

Perfil cognitivo y socioemocional de niñas, adolescentes y adultas con Síndrome de Turner

Patricia Montero Díaz y Marta Olivera Aymerich

Universidad Pontificia Comillas

Resumen

Este trabajo analiza el perfil cognitivo y socioemocional de niñas, adolescentes y adultas con Síndrome de Turner (ST), una condición genética poco frecuente que afecta exclusivamente a mujeres. A través de un estudio cuantitativo descriptivo, se realizaron evaluaciones neuropsicológicas a 3 niñas, 2 adolescentes y 3 adultas. Para ello, se utilizaron baterías neuropsicológicas específicas que permitieron evaluar el funcionamiento cognitivo general, la memoria, las funciones ejecutivas, el estado socioemocional y la atención. Los resultados mostraron perfiles heterogéneos entre los distintos grupos y también dentro de cada uno, destacando fortalezas en el área verbal y dificultades en funciones visoespaciales, memoria visual y algunas funciones ejecutivas. Las niñas presentaron una gran variabilidad, con dificultades comunes en atención sostenida y selectiva, y un impacto en la integración social escolar. En adolescentes, se observaron diferencias más marcadas entre los perfiles, con presencia también de síntomas emocionales y sociales. En las adultas se apreciaron puntuaciones generales más altas y una mayor uniformidad entre los perfiles, aunque persistieron algunas dificultades en memoria visual, razonamiento perceptivo y funciones ejecutivas. Estos resultados confirman la importancia de una evaluación individualizada y continua a lo largo del desarrollo, así como la necesidad de diseñar intervenciones específicas que contemplen tanto el perfil cognitivo como el impacto socioemocional. Asimismo, se propone un taller específico para el desarrollo de habilidades sociales en niñas como una primera propuesta de intervención adaptada a las necesidades detectadas.

Palabras clave: Síndrome de Turner, perfil cognitivo, socioemocional, niñas, adolescentes, adultas

Abstract

This study analyses the cognitive and socioemotional profile of girls, adolescents, and adult women with Turner Syndrome (TS), a rare genetic condition that affects only females. Through a descriptive quantitative study, neuropsychological evaluations were conducted with 3 girls, 2 adolescents, and 3 adult women. Specific neuropsychological batteries were used to assess general cognitive functioning, memory, executive functions, socioemotional status, and attention. The results revealed heterogeneous profiles both between and within the age groups, with strengths in the verbal domain and difficulties in visuospatial skills, visual memory, and certain executive functions. The girls showed considerable variability, with common challenges in sustained and selective attention and an impact on school social integration. Among adolescents, more pronounced differences were observed across profiles, along with emotional and social symptoms. The adult

participants showed generally higher scores and greater uniformity across profiles, although some difficulties in visual memory, perceptual reasoning, and executive functions persisted. These findings highlight the importance of individualized and continuous assessment throughout development, as well as the need to design targeted interventions that address both cognitive profiles and socioemotional impact. Additionally, a specific skills-training intervention for girls is proposed as an initial intervention tailored to the identified needs.

Key words: Turner syndrome, cognitive profile, socioemotional, girls, adolescents, adult women.

Introducción

El Síndrome de Turner (ST) es una condición cromosómica que afecta específicamente a mujeres y por la cual existe una ausencia ya sea de manera parcial o total de del segundo cromosoma sexual (Jacobs et al., 1997) en todas o en parte de las células (Galindo et al., 2005). Con respecto a la transmisión de este síndrome, se ha visto que, a pesar de ser un trastorno genético, no se transmite de forma hereditaria, sino que ocurre como un suceso aleatorio durante la división celular en el desarrollo fetal temprano (APA, 2018). No obstante, este suceso aleatorio no está relacionado con una avanzada edad de la madre (Zhong y Layman, 2012). Acerca de la prevalencia, se estima que afecta en torno a 1/2500-3000 recién nacidas vivas (Barreda y González, 2019) y por ello se considera una enfermedad rara de acuerdo con los criterios de Comisión de las Comunidades Europeas (2008).

En cuanto a los posibles cariotipos asociados a este síndrome, el más común es la monosomía 45X, que ocurre cuando falta completamente un cromosoma X en todas las células. Se presenta en el 40-50% de los casos (Gravholt et al., 2017). Aunque este cariotipo está asociado con un alto riesgo de muerte antes del nacimiento, algunos embriones 45X logran sobrevivir debido a un posible mosaicismo críptico, donde ciertas células en algunos tejidos poseen material genético adicional, lo que permite su desarrollo en el útero (Hook y Wartburton, 2014). De esta forma, la detección de mosaicismos depende de la cantidad de tejidos analizados (Galindo et al., 2005). La monosomía 45X se considera la forma más grave del ST, ya que está relacionada con afecciones médicas más serias, especialmente problemas cardiovasculares (Noordman et al., 2019).

Existen también otros cariotipos relacionados con el ST. Entre un 15 y un 25% de los casos se suele identificar un cariotipo de tipo mosaicismo (Gravholt et al., 2017) en el cual algunas células cuentan con todo el material genético y por tanto el cariotipo normal femenino (46XX) y otras presentan monosomía X (45X). Otros tipos de cariotipos de tipo mosaicismo menos frecuentes serían 45X/47XXX, 45X/46X/47XXX (Gravholt et al., 2017). Por otra parte, existe otros cariotipos alternativos que se dan en el 10% de los casos (Gravholt et al., 2017) que son el isocrosoma Xq (Noordman et al., 2019), que significa que hay dos copias del brazo largo (q) del cromosoma X, pero falta el brazo corto (p), y el isodicéntrico Xp (Noordman et al., 2019), en el cual hay dos copias del brazo corto (p) del cromosoma X, con pérdida o alteración del brazo largo (q).

Afectaciones fisiológicas

Se trata de un síndrome multifacético que afecta múltiples sistemas orgánicos en mujeres (Khan et al., 2024). La baja estatura es una de las principales y más reconocibles características del ST (Bondy, 2007). Esta es el resultado tanto de un retraso del crecimiento intrauterino como un estancamiento del crecimiento entre los 3 y 13 años. Es en este intervalo donde se produce un retraso considerable en el crecimiento óseo dando lugar a una diferencia de alrededor de 15 cm de altura en comparación con la población general (Ranke et al., 1983). El hipogonadismo hipogonadotrópico es otra de las características más destacables del ST (Gravholt et al., 2019). Más del 90% de las personas con ST experimentan fallo gonadal, lo que resulta en una producción insuficiente de hormonas sexuales (estrógenos y progesterona) y la consecuente incapacidad para ovular (Bondy, 2007; Barreda y González, 2019). Esto conduce a la ausencia o retraso del desarrollo puberal, amenorrea primaria y, en la mayoría de los casos, infertilidad (Gravholt et al., 2019). No obstante, entre un 15 y un 30% pueden llegar a presentar pubertad espontánea pero incompleta, con un 6% de irregularidad menstrual (Barreda y González, 2019).

El tratamiento actual se enfoca en la promoción del crecimiento, el desarrollo de características sexuales secundarias y la prevención de la osteoporosis (Khan et al., 2024). La terapia con hormona de crecimiento (GH) es clave para mejorar la baja talla, acelerando el crecimiento y aumentando la altura adulta (Bondy, 2007; Khan et al., 2024; Ríos Orbañanos et al., 2015). Además, el tratamiento con estrógenos es esencial en casos de insuficiencia ovárica, ya que induce la pubertad (Khan et al., 2024; Ríos Orbañanos et al., 2015). Comenzar la terapia con estrógenos a los 12 años favorece un desarrollo puberal adecuado sin comprometer el efecto beneficioso de la GH sobre la altura final en la adultez (Rosenfield et al., 2005).

Otras consecuencias físicas derivadas del ST son problemas cardiovasculares (Bondy, 2007; Davenport, 2010), cuello palmeado (Hong et al., 2009), problemas de audición y visión o un mayor riesgo de enfermedades autoinmunes como por ejemplo hipotirodismo o celiaquía (Bondy, 2007). Es por ello por lo que se concluye que el ST precisa de un tratamiento y una atención multidisciplinar a la paciente (Gravholt et al., 2019; Khan et al., 2024).

Afectaciones cognitivas

El perfil cognitivo de este síndrome se distingue por un cociente intelectual (CI) dentro de la norma (Bondy, 2007; Gravholt et al., 2019). Además, se caracteriza por un mejor desempeño en tareas relacionadas con el área verbal y un rendimiento más bajo en aquellas del ámbito visoespacial (Hong et al., 2009).

A continuación, se presentan tanto las fortalezas como las dificultades que pueden experimentar las personas afectadas por el ST. En primer lugar, se detallarán las habilidades y desafíos en el área verbal, y posteriormente se abordarán las dificultades en el área no verbal, así como los problemas asociados con las funciones ejecutivas (FFEE).

Área verbal

Con respecto al área verbal, se ha observado que el lenguaje semántico es de igual o superior desempeño en comparación con su grupo de referencia en tareas de comprensión lectora y vocabulario receptivo (Hong et al., 2009). Además, algunos estudios como el de Temple y Carney (1996) sugieren una posible hiperlexia, es decir, una habilidad para leer y pronunciar palabras más largas, desconocidas e irregulares, en comparación con la población normal.

No obstante, parece que las niñas con ST tienen dificultades con la velocidad de respuesta y el número total de palabras generadas en una tarea de fluidez verbal oral (generar palabras usando consonantes iniciales específicas), lo que también implica componentes del procesamiento fonológico (Hong et al., 2009), estrechamente vinculado con las funciones ejecutivas (FFEE) (Salehinejad et al., 2021).

Área no verbal

Las personas con ST presentan déficits en el procesamiento visoespacial, lo que repercute en tareas de construcción visoespacial (Rovet, 1993). Esta dificultad puede estar relacionada con los problemas que también muestran en tareas de copia de figuras. Los resultados de López et al. (2016), mostraron cómo las personas que padecen ST tienen un desempeño inferior a la media en tareas de copia y reproducción de figuras geométricas complejas. No obstante, debido a las diferencias en las tareas de copia y recuerdo inmediato de la Figura Compleja de Rey, parece que las dificultades de las participantes con ST están relacionadas con los procesos de codificación de información visoespacial en lugar de los procesos de almacenamiento y recuperación (López et al., 2016).

Por otro lado, también se han observado dificultades en el razonamiento perceptual, el cual se puede apreciar por los problemas que presentan en la orientación espacial y la organización de la información visual, lo que puede afectar su capacidad para interpretar mapas, reconocer patrones y comprender relaciones espaciales complejas (Inozentseva et al., 2002). Asimismo, las niñas con ST también muestran dificultades en tareas verbales que implican procesamiento configuracional (procesamiento que considera las relaciones entre los componentes individuales como un concepto global, en lugar de procesar cada componente por separado, que se consideraría procesamiento local) (Hong et al., 2009). Además, de acuerdo con los tipos de copia de la Figura Compleja de Rey, López et al. (2016) observaron en las participantes con ST un predominio de la forma de yuxtaposición de detalles en vez de procesar primero los elementos más estructurales.

Asimismo, se ha visto como las personas que padecen ST muestran tiempos de respuesta más lentos en actividades que requieren integración visoespacial y motora (Mazzocco et al., 2006).

Funciones ejecutivas

Las funciones ejecutivas (FFEE) se definen como los comportamientos y procesos que precisan de control intencional y en tiempo real (Salehinejad et al., 2021). Una forma

de organizar estas funciones es distinguiendo entre funciones ejecutivas frías y calientes (Zelazo y Müller, 2010). Si bien, las frías incluyen todo procesamiento cognitivo de información (Salehinejad et al., 2021) con baja implicación emocional (Zelazo y Müller, 2010), las calientes hacen referencia al procesamiento de información relacionada con la recompensa, la motivación o las emociones (Zelazo y Müller, 2010; Salehinejad et al., 2021). De esta manera se consideran FFEE frías la memoria de trabajo, la flexibilidad cognitiva, la capacidad de inhibición y control de impulsos, la fluidez, el control atencional, la planificación o el cambio de tarea. Por otro lado, se clasifican como FFEE calientes la regulación emocional, la cognición social, la toma de decisiones afectiva o arriesgada, o el procesamiento de recompensas entre otras (Zelazo y Carlson, 2012; Salehinejad et al., 2021). Es importante destacar que estos dos tipos de funciones ejecutivas no son independientes sino que en la vida real suelen interactuar y complementarse (Zelazo y Müller, 2010).

Ahora bien, los procesos descritos en el área no verbal y algunos del área verbal son más complejos que la simple recuperación de palabras y probablemente requieran la participación de dominios ejecutivos como la secuenciación, la memoria de trabajo, la planificación, la atención y el control inhibitorio (Hong et al., 2009). De esta forma, las dificultades en el área no verbal, y alguna de las referidas también en el área verbal (ej: fluidez verbal oral), están estrechamente relacionadas con déficits en funciones ejecutivas (FFEE). Es más, Lepage et al. (2011) han señalado cómo las disfunciones ejecutivas en el ST contribuyen significativamente a las dificultades visoespaciales, posiblemente exacerbando los déficits inherentes a esta condición. Estas disfunciones ejecutivas afectan a la organización, planificación y flexibilidad cognitiva (Mauger et al., 2018) y además, incluyen déficits en la memoria de trabajo, la inhibición y el control de impulsos (Jordan et al., 2023). Culen et al. (2017) destacan que el razonamiento abstracto, la agrupación y el uso de la metacognición probablemente se conviertan en un desafío para adolescentes con ST. Mauger et al. (2018) coinciden en las dificultades de razonamiento y también añaden los problemas en la planificación y la resolución de problemas. No obstante, señalan que la autorregulación y la flexibilidad reactiva, entendida como la capacidad de adaptarse de manera rápida y eficaz a cambios inesperados en el entorno, no se ven tan afectadas. Todas estas serían consideradas FFEE frías.

Igualmente, Hong et al. (2009) destacan que las dificultades en memoria de trabajo, así como los tiempos de respuesta más lentos, pueden resultar en una débil capacidad de planificación, autoorganización y autorregulación, siendo esta última considerada FFEE caliente. Del mismo modo, Lepage et al. (2013) resaltan que las disfunciones ejecutivas que se han indicado previamente pueden contribuir a los problemas en la esfera social. Sus resultados también sugieren que el ST presenta alteraciones particulares en el ámbito social que van más allá de los deterioros cognitivos, concretamente en los dominios de la cognición social (Jordan et al., 2023), la conciencia social y los manierismos (posturas o gesticulaciones). Todas estas dificultades relacionadas con las FFEE son también percibidas por los padres con hijas con ST (Jordan et al., 2023).

Por otra parte, respecto a los problemas en el área visoespacial y en las funciones

ejecutivas, se ha observado que siguen persistiendo en la adolescencia y adultez. Es por ello por lo que podrían estar relacionados con factores genéticos u otros factores no hormonales (Jordan et al., 2023).

Cabe destacar también que debido a los diferentes tipos de anomalías cromosómicas relacionadas con el cromosoma X, se pueden presentar diferentes tipos de diagnósticos de ST. Esto puede explicar la variabilidad de perfiles (Mauger et al., 2018). No obstante, se requiere de mayor investigación que unifique y aclare las dificultades relacionadas con las FFEE en el ST ya que no existe un consenso claro entre todos los autores.

Impacto en el aprendizaje y habilidades sociales

Adicionalmente a los déficits cognitivos señalados en el apartado anterior, también se ha detectado un mayor riesgo de padecer dificultades a nivel motor. Durante los primeros años escolares, las personas con ST pueden presentar problemas de motricidad fina en el momento en el que aprenden a escribir (Hutaff-Lee et al., 2019). Nijhuis-Van Der Sanden et al. (2000) revelaron en su estudio que las niñas con ST pueden sufrir problemas motores generales, en ocasiones combinados con dificultades cognitivas o sociales. Suele darse sobre todo ante el aprendizaje de tareas motoras complejas que requieren demandas espaciales y de velocidad. Pese a que los resultados de este estudio indican que el bajo desempeño motor en estas niñas no se debe a problemas a nivel cognitivo, los autores sí que reconocen que las dificultades en las habilidades visoespaciales pueden impactar en los problemas motores. Esto puede afectar a su desempeño en deportes o actividades que requieran niveles altos de destreza motriz (Hutaff-Lee et al., 2019).

Así, considerando el conjunto de dificultades cognitivas, incluidas las relacionadas con las FFEE, se observa un impacto en su desempeño académico, especialmente en tareas vinculadas con las matemáticas (Rovet, 1993; Ross et al., 2000; Mazzocco et al., 2006). Concretamente, Mazzocco (2009) señala un mayor riesgo en el cálculo y en las habilidades de matemáticas aplicadas, como por ejemplo la resolución de problemas. Además, el razonamiento cuantitativo, es decir, la comprensión de conceptos numéricos también supone un desafío para las personas con ST. Aunque esto puede ser observado en los primeros años, se hace más evidente a medida que aumenta la dificultad en las tareas académicas (Hutaff-Lee et al., 2019). De esta forma, desde los primeros años ya se percibe un tiempo de respuesta mayor en las niñas para resolver tareas matemáticas en comparación con el grupo de referencia (Mazzocco, 2009). Además, la geometría también suele ser un dominio en el que presentan más problemas por la demanda visoespacial (Hutaff-Lee et al., 2019).

Por otro lado, las dificultades visomotoras y la coordinación motora fina también pueden influir negativamente en tareas de expresión escrita (Ross et al., 2000). Además, aunque se ha observado un buen desempeño en el área verbal, el rendimiento tiende a disminuir en tareas que requieren una comprensión más profunda, como la formulación de hipótesis, la realización de predicciones o la interpretación del lenguaje no verbal

(Temple et al., 1996). Este último aspecto no solo refleja una limitación en el ámbito académico, sino que también pone de manifiesto cómo las dificultades cognitivas relacionadas con el procesamiento visoespacial repercuten en la esfera social (Lepage et al., 2013). Se han documentado problemas en componentes del procesamiento facial, como patrones de escaneo ocular atípicos al observar rostros, así como dificultades para fijar la mirada o seguir la dirección ocular en personas con ST (Mazzola et al., 2006). Estas deficiencias también afectan al reconocimiento de expresiones emocionales: las mujeres con ST suelen obtener un rendimiento consistentemente bajo en tareas de categorización emocional (Lawrence et al., 2003), hallazgo que se replica en el estudio de Jordan et al. (2023), donde las participantes presentaron dificultades para identificar emociones en fotografías de rostros infantiles, especialmente aquellas que expresaban miedo o enfado, como también describen Mazzola et al. (2006). De forma paralela, el procesamiento deteriorado de señales no verbales, como la interpretación de la mirada, y las tareas relacionadas con la teoría de la mente también se ven comprometidos tanto en niñas con ST como en aquellas con diagnóstico de TEA (Lepage, et al., 2013).

Las dificultades en el ámbito social se ven agravadas por alteraciones en la teoría de la mente. Según Aguilar et al. (2017), aunque esta capacidad se encuentra comprometida, lo está de forma diferencial. En concreto, se observa que las personas con ST presentan mayores dificultades en la teoría de la mente de tipo cognitivo, relacionada con la inferencia de creencias e intenciones ajenas, que en la teoría de la mente de tipo afectivo, vinculada a la capacidad de identificar y comprender las emociones de los demás. Esta dificultad puede afectar negativamente la fluidez y adecuación de las interacciones sociales, generando un desfase con el grupo de iguales que compromete el desarrollo y mantenimiento de relaciones sociales eficaces.

Por último, se destaca cómo para evaluar el impacto en el ámbito académico es necesario tener en cuenta la historia familiar, no solo por si existen problemas de aprendizaje en otros miembros, sino también porque de manera alternativa, las fortalezas en las habilidades académicas y cognitivas familiares también pueden servir como factores protectores que contribuyen a los resultados académicos y cognitivos generales en el ST (Hutaff-Lee et al., 2019).

Diferencias con otros trastornos del neurodesarrollo

En relación con la salud mental y el neurodesarrollo, las niñas y adolescentes con ST presentan una mayor propensión a manifestar síntomas compatibles con el Trastorno del Espectro Autista (TEA), dificultades en habilidades sociales, trastornos de ansiedad y Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad (TDAH) (Wolstencroft et al., 2022).

Lepage et al. (2013) señalan dificultades con la inhibición, la flexibilidad mental y la monitorización conductual tanto en el ST como en el TDAH. Asimismo, como se ha comentado previamente, los problemas en el procesamiento no verbal y en la teoría de la mente, también observados en niñas con ST y con TEA, repercuten en su competencia social. Estas similitudes hacen necesario delimitar el ST respecto al TEA y al TDAH, ya

que, aunque comparten ciertas características conductuales, difieren de forma significativa en su base genética y fisiopatología.

En el caso del TEA, las dificultades sociales son intrínsecas al procesamiento cognitivo y a la comunicación social del individuo (APA, 2013). Por otro lado, en el ST, los déficits sociales parecen estar más relacionados con una combinación de ansiedad social, problemas de autoestima y el estigma asociado a las características físicas del síndrome (Wolstencroft et al., 2022). Asimismo, es común encontrar un cociente intelectual no verbal superior al verbal ($IQ \text{ no verbal} > IQ \text{ verbal}$) en el TEA, mientras que en el ST ocurre lo contrario: las niñas suelen obtener puntuaciones más altas en IQ verbal que en IQ no verbal (Avdic et al., 2023). Además, un diagnóstico de TEA requiere no solo déficits en comunicación social, sino también patrones restringidos o repetitivos del comportamiento (APA, 2013), algo menos frecuente en niñas con ST (Hutaff-Lee et al., 2019).

En cuanto al TDAH, López et al. (2016) destacan que las niñas con ST presentan un patrón de aprendizaje asistemático caracterizado por problemas en la organización y codificación de material no verbal, especialmente estímulos visoespaciales. En contraste, las dificultades en el TDAH idiopático se relacionan más con impulsividad y falta de atención durante el aprendizaje que con problemas específicos en la codificación del material no verbal. Asimismo, en niñas con ST suele predominar el subtipo hiperactivo/impulsivo durante la infancia (Avdic et al., 2023), a diferencia de los casos de TDAH idiopático en niñas, donde es más frecuente el subtipo inatento. (Young et al., 2020). Además, en adultas con ST los síntomas de TDAH tienden a centrarse más en la inatención, lo cual es similar a la evolución del TDAH en adultos (Avdic et al., 2023).

Con respecto a la trayectoria evolutiva, pese a que existe un mayor riesgo de padecer TEA o TDAH durante la infancia en comparación con la población general (Wolstencroft et al., 2022; Avdic et al., 2023), este riesgo no parece mantenerse elevado durante la adultez (Avdic et al., 2023). De esta manera, dada la alta prevalencia de TEA y TDAH entre niñas con ST (Wolstencroft et al., 2022), se recomienda realizar *screenings* sistemáticos desde edad preescolar para facilitar una detección durante etapas críticas del desarrollo. Además, Green et al. (2015) sugieren evaluaciones clínicas integrales para identificar estos trastornos debido a su impacto potencial en el desarrollo académico y social.

Consecuencias psicológicas y sociales

En el caso de las niñas con ST, concretamente las que tienen entre 6 y 12 años, se ha observado cómo suelen tener menos amigos cercanos y pasar menos tiempo con sus iguales (Lepage et al., 2013). Además, tienden a mostrarse menos maduras emocionalmente en comparación con su grupo de referencia (Lepage et al., 2013). No obstante, ellas mismas no suelen manifestar dificultades en la relación con los otros. Es por ello por lo que se hipotetiza que o bien, pueden estar manifestando su situación deseada en lugar de la real, o que se sientan satisfechas con tener menos amistades con respecto a sus iguales (Wolstencroft et al., 2022).

Por otra parte, las adolescentes con ST suelen presentar más dificultades en comparación con el resto de los adolescentes a la hora de emanciparse de su familia de origen. Este hecho podría estar relacionado con una mayor impulsividad o hiperactividad e impulsividad (Kesler, 2007). De esta manera, el desarrollo de la identidad, las relaciones y habilidades interpersonales, la independencia e interdependencia, y los problemas emocionales y psicológicos suponen grandes retos en el desarrollo de las adolescentes con ST (Christopoulos et al., 2008). Además, la confrontación de su condición médica crónica y de los problemas físicos que conlleva hace que sean más vulnerables a la ansiedad y depresión (Christopoulos et al., 2008). Con respecto a la autoestima, pese a tener una alta motivación social, las habilidades sociales pueden ser pobres, lo que suele manifestarse en una autoestima baja (Lepage et al., 2013). Asimismo, parece que el amor romántico y las relaciones sexuales son otro tema sensible que surge en esta etapa (Carel et al., 2006). Por otro lado, Culen et al. (2017) también hacen referencia al progreso educativo y la planificación vocacional como temas sensibles e importantes y que por tanto conviene abordar en esta edad de cara a una futura calidad de vida. Por último, también destacan el autocuidado y la autonomía en el cuidado de la salud, como aspectos clave para lograr una buena transición en la adolescencia.

Con respecto a las adultas, el bienestar psicológico de las mujeres con ST está influenciado por varios factores, como la deficiencia de hormonas sexuales, la presencia de problemas auditivos (principalmente en la adultez), la edad al momento del diagnóstico, así como el momento en el que se le comunicó, y la presencia de dificultades escolares en la infancia (Boman et al., 2004).

Por otro lado, muchas mujeres con ST suelen desarrollar una autopercepción negativa (Culen et al., 2017), posiblemente como resultado de un desarrollo físico atípico durante la adolescencia y la percepción de la ausencia de un desarrollo puberal espontáneo (Bondy, 2007). Además, suelen presentar menos relaciones de pareja y una vida sexual menos activa en comparación con la población general (Sheaffer et al., 2008). Estos aspectos no solo están influidos por la insuficiencia de estrógenos y andrógenos (Sheaffer et al., 2008), sino también por un perfil psicológico asociado a la disfunción ovárica, caracterizado por altos niveles de vergüenza, ansiedad social y baja autoestima. Estas características han sido observadas tanto en mujeres con ST como en aquellas con disfunción ovárica prematura espontánea (Schmidt et al., 2006).

Asimismo, en la adultez, las mujeres con ST no solo enfrentan un estado de salud disminuido, sino también numerosas dificultades psicosociales. Un aspecto clave es la imposibilidad de concebir y criar hijos biológicos, lo que genera un profundo dolor y duelo (Culen et al., 2017). A pesar de los avances en la medicina reproductiva y la investigación en fertilidad, la baja posibilidad de lograr un embarazo espontáneo y los riesgos asociados a la gestación (Grynberg et al., 2015) continúan siendo una gran preocupación (Bernard et al., 2016).

Recomendaciones y planes de intervención

La literatura destaca la necesidad de un enfoque holístico para el manejo del síndrome de Turner (ST), abarcando aspectos hormonales, cardiovasculares, psicosociales y reproductivos para mejorar la salud y calidad de vida de las personas con ST (Khan et al., 2024).

Dado que los dominios cognitivos afectados en el ST están interrelacionados, su análisis a través de puntuaciones compuestas podría mejorar la comprensión del perfil cognitivo del síndrome y guiar intervenciones específicas (Hong et al., 2009). Estas intervenciones deben incluir entrenamiento en habilidades sociales adaptado a sus capacidades, dado el impacto de factores cognitivos, sociales y comportamentales en el bienestar psicosocial (Lepage et al., 2013).

Culen et al. (2017) sugieren programas grupales para niñas (6-12 años) y adolescentes con ST (13-18 años) que fortalezcan la cognición y competencia social, ayudando a prevenir problemas de integración y aislamiento. Además, es esencial diseñar planes de intervención médicos y psicológicos que refuercen la autoestima y faciliten la participación en actividades sociales y educativas (Bondy, 2007).

Puesto que el grupo de mujeres con ST es heterogéneo en cuanto a bienestar psicológico, se requiere un enfoque individualizado. Tanto la presencia de equipos multidisciplinarios como una atención médica especializada podrían contribuir significativamente a mejorar su calidad de vida (Boman et al., 2004).

Objetivos

Considerando todos los aspectos previamente mencionados, la presente investigación tiene como principal objetivo la descripción del perfil cognitivo de una pequeña muestra española de niñas, adolescentes y adultas con este síndrome. Dado que se cuenta con escasa bibliografía debido a que se trata de una enfermedad rara, se busca también aportar más información sobre las dificultades cognitivas que enfrentan, explorar una posible relación entre estos déficits y analizar el impacto que tienen en su vida diaria.

Además, al tener tres grupos de edad diferentes, también se busca analizar si existen diferencias en los resultados de las pruebas neuropsicológicas entre los distintos rangos de edad, con el propósito de identificar posibles variaciones en el perfil cognitivo asociadas a la etapa del desarrollo.

Por último, siguiendo con las recomendaciones de la literatura sobre la elaboración de planes específicos, este proyecto tiene el propósito de, con los datos obtenidos de la muestra de las niñas de entre 6 y 12 años, poder elaborar un taller específico de diez sesiones para la mejora y el entrenamiento en habilidades sociales.

Método

Participantes

Todas las participantes conocieron y accedieron al estudio a través de un convenio que se estableció entre la Asociación de Síndrome de Turner de Madrid y la Unidad Clínica de Psicología (UNINPSI). La muestra está compuesta por tres grupos diferenciados en función de la edad. El primero de ellos está compuesto por tres niñas de entre 6 y 12 años, el segundo de ellos lo forman dos adolescentes de entre 13 y 17 años y finalmente el último grupo está compuesto por tres adultas de entre 18 y 35 años.

Instrumentos

Para evaluar cada una de las funciones, se emplearon los siguientes instrumentos que también se detallan a continuación.

Tabla 1

Instrumentos utilizados para cada uno de los grupos

Función cognitiva	Niñas	Adolescentes	Adultas	
Capacidad Cognitiva General	WISC-V	WISC-V/WAIS-IV	WAIS-IV	
Atención sostenida	CSAT/CPT-3	CPT-3	CPT-3	
Atención selectiva	D2-R	D2-R	D2-R	
Memoria	TOMAL	TOMAL/TAVEC	TAVEC	
FFEE frías	Planificación	Figura Compleja de Rey	Figura Compleja de Rey	
	Inhibición y flexibilidad cognitiva	ENFEN	Test de los Cinco Dígitos y TESEN	Test de los Cinco Dígitos y TESEN
	Memoria de trabajo	WISC-V	WISC-V/WAIS-IV	WAIS-IV
FFEE calientes	SENA	SENA/Entrevista	Entrevista	

Procedimiento

Las evaluaciones de las niñas se realizaron durante los meses de junio y julio de 2024. Cada evaluación tuvo una duración aproximada de 6 horas que se dividió entre dos mañanas. En el caso de las adolescentes, las evaluaciones se llevaron a cabo entre diciembre de 2024 y abril de 2025. En una de ellas se decidió dividir la evaluación en dos mañanas mientras que a la otra participante se la evaluó en un día. También se convocó una reunión posterior con los padres para devolverles el informe y explicarles los resultados. Con respecto a las evaluaciones de las participantes adultas, se realizaron entre los meses de noviembre y diciembre de 2024 y enero de 2025. Tuvieron una duración de 4 horas y se llevaron a cabo en una sola mañana. Una vez fueron corregidas las pruebas y elaborados los informes, se convocó a cada participante para tener una reunión en la que se le expliquen los resultados del informe.

Una vez obtenidos los datos de todas las evaluaciones, se analizaron y elaboraron los resultados del estudio en los meses de abril y mayo de 2025.

Resultados

En el caso de las niñas y las adolescentes se ha observado una gran variabilidad en la muestra lo que dificulta establecer conclusiones claras sobre la descripción general de cada muestra. Comenzando por las niñas, se ha advertido en dos de los casos un mejor rendimiento en el área verbal en comparación con el desempeño en lo no verbal, y al contrario en la otra participante, habiendo un predominio de lo visoespacial por encima de lo verbal, aunque dentro de un perfil general bajo. En lo relativo a la memoria, mientras que se ha advertido una dificultad en dos de las niñas en la codificación verbal inicial, su rendimiento en tareas de memoria verbal mejora en las tareas demoradas lo que sugiere una compensación posterior con una mejor consolidación y recuperación. Sin embargo, sí que se observan más diferencias en la memoria visual donde dos de ellas presentan una afectación en esta área más considerable. Atendiendo a las FFEE, también se observa variabilidad entre las participantes, como ya adelantaban Mauger et al. (2018). Mientras que en la flexibilidad cognitiva y la planificación la mayoría muestran dificultades, la memoria de trabajo parece preservada en dos de ellas. No obstante, donde sí que se observan dificultades compartidas es en el control inhibitorio. En las FEFE calientes, aunque los resultados muestran perfiles normativos, la puntuación baja en algunas de ellas en la integración y competencia social así como la presencia de ítems críticos relativos a la integración en el contexto educativo advierten de la presencia de dificultades sociales, como ya indicaban Wolstencroft et al. (2022) y Lepage et al. (2013). Por último, en lo relativo a la atención, se observan algunas dificultades tanto en atención selectiva como sostenida.

Siguiendo con las adolescentes, en ambas se observa un predominio de lo verbal por encima de lo no verbal, especialmente en lo relacionado con el razonamiento fluido donde presentan más dificultades. Sin embargo, una de ellas presenta un perfil más bajo y homogéneo en comparación con la otra, que presenta un perfil más descompensado. En lo relativo a la memoria, se observan dificultades en ambas en la codificación verbal. Sin embargo, a pesar de que una de ellas mejora considerablemente a la hora de retener material no estructurado, la otra participante presenta dificultades en el resto de los procesos relacionados con la memoria verbal. Asimismo, la memoria visual se encuentra comprometida en ambas. En lo que respecta a las FFEE frías, ambas presentan dificultades en memoria de trabajo, flexibilidad cognitiva y planificación. Sin embargo, se evidencian diferencias en el control inhibitorio, ya que una de ellas muestra un mejor desempeño ante material verbal y en tareas que implican respuestas más automáticas. A nivel socioemocional, ambas parecen tener dificultades aunque una de ellas parece presentar problemas más considerables tanto en la regulación y estado emocional como en la integración y relación con los iguales. Finalmente, pese a que ambas se sitúan en un nivel medio-bajo en atención selectiva, y aunque presentan estilos de respuesta diferentes, sí que presentan dificultades en atención sostenida.

Por último, en el perfil de las adultas se observa una capacidad cognitiva general media o media-alta en el caso de una de ellas, además de una fortaleza común en la comprensión verbal y un desempeño más bajo, sobre todo en una de ellas, en el razonamiento perceptivo. En lo relativo al resto de índices se observan más diferencias entre ellas. En la memoria visual, aunque todas presentan dificultades considerables en la memoria visual, dos de ellas presentan un mejor desempeño en la memoria verbal. En lo relativo a las FFEE, se observan diferencias entre las participantes al mostrar una de ellas un desempeño normativo en todas ellas mientras que en las otras dos participantes se advierten problemas relacionados con la flexibilidad cognitiva y la planificación, aunque con fortalezas puntuales en inhibición en una de ellas. A nivel socioemocional, pese a que no se pudo evaluar con mucho detalle, sí que se conoce que alguna de ellas presenta síntomas de ansiedad y que las tres se encuentran estudiando o trabajando. Para concluir, se observan diferencias marcadas en los perfiles atencionales. Dos participantes muestran características complementarias: una presenta dificultades en la atención selectiva con mejor atención sostenida, y la otra destaca en la selectiva pero presenta limitaciones en la sostenida, evidenciadas por tiempos de reacción altos y omisiones. La tercera se mantiene en niveles normativos en ambas, aunque con un estilo más rápido e impulsivo.

Atendiendo a los efectos que estas alteraciones y dificultades tienen en su vida diaria, en primer lugar, se puede concluir cómo el impacto puede ser muy diverso teniendo en cuenta la variabilidad de perfiles observados, sobre todo en la infancia y la adolescencia. No obstante, sí que se puede apreciar cómo en primer lugar, las dificultades cognitivas pueden repercutir tanto en su vida académica y profesional así como en la realización de actividades cotidianas como la lectura de mapas (Inozemtseva et al., 2002), la organización de tareas (Mauger et al., 2018) o la ejecución de algunas actividades deportivas (Hutaff-Lee et al., 2019), pudiendo llegar a reducir su autonomía. En segundo lugar, también se han reconocido las dificultades sociales a raíz de los problemas en reconocimiento de expresiones faciales (Mazzola et al., 2006), la teoría de la mente (Aguilar et al., 2017) y la interpretación de señales no verbales (Temple et al., 1996). Estas pueden limitar las habilidades interpersonales y puede conducir al aislamiento o a problemas de integración social (Bondy, 2007). Además, todas estas alteraciones también pueden terminar impactando en su bienestar emocional (Christopoulos et al., 2008) así como en su autoestima (Lepage et al., 2013).

Con respecto a las diferencias entre los diferentes grupos de edad, se observa que aunque la mayoría se sitúan en rangos normativos de cociente intelectual, se advierte mayor variabilidad en niñas y adolescentes, mientras que las adultas tienden a mostrar puntuaciones más elevadas y homogéneas, sobre todo en las habilidades más cristalizadas. Sobresale un claro predominio del área verbal en todas las edades, aunque con una mayor diferencia respecto a otros índices en el grupo de las adultas, y un desempeño más bajo y consistente en el razonamiento perceptivo, especialmente en tareas visoespaciales. La prueba manipulativa de Cubos parece facilitar la ejecución frente a otras más abstractas, indicando que la integración visomotora está relativamente preservada en comparación con el razonamiento fluido. En memoria de trabajo, se

evidencian dificultades mayores en tareas que requieren procesos complejos de razonamiento y manipulación, como la Aritmética, en contraste con la repetición numérica en Dígitos. La velocidad de procesamiento muestra un desempeño generalmente medio, con mayor estabilidad en niñas y mayor variabilidad, especialmente en adultas, en tareas que implican discriminación visual precisa como es el caso de la tarea de Búsqueda de Símbolos.

Estos resultados concuerdan con hallazgos como los de Ross et al. (2002) donde se observó que las dificultades relacionadas con la integración visomotora, la memoria visual, la atención y las funciones ejecutivas, persisten en la adultez. Este mantenimiento de los síntomas parece indicar que estas dificultades están más relacionadas con un origen genético más que ambiental (Avdic et al., 2023). En esta misma línea, los resultados de Ross et al. (2002) muestran que estas afectaciones no mejoran por el tratamiento hormonal. Asimismo, Zelazo y Carlson (2012) señalan cómo las FFEE pueden mejorar con la práctica siendo la infancia y la adolescencia los mejores momentos para entrenarlas debido a la plasticidad cerebral. De esta manera, teniendo en cuenta la participación de dominios ejecutivos en algunas tareas verbales (Hong et al., 2009) y no verbales (Lepage et al., 2011), podría justificar las menores diferencias en el grupo de las adultas.

Por otra parte, se ha resaltado previamente la variabilidad en las niñas y las adolescentes. En este sentido, Mauger et al. (2018) señalan como posibles factores explicativos a la variabilidad en estos grupos, sobre todo en relación con las FFEE, los diferentes cariotipos, el nivel socioeconómico familiar o el tratamiento hormonal. Sin embargo, no existe un consenso claro sobre los factores que apoyan la variabilidad en niñas y adolescentes ya que el nivel socioeconómico no es reconocido por otros autores como Ross et al. (1995) al igual que el tratamiento hormonal, que según Ross et al. (2002) no determina la mejora de las principales afectaciones del ST.

Por otro lado, López y Aguilar (2009) hacen alusión a la interacción genes-ambiente para explicar las diferencias entre perfiles de personas con ST. Destacan factores como la estimulación temprana al indicar que un contexto estimulante, tanto familiar como social, puede jugar un papel muy importante en el desarrollo y la potenciación de sus capacidades, teniendo en cuenta también la plasticidad cerebral en estas etapas evolutivas (Zelazo y Carlson, 2012). Este aspecto es especialmente significativo en el grupo de las niñas, donde se han observado distintos niveles de estimulación a través de diferentes actividades extraescolares o terapias adicionales.

De esta manera, resulta esencial identificar los factores que afectan a las mujeres que sufren Síndrome de Turner para poder diseñar intervenciones psicológicas que mejoren su adaptación social, refuercen su autoestima y fortalezcan sus habilidades para comunicarse y vincularse con los demás (López y Aguilar, 2009). En este sentido, el último de los objetivos de este estudio consistía en elaborar un taller de diez sesiones de una hora de duración con el grupo de las niñas para llevar a cabo un entrenamiento en habilidades sociales. Como señala Lepage et al., 2013, en esta edad ya se pueden empezar a ver las primeras dificultades en el ámbito social por la posible falta de amigos cercanos

además de una menor madurez emocional en comparación con su grupo de referencia. A pesar de que este autor señalaba que las niñas en esta edad no suelen ser conscientes de las dificultades en la relación con los otros, a la hora de evaluar este área con el SENA, se ha observado que algunas niñas ya hacen alusión a este aspecto por la presencia de ítems críticos señalados previamente. Las puntuaciones de los padres también reflejaban cierto nivel de conciencia en este aspecto sobre sus hijas, aunque en general no se destacaba como un problema actual en la mayoría. Asimismo, la literatura destaca la dificultad en la identificación (Jordan et al., 2023) y categorización (Lawrence et al., 2003) de algunas emociones, sobre todo miedo y enfado (Mazzola et al., 2006).

En este contexto se vio que era necesario diseñar y llevar a cabo este taller para prevenir problemas más graves en el ámbito social y emocional en el futuro. Es por ello por lo que, una vez obtenidos los resultados de todas las participantes se procedió a diseñar la intervención que tuvo lugar entre los meses de noviembre a febrero. Consistió en 10 sesiones en las cuales se trató de entrenar a través de ejercicios diseñados para trabajar habilidades sociales básicas así como las habilidades sociales previas necesarias. Concretamente, en las primeras cuatro sesiones se abordaron aspectos más básicos relacionados con la identificación y autorregulación de emociones, haciendo hincapié y dedicando una sesión al miedo, otra al enfado y otra a la vergüenza, para después, en las siguientes seis sesiones, poder abordar aspectos más complejos en lo referente a la relación con los otros, ya sean niños y compañeros de su edad o adultos, para que aprendiesen a expresar cómo se sienten ante los demás, a escuchar e identificar cómo se siente el otro y también a pedir ayuda a otros. Además, se dedicó también una sesión a la autoestima a través de la identificación de fortalezas de una misma.

Discusión

Los resultados evidencian una fortaleza compartida por la mayoría de las participantes en las habilidades verbales frente a las visoespaciales, independientemente de la etapa evolutiva. Sin embargo, se observan diferencias relevantes en cuanto a la afectación de las funciones ejecutivas y la atención, lo que refuerza la necesidad de un enfoque individualizado en la evaluación y la intervención así como un abordaje multidisciplinar. Los síntomas asociados al Síndrome de Turner persisten a lo largo del desarrollo, aunque su expresión varía: mientras que en la infancia y la adolescencia se aprecia una mayor variabilidad entre perfiles, en la adultez tienden a estabilizarse y mostrar una mayor homogeneidad, especialmente en las capacidades cristalizadas. Estos hallazgos subrayan la importancia de una atención continuada y adaptada a cada etapa evolutiva, que tenga en cuenta tanto las dificultades persistentes como las fortalezas individuales.

Con respecto a las limitaciones del trabajo, la principal ha sido el acceso a una mayor muestra. Al tratarse de una enfermedad rara, ha sido difícil el acceso a una muestra lo suficientemente grande como para establecer análisis inferenciales que permitan describir de manera más amplia a la población con ST. De esta manera, se pretende que

los hallazgos de este trabajo sirvan como guía en investigaciones más extensas donde haya una mayor muestra. De este modo, se podría comprobar si efectivamente se presenta una elevada variabilidad durante la infancia y adolescencia, frente a una mayor homogeneidad en la adultez.

Otra limitación ha sido la evaluación a nivel socioemocional de las adultas. Al no haber recogido de manera sistemática a través de un instrumento o una entrevista más estructurada este área, no se ha podido describir con tanto detalle como con las otras muestras el estado socioemocional de estas mujeres. Este aspecto también habría sido muy importante para poder evaluar la afectación que ellas reconocen que el ST tiene en su vida diaria. De igual manera, a todas aquellas que han sido evaluadas a través del WAIS-IV no se les han administrado pruebas que evalúen la memoria de trabajo con estímulos visuales, es decir, aquella vinculada a la agenda visual. Sería muy relevante incorporar este tipo de medidas en futuros estudios para comprobar si existen diferencias en el rendimiento de la memoria de trabajo en función del tipo de estímulo, considerando que las personas con ST suelen presentar mayores dificultades en el procesamiento no verbal y, por tanto, visual.

Asimismo, como se ha señalado previamente, tampoco se pudo evaluar la flexibilidad cognitiva en una de las niñas.

Como futuras líneas de investigación, se propone en primer lugar la elaboración de un estudio longitudinal que permita evaluar la evolución de este síndrome a lo largo de las diferentes etapas evolutivas. Este estudio también permitiría comprobar si verdaderamente la evolución sigue un camino desde una mayor heterogeneidad en la infancia y adolescencia hacia una progresiva homogeneidad.

Asimismo, en evaluaciones posteriores sería muy interesante contar con otros contextos que también aporten información del desempeño de las participantes como puede ser el entorno escolar en el caso de las niñas y las adolescentes. De esta manera se estaría contribuyendo a una visión más ecológica de la participante, lo que facilitaría mucho el diseño posterior de evaluaciones más individualizadas y multidisciplinarias.

Por último, otra futura línea de investigación podría ser la realización de un estudio cualitativo en el cual sean las propias niñas, adolescentes y adultas con Síndrome de Turner quienes reconozcan qué limitaciones presentan en su vida diaria o en qué tareas o contextos presentan más dificultades. De esta forma, se podrían diseñar posteriormente programas e intervenciones basadas en las necesidades manifestadas por las propias afectadas por este síndrome para poder facilitar la ejecución de tareas de la vida diaria donde presenten más dificultades, y así también mejorar su calidad de vida. En esta línea, actualmente se están desarrollando grupos de mujeres adultas con Síndrome de Turner y de acompañamiento a familias, con el objetivo de que sean ellas mismas quienes expresen las dificultades que enfrentan en su vida cotidiana y, en consecuencia, los aspectos en los que requieren mayor apoyo.

Referencias

- Aguilar, M. J., López, M. C., Agulla, L., Morales, H. L., & Urquijo, S. (2019). Genómica Social: Relaciones entre teoría de la mente y cariotipo en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Iberoamericana de Psicología*, *12*(2), 69-78. <https://doi.org/10.33881/2027-1786.rip.12207>
- American Psychiatric Association. (2013). *Diagnostic and statistical manual of mental disorders* (5th ed.). <https://doi.org/10.1176/appi.books.9780890425596>
- American Psychological Association. (2018). *Turner syndrome*. In *APA Dictionary of Psychology*. <https://dictionary.apa.org/turner-syndrome>
- Avdic, H. B., Kleberg, J. L., Van Der Poll, M., Frisén, L., Hutley, M., Sarjanen, M., Nordgren, I., Ekholm, K., Hirschberg, A. L., Nordgren, A., & Willfors, C. (2023). Cognitive profile in adult women with turner syndrome: IQ split and associations with ADHD and ASD. *Cognitive Neuropsychiatry*, *28*(3), 207-225. <https://doi.org/10.1080/13546805.2023.2209312>
- Barreda Bonis, A. C., & González Casado, I. (2019). Síndrome de Turner. *Protocolos de diagnóstico y tratamiento en pediatría*, *1*, 267–283.
- Benedet, M. J., & Alejandre, M. A. (1998). *Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVEC)*. TEA Ediciones.
- Bernard, V., Donadille, B., Zenaty, D., Courtillot, C., Salenave, S., De la Perrière, A. B., Albarel, F., Fèvre, A., Kerlan, V., Brue, T., Delemer, B., Borson-Chazot, F., Carel, J., Chanson, P., Léger, J., Touraine, P., & Christin-Maitre, S. (2016). Spontaneous fertility and pregnancy outcomes amongst 480 women with Turner syndrome. *Human Reproduction*, *31*(4), 782-788. <https://doi.org/10.1093/humrep/dew012>
- Boman, U. W., Bryman, I., & Möller, A. (2004). Psychological well-being in women with Turner syndrome: Somatic and social correlates. *Journal Of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, *25*(3-4), 211-219. <https://doi.org/10.1080/01674820400017855>
- Bondy, C.A. (2007) Turner Syndrome Study Guideline. Care of girls and women with Turner syndrome: a guideline of the Turner Syndrome Study Group. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, *92*(1), 10–25.
- Brickenkamp, R., & Zillmer, E. A. (1998). *D2 Test of Attention - Revised*. Hogrefe & Huber.
- Brickenkamp, R., & Zillmer, E. A. (2016). *D2 Test de Atención - Adaptación española*. TEA Ediciones.
- Carel, J., Elie, C., Ecosse, E., Tauber, M., LéGer, J., Cabrol, S., Nicolino, M., Brauner, R., Chaussain, J., & Coste, J. (2006). Self-Esteem and Social Adjustment in Young Women with Turner Syndrome—Influence of Pubertal Management and Sexuality: Population-Based Cohort Study. *The Journal Of Clinical*

- Christopoulos, P., Deligeoroglou, E., Laggari, V., Christogiorgos, S., & Creatsas, G. (2008). Psychological and behavioural aspects of patients with Turner syndrome from childhood to adulthood: A review of the clinical literature. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 29(1), 45–51. <https://doi.org/10.1080/01674820701577078>
- Comisión de las Comunidades Europeas. (2008). *Las enfermedades raras: un reto para Europa* [COM (2008) 679 final]. Comisión Europea. Disponible en https://health.ec.europa.eu/rare-diseases-and-european-reference-networks/rare-diseases_es
- Conners, C. K. (2014). *Conners' Continuous Performance Test 3rd Edition (CPT 3) [Adaptación española]*. TEA Ediciones.
- Conners, C. K. (2014). *Conners' Continuous Performance Test Third Edition (CPT-3)*. Multi-Health Systems.
- Culen, C., Ertl, D., Schubert, K., Bartha-Doering, L., & Haeusler, G. (2017). Care of girls and women with Turner syndrome: beyond growth and hormones. *Endocrine Connections*, 6(4), R39-R51. <https://doi.org/10.1530/ec-17-0036>
- Davenport, M. L. (2010). Approach to the patient with Turner syndrome. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 95(4), 1487-1495. <https://doi.org/10.1210/jc.2009-0926>
- Fernández-Pinto, I., Santamaría, P., Sánchez-Sánchez, F., Carrasco, M. A., & del Barrio, V. (2015). *SENA, Sistema de Evaluación de Niños y Adolescentes*. TEA Ediciones.
- Galindo, A., Masero, A., González, C., Fernández, F., & De la Fuente, P. (2005). Características prenatales del síndrome de Turner. *Progresos de Obstetricia y Ginecología*, 48(9), 421-429. [https://doi.org/10.1016/s0304-5013\(05\)72426-2](https://doi.org/10.1016/s0304-5013(05)72426-2)
- Gravholt, C. H., Andersen, N. H., Conway, G. S., Dekkers, O. M., Geffner, M. E., Klein, K. O., Lin, A. E., Mauras, N., Quigley, C. A., Rubin, K., Sandberg, D. E., Sas, T. C. J., Silberbach, M., Söderström-Anttila, V., Stochholm, K., van Alfen-van der Velden, J. A., Woelfle, J., & Backeljauw, P. F. (2017). Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome: Proceedings from the 2016 Cincinnati International Turner Syndrome Meeting. *European Journal of Endocrinology*, 177(3), G1–G70. <https://doi.org/10.1530/EJE-17-0430>
- Gravholt, C. H., Viuff, M. H., Brun, S., Stochholm, K., & Andersen, N. H. (2019). Turner syndrome: Mechanisms and management. *Nature Reviews Endocrinology*, 15(10), 601–612. <https://doi.org/10.1038/s41574-019-0224-4>
- Green, T., Shrestha, S. B., Chromik, L. C., Rutledge, K., Pennington, B. F., Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2015). Elucidating X chromosome influences on attention deficit hyperactivity disorder and executive function. *Journal Of Psychiatric*

- Research*, 68, 217-225. <https://doi.org/10.1016/j.jpsychires.2015.06.021>
- Grynberg, M., Bidet, M., Benard, J., Poulain, M., Sonigo, C., Cédric-Durnerin, I., & Polak, M. (2015). Fertility preservation in Turner syndrome. *Fertility And Sterility*, 105(1), 13-19. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2015.11.042>
- Hong, D., Scaletta Kent, J., & Kesler, S. (2009). Cognitive profile of Turner syndrome. *Developmental disabilities research reviews*, 15(4), 270–278. <https://doi.org/10.1002/ddrr.79>
- Hook, E. B., & Warburton, D. (2014). Turner syndrome revisited: review of new data supports the hypothesis that all viable 45,X cases are cryptic mosaics with a rescue cell line, implying an origin by mitotic loss. *Human Genetics*, 133(4), 417-424. <https://doi.org/10.1007/s00439-014-1420-x>
- 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. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31687>
- Inozemtseva, O., Matute, E., Zarabozo, D., & Ramírez-Dueñas, L. (2002). Syntactic processing in Turner's syndrome. *Journal of Child Neurology*, 17(9), 668-672. <https://doi.org/10.1177/088307380201700903>
- Jacobs, P., Dalton, P., James, R., Mosse, K., Power, M., Robinson, D., & Skuse, D. (1997). Turner syndrome: A cytogenetic and molecular study. *Annals of Human Genetics*, 61(6), 471–483. <https://doi.org/10.1046/j.1469-1809.1997.6160471.x>
- Jordan, T. L., Klabunde, M., Green, T., Hong, D., Ross, J, Jo, B., & Reiss, A. (2023). Longitudinal investigation of cognition, social competence, and anxiety in children and adolescents with Turner syndrome. *Hormones and Behavior*, 149, 1-12. <https://doi.org/10.1016/j.yhbeh.2022.105300>
- Kesler, S. R. (2007). Turner Syndrome. *Child And Adolescent Psychiatric Clinics Of North America*, 16(3), 709-722. <https://doi.org/10.1016/j.chc.2007.02.004>
- Khan, N., Farooqui, A., & Ishrat, R. (2024). Turner Syndrome where are we? *Orphanet Journal of Rare Diseases*. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03337-0>
- Lawrence, K., Kuntsi, J., Coleman, M., Campbell, R., & Skuse, D. (2003). Face and emotion recognition deficits in Turner syndrome: a possible role for X-linked genes in amygdala development. *Neuropsychology*, 17(1), 39–49.
- Lepage, J. F., Dunkin, B., Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2013). Impact of cognitive profile on social functioning in prepubescent females with Turner syndrome. *Child neuropsychology: a journal on normal and abnormal development in childhood and adolescence*, 19(2), 161–172. <https://doi.org/10.1080/09297049.2011.647900>
- Lepage, J., Dunkin, B., Hong, D. S., & Reiss, A. L. (2011). Contribution of Executive Functions to Visuospatial Difficulties in Prepubertal Girls with Turner Syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 36(8), 988-

1002. <https://doi.org/10.1080/87565641.2011.584356>

- López, M. C., & Aguilar, M. J. (2009). Vulnerabilidad social en el síndrome de turner: interacción genes-ambiente. *Psicología Ciencia E Profissão*, 29(2), 318-329. <https://doi.org/10.1590/s1414-98932009000200009>
- López, M. C., Urquijo, S., Introzzi, I., Aguilar, M. J., & López-Morales, H. (2016). Evaluación diferencial de procesos mnésicos visuoespaciales en el síndrome de Turner. *Acta Psiquiátrica Psicológica América Latina*, 62(4), 240-248
- Mauger, C., Lancelot, C., Roy, A., Coutant, R., Cantisano, N., & Le Gall, D. (2018). Executive functions in children and adolescents with Turner syndrome: A systematic review and meta-analysis. *Neuropsychology Review*, 28(2), 188-215. <https://doi.org/10.1007/s11065-018-9372-x>
- Mazzocco, M. M. (2009). Mathematical learning disability in girls with Turner syndrome: A challenge to defining MLD and its subtypes. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 15(1), 35-44. <https://doi.org/10.1002/ddrr.50>
- Mazzocco, M. M., Singh Bhatia, N., & Lesniak-Karpiak, K. (2006). Visuospatial skills and their association with math performance in girls with fragile X or Turner syndrome. *Child Neuropsychology*, 12(2), 87-110. <https://doi.org/10.1080/09297040500499035>
- Mazzola, F., Seigal, A., MacAskill, A., Corden, B., Lawrence, K., & Skuse, D. H. (2006). Eye tracking and fear recognition deficits in Turner syndrome. *Social neuroscience*, 1(3-4), 259-269. <https://doi.org/10.1080/17470910600989912>
- Nijhuis-Van Der Sanden, R. W., Smits-Engelsman, B. C., & Eling, P. A. (2000). Motor performance in girls with Turner syndrome. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 42(10), 685-690. <https://doi.org/10.1017/s0012162200001262>
- Noordman, I., Velden, J., Timmers, H., Pienkowski, C., Kohler, B., Kempers, M., Reisch, N., Richter-Unruh, A., Arlt, W., Nordenstrom, A., Webb, E., Roeleveld, N., & Grinten, H. C. D. (2019). Karyotype - Phenotype Associations in Patients with Turner Syndrome. *PubMed*, 16(4), 431-440. <https://doi.org/10.17458/per.vol16.2019.nvt.karyotypeturnersyndrome>
- Portellano Pérez, J. A., & Martínez Arias, R. (2014). *TESEN: Test de los Senderos para evaluar las funciones ejecutivas*. Madrid: TEA Ediciones.
- Portellano Pérez, J. A., Martínez Arias, R., & Zumárraga Astorqui, L. (2009). *ENFEN, Evaluación Neuropsicológica de las Funciones Ejecutivas en Niños*. TEA Ediciones.
- Ranke, M. B., Pflüger, H., Rosendahl, W., Stubbe, P., Enders, H., Bierich, J. R., & Majewski, F. (1983). Turner syndrome: Spontaneous growth in 150 cases and review of the literature. *European Journal of Pediatrics*, 141(2), 81-88. <https://doi.org/10.1007/BF00496795>
- Rey, A. (1941). *L'examen psychologique dans les cas d'encéphalopathie traumatique*.

- Archives de Psychologie*, 28, 286-340.
- Rey, A. (2009). *Test de la figura compleja de Rey: Adaptación española*. TEA Ediciones.
- Reynolds, C. R., & Horton, A. M. (2002). *Test of Memory and Learning (TOMAL)*. Psychological Assessment Resources, Inc.
- Reynolds, C. R., & Horton, A. M. (2006). *Test of Memory and Learning - TOMAL: Adaptación española*. TEA Ediciones.
- Ríos Orbañanos, I., Vela Desojo, A., Martínez-Indart, L., Grau Bolado, G., Rodríguez Estevez, A., & Rica Echevarria, I. (2015). Síndrome de Turner: del nacimiento a la edad adulta. *Endocrinología y Nutrición*, 62(10), 499-506. <https://doi.org/10.1016/j.endonu.2015.06.010>
- Rosenfield, R. L., Devine, N., Hunold, J. J., Mauras, N., Moshang, T., & Root, A. W. (2005). Salutary Effects of Combining Early Very Low-Dose Systemic Estradiol with Growth Hormone Therapy in Girls with Turner Syndrome. *The Journal Of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 90(12), 6424-6430. <https://doi.org/10.1210/jc.2005-1081>
- Ross, J. L., Stefanatos, G. A., Kushner, H., Zinn, A., Bondy, C., & Roeltgen, D. (2002). Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome. *Neurology*, 58(2), 218-225. <https://doi.org/10.1212/wnl.58.2.218>
- Ross, J., Zinn, A., & McCauley, E. (2000). Neurodevelopmental and psychosocial aspects of Turner syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 6(2), 135-141. [https://doi.org/10.1002/1098-2779\(2000\)6:2](https://doi.org/10.1002/1098-2779(2000)6:2)
- Rovet, J. F. (1993). The psychoeducational characteristics of children with Turner Syndrome. *Journal of Learning Disabilities*, 26(5), 333-341. <https://doi.org/10.1177/002221949302600506>
- Salehinejad, M. A., Ghanavati, E., Rashid, M. H. A., & Nitsche, M. A. (2021). Hot and cold executive functions in the brain: A prefrontal-cingular network. *Brain And Neuroscience Advances*, 5. <https://doi.org/10.1177/23982128211007769>
- Santamaría, P., De la Cruz, M. V., Muñiz, J. y Fonseca-Pedrero, A. (2015). *WISC-V Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños - Quinta Edición*. TEA Ediciones.
- Schmidt, P. J., Cardoso, G. M. P., Ross, J. L., Haq, N., Rubinow, D. R., & Bondy, C. A. (2006). Shyness, Social Anxiety, and Impaired Self-esteem in Turner Syndrome and Premature Ovarian Failure. *JAMA*, 295(12), 1373. <https://doi.org/10.1001/jama.295.12.1374>
- Sedó, M. A. (2007). *FDT, Test de los Cinco Dígitos*. TEA Ediciones.
- Servera, M., & Llabrés, J. (2015). *CSAT-R. Tarea de Atención Sostenida en la Infancia-Revisada*. TEA Ediciones.
- Sheaffer, A. T., Lange, E., & Bondy, C. A. (2008). Sexual Function in Women with Turner Syndrome. *Journal Of Women S Health*, 17(1), 27-

33. <https://doi.org/10.1089/jwh.2007.0488>
- Temple, C. M., & Carney, R. (1996). Reading skills in children with Turner's syndrome: An analysis of hyperplexia. *Cortex*, 32(2), 335–345. [https://doi.org/10.1016/S0010-9452\(96\)80055-4](https://doi.org/10.1016/S0010-9452(96)80055-4)
- Temple, C. M., Carney, R. A., & Mullarkey, S. (1996). Frontal lobe function and executive skills in children with Turner's syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 12(3), 343-36. <https://doi.org/10.1080/87565649609540657>
- Wechsler, D. (2008). *WAIS-IV: Wechsler Adult Intelligence Scale - Fourth Edition*. Pearson Assessment.
- Wechsler, D. (2012). *WAIS-IV: Escala de Inteligencia de Wechsler para Adultos-IV. Adaptación y baremación española*. Pearson Clinical & Talent Assessment.
- Wechsler, D. (2014). *Wechsler Intelligence Scale for Children—Fifth Edition (WISC-V)*. Pearson.
- Wolstencroft, J., Mandy, W., & Skuse, D. (2022). Mental health and neurodevelopment in children and adolescents with Turner syndrome. *Women's Health*, 18. <https://doi.org/10.1177/17455057221133635>
- Young, S., Adamo, N., Ásgeirsdóttir, B. B., Branney, P., Beckett, M., Colley, W., Cubbin, S., Deeley, Q., Farrag, E., Gudjonsson, G., Hill, P., Hollingdale, J., Kilic, O., Lloyd, T., Mason, P., Paliokosta, E., Perecherla, S., Sedgwick, J., Skirrow, C., Smith, E., ... Woodhouse, E. (2020). Females with ADHD: An expert consensus statement taking a lifespan approach providing guidance for the identification and treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder in girls and women. *BMC Psychiatry*, 20(1). <https://doi.org/10.1186/s12888-020-02707-9>
- Zelazo, P. D., & Carlson, S. M. (2012). Hot and Cool Executive Function in Childhood and Adolescence: Development and Plasticity. *Child Development Perspectives*, 6(4), 354-360. <https://doi.org/10.1111/j.1750-8606.2012.00246.x>
- Zelazo, P. D., & Müller, U. (2010). Executive Function in Typical and Atypical Development. En *Handbook of childhood cognitive development* (pp. 574-603). Usha Goswami. <https://doi.org/10.1002/9781444325485.ch22>
- Zhong, Q., & Layman, L. C. (2012). Genetic considerations in the patient with Turner syndrome—45, X with or without mosaicism. *Fertility And Sterility*, 98(4), 775-779. <https://doi.org/10.1016/j.fertnstert.2012.08.021>