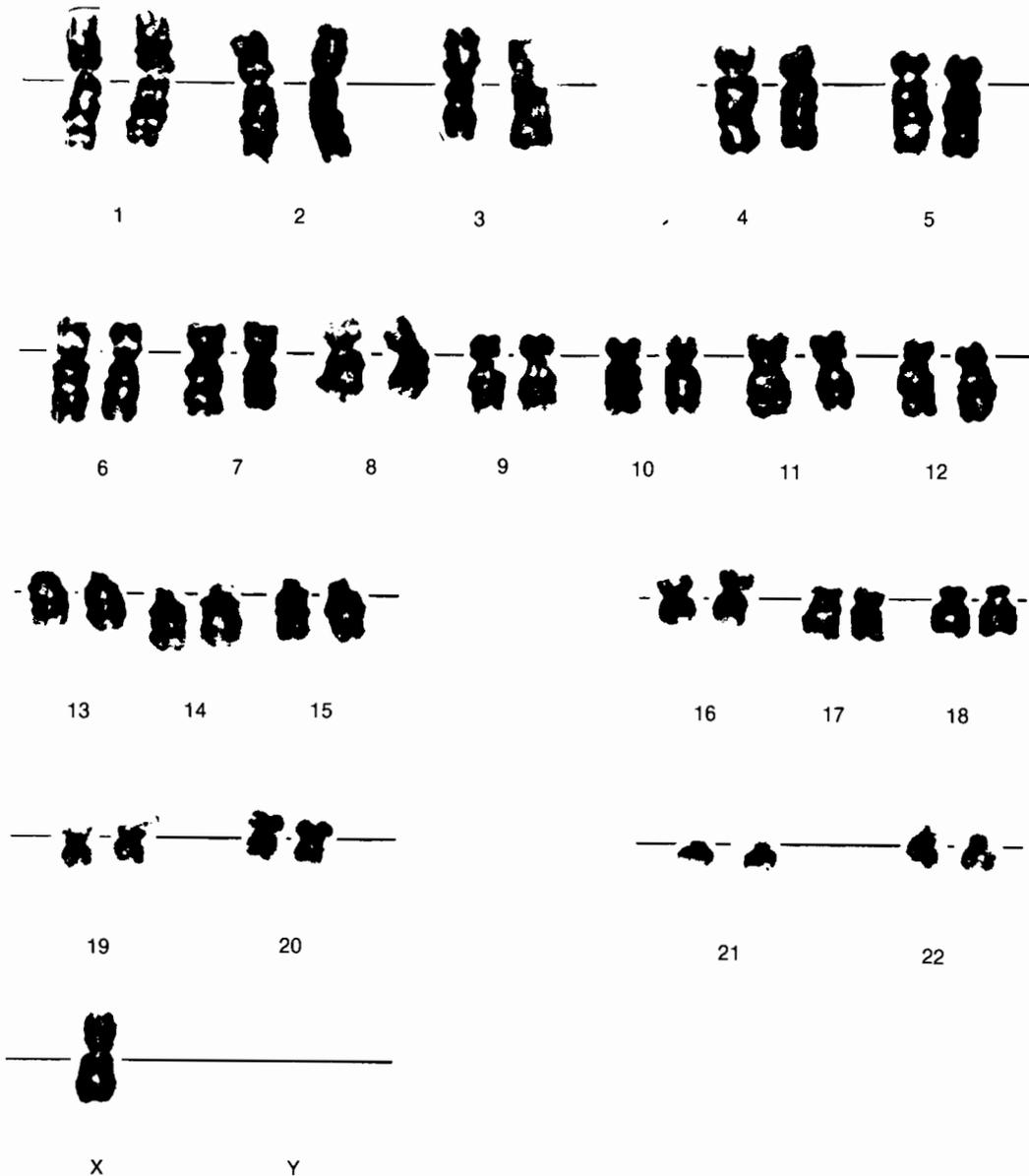


Figura 2. Idiograma de un individuo Turner (45,X).

Análisis de varianza (Manova).
t de Student.

Todos los cálculos fueron procesados en un ordenador IBM (Intel 386, con coprocesador 387) y con software SPSS/PC+.

Resultados

Las puntuaciones medias, así como la desviación típica, de las variables conductuales estudiadas se presentan en la tabla 1. Todos los valores están referidos a puntuaciones entre 0 y 10.

TABLA 1

Valores medios de las variables conductuales estudiadas, así como su S. D.

	F. A	F. C	F. D	F. E	A. P
Turner (8-11 años)	5,142	4,835	6,732	6,917	9,223
S.D	0,423	0,354	0,434	0,923	0,735
Turner (12-18 años)	6,643	3,094	3,959	2,526	5,616
S.D	0,826	0,405	0,517	0,625	0,885
Turner (19-52 años)	5,534	7,268	3,314	2,933	5,832
S.D	0,645	0,877	0,293	0,457	0,244
Mosaico (8-11 años)	7,136	9,535	9,615	9,518	3,867
S.D	1,214	0,924	1,493	1,736	0,629
Mosaico (12-18 años)	4,665	4,959	4,727	5,453	4,528
S.D	0,916	0,532	1,236	0,912	0,735
Mosaico (19-52 años)	3,375	6,658	2,064	1,746	2,524
S.D	0,644	0,910	0,773	0,929	1,417
Control (8-11 años)	5,725	4,826	6,285	4,859	7,815
S.D	0,687	0,415	0,728	0,525	0,488
Control (12-18 años)	6,361	5,436	5,219	6,676	7,452
S.D	0,727	1,288	1,132	0,664	0,744
Control (19-52 años)	6,826	4,560	5,561	4,963	5,268
S.D	0,715	0,556	0,717	0,915	0,753

A partir del estudio de varianza (Manova) llevado a cabo con las puntuaciones de las variables conductuales obtenidas a partir del ESPQ, HSPQ y TAMAI para cada individuo, se han obtenido valores de F significativos ($p < 0,001$), tanto intragrupos como intergrupos, para cada tipo de individuos según su cariotipo y para cada grupo de edad, así como para la interacción entre ambos tipos de variables (tabla 2). Posteriormente se obtuvieron, mediante la aplicación del estadístico t de Student, los grupos que mostraban diferencias significativas entre sí para cada una de las variables conductuales. Del análisis de cada factor obtuvimos los resultados que se presentan en las figuras 3, 4 y 5.

A partir del análisis de Varianza y t de Student para cada factor podemos destacar los siguientes resultados:

TABLA 2

Manova de las variables conductuales estudiadas, con relación a V1 (cariotipo) y a V2 (edad)

Fuentes de variación	SS	DF	MS	F	Sig. F
Intergrupos	0,74	51	0,01		
V1	3,67	2	1,84	126,37	0,000**
V2	0,60	2	0,30	20,71	0,000**
V1 x V2	2,04	4	0,51	35,10	0,000**
Intragrupos	11,60	612	0,02		
Conduct.	3,86	12	0,32	16,98	0,000**
V1 x conduct.	9,80	24	0,41	21,55	0,000**
V2 x conduct.	4,20	24	0,18	9,23	0,000**
V1 x V2 x conduct.	7,67	48	0,16	8,43	0,000**

** $p < 0,001$.

V1 = Tipo de individuo (Turner, Mosaico o Control).

V2 = Grupo de edad (8-11), (12-18) o (19-52).

Factor A: reservada-comunicativa

Existen diferencias significativas para los tipos de individuos, no para los grupos de edad y sí para la acción conjunta de ambas variables.

En el grupo de edad 8-11 años (Fig. 3), existen diferencias significativas según el tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Los valores de la t de Student indican diferencias significativas entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 8,89$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 4,60$; $p < 0,048$).

En el grupo de edad 12-18 (Fig. 4), no existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control) para ninguno de los grupos.

En el grupo de edad 19-52 años (Fig. 5), existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Los valores de la t de Student indican la existencia de diferencias significativas entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 6,19$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 4,71$; $p < 0,021$).

Factor C: emocionalmente estable-afectada

Existen diferencias significativas para los tipos de individuos, para los grupos de edad y para la acción conjunta de ambas variables.

En el grupo de edad 8-11 años (Fig. 3) existen diferencias significativas según el tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Estas diferencias son significativas entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 5,68$; $p < 0,009$), (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 9,98$; $p < 0,001$).

En el grupo de edad 12-18 años (Fig. 4) no existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control) para ninguno de los grupos.

En el grupo de edad 19-52 años (Fig. 5) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Los valores de la t de Student indican que las diferencias significativas se encuentran sólo entre los grupos (45,X) y (45,X) y (46,XX) ($t = 2,88$; $p < 0,001$).

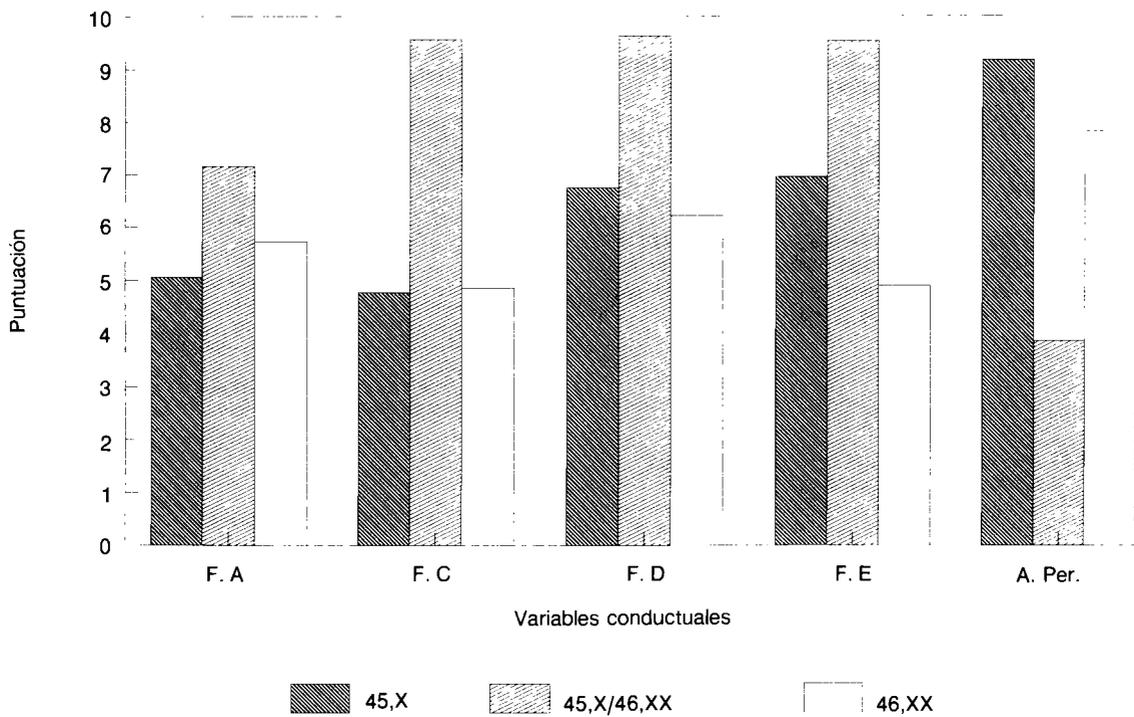


Figura 3. Valores de las variables conductuales en el grupo de edad de 8-11 años, según cariotipo.

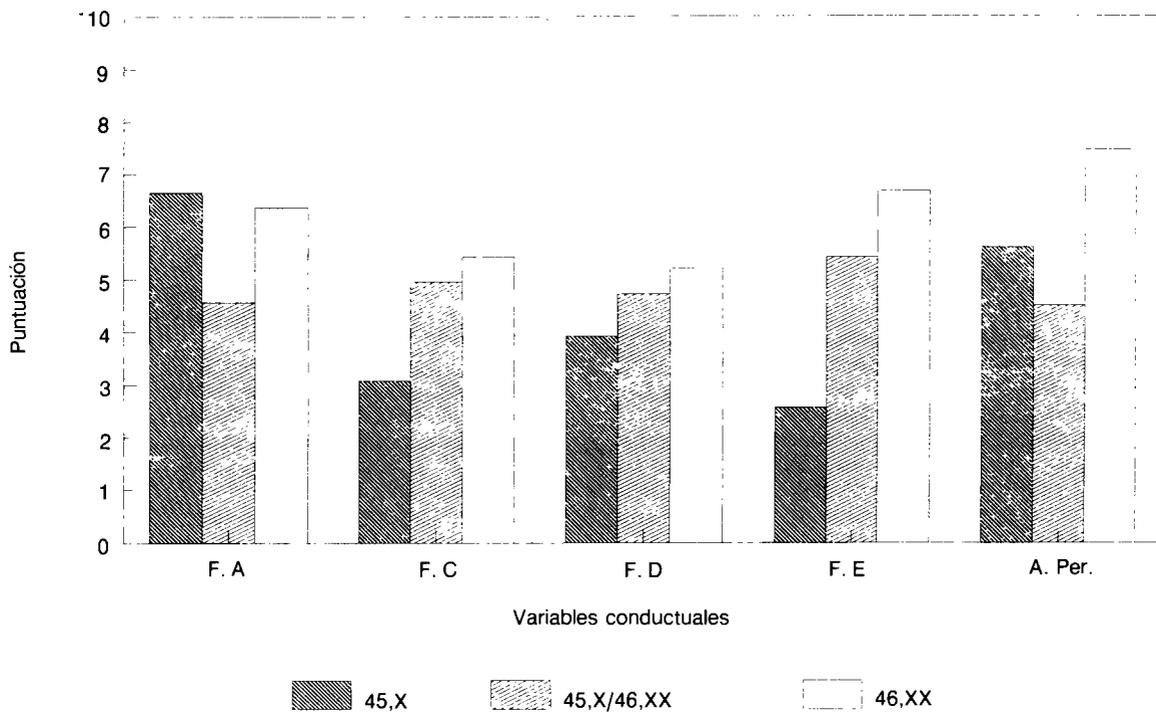


Figura 4. Valores de las variables conductuales en el grupo de edad de 12-18 años, según cariotipo.

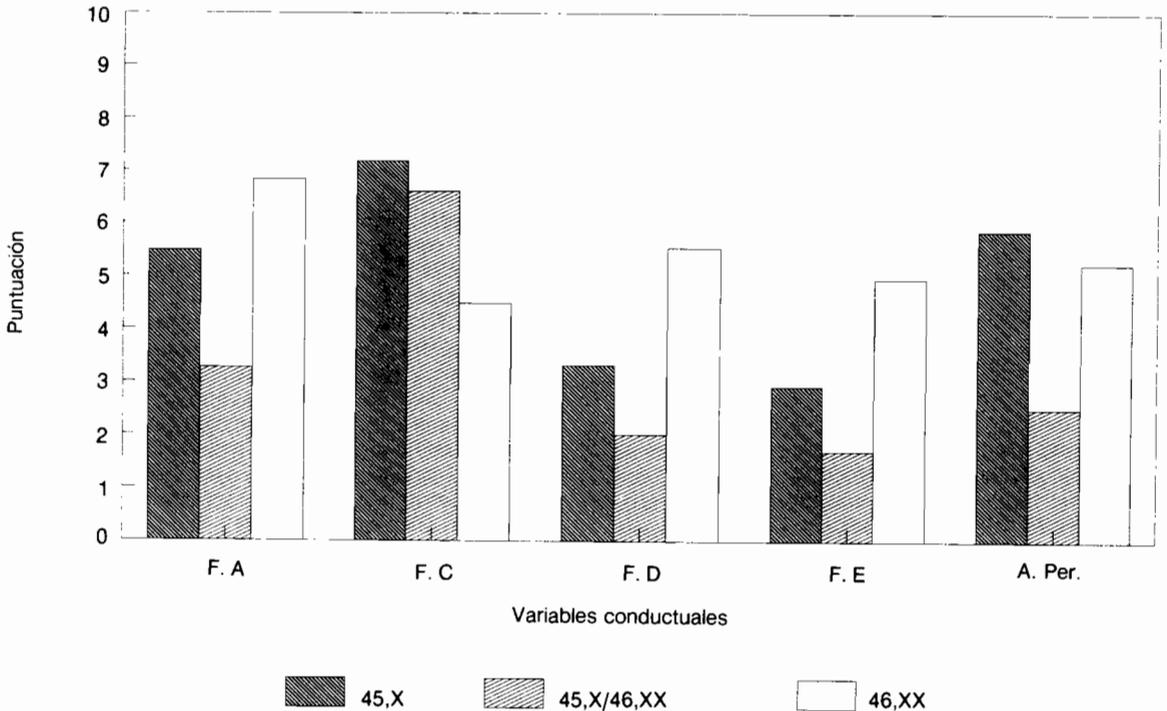


Figura 5. Valores de las variables conductuales en el grupo de edad de 19-52 años, según cariotipo.

Factor D: Calmosa-excitabile

Existen diferencias significativas para los tipos de individuos, para los grupos de edad y para la acción conjunta de ambas variables.

En el grupo de edad 8-11 años (Fig. 3) existen diferencias significativas según el tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Estas diferencias significativas se observan entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 4,92$; $p < 0,011$), (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 7,09$; $p < 0,001$).

En el grupo de edad 12-18 años (Fig. 4) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico y Control). Existen diferencias significativas entre los grupos (45,X) y (46,XX) ($t = 3,26$; $p < 0,002$).

En el grupo de edad 19-52 años (Fig. 5) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control) para los tres grupos: (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 4,54$; $p < 0,013$); (45,X) y (46,XX) ($t = 3,88$; $p < 0,002$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 6,62$; $p < 0,004$).

Factor E: Sumisa-dominante

Existen diferencias significativas para los tipos de individuos, para los grupos de edad y para la acción conjunta de ambas variables.

En el grupo de edad 8-11 años (Fig. 3) existen diferencias significativas según el tipo de individuos

(Turner, Mosaico o Control). Las diferencias son significativas para los tres grupos: (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 4,71$; $p < 0,033$); (45,X) y (46,XX) ($t = 6,62$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 15,79$; $p < 0,001$).

En el grupo de edad 12-18 años (Fig. 4) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Las diferencias se encuentran entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 9,04$; $p < 0,001$); (45,X) y (46,XX) ($t = 7,55$; $p < 0,001$).

En el grupo de edad 19-52 años (Fig. 5) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Existen diferencias significativas entre los grupos (45,X) y (46,XX) ($t = 3,07$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 5,91$; $p < 0,008$).

Factor de adaptación personal

Existen diferencias significativas para los tipos de individuos, para los grupos de edad y para la acción conjunta de ambas variables.

En el grupo de edad 8-11 años (Fig. 3) existen diferencias significativas según el tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Estas diferencias se encuentran en todos los grupos: (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 16,52$; $p < 0,001$); (45,X) y (46,XX) ($t = 3,45$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 21,49$; $p < 0,001$).

En el grupo de edad 12-18 (Fig. 4) no existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control) para ninguno de los grupos.

En el grupo de edad 19-52 años (Fig. 5) existen diferencias significativas respecto al tipo de individuos (Turner, Mosaico o Control). Existen diferencias significativas entre los grupos (45,X) y (45,X/46,XX) ($t = 5,60$; $p < 0,001$); (45,X/46,XX) y (46,XX) ($t = 3,71$; $p < 0,012$).

Discusión

Hoy en día se sabe que muchas de las alteraciones conductuales presentan una base genética cuya expresión fenotípica no se ajusta a la clásica herencia mendeliana ya que llevan consigo manifestaciones complejas de carácter multifactorial y están influenciadas por factores de tipo social y ambiental capaces de incidir en la fenomenología, origen y pronóstico de estas alteraciones. Estaríamos en muchos casos ante alteraciones comportamentales con una base genética sobre los que actúan los ya mencionados factores de carácter ambiental, modificando la expresión del genotipo o su penetrancia.

El Síndrome de Turner es una interesante y particular excepción que señala que no todas las aberraciones cromosómicas causan alteración mental. Ninguna de las 30 mujeres estudiadas en el presente trabajo había sido internada en hospitales psiquiátricos o tratada por enfermedad mental. Por otro lado, todas aquellas niñas en edad escolar asistían regularmente a sus escuelas sin ningún tipo de diferenciación frente a sus compañeros.

En cuanto a los datos proporcionados por el estudio cariotípico, hemos encontrado 9 pacientes con cariotipo Mosaico frente a 30 con Síndrome de Turner (global), lo que correlaciona con la frecuencia esperada de 20-40 por 100 de mosaicismo frente al total de los pacientes con este síndrome señalada por diferentes autores (Lippe, 1991).

El análisis individualizado de las variables conductuales estudiadas obtenidas a partir del ESPQ, HSPQ y TAMAI muestra que los individuos con Síndrome de Turner, objeto de este estudio, presentan rasgos conductuales significativamente diferentes entre ellos (45,X y 45,X/46,XX) y con relación al grupo Control, lo que nos conduce a pensar, en base a los rasgos estudiados, que no constituyen un grupo homogéneo como tal, sino que presentan diferencias comportamentales dependiendo de su genotipo.

A partir del estudio de varianza y la t de Student podemos señalar que para el factor A (Reservada-Comunicativa) se han encontrado diferencias significativas entre el grupo Mosaico y los dos grupos restantes (Turner y Control), siendo el grupo Mosaico el que presenta en la edad adulta un comportamiento más reservado, alejado y poco participativo; como ya se ha comentado anteriormente, la baja estatura, el deficiente desarrollo de los caracteres sexuales, junto con la esterilidad, son los rasgos más traumá-

ticos que parecen influir de manera importante en estas mujeres. El grupo Turner (45,X) no ha presentado diferencias significativas frente al grupo Control, aunque sí frente al grupo Mosaico. Las puntuaciones para este valor se muestran en la tabla 1. En general, el grupo Turner obtuvo para este factor de la personalidad puntuaciones siempre superiores al grupo Mosaico, indicativo de un comportamiento más abierto, afectuoso y participativo.

Por lo que respecta al factor C (Emocionalmente estable-afectada), Baekgaard, Nyborg y Nielsen, 1978; Nielsen, Nyborg y Dahl, 1977, definen a los individuos Turner como personas de marcada estabilidad emocional. Según nuestro estudio existen diferencias muy marcadas entre los grupos Turner y Mosaico durante la infancia, aunque con los años estos dos grupos se van homogeneizando comportándose como grupo Turner global, no existiendo diferencias significativas para este factor en la edad adulta; datos que nos permiten diferenciar entre la evolución del grupo Turner (45,X) y el grupo Mosaico (45,X/46,XX). Este último obtuvo, durante la infancia, un valor muy alto para este factor (véase tabla 1) indicativo de un comportamiento muy afectado por los sentimientos, variable, mostrándose muy propenso a perder el control emocional. El grupo Turner, por el contrario, parece estar más afectado por los sentimientos durante la edad adulta.

Otro rasgo importante que debemos señalar es que mientras en el grupo Control la puntuación más alta se obtuvo en el grupo de edad 12-18 años (más afectado por los sentimientos (véase tabla 1), ha ocurrido lo inverso en los dos grupos Turner (las puntuaciones más bajas han sido obtenidas por el grupo de edad 12-18 años). La posible explicación radicaría en la ausencia de cambios hormonales durante la pubertad, en las mujeres con Síndrome de Turner, debido a la falta de material genético comentada anteriormente.

Para el factor D (Calmosa-excitable) es clara la evolución tanto para el grupo Turner como Mosaico de una puntuación alta durante la infancia a una puntuación muy baja durante la edad adulta. Así durante la infancia muestra un comportamiento más excitable, hiperactivo, mientras que en la edad adulta presenta un comportamiento poco activo, poco expresivo y tranquilo. Lo que coincide con los trabajos de Bender y Berch (1987), según los cuales en los individuos con Síndrome de Turner pueden observarse durante la infancia una serie de alteraciones como la hiperactividad, que podría conllevar falta de atención en el proceso educativo. Pero estos problemas no suelen persistir a lo largo de la adolescencia, frecuentemente son reemplazados por otros, como escasas amistades (posiblemente debido a sus rasgos físicos característicos, a la baja talla y a la falta de desarrollo sexual).

En cuanto al factor E (Sumisa-dominante), tanto el grupo Turner como el Mosaico presentaron puntuaciones altas durante la infancia descendiendo en los grupos de edad siguientes indicativo de un comportamiento sumiso, tranquilo y dócil en la edad adulta. Estos datos se encuentran en concordancia con los

aportados por numerosos autores, entre los que podemos destacar a Nielsen, Nyborg y Dahl (1977) y Money (1975), quienes definen al grupo Turner como personas de actitud sumisa, afable y lentas en las acciones y en la toma de decisiones.

En cuanto a la Adaptación Personal, existen diferencias significativas entre los diferentes grupos de individuos (Turner, Mosaico y Control) y entre los grupos de edad. Las puntuaciones más bajas han sido obtenidas siempre por el grupo Mosaico, que parece presentar problemas de adaptación acompañados de un pobre concepto de sí misma, infravaloración, posiblemente causada por los rasgos físicos que suelen acompañar al síndrome. Por el contrario, el grupo Turner, durante la infancia y la edad adulta, presenta valores más altos incluso que el grupo Control; no parece mostrar problemas de aceptación de su propio físico. Este rasgo ha sido comentado por numerosos autores, y pese a su aparente incongruencia parece acompañar al síndrome con elevada frecuencia, considerándose como una consecuencia más de la falta de material genético que sufren estas mujeres. Este rasgo fue denominado por Money (1975) como «Inercia a la alteración emocional», y, aunque frecuente, no es una condición imprescindible del Síndrome de Turner. En base a los datos obtenidos en nuestro estudio podemos señalar que esto se ve claramente en las pacientes con cariotipo 45,X, pero no tanto en los Mosaico (45,X/46,XX). Hay que señalar también que para el grupo Turner la puntuación más baja fue obtenida durante la edad de 12-18 años, correspondiendo a la ausencia de desarrollo pubertal en estas niñas, lo que influye de manera clara en su comportamiento. Este problema puede ser subsanado mediante la reposición hormonal, que consiste en un ciclo apropiado de estrógenos y progesterona que inducen el desarrollo pubertal (establecimiento de menstruaciones y desarrollo de los caracteres sexuales secundarios).

Según Breslau (1985), los individuos con incapacidades físicas crónicas suelen mostrar una mayor incidencia de desórdenes comportamentales que la población general, pero por el contrario los individuos Turner no muestran este incremento de rasgos psicopatológicos. La baja incidencia de rasgos psicopatológicos está en correspondencia con el comportamiento sumiso que muestran estas mujeres, lo que es indicativo, a nuestro parecer, de un comportamiento inusualmente estable.

La estabilidad emocional que presentan los individuos Turner y otros rasgos de su comportamiento pueden ser explicados (según Baekgaard, Nyborg y Nielsen, 1978) por la pérdida de material genético que induciría a un desarrollo anormal del sistema nervioso central. Así, la pérdida del cromosoma X podría influir en los primeros estadios del desarrollo del SNC y más tarde en la integración cerebral debido a alguna alteración en la división celular durante el desarrollo del cerebro del embrión (Barlow, 1973). Las diferencias existentes en la división celular entre individuos citogenéticamente XO, XX, XXY, XXX, podrían afectar al grado de desarrollo de los hemis-

ferios cerebrales, responsables de funciones cognitivas específicas (Netley y Rovet, 1982).

Es evidente que las mujeres con Síndrome de Turner presentan una serie de alteraciones específicas de tipo físico y cognitivo, así como ciertos rasgos psicológicos que las caracterizan y que a su vez las diferencian según su cariotipo 45,X o Mosaico. Pensamos que estas alteraciones son debidas a la pérdida o alteración del material genético contenido en el cromosoma X y que conduce a la alteración de los niveles hormonales normales pre y posnatales influyendo en el desarrollo del SNC durante los primeros estadios del desarrollo fetal.

En resumen, hemos encontrado que las mujeres con Síndrome de Turner se comportan de manera característica según su cariotipo 45,X o 45,X/46,XX. Los resultados del estudio demuestran la gran variación que existe entre unos sujetos y otros dentro del grupo Turner; esta variabilidad hace esencial no predecir déficits en estas pacientes, sino que se requiere una investigación a fondo y personal de cada una de ellas, precisando del apoyo y consejo individualizado de profesionales. El diagnóstico temprano y un conocimiento profundo de la alteración son imprescindibles; en este sentido, se han formado grupos de apoyo Turner para proveer información y la oportunidad de hablar con otros adultos que tienen el mismo síndrome.

Referencias

- Baekgaard, W., Nyborg, H. y Nielsen, J. (1978). Neuroticism and extraversion in Turner's syndrome. *Journal of Abnormal Psychology* (87) 5, 583-586.
- Barlow, P. W. (1973). The influence of inactive chromosomes on human development. *Humangenetic*, 17, 105-136.
- Bender, B. G. y Berch, D. B. (1987). Sex chromosome abnormalities: Studies of genetic influences on behavior. *Integrative Psychiatry*, 5, 171-178.
- Breslau, N. C. (1985). Psychiatric disorder in children with physical disabilities. *Journal American Academy Child and Adolescent Psychiatry*, 24, 87-94.
- Brook, C. G. D., Murset, G., Zachmann, M. y Prader, A. (1974). Growth in children with 45,XO Turner's syndrome. *Archives of Disease in Childhood*, 49, 789-795.
- Connor, J. M. y Loughlin, S. A. (1981). *Molecular Genetic Analysis in Turner Syndrome*. Elsevier Science Publishers B. V. (Biomedical Division). *Turner Syndrome: Growth Promoting Therapies*. M. B. Ranke, R. G. Rosenfeld (Eds.), pp. 3-8.
- Dewhurst, J. (1978). Fertility in 47,XXX and 45,X patients. *Journal of Medical Genetics*, 15, 132.
- Downey, J., Ehrhardt, A. A., Gruen, R., Bell, J. y Morishima, A. (1989). Psychopathology and social functioning in women with Turner Syndrome. *The Journal of Nervous and Mental Disease* (177) 4, 191-201.
- Downey J., Elkin, E., Ehrhardt, A., Meyer-Bahlburg, H., Bell, J. y Morishima, A. (1991). Cognitive ability and everyday functioning in women with Turner syndrome. *Journal of Learning Disability*, 24 (1), 32-39.
- Ford, C., Jones, W., Polani, P. E., De Almeida, J. C. y Briggs, J. H. (1959). A sex chromosome anomaly in a

- case of gonadal dysgenesis (Turner's syndrome). *Lancet*, 1, 711-713.
- Garron, D., Molander, L., Cronholm, B. y Lindsten, J. (1973). An explanation of the apparently increased incidence of moderate mental retardation in Turner's syndrome. *Behavior Genetics* (3) 1, 37-43.
- Hier, D. B., Atkins, L. y Perlo, V. P. (1980). Learning disorder and sex chromosome aberrations. *Journal of Mental Deficiency Research*, 24, 17-26.
- Jacobs, P. A., Betts, P. R., Cockwell, A. E., Crolla, J. A., Mackenzie, M. J., Robinson, D. O. y Youings, S. A. (1990). A cytogenetic and molecular reappraisal of a series of patients with Turner's syndrome. *Annual of Human Genetic*, 54 (3), 209-223.
- Kleczkowska, A., Dmoch, E., Kubien, E., Fryns, J. P. y Van den Berghe, H. (1991). Cytogenetic findings in a consecutive series of 478 patients with Turner syndrome. The Leuven experience, 1965-1989. *Genet Couns*, 1 (3-4), 227-233.
- King, C. R., Magenis, E. y Bennet, S. (1978). Pregnancy and the Turner syndrome. *Obstetrics and Gynecology*, 52, 617.
- Lippe, B. M. (1987). Síndrome de Turner. En S. A. Ancora (Ed.), *Trastornos del crecimiento*. Barcelona: Hintz R. L., Rosenfeld R. G.
- Lippe, B. M. (1981). Turner Syndrome. *Endocrinology and Metabolism Clinics of North America*, 20 (1), 121-152.
- McDonough, D. G., Conrd, R. J. (1977). Phenotypic and cytogenetic findings in eighty-two patients with ovarian failure-changing trends. *Fertility and Sterility*, 28, 638.
- Money, J. (1963). Cytogenetic and psychosexual incongruities with a note on space form blindness. *American Journal of Psychiatry*, 119, 820-827.
- Money, J. (1973). Turner's syndrome and parietal lobe functions. *Cortex*, 9, 385-392.
- Money, J. (1975). Human behavior cytogenetics: Review of psychopathology in three syndromes: 47 XXY, 47 XYY and 45 X. *The Journal of Sex Research* (3) 11, 181-200.
- Netley, C. y Rovet, J. (1982). Verbal deficits in children with 47 XXY and 47 XXX karyotypes: A descriptive and experimental study. *Brain and Language*, 17, 58-72.
- Nielsen, J., Nyborg, H. y Dahl, G. (1977). Turner's syndrome: A psychiatric-psychological study of 45 women with Turner's syndrome. *Acta Jutlandica, Medicine series*, 45, 1-190.
- Nielsen, J. y Sillesen, I. (1981). Mental aspects in Turner's syndrome. En W. Schmit y J. Nielsen (Eds.), *Human Behavior and Genetics*. Amsterdam: Elsevier.
- Pennington, B., Bender, B., Puck, M., Salbenblatt, J. y Robinson, A. (1982). Learning disabilities in children with sex chromosome abnormalities. *Child Development*, 53, 1182-1192.
- Silbert, A., Wolff, P. H. y Lilienthal, J. (1977). Spatial and temporal processing in patients with Turner syndrome. *Behavior Genetics*, 7, 11-21.
- Tjio, J. H., Puck, T. T. y Robinson, A. (1959). The somatic chromosomal constitution of some human subjects with genetic defects. *Proceedings of the National Academy of Science of the United States of America*, 45, 1008-1016.
- Turner, H. H. (1938). A syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinology*, 23, 566.
- Waber, D. P. (1979). Neuropsychological aspects of Turner's syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 21, 58-70.
- Warburton, D., Kline, J., Stein, Z. y Susser, M. (1980). Monosomy X: A chromosomal anomaly associated with young maternal age. *Lancet*, 11, 167-169.