



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

PERFIL NEUROCOGNITIVO EN NIÑAS Y  
ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE  
TURNER EN EL HOSPITAL INFANTIL DE  
MÉXICO

T E S I S

PARA OBTENER EL TÍTULO DE  
ESPECIALISTA EN :

ENDOCRINOLOGÍA PEDIÁTRICA

P R E S E N T A:

**Dra. Gabriela Ericka Valle Cusicanqui**

TUTORES:

**Dr. Dario Jorge Mario Molina Díaz**

**Dra. Ilma Ruth Torres Escobar**



CIUDAD DE MÉXICO

FEBRERO 2024



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**Dr Sarbelio Moreno Espinosa**  
**Director de enseñanza y desarrollo académico**



**Dr Dario Jorge Mario Molina Diaz**  
**Médico adscrito Endocrinología pediátrica**



**Dra. Ilma Ruth Torres Escobar**  
**Médico adscrito Pediatría del desarrollo y la conducta**

## DEDICATORIA

La presente tesis se la dedico a mi Mamá Ruth Cusicanqui Monzón quien ha sabido formarme con buenos hábitos y valores, por su amor, cariño, trabajo y apoyo incondicional pese a la distancia, lo cual me ha ayudado a salir adelante en los momentos más difíciles.

A mi familia que es lo más valioso que tengo, siendo los principales motivadores para cumplir mis metas.

A mis maestros Dr. Mario Molina y Dra. Ilma Torres quienes son una inspiración y un gran apoyo para la realización de mi tesis.

A mis compañeros de Residencia especialmente Adri y Kike quienes alegraron cada momento y quienes supieron aceptarme para complementarnos con nuestras debilidades y fortalezas y me brindaron su amistad, confianza y apoyo.

A todos los niños de México, quienes sin saberlo nos ayudan en nuestra formación.

## ÍNDICE

1.	<i>INTRODUCCIÓN</i> .....	1
2.	<i>ANTECEDENTES</i> .....	2
3.	<i>MARCO TEÓRICO</i> .....	5
4.	<i>PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA</i> .....	11
5.	<i>PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN</i> .....	11
6.	<i>JUSTIFICACIÓN</i> .....	12
7.	<i>OBJETIVOS</i> .....	12
7.1	OBJETIVO GENERAL .....	12
7.2	OBJETIVO ESPECÍFICO .....	12
8.	<i>HIPÓTESIS</i> .....	13
9.	<i>METODOLOGÍA</i> .....	13
9.1	DISEÑO .....	13
9.2	UNIVERSO y MUESTRA .....	13
9.3	LÍMITE DE ESPACIO.....	13
9.4	CRITERIOS DE INCLUSIÓN .....	14
9.5	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN .....	14
10.	<i>VARIABLES EN ESTUDIO</i> .....	14
10.1	VARIABLES.....	14
11.	<i>SISTEMATIZACIÓN ESTADÍSTICA</i> .....	16
11.1	RECOLECCIÓN DE DATOS .....	16
11.2	ANÁLISIS DE DATOS .....	17
12.	<i>SISTEMATIZACIÓN BIBLIOGRÁFICA</i> .....	17
13.	<i>RESULTADOS</i> .....	18
14.	<i>DISCUSIÓN</i> .....	22
17.	<i>LIMITACIÓN DEL ESTUDIOS</i> .....	24
18.	<i>BIBLIOGRAFÍA</i> .....	24
19.	<i>ANEXOS</i> .....	27

# PERFIL NEUROCOGNITIVO EN NIÑAS Y ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE TURNER EN EL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

## 1. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Turner (ST) es una cromosomopatía caracterizada por la ausencia total (cariotipo puro 45 X) o parcial del cromosoma X (cariotipo mosaico) con una prevalencia de 1:2500 nacidos vivos. Sin embargo, 99% de los casos de ST con cariotipo 45 X terminan en aborto espontáneo.

El fenotipo es variable, dentro de las manifestaciones clínicas es frecuente la talla baja, la insuficiencia ovárica y otras manifestaciones como: anomalías óseas, linfedema, hipoacusia neurosensorial, afectación gastrointestinal, malformaciones cardiovasculares, renales, problemas de visión, epilepsia, obesidad, diabetes, hipertensión arterial, tiroiditis de Hashimoto y problemas autoinmunes.

El diagnóstico es difícil de establecer ya que el médico no siempre reconoce el cuadro clínico a edades tempranas, y al detectarlo no busca las comorbilidades asociadas. El diagnóstico definitivo del ST se realiza mediante el análisis del cariotipo, que permite la identificación de la constitución cromosómica.

En las pacientes con ST, el uso de hormona de crecimiento es una indicación aceptada y avalada por diferentes estudios multicéntricos. La terapia hormonal sustitutiva mejora el perfil cardiovascular. Además, mejora la función cognitiva, la osteoporosis y los síntomas derivados del déficit estrogénico en adultos.

A nivel neurocognitivo las mujeres con ST, suelen demostrar un funcionamiento intelectual global normal, con habilidades verbales que tienden a ser más altas, sin embargo, las habilidades no verbales a menudo se ven significativamente afectadas, con déficits en la fluidez y habilidades de conversación, déficit en la memoria de trabajo, déficits en las funciones ejecutivas. También presentan déficits de aprendizaje específicos en el rendimiento matemático, concretamente en el procesamiento de la magnitud numérica.

Además, experimentan problemas de autoestima, hiperactividad, problemas de ansiedad e inatención.

## 2. ANTECEDENTES

El estudio del perfil neurocognitivo de niñas y adolescentes con ST es un campo poco estudiado, existen trabajos de investigación como el de Ross, (2000) en su trabajo titulado: *“USO DE ESTRÓGENOS EN NIÑAS JÓVENES CON SÍNDROME DE TURNER: EFECTOS SOBRE LA MEMORIA”*. Señala que, el fenotipo ST se caracteriza por un perfil neurocognitivo específico de habilidades verbales normales, habilidades visoespaciales y visoperceptivas alteradas, y memoria no verbal más alterada que verbal. Comparamos la memoria verbal y no verbal en niñas con ST tratadas con estrógenos y con placebo (edades de 7 a 9 años) y controles femeninos de la misma edad. Los niños recibieron estrógeno (etinilestradiol, 25 ng/kg/día) o placebo durante 1 a 3 años (media, 2,1+/-0,9 años) en un estudio aleatorizado, doble ciego. Las tareas de memoria y lenguaje administradas incluyeron la Escala de inteligencia Wechsler para niños revisada. Concluye que la terapia de reemplazo de estrógenos en niñas jóvenes con ST se asocia con una mejor memoria verbal y no verbal.<sup>(18)</sup>

Asimismo, Ross, (2002) en su trabajo titulado: *“DÉFICITS COGNITIVOS PERSISTENTES EN MUJERES ADULTAS CON SÍNDROME DE TURNER”* Comparó el rendimiento cognitivo de mujeres adultas con ST (No 71) que recibieron reposición de estrógenos con controles femeninos emparejados con el coeficiente intelectual verbal y el nivel socioeconómico. Sesenta y una mujeres con ST tienen insuficiencia ovárica y recibieron reemplazo de estrógenos y tenían función ovárica endógena preservada y no estaban recibiendo reemplazo de estrógenos en el momento de la evaluación. Al igual que los niños y adolescentes con ST, los adultos con ST tienen un coeficiente intelectual verbal normal pero tienen dificultades relativas en las medidas de habilidades espaciales/perceptivas, integración visomotora, reconocimiento de afecto, memoria visual, atención y función ejecutiva a pesar del reemplazo de estrógenos. Estos déficits son evidentes en mujeres con ST a pesar de un efecto estrogénico aparentemente adecuado, ya sea endógeno o por reemplazo hormonal.<sup>(18,20)</sup>

Los resultados concluyen que los fenotipos cognitivos de los adultos con ST, con o sin insuficiencia ovárica, son similares, lo que indica que el reemplazo de estrógenos no tiene un impacto importante en los déficits cognitivos de los adultos con ST.<sup>(20)</sup>

Otros estudios como el de Loesch, (2005) desarrolló un estudio sobre el *“EFECTO DEL SÍNDROME DE TURNER Y LA IMPRONTA LIGADA AL CROMOSOMA X EN EL ESTADO COGNITIVO: ANÁLISIS BASADO EN DATOS GENEALÓGICOS”*. La muestra estuvo compuesta por 42 mujeres con monosomía X regular no mosaico y sus familiares no afectados.

En el análisis se consideraron los puntajes neurocognitivos de Wechsler y varios puntajes de pruebas de funciones ejecutivas, incluida la Escala de descontrol del comportamiento (BDS-2), la Prueba de clasificación de tarjetas de Wisconsin (WCST) y la Prueba de figuras complejas de Rey (RCFT).

Los resultados mostraron un efecto significativo de ST en todos los índices de Wechsler y las puntuaciones de las subpruebas, observándose los mayores déficits en aritmética, diseño de bloques, ensamblaje de objetos y disposición de imágenes, y en las puntuaciones totales de BDS, RCFT y WCST, independientemente del origen parental del cromosoma X único. <sup>(14)</sup>

Anaki, (2018) en su trabajo titulado: “*DESEMPEÑO NORMAL EN TAREAS DE COGNICIÓN SOCIAL NO VISUAL EN MUJERES CON SÍNDROME DE TURNER*”. Realizó la evaluación a 26 mujeres con ST y 26 participantes emparejadas en tres tareas de cognición social que no requerían ninguna capacidad visual-espacial, sino que dependían de habilidades auditivas-verbales. Los resultados revelaron que en las tres tareas los participantes del ST no diferían de sus contrapartes de control. En un estudio anterior, se encontró que la misma cohorte de ST estaba afectada, en relación con los controles, en otras tareas de cognición social que dependían de las habilidades visoespaciales. <sup>(3)</sup>

Garzón, (2018) en su trabajo titulado: “*PERFIL NEUROPSICOLÓGICO DE UNA NIÑA DE 9 AÑOS CON SÍNDROME DE TURNER: ESTUDIO DE CASO*”. Realiza la caracterización del perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con Síndrome de Turner asociado a una condición de prematuridad y ampliación de la cisterna magna. Es una paciente con isocromía Xq, hallazgos de prematuridad y megacisterna magna, con bajo rendimiento académico y dificultades de socialización. Se utiliza un protocolo de evaluación que incluyó la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI), Escala Wechsler de inteligencia para niños (WISC-IV), Inventario para Planificación de Servicios y Programación Individual (ICAP) Escala Conners para padres y profesores, Escala de Depresión Infantil (CDS) y el Protocolo de Exploración de Habilidades Mentalistas Infanto-Juvenil. Se encontró un funcionamiento intelectual limítrofe con dificultades en funciones de lenguaje expresivo, motricidad, memoria de codificación y evocación, habilidades visoespaciales, habilidades aritméticas, funcionamiento ejecutivo y leve alteración del estado de ánimo. La prueba de inteligencia WISC-IV aplicada a la paciente, arroja un resultado de CI que es no significativo puesto que se encontraron diferencias entre el índice de razonamiento perceptual y los índices de comprensión verbal, memoria de trabajo y el de velocidad de procesamiento, razón por la cual no se tuvo en cuenta la puntuación de Coeficiente Intelectual Total que fue de 73. Los resultados permiten corroborar que la alteración genética de



isocromosomía del ST presente en la paciente es concordante con el perfil neuropsicológico expuesto en la literatura. Concluyen que tanto el síndrome de Turner (ST) como la condición de prematuridad y bajo peso al nacer tuvieron un impacto significativo en el perfil cognitivo de la paciente. <sup>(8)</sup>

Aguilar, (2019) en su trabajo titulado: “*GENÓMICA SOCIAL: RELACIONES ENTRE TEORÍA DE LA MENTE Y CARIOTIPO EN MUJERES CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE TURNER*”. Describe la teoría de la mente cognitiva y afectiva en 22 mujeres con diagnóstico de ST y determina si existen perfiles distintivos de teoría de la mente asociados al cariotipo. Los resultados indicaron que las mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner presentan dificultades generales en teoría de la mente, observándose un menor rendimiento en el aspecto cognitivo de esta capacidad. Asimismo, se encontró que un mayor daño genético se encuentra relacionado a mayores dificultades en la teoría de la mente cognitiva, vinculada a zonas corticales de procesamiento no automático. <sup>(2)</sup>

Casado, (2021) en su trabajo titulado: “*NEUROEDUCAR EN LA DIVERGENCIA A TRAVÉS DEL ANÁLISIS GENÉRICO DEL PERFIL NEUROCOGNITIVO: EJEMPLIFICACIÓN A TRAVÉS DEL SÍNDROME DE TURNER*”. Señala que este trabajo tiene como objetivo mostrar la importancia de la neuroeducación divergente y evidenciar que no es estrictamente necesario tener un conocimiento altamente especializado para llevar a cabo cambios funcionales y relevantes en el aula. Con esa finalidad, se propone un esquema de trabajo simple y estructurado para que su repetibilidad sea fácilmente transferible a cualquier etapa educativa y a cualquier condición divergente. El modelo aquí propuesto consiste en realizar un mapa conceptual con la ayuda de buscadores científicos con la intención de dar herramientas a los educadores para que planifiquen y fundamenten sus prácticas diarias en la evidencia científica, enmarcada siempre dentro de un contexto pedagógico de reflexión.

Utilizando como ejemplo el análisis general de un perfil neurocognitivo genérico concreto, el del ST, se observará cómo la categorización de sus particularidades cognitivas invita a pensar estrategias para trabajar en el aula las dificultades de aprendizaje características de las personas neuro divergentes. <sup>(8)</sup>

### 3. MARCO TEÓRICO

#### 3.1 SÍNDROME DE TURNER

En el año 1938 en la revista "Endocrinología" apareció el artículo de Henry Turner "*Un síndrome de infantilismo, cuello alado congénito y cubitus valgus*" donde describió los casos de siete mujeres con estas características. En su manuscrito, Turner define bien el síndrome clínico y agrega a las características fenotípicas, la falta de desarrollo sexual y la probable disgenesia de los ovarios.

A pesar de que los hallazgos de Turner fueron fundamentales, existen evidencias previas de este síndrome, Giovanni Battista Morgagni en el año 1768 describió, con base en una autopsia, el caso de una "mujer pequeña". La autopsia reveló malformaciones renales, útero extremadamente chico y tejido gonadal no identificable.

En 1902, Funke reportó el caso de una niña de 15 años con estatura de 132 cm, infantilismo sexual y cuello alado. Además, se observó linfedema congénito en manos y pies, ojos oblicuos hacia abajo, hipoplasia de los pezones, ptosis, micrognatia y el paladar arqueado alto.

Otto Ullrich en 1929, presentó una descripción de una niña de 8 años de edad con *Cubitus valgus* (desviación del brazo extendido dirigido hacia fuera de la extremidad).<sup>(18)</sup>

El Síndrome de Turner (ST) es una enfermedad genética causada por la ausencia completa o parcial del segundo cromosoma X con o sin mosaicismo, que afecta aproximadamente a 1 de 2.500 recién nacidos con fenotipo femenino. Esta es la alteración de los cromosomas sexuales, más frecuente en el fenotipo femenino y se estima que afecta a 3% de los embriones femeninos, que en su mayoría se resuelven como abortos espontáneos durante el primer trimestre del embarazo.

En la edad infantil la manifestación clínica más frecuente es la talla baja, afectando entre 90 y 100 % de las pacientes, siendo el primer motivo de consulta médica.<sup>(3)</sup>

Al llegar a la pubertad una de las manifestaciones principales es la ausencia de menstruación debido a la disgenesia gonadal. La falta de secreción de estrógenos ováricos impide la aparición de signos clínicos de pubertad, aunque puede haber un desarrollo inicial de las glándulas mamarias.

## 3.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Los hallazgos clínicos típicos del ST son linfedema congénito (cuello y dorso de manos y pies), talla baja, disgenesia gonadal y otras anomalías como tórax ancho (en escudo), cúbito valgo, teletelia, malformaciones cardíacas (coartación aórtica, defectos ventriculares septales, corazón izquierdo hipoplásico, prolapso de la válvula mitral, hipertensión arterial), alteraciones renales (agenesia unilateral, duplicación uretral, riñón en herradura, riñón multiquístico, duplicación del sistema colector), también es habitual en ausencia de malformaciones, hidronefrosis, reflujo vesicoureteral o infecciones urinarias a repetición, pérdida auditiva precoz, diabetes, obesidad y mayor incidencia de enfermedades autoinmunes como enfermedad celiaca, tiroiditis de Hashimoto e hipertiroidismo, especialmente si existe isocronía de X. <sup>(9, 11, 14, 18, 22,)</sup>

## 3.3 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico se confirma mediante el análisis del cariotipo a través de la identificación de la constitución de los cromosomas, la ausencia total o parcial del cromosoma X se produce por una incompleta disyunción en la gametogénesis o pérdida cromosómica en las mitosis iniciales del feto, hipótesis más aceptada actualmente.

Existen diferentes fórmulas cromosómicas, en el 50% de las mujeres con diagnóstico de ST la ausencia del cromosoma X es completa, denominado cariotipo de línea pura (45 X); en el 40% se encuentran cariotipos mosaicos, con dos o más líneas celulares, (46, XX / 45 X); y en el 10% restante se presentan anomalías estructurales en uno de los cromosomas X: duplicaciones, deleciones, cromosoma X en anillo, isocromosoma X. <sup>(24)</sup>

Estos diferentes cariotipos no son predictores del fenotipo, especialmente en casos de mosaicismo, debido a la imposibilidad de conocer la carga genética exacta. Generalmente los mosaicismos presentan fenotipos más atenuados. No obstante, aquellos mosaicismos 45,X0/46,XX con diagnóstico posnatal suelen tener mayor gravedad clínica que algunos casos detectados intraútero, ya que en muchos de ellos el diagnóstico es incidental dentro de un cariotipo realizado en otros contextos, por ejemplo, la edad materna avanzada. Los cromosomas X en anillo a veces se asocian a discapacidad intelectual. La ausencia de los brazos cortos del cromosoma X se asocia a talla baja y fenotipo turneriano notable, cardiopatía e hipotiroidismo autoinmune, este último también más prevalente en los isocromosomas Xq7,14,15. Por el contrario, la falta de brazos largos se relaciona con mayor tasa de disgenesia gonadal y menos estigmas físicos, como la talla baja. <sup>(6, 18)</sup>

La presencia del cromosoma Y otorga un 10% de riesgo de desarrollar gonadoblastoma si se confirma, se recomienda la gonadectomía profiláctica

A pesar de que se trata de una alteración genética, en los estudios no se encuentra una influencia directa de los padres en el desarrollo de esta condición genética, sin embargo, existe mayor relación en la aparición de algunos síntomas dependiendo de cuál de los padres es el que aporta el gen. Los individuos que retienen el cromosoma X materno (Xm) pueden demostrar mayores deficiencias en comparación con aquellos con el cromosoma X paterno (Xp).<sup>(16)</sup>

### 3.4 TRATAMIENTO

Los tratamientos más empleados para corregir la baja estatura y la insuficiencia ovárica están centralizados en dos opciones:

**Hormona del crecimiento (GH):** Numerosos estudios, dejan claro que la Hormona de Crecimiento (HC), con o sin esteroides anabólicos, puede acelerar el crecimiento en las niñas con ST, debe iniciarse a más tardar a los 4 años de vida, o cuando se constate un descenso de velocidad de crecimiento, mantenido un mínimo de 6 meses a partir de los 2 años de vida.

Además, añadiendo la oxandrolona (un andrógeno) es una opción en aquellas pacientes de diagnóstico tardío con compromiso de talla importante y edades comprendidas entre los 10 y los 12 años y sugerido en aquellos casos de crecimiento lento a pesar de terapia con GH y buen cumplimiento.

**Terapia de reemplazo hormonal (ERT).** - La mayoría de las evidencias coinciden en iniciar la inducción puberal a los 11-12 años de edad cronológica, y como máximo a los 14 años.

En la adolescencia la mayoría de las mujeres tienen un aumento de FSH y LH con niveles bajos de estradiol que indica insuficiencia ovárica primaria, para ello se inicia tratamiento con estrógeno (estradiol) para producir el primer sangrado menstrual y después, se añade un gestágeno para establecer menstruaciones mensuales, así se produce el desarrollo de los caracteres sexuales femeninos.<sup>(11)</sup>

Estudios demuestran que el tratamiento con estrógenos mejora el rendimiento cognitivo y el estado emocional.<sup>(7)</sup> Asimismo, otro estudio demostró que la oxandrolona (testosterona sintetizada) puede ayudar a mejorar ciertas funciones cognitivas, como el rendimiento de la memoria de trabajo

En etapa adulta, las pacientes con ST cursan con infertilidad, hay reportes de pacientes con desarrollo puberal que han logrado embarazos espontáneos. Las técnicas de reproducción asistida también han logrado aumentar la tasa de embarazos en estas pacientes. Se debe tener presente la consejería en fertilidad y preservación para las pacientes con ST. <sup>(11)</sup>

### **3.5 PERFIL NEUROCOGNITIVO**

Las pacientes con ST poseen en general inteligencia normal, aunque algunas niñas pueden presentar cierta discapacidad intelectual, especialmente las que poseen cromosoma X en anillo. En general, las pacientes con ST tienen mayor tendencia a presentar déficits en las áreas no verbales, déficits en las funciones ejecutivas, déficits en la memoria de trabajo y déficits visoespaciales, déficits de aprendizaje específicos en el rendimiento matemático, concretamente en el procesamiento de la magnitud numérica y en habilidades de estimación cognitiva, pero no en cálculo. Las habilidades verbales permanecen conservadas. <sup>(2, 3, 4, 19)</sup>

Se han observado deficiencias en el funcionamiento social, tienen una actividad social baja, presentan inmadurez emocional, timidez e imagen corporal negativa, con dificultades manifiestas para establecer nuevas relaciones. Los síntomas psicopatológicos de depresión, ansiedad y anorexia nerviosa son más frecuentes que en la población general. <sup>(2)</sup>

Desde el punto de vista neuroanatómico, se ha encontrado que las pacientes con ST presentan un volumen aberrante de sustancia gris en la corteza parieto-occipital, orbitofrontal y temporal superior en comparación con mujeres controles

La terapia hormonal de reemplazo (THR) puede ejercer un efecto positivo sobre algunos de estos déficits. Se ha observado que el uso de estrógenos mejora la actividad motora fina, la memoria verbal y de trabajo, componentes considerados como estrógeno-dependientes; mientras que la terapia con andrógenos como oxandrolona, puede tener un efecto positivo sobre la capacidad de atención, visualización, autopercepción y memoria. <sup>(9)</sup>

### **3.6 ESCALA DE INTELIGENCIA DE WECHSLER PARA NIÑOS-IV (WISC-IV)**

Es un instrumento clínico, de aplicación individual, utilizado para evaluar la inteligencia de niños y adolescentes de 6 años 0 meses a 16 años y 11 meses de edad.

Esta prueba evalúa las capacidades intelectuales, su visión de inteligencia defiende que las capacidades cognitivas se organizan de forma jerárquica, con aptitudes específicas vinculadas a distintos ámbitos cognitivos que representan las habilidades intelectuales generales

(Comprensión verbal y Razonamiento perceptivo) y habilidades de procesamiento cognitivo (Memoria de Trabajo y Velocidad del Procesamiento. Proporciona una medida del funcionamiento intelectual general (CIT), está constituida por 10 pruebas esenciales y cinco subpruebas suplementarias o pruebas optativas que no son necesarias para la obtención de los índices de cada grupo. <sup>(9)</sup>

- **COMPRESIÓN VERBAL (CV):** expresa habilidades de formación de conceptos verbales, expresión de relaciones entre conceptos, riqueza y precisión en la definición de vocablos, comprensión social, juicio práctico, conocimientos adquiridos y agilidad e intuición verbal. Costa de 5 subpruebas:

**Semejanzas (S):** mide la capacidad de abstraer y generalizar a partir de dos conceptos dados.

**Vocabulario (V):** mide el conocimiento léxico, la precisión conceptual y la capacidad expresiva verbal.

**Comprensión (C):** mide razonamiento y juicio social frente a la solución de problemas cotidianos.

**Información (I):** mide la capacidad de adquirir, conservar y recuperar conocimientos adquiridos. (prueba optativa)

**Adivinanzas (Ad):** que mide las habilidades para integrar información, generar conceptos alternativos y condensar información. (prueba optativa)

- **RAZONAMIENTO PERCEPTIVO (RP):** mide las habilidades prácticas constructivas, formación y clasificación de conceptos no-verbales, análisis visual y procesamiento simultáneo. Costa de 4 subpruebas:

**Cubos (CC):** mide habilidades de análisis, síntesis y organización viso-espacial, a tiempo controlado.

**Conceptos (Co):** mide la formación de conceptos y categorías a partir de material visual.

**Matrices (M):** mide el razonamiento por analogías visuales e implica integración de información visual.

**Figuras incompletas (FI):** mide las capacidades de reconocimiento y organización perceptiva a tiempo controlado. (prueba optativa)

- **MEMORIA DE TRABAJO (MT):** mide la capacidad de retención y almacenamiento de información, de operar mentalmente con esta información, transformarla y generar nueva información. Consta de 3 subpruebas:

**Dígitos (D)**: mide la memoria inmediata y memoria de trabajo, indicando habilidades de secuenciación, planificación, alerta y flexibilidad cognitiva.

**Letras y Números (LN)**: mide la capacidad de retener y combinar dos tipos de información, organizarla y elaborar un conjunto organizado según consignas.

**Aritmética (A)**: analiza habilidades de razonamiento numérico, agilidad en el manejo y reorganización de la información, atención y memoria a corto término. (prueba optativa y con control de tiempo)

- **VELOCIDAD DE PROCESAMIENTO DE LA INFORMACIÓN (VP)**: mide la capacidad para focalizar la atención, explorar, ordenar y/o discriminar información visual con rapidez y eficacia. Consta de 3 subpruebas que se desarrollan bajo control de tiempo:

**Claves (CL)**: mide habilidades de rapidez asociativa, aprendizaje, percepción visual, coordinación viso-manual, atención, motivación y resistencia frente a tareas repetitivas.

**Búsqueda de Símbolos (BS)**: mide habilidades de rapidez asociativa, aprendizaje, percepción visual, coordinación viso-manual, atención, motivación y resistencia frente a tareas repetitivas.

**Animales (An)**: mide la atención selectiva, y planificación en la búsqueda ordenada versus desordenada de información. (prueba optativa)

La duración del test en líneas generales, dura de 60 a 90 minutos. El resultado suele ser inmediato. <sup>(25)</sup>

La puntuación obtenida se compara con la media estándar de la edad del niño que ha realizado el test. De este modo, el resultado podrá enmarcarse en una de las siguientes clasificaciones:

#### **SIGNIFICADO DE LOS ÍNDICES. - Cociente Intelectual General**

- 130 y más muy superior
- 120 a 129 superior
- 110 a 119 promedio alto
- 90 a 109 promedio
- 80 a 89 promedio bajo
- 70 a 79 límite
- 69 y menos extremadamente bajo <sup>(25)</sup>

#### 4. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El síndrome de Turner (TS) es un trastorno genético que afecta a las mujeres caracterizado por la ausencia total o parcial de un cromosoma X. El fenotipo externo es muy variable, incluye talla baja, insuficiencia ovárica, comorbilidades asociadas y un perfil neurocognitivo característico.

El diagnóstico en edades tempranas es difícil de establecer, se confirma con la realización de un análisis del cariotipo. Las nuevas tecnologías utilizadas en la biología molecular permiten relacionar el cuadro clínico con el análisis del material genético del cromosoma X, asociando regiones cromosómicas críticas y sus genes correspondientes con determinadas alteraciones físicas y psicológicas. <sup>(1,7,23)</sup>

En relación al perfil neurocognitivo las personas con ST suelen demostrar un funcionamiento intelectual normal, sin embargo, las habilidades no verbales a menudo se ven significativamente afectadas, con habilidades verbales que tienden a ser más altas, los estudios han demostrado que, el desarrollo del lenguaje se encuentra intacto, también se ha demostrado que las personas con ST tienen mejores habilidades de vocabulario receptivo y comprenden significativamente más palabras de baja frecuencia (menos comunes) que los controles.

Esto, sumado a las condiciones físicas (talla baja, apariencia infantil), provoca bajos niveles de autoestima y una dependencia hacia sus progenitores, con fracaso en la autonomía, depresión, ansiedad. <sup>(23,24)</sup>

Diversos estudios en ST han sesgado la investigación en relación al perfil neurocognitivo de las personas con ST. Comprender las dificultades sociales que presentan las personas con este síndrome, podría constituirse en un punto de anclaje a partir del cual desarrollar estrategias de intervención destinadas al diagnóstico precoz, tratamiento oportuno, mejorar el desarrollo psicosocial y la capacidad para interactuar con el entorno social.

#### 5. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

Ante este panorama, se plantea el siguiente problema:

¿Cuál es el perfil neurocognitivo de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez, en el periodo de enero del 2015 a enero de 2022?



## 6. JUSTIFICACIÓN

El síndrome de Turner (ST) es una alteración cromosómica que se presenta por la ausencia completa o incompleta de un cromosoma X, con una prevalencia de 1 en 2.500 nacidos vivos, el fenotipo es variado, con múltiples alteraciones orgánicas. También se ha descrito un perfil neurocognitivo y psicosocial que se caracteriza por presentar déficits específicos en las habilidades visoespaciales, visoperceptivas, memoria no verbal, función motora, función ejecutiva y en las habilidades de atención. <sup>(7)</sup>

En etapas tempranas el diagnóstico, no es sencillo, pues en muchas de estas pacientes no se descubren los rasgos fenotípicos y al hacerlo puede que no se busque intencionadamente las comorbilidades asociadas. Esto retrasa el manejo adecuado tanto en el ámbito físico, social y psicológico.

Si bien los aportes de la biología molecular a la explicación de los procesos de cognición social son limitados, pocos trabajos estudiaron el perfil neurocognitivo de personas con ST. <sup>(23)</sup>

El presente trabajo tiene como objetivo determinar el perfil neurocognitivo de las niñas y adolescentes con ST, se usó un protocolo de investigación en base a la Escala de Inteligencia de Wechsler para niños IV (WISC-IV).

Se espera que los datos reportados en esta investigación, contribuyan a consolidar futuros estudios sobre esta problemática. Asimismo, permite desarrollar intervenciones específicas, que mejoren el pronóstico y la calidad de vida de estas mujeres con ST.

## 7. OBJETIVOS

### 7.1 OBJETIVO GENERAL

Determinar el perfil neurocognitivo de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México, Federico Gómez.

### 7.2 OBJETIVO ESPECÍFICO

- Determinar el coeficiente intelectual de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.
- Comparar el índice de comprensión verbal de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

- Relacionar el índice de razonamiento perceptual de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.
- Determinar el índice de memoria del trabajo de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.
- Determinar el índice de velocidad de procesamiento de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.
- Identificar la relación entre el perfil neurocognitivo y el cariotipo de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

## **8. HIPÓTESIS**

- ALTERNA

Las niñas y adolescentes con síndrome de Turner con cariotipo en mosaico tienen índices del test de Wechsler inferiores a las paciente que cuentan con cariotipo monosomía pura

- NULA

Las niñas o adolescentes con síndrome de Turner con cariotipo en mosaico y monosomía pura cuentan con índices del test de Wechsler similares.

## **9. METODOLOGÍA**

### **9.1 DISEÑO**

Transversal, descriptivo, ambilectivo

### **9.2 UNIVERSO y MUESTRA**

La población de estudio está constituida por niñas y adolescentes con el diagnóstico de Síndrome de Turner desde los 6 años hasta los 16 años y 11 meses, que fueron atendidas en el servicio de Endocrinología del Hospital Infantil de México, Federico Gómez. Constituido por un total de 88 pacientes

El tamaño de universo y muestra alcanza a 17 niñas y adolescentes, compuesto por pacientes con diagnóstico establecido de Síndrome de Turner que cuentan con criterios de inclusión y exclusión establecidos. No se realizará muestreo debido a que se trabajara con toda la población obtenida.

### **9.3 LÍMITE DE ESPACIO**

Servicio de Endocrinología y Neurodesarrollo del Hospital infantil de México Federico Gómez.

#### 9.4 CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Niñas y adolescentes con ST, de 6 años 0 meses a 16 años 11 meses.
- Niñas y adolescentes con ST, confirmado por cariotipo.
- Niñas y adolescentes con ST, que cuenten con test de WISC IV

#### 9.5 CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

- Niñas y adolescentes con ST, no comprendidas en los rangos de edad de 6 años 0 meses a 16 años 11 meses.
- Niñas y adolescentes con ST, no confirmado por el cariotipo.
- Niñas y adolescentes con ST con diagnóstico de TDAH o autismo

#### 10. VARIABLES EN ESTUDIO

Variable dependiente: Índice global del test de WISC IV, Índice de memoria-trabajo, índice de velocidad de procesamiento, índice de comprensión verbal, índice de razonamiento-perceptual

Variable independiente: Edad, talla, índice de masa corporal, cariotipo, estado nutricional

##### 10.1 VARIABLES

Nombre de la Variable	Definición conceptual	Definición Operativa	Tipo	Escala de medición
Edad	Edad para la prueba desde los 6 años hasta los 16 años y 11 meses	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cuantitativa	Años
Talla	Parámetro antropométrico que valora el crecimiento del organismo y es la distancia entre el vertex y el plano de sustentación.	Se obtuvo los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cuantitativa	Metros

Cariotipo	Patrón cromosómico	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativa	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. 45 X SRY (-)</li> <li>2. 45 X SRY (+)</li> <li>3. 45X/46X</li> <li>4. 45X/ 46 XY</li> <li>5. 46X</li> </ol>
Estado nutricional	Estado que representa el grado de nutrición de un sujeto.	Tamaño corporal según la clasificación de la OMS	Cualitativa	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Normal</li> <li>2. Bajo peso</li> <li>3. Sobrepeso</li> <li>4. Obesidad</li> </ol>
Grado de escolaridad	Grado en el que se encuentran cursando las pacientes estudiadas	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativa	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Primaria</li> <li>2. Secundaria</li> <li>3. Preparatoria</li> </ol>
Índice global del test de WISC IV		Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativo	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Extremadamente bajo</li> <li>2. Límite</li> <li>3. Promedio bajo</li> <li>4. Promedio</li> <li>5. Promedio alto</li> <li>6. Superior</li> <li>7. Muy superior</li> </ol>
Memoria de trabajo	Mide la capacidad de retención y almacenamiento de información.	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativa	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Extremadamente bajo</li> <li>2. Límite</li> <li>3. Promedio bajo</li> <li>4. Promedio</li> <li>5. Promedio alto</li> <li>6. Superior</li> <li>7. Muy superior</li> </ol>
Velocidad de procesamiento	Mide la capacidad para	Se obtuvo de los datos proporcionados	Cualitativa	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Extremadamente bajo</li> <li>2. Límite</li> <li>3. Promedio bajo</li> </ol>

	focalizar la atención.	en la hoja de recolección		4. Promedio 5. Promedio alto 6. Superior 7. Muy superior
Comprensión verbal	Expresa habilidades de formación	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativa	1. Extremadamente bajo 2. Límite 3. Promedio bajo 4. Promedio 5. Promedio alto 6. Superior 7. Muy superior
Razonamiento perceptual	Mide las habilidades prácticas	Se obtuvo de los datos proporcionados en la hoja de recolección	Cualitativa	1. Extremadamente bajo 2. Límite 3. Promedio bajo 4. Promedio 5. Promedio alto 6. Superior 7. Muy superior

## 11. SISTEMATIZACIÓN ESTADÍSTICA

### PLAN DE ANÁLISIS DE DATOS

#### 11.1 RECOLECCIÓN DE DATOS

A los padres de las niñas y adolescentes con ST, se les explicó el protocolo de investigación y en caso de aceptación, se les solicitó la firma de consentimiento informado, previa lectura y aclaración de dudas. Realizado la firma del consentimiento informado, se realizó la revisión de expedientes clínicos del Servicio de Endocrinología y Neurodesarrollo del Hospital infantil de México Federico Gómez, para identificar la edad, el grado de escolaridad, confirmar la presencia del cariotipo y la fórmula cromosómica de las mismas, así como datos del índice de masa corporal.

Se utilizó para la evaluación, la escala de inteligencia Wechsler para niños (WISC-IV).

## **11.2 ANÁLISIS DE DATOS**

La operacionalización de resultados se hizo en primera instancia por un paloteo manual, se utilizará el programa SPSS para la tabulación y procesamiento de datos.

## **12. SISTEMATIZACIÓN BIBLIOGRÁFICA**

La bibliografía extraída fue a partir del levantamiento bibliográfico de revistas nacionales, revistas internacionales, de páginas web. La redacción de las referencias y consultas bibliográficas se hizo según las normas de la APA.

### 13. RESULTADOS

Se incluyó 17 niñas con diagnóstico de síndrome de Turner con edades comprendidas entre los 6 años y 16.11 años, se las clasificó por edades. En la Tabla 1 se evidencia que las pacientes que más fueron evaluadas con el test de WISC IV se encontraba dentro del rango de 9 años y 16 años siendo el 70.6%.

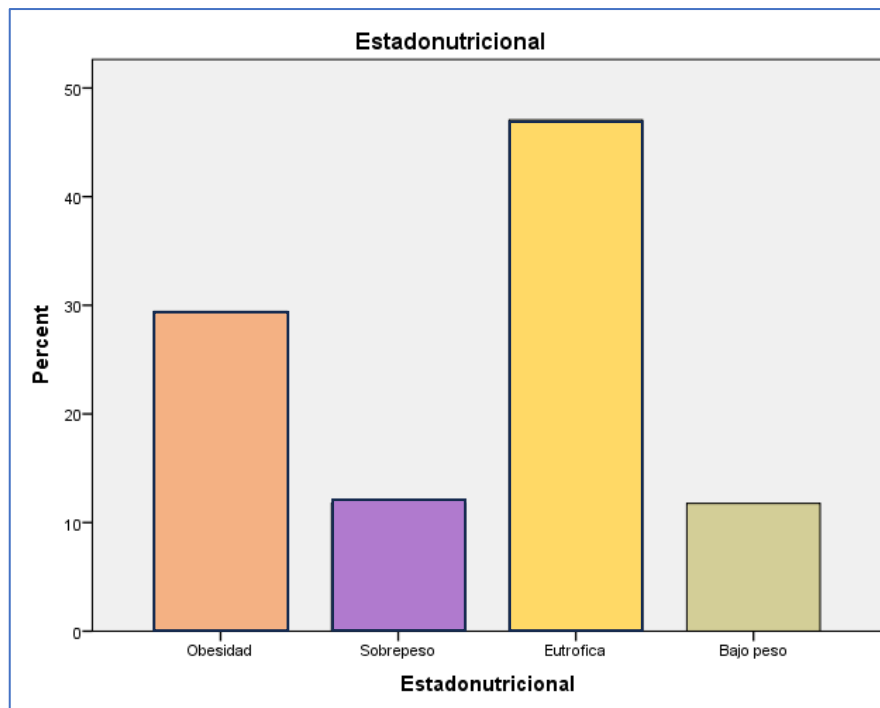
Sobre el estado nutricional de las pacientes evaluadas el 47.06% es eutrófica, el 29.4% están con obesidad, el 11.8% con sobrepeso y el 11.7% con bajo peso. Como se observa en la Gráfica 1.

**TABLA 1. EDAD**

Rangos de edad	Porcentaje
6 años -8 años	5.9
9 años - 11 años	35.3
12 años - 14 años	23.5
15 años - 16 años	35.3
Total	100.0

Fuente: Elaboración propia

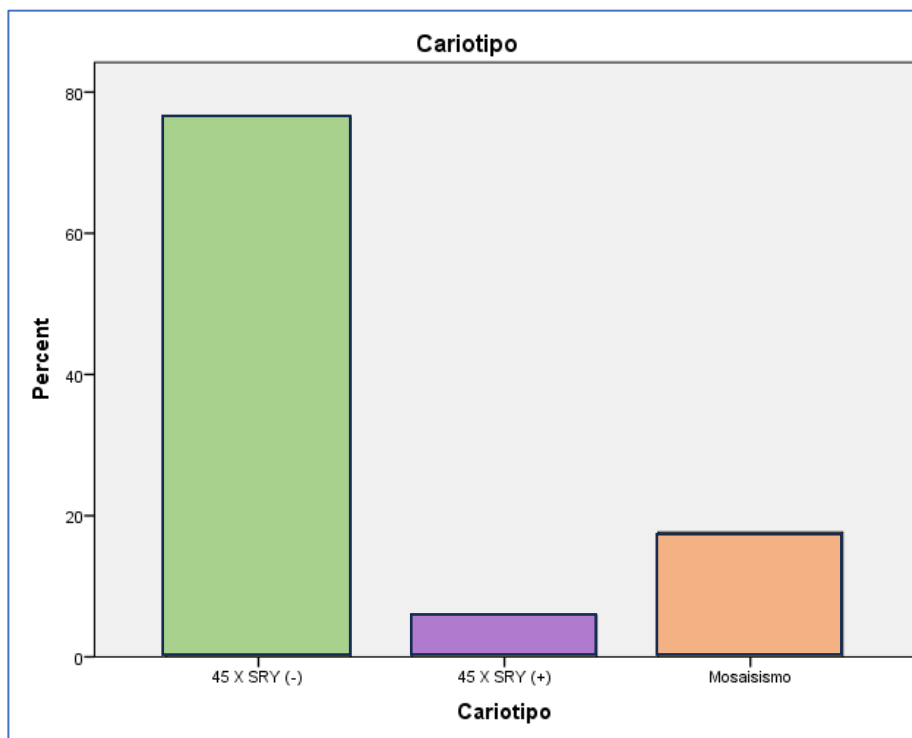
**GRÁFICA 1. ESTADO NUTRICIONAL**



Fuente: Elaboración propia

El cariotipo más frecuente fue 45X SRY (-) en un 76.5%, el mosaicismo en un 17.6% y el 45 X SRY (+) en un 5.9%, según se puede ver en el Gráfico 2

**GRÁFICA 2. CARIOTIPO**



Fuente: Elaboración propia

En cuanto a la relación entre el IG y el cariotipo se encontró los datos presentados en la Tabla 2, donde no se encontró diferencia significativa ( $p=0.641$ ).

**TABLA 2. RELACIÓN DE ÍNDICE GLOBAL (IG) Y CARIOTIPO.**

		45 X SRY (-)	45 X SRY (+)	Mosaicismo	Total
Índice global	Promedio alto	2	0	0	2
	Promedio	6	0	1	7
	Promedio bajo	2	0	0	2
	Extremadamente bajo	3	1	2	6
Total		13	1	3	17
					P= .641

Fuente: Elaboración propia



En cuanto a la relación de los índices del test de WISC y el cariotipo podemos observar en la Tabla 3. la relación del ICV y cariotipo, IRP y cariotipo en la Tabla 4. en la Tabla 5. la relación del IMT y cariotipo y por último en la Tabla 6. la relación del IVP y cariotipo donde se observa que las pacientes con mosaicismos tienen resultados extremadamente bajos en los índices, sin embargo no se encontró diferencias significativas.

Por otro lado se observa que las niñas y adolescentes con síndrome de Turner tienen mayor dificultad (N=7) en el desarrollo del índice memoria trabajo como se observa en la Tabla.5

**TABLA 3. RELACIÓN DE ÍNDICE COMPRENSIÓN-VERBAL (ICV) Y CARIOTIPO.**

		45 X SRY (-)	45 X SRY (+)	Mosaicismo	Total
Índice de comprensión verbal	Muy superior	1	0	0	1
	Superior	1	0	0	1
	Promedio	4	0	1	5
	Promedio bajo	4	0	0	4
	Límite	1	1	0	2
	Extremadamente bajo	2	0	2	4
Total		13	1	3	17
P= 0.627					

Fuente: Elaboración propia

**TABLA 4. RELACIÓN DE ÍNDICE RAZONAMIENTO-PERCEPTUAL (IRP) Y CARIOTIPO.**

		45 X SRY (-)	45 X SRY (+)	Mosaicismo	Total
Índice de razonamiento perceptual	Promedio	7	0	1	8
	Promedio bajo	3	0	0	3
	Límite	0	0	1	1
	Extremadamente bajo	3	1	1	5
Total		13	1	3	17
p=0.026					

Fuente: Elaboración propia

**TABLA 5. RELACIÓN DE ÍNDICE MEMORIA-TRABAJO (IMT) Y CARIOTIPO.**

		45 X SRY (-)	45 X SRY (+)	Mosaicismo	Total
Índice memoria de trabajo	Promedio alto	1	0	0	1
	Promedio	1	0	1	2
	Promedio bajo	6	0	1	7
	Límite	4	0	0	4
	Extremadamente bajo	1	1	1	3
Total		13	1	3	17
					p=.238

Fuente: Elaboración propia

**TABLA 6. RELACIÓN DE ÍNDICE VELOCIDAD DE PROCESAMIENTO (IVP) Y CARIOTIPO.**

		45 X SRY (-)	45 X SRY (+)	Mosaicismo	Total
Índice de velocidad de procesamiento	Promedio alto	1	0	0	1
	Promedio	7	0	1	8
	Promedio bajo	2	0	0	2
	Límite	0	0	1	1
	Extremadamente bajo	3	1	1	5
Total		13	1	3	17
					p=.108

Fuente: Elaboración propia

## 14. DISCUSIÓN

El Síndrome de Turner se asocia con un perfil neurocognitivo que típicamente incluye una función intelectual intacta y habilidades verbales con debilidades relativas en los dominios cognitivos visoespaciales, ejecutivos y sociales. La mayoría de los primeros estudios demostraron que el coeficiente intelectual es normal en estas niñas, pero el perfil de las subpruebas indicó que el rendimiento del coeficiente intelectual es bajo en comparación con el de un coeficiente intelectual normal o incluso superior al promedio [Shaffer, 1962; Garrón, 1977; Pennington y col., 1982; LaHood y Bacon, 1985; Rovet, 1993a,b; Templo y Carney, 1993; Silbert et al., 1977].<sup>(14)</sup>

Podríamos indicar que el daño genético no depende sólo del material genético que se conserve sino de la severidad de los rearrreglos cromosómicos estructurales involucrados, los cuales podrían afectar en mayor medida las características anatómicas y funcionales de las estructuras cerebrales. Los casos de cromosomas X en anillo, la incidencia de discapacidad intelectual y otras anomalías congénitas puede ser significativamente mayor según el tamaño del anillo y la participación de X

El grado de deterioro del coeficiente intelectual dependería del tamaño del anillo activo y, por lo tanto, sería proporcional al número de genes cuya disomía funcional afecta el desarrollo y el funcionamiento del cerebro.

Teniendo en cuenta que el objetivo de la investigación es determinar el perfil neurocognitivo de niñas y adolescentes con ST del Hospital Infantil de México, Federico Gómez, no se encontró diferencias estadísticamente significativas entre el índice global y los índices de razonamiento perceptual (IRP), comprensión verbal (ICV), memoria de trabajo (IMT), velocidad de procesamiento (IVP), por lo que se acepta la hipótesis nula, asimismo en relación al cariotipo se estableció que el resultado encontrado no es significativo, lo que podría deberse a que la muestra es pequeña. El resultado obtenido no concuerda con algunos autores que refieren que mujeres con ST que cuentan con un cariotipo en mosaico presentan bajos índices en el coeficiente intelectual.

Las diferencias más importantes se encontraron al comparar las mujeres con línea Turner pura o asociada en un mosaico, contribuyendo a sostener la idea de que las mayores dificultades en el área cognitiva se relacionan con la existencia en el cariotipo de rearrreglos cromosómicos estructurales que involucran isocromosomas, independientemente que estén asociados a líneas normales o Turner puras.

## 15. CONCLUSIÓN

Los resultados obtenidos, permiten corroborar que la alteración genética encontrada en el ST es concordante con el perfil neuropsicológico expuesto en la literatura. Se encontró un perfil característico con dificultades en el índice global (IG), en el índice de comprensión verbal (ICV), en el índice de memoria de trabajo (IMT), en el índice de velocidad de procesamiento (IVP), y en el índice de razonamiento perceptual (IRP) relacionados con el cariotipo encontrado.

El presente trabajo ha permitido aportar datos al conocimiento de los procesos del coeficiente intelectual (CI) en mujeres con diagnóstico de ST, el número pequeño de la muestra limita la generalización de las conclusiones. Al respecto, se sugiere que futuros estudios que continúen en esta línea de trabajo intenten aumentar el número de mujeres bajo estudio para mejorar la confiabilidad de los resultados.

Las niñas y adolescentes con ST constituyen un desafío en la consulta médica, el diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado de la talla baja y del desarrollo de caracteres sexuales secundarios afectará directamente la calidad de vida de la paciente, su autoestima y bienestar en general.

## 16. CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

ACTIVIDADES	MESES											
	JUL	AGO	SEP	OCT	NOV	DIC	ENE	FEB	MAR	ABR	MAY	JUN
<i>Asignación de revisor de tesis</i>	X	X										
<i>Consulta bibliográfica</i>		X	X									
<i>Elaboración de protocolo</i>				X	X							
<i>Recolección de información</i>					X	X						
<i>Revisión de expedientes</i>							X	X				
<i>Procesamiento y análisis de los datos.</i>									X			
<i>Elaboración del informe técnico final</i>										X	X	
<i>Revisión de tesis</i>										X	X	
<i>Presentación perfil de investigación</i>												X

## 17. LIMITACIÓN DEL ESTUDIOS

El número de pacientes fue limitado, ya que existieron pacientes que no aceptaron la realización del estudio por distancia o por decisión personal y otras pacientes no fueron halladas tras pérdida de seguimiento por cuestión de pandemia..

## 18. BIBLIOGRAFÍA

- 1) Aiassa, D., Bosch, B., & Castellanos, M. (2013). Síndrome de Turner con mosaicismo 45,X/46,Xdel(X)(q21). Comunicación de un caso. *Arch. Argent. Pediatr*, 111(1), e21-e23.
- 2) Aguilar, María José y López, Marcela (2008). *Vulnerabilidad social en el Síndrome de Turner: Cognición social como mediadora en la interacción social. XV Jornadas de Investigación y Cuarto Encuentro de Investigadores en Psicología del Mercosur. Facultad de Psicología - Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.*
- 3) Anaki D, Zadikov Mor T, Gepstein V, Hochberg Z. Face perception in women with Turner syndrome and its underlying factors. *Neuropsychologia*. 2016 Sep;90:274-85. doi: 10.1016/j.neuropsychologia.2016.08.024. Epub 2016 Aug 24. PMID: 27565637.
- 4) Anaki D, Zadikov-Mor T, Gepstein V, Hochberg Z. Normal Performance in Non-Visual Social Cognition Tasks in Women with Turner Syndrome. *Front Endocrinol (Lausanne)*. 2018 May 4;9:171. doi: 10.3389/fendo.2018.00171. PMID: 29780353; PMCID: PMC5946023.
- 5) Baker JM, Klabunde M, Jo B, Green T, Reiss AL. On the relationship between mathematics and visuospatial processing in Turner syndrome. *J Psychiatr Res*. 2020 Feb;121:135-142. doi: 10.1016/j.jpsychires.2019.11.004. Epub 2019 Nov 14. PMID: 31812933; PMCID: PMC7837032.
- 6) Baker, Joseph M.; Klabunde, Megan; Jo, Booil; Green, Tamar; Reiss, Allan L. (2019). *On the relationship between mathematics and visuospatial processing in Turner syndrome. Journal of Psychiatric Research, (), S0022395619305382*-.doi:10.1016/j.jpsychires.2019.11.004
- 7) Barreda Bonis AC, Gonzales Casado I. Síndrome de Turner. *Protoc diagn ter pediatr*. 2019;1:267-83
- 8) Bray, S., Dunkin, B., Hong, D., & Reiss, A. (2011). Reduced Functional Connectivity during Working Memory in Turner Syndrome. *Cerebral Cortex*, 21, 2471-2481. Brenlla, M. (2013). Interpretación del WISC-IV. Puntuaciones compuestas y modelos CHC. *Ciencias Psicológicas VII*, 183 (2) 197.
- 9) Brenlla, M. (2013). Interpretación del WISC-IV. Puntuaciones compuestas y modelos CHC. *Ciencias Psicológicas VII*, 183 (2) 197.

- 10) Finozzi, Rosa, & Álvarez, Carla. (2022). Síndrome de Turner. *Archivos de Pediatría del Uruguay*, 93(1), e307. Epub 01 de junio de 2022. <https://doi.org/10.31134/ap.93.1.17>
- 11) Garzón, Millan, M. A. G., Franco, S. M. C., Pinzón, C. A. B., & Rojas, S. D. L. Á. A. (2018). Perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con Síndrome de Turner: estudio de caso. *Tempus Psicológico*, 1(2), 63-91
- 12) GUÍA DE PRÁCTICA CLÍNICA PARA EL DIAGNÓSTICO 28 may 2019 — El *síndrome de Turner* (Monosomía del cromosoma X). <https://www.insnsb.gob.pe>
- 13) Hong D, Scaletta Kent J, Kesler S. Cognitive profile of Turner syndrome. *Dev Disabil Res Rev*. 2009;15(4):270-8. doi: 10.1002/ddrr.79. PMID: 20014362; PMCID: PMC3114458.
- 14) Hong, D., Hoeft, F., Marzelli, M., Lepage, J., Roeltgen, D., Ross, J., & Reiss, A. (2014). Influence of the X-Chromosome on Neuroanatomy: Evidence from Turner and Klinefelter Syndromes. *Neurobiology of Disease*, 34, 3509-3516.
- 15) Hutaff-Lee C, Bennett E, Howell S, Tartaglia N. Clinical developmental, neuropsychological, and social-emotional features of Turner syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2019 Mar;181(1):126-134. doi: 10.1002/ajmg.c.31687. Epub 2019 Feb 14. PMID: 30767374; PMCID: PMC6487305
- 16) Loesch DZ, Bui QM, Kelso W, Huggins RM, Slater H, Warne G, Bergman PB, Rodda C, Mitchell RJ, Prior M. Effect of Turner's syndrome and X-linked imprinting on cognitive status: analysis based on pedigree data. *Brain Dev*. 2005 Oct;27(7):494-503. doi: 10.1016/j.braindev.2004.12.009. Erratum in: *Brain Dev*. 2006 Mar;28(2):134. Bergman, Paul [corrected to Bergman, Philip B]. PMID: 16198207.
- 17) Martínez, J. T. G. (2019). Perfil Epidemiológico y Clínico de las Pacientes con Síndrome Turner del Hospital Nacional De Niños Benjamín Bloom en el periodo de Enero 2010– Diciembre 2015.
- 18) Rico (2022). Curso clínico y perfil neuropsicológico de un caso de trastorno neurocognitivo frontotemporal mayor variante lingüística *Psychol. av.discip.* vol.15 no.1 Bogotá Jan./June 2021 Epub Jan 14, 2022. <https://doi.org/10.21500/19002386.5281>
- 19) Ross J, Zinn A, McCauley E. Neurodevelopmental and psychosocial aspects of Turner syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 2000;6(2):135-41. doi: 10.1002/1098-2779(2000)6:2<135::AID-MRDD8>3.0.CO;2-K. PMID: 10899807.
- 20) Ross JL, Roeltgen D, Feuillan P, Kushner H, Cutler GB Jr. Use of estrogen in young girls with Turner syndrome: effects on memory. *Neurology*. 2000 Jan 11;54(1):164-70. doi: 10.1212/wnl.54.1.164. PMID: 10636143

- 21) Ross JL, Stefanatos GA, Kushner H, Bondy C, Nelson L, Zinn A, Roeltgen D. The effect of genetic differences and ovarian failure: intact cognitive function in adult women with premature ovarian failure versus turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab.* 2004 Apr;89(4):1817-22. doi: 10.1210/jc.2003-031463. PMID: 15070950.
- 22) Ross JL, Stefanatos GA, Kushner H, Zinn A, Bondy C, Roeltgen D. Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome. *Neurology.* 2002 Jan 22;58(2):218-25. doi: 10.1212/wnl.58.2.218. PMID: 11805247.
- 23) Skuse DH, James RS, Bishop DV, Coppin B, Dalton P, Aamodt-Leeper G, Bacarese-Hamilton M, Creswell C, McGurk R, Jacobs PA. Evidence from Turner's syndrome of an imprinted X-linked locus affecting cognitive function. *Nature.* 1997 Jun 12;387(6634):705-8. doi: 10.1038/42706. PMID: 9192895.
- 24) Skuse DH, (1997) Evidencia del Síndrome de Turner de un locus impreso ligado al X que afecta la función cognitiva.
- 25) Wechsler, D. (2003). Escala de inteligencia Wechsler para niños - revisado. Manual moderno, 4 Ed. México.
- 26) Zhong, Q., & Layman, L. (2012). Genetic considerations in the patient with Turner syndrome—45X with or without mosaicism. *Revista Fertility and Sterility*, 98(4), 775–779. doi: 10.1016/j.fertnstert.2012.08.021

# 19. ANEXOS

## ESCALA DE INTELIGENCIA DE WECHSLER PARA NIÑOS IV

Nº 215 **WISC-IV** Escala de Inteligencia de Wechsler para Niños - Revisada  
CUADERNILLO DE ANOTACIÓN Y PERFIL

Nombre y apellidos \_\_\_\_\_ Sexo \_\_\_\_\_  
Actividad \_\_\_\_\_ Curso \_\_\_\_\_ Centro \_\_\_\_\_  
Residencia habitual \_\_\_\_\_ Lugar de nacimiento \_\_\_\_\_  
Examinado por \_\_\_\_\_

VERBAL		MANIPULATIVO	
Prueba	Puntaje	Prueba	Puntaje
19	19	19	19
18	18	18	18
17	17	17	17
16	16	16	16
15	15	15	15
14	14	14	14
13	13	13	13
12	12	12	12
11	11	11	11
10	10	10	10
9	9	9	9
8	8	8	8
7	7	7	7
6	6	6	6
5	5	5	5
4	4	4	4
3	3	3	3
2	2	2	2
1	1	1	1

**CÁLCULO EDAD:** Año \_\_\_\_ Mes \_\_\_\_ Día \_\_\_\_  
Fecha del examen \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
Fecha de nacimiento \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_  
Edad \_\_\_\_ años \_\_\_\_ meses \_\_\_\_ días

**RESUMEN DE PUNTUACIONES**

Pruebas Verbiales	Puntuación Total	Puntuación Escalar
Información		
Semejanzas		
Aritmética		
Vocabulario		
Comprensión (Digitos)		
<b>Puntuación Verbal</b>		
Pruebas Manipulativas		
Figuras Incompletas		
Matrices		
Cubos		
Razonamiento		
Claves (Laberintos)		
<b>Puntuación Manipulativa</b>		
<b>Puntuación Total</b>		

OBSERVACIONES \_\_\_\_\_

Copyright © 1997, 1971, 1974 by The Psychological Corporation, New York, N.Y. 10017  
Copyright © de la edición en español 1997 by TEA Ediciones, S.A. - Todos los derechos reservados. Prohibida la reproducción total o parcial.  
TEA Ediciones, S.A. - Traducción de Salazar, J. de 2008 Madrid. Printed in Spain. Impreso en España por Agence Comprint Digitalis. 1544610 - 2008 Edición Decimo siglo. Nº 10091 - 1993

**WISC-IV** ESCALA DE INTELIGENCIA DE WECHSLER PARA NIÑOS-IV  
**Página resumen**

Nombre y apellidos \_\_\_\_\_  
Examinador \_\_\_\_\_

**Cálculo de la edad cronológica**

Fecha aplicación	Año	Mes	Día
Fecha nacimiento			
Edad cronológica			

**Conversión de puntuaciones directas en escalares**

TEST	PD	Puntuaciones escalares
Cubos	02	
Semejanzas	01	
Digitos	03	
Comprensión	04	
Claves	05	
Vocabulario	07	
Letras y números	14	
Matrices	16	
Comprensión	17	
Razonamiento abstracto	25	
Fig. Incompletas	26	
Matrices	28	
Aritmética	29	
Fig. Incompletas	30	
Aritmética	31	
Matrices	32	
Aritmética	33	
Matrices	34	
Aritmética	35	
Matrices	36	
Aritmética	37	
Matrices	38	
Aritmética	39	
Matrices	40	
Aritmética	41	
Matrices	42	
Aritmética	43	
Matrices	44	
Aritmética	45	
Matrices	46	
Aritmética	47	
Matrices	48	
Aritmética	49	
Matrices	50	
Aritmética	51	
Matrices	52	
Aritmética	53	
Matrices	54	
Aritmética	55	
Matrices	56	
Aritmética	57	
Matrices	58	
Aritmética	59	
Matrices	60	
Aritmética	61	
Matrices	62	
Aritmética	63	
Matrices	64	
Aritmética	65	
Matrices	66	
Aritmética	67	
Matrices	68	
Aritmética	69	
Matrices	70	
Aritmética	71	
Matrices	72	
Aritmética	73	
Matrices	74	
Aritmética	75	
Matrices	76	
Aritmética	77	
Matrices	78	
Aritmética	79	
Matrices	80	
Aritmética	81	
Matrices	82	
Aritmética	83	
Matrices	84	
Aritmética	85	
Matrices	86	
Aritmética	87	
Matrices	88	
Aritmética	89	
Matrices	90	
Aritmética	91	
Matrices	92	
Aritmética	93	
Matrices	94	
Aritmética	95	
Matrices	96	
Aritmética	97	
Matrices	98	
Aritmética	99	
Matrices	100	

**Conversión de las sumas de escalares en puntuaciones compuestas**

Índice	Suma de puntuaciones escalares	Puntuación compuesta	Porcentaje	Norma de referencia
Comprensión verbal	00			
Razonamiento perceptivo	00			
Memoria de trabajo	00			
Flexibilidad perceptiva	00			
CI total	00			

**Perfil de puntuaciones escalares**

Edad	Perfil de puntuaciones escalares			
	Comprensión Verbal	Razonamiento perceptivo	Memoria de trabajo	Flexibilidad de procesamiento
18				
17				
16				
15				
14				
13				
12				
11				
10				
9				
8				
7				
6				
5				
4				
3				
2				
1				

**Perfil de puntuaciones compuestas**

Edad	Perfil de puntuaciones compuestas				
	CV	RP	MT	VP	CI
160					
150					
140					
130					
120					
110					
100					
90					
80					
70					
60					
50					
40					

Copyright © 2009 by TEA Ediciones, S.A.  
Traducido y adaptado con permiso del propietario original, Harcourt Assessment Inc., Edita: TEA Ediciones, S.A.; Prop. Intelectual de Salazar, J. de 2009 #4290. Prohibida la reproducción total o parcial. Todos los derechos reservados. - Printed in Spain. - Impreso en España.



## MODELO DE CONSENTIMIENTO UTILIZADO PARA REALIZACIÓN DEL TEST DE WISC IV

### CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA EL ESTUDIO

**Título del Proyecto: COEFICIENTE INTELECTUAL EN NIÑAS Y ADOLESCENTES CON SÍNDROME DE TURNER. HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO FEDERICO GOMEZ**

**Investigador: DRA. GABRIELA ERICKA VALLE CUSICANQUI**

Le estamos solicitando su autorización para que su hija participe de un estudio de investigación, que permitirá obtener una valoración más amplia del coeficiente intelectual de niñas y adolescentes con Síndrome de Turner.

Este tipo de estudio se realiza para poder saber más sobre su enfermedad, implementar estrategias para mejorar su detección y diagnóstico, encontrar mejores tratamientos, identificar fortalezas, debilidades y oportunidades perdidas para la integración de estas niñas y mujeres a la sociedad y así mejorar su calidad de vida.

La participación de su hija es completamente voluntaria; Usted puede elegir participar o no hacerlo, si elige no participar, continuará con su atención habitual y su negativa no le traerá ningún inconveniente. Si elige participar, puede cambiar de idea más tarde y dejar de participar aun cuando haya aceptado antes. La información que se recoja será confidencial y no se usará para ningún otro propósito fuera de los de esta investigación. Si usted accede a que, su hija participe del estudio se le pedirá a ella que responda preguntas y trabaje con cubos. Esto tomará aproximadamente 60 a 80 minutos de su tiempo, puede pedir información sobre los resultados de este estudio cuando éste haya concluido.

Si acepta participar, le pido que por favor pongan una X en el cuadrado de abajo que dice "Sí quiero participar" y escriba su nombre.

Si no quiere participar, no ponga ninguna X, ni escriba su nombre.

**SÍ QUIERO PARTICIPAR**

Nombre, apellido y firma del padre y/o la madre que presta su consentimiento

.....

Nombre del menor o adolescente.....

Fecha: .....

Desde ya le agradecemos su participación.