

Febrero de 2025

Estimados/as destinatarios/as,

El síndrome de Turner (ST) es una enfermedad minoritaria exclusiva de mujeres y poco conocida. Hasta hace poco, se asociaba principalmente a problemas hormonales, pero la investigación actual está evidenciando que es una condición mucho más compleja, con implicaciones en múltiples áreas del desarrollo, incluyendo aspectos neurobiológicos, cognitivos y educativos. Debido a su rareza, es abordada por diferentes especialistas con la mejor intención, pero sin el conocimiento específico necesario sobre la condición. Esto ha llevado a que, en muchas ocasiones, los enfoques diagnósticos y de intervención no se ajusten completamente a las necesidades reales de las personas con ST. Como resultado de esta situación, y en mi rol como académica, investigadora y persona altamente comprometida con el síndrome de Turner, me he visto obligada a desarrollar diversas líneas de investigación para contribuir a la comprensión de la complejidad del síndrome de Turner, en especial en relación con aspectos neurobiológicos, educativos y clínicos.

En respuesta a las inquietudes de nuestras socias, desde la Federación Española de síndrome de Turner (FESTURNER), emito este comunicado sobre la relación entre el Trastorno del Espectro Autista (TEA) y el síndrome de Turner, con el objetivo de proporcionar información rigurosa y basada en la evidencia científica. Este documento podrá ser utilizado como material de referencia para centros escolares, centros médicos y otros entornos donde su aplicación académica sea pertinente.

Si la persona receptora de esta carta tiene dudas, estaré encantada de responder a través de los siguientes correos electrónicos:

- Para consultas relacionadas con la condición orgánica del ST, pueden escribirme a: aroa.casado@ub.edu. En este correo atiendo consultas en mi rol de PDI de la Universidad de Barcelona donde participo en diferentes grupos de investigación en anatomía aplicada y Enfermedades Raras.
- Para dudas relacionadas con temas educativos o trastornos del neurodesarrollo, pueden escribirme a acasadro@nebrija.es, donde ejerzo como PDI de la Facultad de Educación de la Universidad Nebrija, o a aroa.casado@ucjc.edu, como PDI de



la Facultad de Educación de la Universidad Camilo José Cela. En ambas instituciones participo en líneas de investigación sobre aplicaciones educativas en neuroeducación. necesidades educativas especiales, trastornos del neurodesarrollo, pluridiscapacidad y aprendizajes específicos.

Espero que este comunicado sea de utilidad y contribuya a una mejor comprensión del síndrome de Turner en relación con el TEA. Agradezco de antemano su interés y su compromiso en la mejora del abordaje de esta condición.

Atentamente,

Dra. Aroa Casado Rodríguez



Presidenta de la Federación Española de síndrome de Turner (FESTURNER)

Profesora Asociada del Departamento de Biología Evolutiva, Ecología y Ciencias Ambientales (BEECA) (Facultad de Biología - Universidad de Barcelona)

Profesora Colaboradora de la Unidad de Anatomía y Embriología Humana (Facultad de Medicina - Universidad de Barcelona)

Profesora de la Facultad de Educación (Universidad Camilo José Cela)

Profesora de la Facultad de Educación (Universidad Nebrija)

AUTISMO Y SÍNDROME DE TURNER

El síndrome de Turner (ST) es una cromosomopatía caracterizada por la ausencia total o parcial del segundo cromosoma X en mujeres, lo que conlleva una serie de manifestaciones clínicas y cognitivas. Esta condición genética se presenta con una incidencia aproximada de 1 en cada 2,500 nacimientos femeninos y puede manifestarse en diferentes variantes, como monosomía completa, mosaicismo o deleciones parciales del cromosoma X (Hutaff-Lee et al., 2019). Si bien esta condición se asocia con una alta carga de patología secundaria a nivel orgánico, aquí nos vamos a centrar en el ámbito neurocognitivo donde se observan repercusiones significativas que impactan la calidad de vida y el desarrollo de las mujeres ST (Hutaff-Lee et al., 2019).

Desde el punto de vista neuroanatómico, los estudios de neuroimagen han revelado que las mujeres ST presentan alteraciones estructurales en diversas regiones cerebrales. En particular, se ha documentado una reducción en el volumen de la materia gris en el lóbulo parietal y occipital, lo que repercute directamente en el procesamiento visoespacial y la integración sensorial. Además, se han identificado alteraciones en la amígdala y el hipocampo, estructuras esenciales para la regulación emocional y la memoria, respectivamente. Estas diferencias en la morfología cerebral explican en gran medida las dificultades que presentan las mujeres ST en el procesamiento de información espacial, la planificación de movimientos y la orientación (Zhao & Gong, 2017).

Uno de los aspectos más estudiados en el síndrome de Turner es su perfil neurocognitivo. Aunque la inteligencia general se suele mantener en valores normativos (con discrepancias serias en la literatura científica), existen marcadas diferencias en el rendimiento de las distintas funciones cognitivas. Las mujeres con esta condición suelen presentar un perfil cognitivo heterogéneo, caracterizado por una preservación de las

habilidades verbales y un detrimento en las habilidades no verbales, especialmente aquellas relacionadas con el razonamiento visoespacial (Hutaff-Lee et al., 2019). Esto se traduce en dificultades en el aprendizaje de las matemáticas, la interpretación de mapas y la resolución de problemas que requieran manipulación de información visual, lo que afecta tanto su desempeño académico como su independencia en la vida diaria (Björlin Avdic et al., 2021).

Además de las dificultades visoespaciales, se han identificado alteraciones en la función ejecutiva. La memoria de trabajo, la planificación y la organización se ven comprometidas en mujeres ST, lo que impacta su rendimiento académico y su capacidad para desenvolverse en situaciones cotidianas que requieren flexibilidad cognitiva y toma de decisiones (Hutaff-Lee et al., 2019). Estas dificultades pueden explicar también su tendencia a experimentar problemas en la atención sostenida, lo que podría confundirse con un trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) cuando, en realidad, se trata de un fenotipo cognitivo específico del Turner (Björlin Avdic et al., 2021).

Desde el punto de vista socioemocional, las mujeres ST presentan una mayor prevalencia de ansiedad y depresión en comparación con la población general. Se ha observado que presentan dificultades en el reconocimiento de expresiones faciales y en la interpretación de claves sociales sutiles, lo que puede traducirse en una menor competencia social y en dificultades para establecer relaciones interpersonales satisfactorias (Hutaff-Lee et al., 2019). Este fenotipo socioemocional ha llevado a investigar la posible relación entre el síndrome de Turner y el trastorno del espectro autista (TEA). Inicialmente, los estudios sugerían un aumento en la prevalencia de TEA en esta población, pero investigaciones recientes han comenzado a diferenciar entre el TEA idiopático y el TEA sindrómico

asociado a condiciones genéticas específicas (Genovese & Butler, 2020; Mottron & Bzdok, 2020).

El TEA, en la actualidad, se está comenzando a clasificar en dos grandes categorías en función de su etiología: TEA idiopático y TEA sindrómico. La diferenciación entre ambos tipos es esencial, ya que las causas subyacentes, las manifestaciones clínicas y las respuestas a la intervención pueden diferir significativamente (Genovese & Butler, 2020; Mottron & Bzdok, 2020).

El TEA idiopático es aquel en el que no se ha identificado una causa genética específica mediante las tecnologías de diagnóstico actuales. Se considera un trastorno multifactorial en el que influyen la interacción de múltiples variantes genéticas de pequeño efecto y factores ambientales aún en estudio (Mottron & Bzdok, 2020). Este subtipo representa aproximadamente el 60% de los casos diagnosticados y se caracteriza por una gran heterogeneidad clínica, manifestaciones que pueden ir desde dificultades leves en la interacción social hasta alteraciones severas del desarrollo del lenguaje y la cognición (Genovese & Butler, 2020). En el TEA idiopático, los individuos pueden presentar una amplia variabilidad en su perfil cognitivo, con algunas personas exhibiendo altas capacidades en áreas específicas como la memoria, el razonamiento lógico o las habilidades visoespaciales (Cruz, 2016). Esta heterogeneidad ha hecho que las estrategias de intervención y los abordajes educativos sean diversos y ajustados a las necesidades individuales (González et al., 2022).

Por otro lado, el TEA sindrómico se asocia con alteraciones genéticas bien caracterizadas y síndromes clínicos específicos en los que el TEA forma parte de su fenotipo clínico. Ejemplos de estas condiciones incluyen el síndrome de X Frágil, el síndrome de Rett, la esclerosis tuberosa, el síndrome de Phelan-McDermid y la delección 22q11.2, entre otros

(Genovese & Butler, 2020). Se estima que hasta un 40% de los casos de TEA pueden tener un origen sindrómico identificado, lo que implica que su diagnóstico puede confirmarse mediante pruebas genéticas específicas (Motttron & Bzdok, 2020). En estos casos, el TEA no se manifiesta de manera aislada, sino que se presenta junto con otras características fenotípicas del síndrome subyacente, como discapacidad intelectual, epilepsia, anomalías craneofaciales y dificultades motoras, entre otras (Quero & Cañete, 2022).

Una de las principales diferencias entre el TEA sindrómico y el TEA idiopático radica en la gravedad de las manifestaciones clínicas y en la posible presencia de otras comorbilidades neurológicas o médicas. En el TEA sindrómico, es frecuente que haya un mayor grado de discapacidad intelectual y que las dificultades en la interacción social sean más marcadas debido a alteraciones estructurales y funcionales del sistema nervioso central (Hutaff-Lee et al., 2019). Además, los niños con TEA sindrómico presentan con mayor frecuencia anomalías en el desarrollo del cerebro, lo que diferencia este subtipo del TEA idiopático, donde la variabilidad cognitiva es mucho más amplia y algunas personas pueden no presentar discapacidad intelectual (Björclin Avdic et al., 2021).

En el caso específico del síndrome de Turner, los estudios han indicado que las mujeres ST presentan características del espectro autista, pero con un perfil diferenciado del TEA idiopático. Se ha observado que tienen dificultades en la cognición social, incluyendo problemas en la percepción de expresiones faciales y en la interpretación de señales sociales sutiles (Hutaff-Lee et al., 2019). Sin embargo, en muchos casos no presentan comportamientos repetitivos o restringidos en la misma medida que en el TEA idiopático, lo que sugiere que el TEA en el contexto del síndrome de Turner es un TEA sindrómico secundario a la cromosopatía de base. Por lo tanto, los criterios diagnósticos y las

herramientas de evaluación diseñadas para el TEA idiopático pueden no ser adecuadas para identificar el TEA sindrómico (Motttron & Bzdok, 2020).

En conclusión, el ST se asocia con un perfil neurocognitivo específico, caracterizado por dificultades en áreas clave como el procesamiento visoespacial, la función ejecutiva y la regulación socioemocional. Estas alteraciones no pueden considerarse simplemente como un trastorno del aprendizaje ni atribuirse a la presencia de otras condiciones comórbidas, como el TEA o el TDAH. Su origen está directamente relacionado con la ausencia o alteración del cromosoma X, lo que afecta el desarrollo cerebral y las funciones cognitivas asociadas.

A medida que la investigación en este ámbito avanza, se hace imprescindible diseñar estrategias de evaluación e intervención que se ajusten a las necesidades específicas de las mujeres con ST. Estas estrategias deben estar fundamentadas en un conocimiento profundo de su perfil cognitivo-conductual y orientadas a mejorar su adaptación y bienestar en todos los ámbitos de su vida. No se trata únicamente de ofrecer apoyos educativos, sino de desarrollar herramientas que faciliten su autonomía, su inclusión social y su participación en entornos académicos y laborales en igualdad de condiciones.

Por tanto, es fundamental que la investigación continúe profundizando en la complejidad del fenotipo asociado al ST, tanto en el plano genético como en el educativo, neurocognitivo y conductual. Solo así será posible diseñar intervenciones eficaces y basadas en la evidencia, que contribuyan a mejorar significativamente la calidad de vida de estas mujeres y a reducir las barreras que dificultan su desarrollo integral.

REFERENCIAS

- Björclin Avdic, H., Butwicka, A., Nordenström, A., et al. (2021). *Neurodevelopmental and psychiatric disorders in females with Turner syndrome: A population-based study*. Journal of Neurodevelopmental Disorders, 13, 51.
- Cruz, M. L. (2016). *Factores que influyen en el rendimiento académico del estudiante*. Escenarios: Empresa y Territorio, 5(5), 93-118.
- Genovese, A., & Butler, M. G. (2020). *Clinical assessment, genetics, and treatment approaches in autism spectrum disorder (ASD)*. International Journal of Molecular Sciences, 21(13), 4726.
- González, T., Fernández, M., Simón, C., & Echeita, G. (2022). *Educación inclusiva en el alumnado con TEA: Una revisión sistemática de la investigación*. Siglo Cero, 53(1), 115-135.
- Hutaff-Lee, C., Bennett, E., Howell, S., & Tartaglia, N. (2019). *Clinical developmental, neuropsychological, and social-emotional features of Turner syndrome*. American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics, 181(1), 42-50.
- Mottron, L., & Bzdok, D. (2020). *Autism spectrum heterogeneity: Fact or artifact?* Molecular Psychiatry, 25(12), 3178-3185.
- Quero, F. J. P., & Cañete, L. I. (2022). *Funciones ejecutivas en TEA: Análisis de variables contextuales en el desarrollo*. Revista de Discapacidad, Clínica y Neurociencias, 9(1), 1-14.
- Zhao, C., & Gong, G. (2017). *Mapping the effect of the X chromosome on the human brain: Neuroimaging evidence from Turner syndrome*. Neuroscience and Biobehavioral Reviews, 80, 263-275.