



UNIVERSIDAD NACIONAL  
AVENIDA DE  
MÉXICO

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA  
DE MÉXICO

DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO  
FACULTAD DE MEDICINA



**“Determinación de la calidad de vida y situación familiar en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8”**

**T E S I S**

QUE REALIZÓ PARA OBTENER EL TÍTULO DE POSGRADO EN LA  
ESPECIALIDAD DE:

**MEDICINA FAMILIAR**

**P R E S E N T A**  
**DRA. RIVERO MORALES SILVIA**

**ASESOR CLÍNICO**  
**DRA. ROMÁN RIVERA KARLA MAYELI**

**ASESOR EXPERIMENTAL**  
**DR. CRUZ SÁNCHEZ MIGUEL ANGEL**  
**DR. ESPINOZA ANRUBIO GILBERTO**

**JEFE DE ENSEÑANZA E INVESTIGACIÓN**  
**HGZ/UMF No. 8, “Dr. Gilberto Flores Izquierdo”**  
**DR. ESPINOZA ANRUBIO GILBERTO**

**CD. DE MÉXICO, D. F. FEBRERO 2011.**

**No. DE REGISTRO.**



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.

# **“Determinación de la calidad de vida y situación familiar en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8.”**

## **AUTOR:**

Silvia Rivero Morales. Residente de Medicina Familiar de la UMF No 8. IMSS, D. F.

## **ANTECEDENTES:**

El Síndrome de Turner es una patología cromosómica que se presenta en mujeres<sup>(1,2)</sup>. En México más de 26,000 mujeres nacen con la enfermedad según lo reportado (INEGI 2005).<sup>(3,4)</sup> Afecta diferentes áreas: física, médica, psicológica, pedagógica, sexual, familiar y social.<sup>(22,23,24,30)</sup>

## **OBJETIVO:**

- Determinar la relación entre calidad de vida (**CV**), funcionalidad familiar, la cohesión y adaptabilidad familiar en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8.

## **MATERIALY MÉTODOS:**

Estudio descriptivo, donde se aplicaron 3 instrumentos (WHOQOL-BREF, APGAR Y FACES III) a mujeres mayores de 12 años de la Asociación.

## **RESULTADOS:**

Se analizaron 150 cuestionarios, y se encontró que 39.3% (48 mujeres) son normo funcionales con buena CV, 27% (33 mujeres) presentaron disfunción leve y buena CV, 25.4% (31 mujeres) disfunción moderada y 8.2% (10 pacientes) disfunción grave, pero con buena CV ( $P=0.013$ ). También se observó que 17.2% (21 mujeres) tienen familias flexibles/desligadas con buena CV, 15.6% (19 mujeres) son caóticas/conectadas también con buena CV, 14.3% (15 pacientes) con familias caóticas/separadas y buena CV ( $P=0.173$ ).

## **CONCLUSIONES:**

Existe relación significativa entre la CV con la funcionalidad familiar, pero no con la cohesión ni adaptabilidad familiar, aún cuando la mayoría presentó una buena calidad de vida.

## **PALABRAS CLAVE:**

- \* Síndrome de Turner
- \* Calidad de vida
- \* Funcionalidad familiar
- \* Cohesión y Adaptabilidad familiar.

TÍTULO.

“Determinación de la **calidad de vida y situación familiar** en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8”

# **AUTORIZACIONES**

**DR. FRANCISCO JAVIER PADILLA DEL TORO  
DIRECTOR DEL HOSPITAL GENERAL DE ZONA CON  
UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No. 8  
"GILBERTO FLORES IZQUIERDO"**

**DR. GILBERTO ESPINOZA ANRUBIO  
COORDINADOR CLÍNICO DE EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN EN  
SALUD DE LA UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No. 8  
"GILBERTO FLORES IZQUIERDO"**

**ASESOR EXPERIMENTAL**  
DR. CRUZ SÁNCHEZ MIGUEL ANGEL

**ASESOR EXPERIMENTAL**  
DR. ESPINOZA ANRUBIO GILBERTO

**ASESOR CLÍNICO**  
DRA. ROMÁN RIVERA KARLA MAYELI

## DEDICATORIA

*Echando la vista atrás y  
observando estos tres años de Residencia,  
de gratas experiencias y grandes aprendizajes,  
de lucha constante, momentos de éxito, pero también  
de angustia y desesperanza que viví para cumplir mi  
objetivo y alcanzar uno de mis más grandes anhelos,  
dedico este triunfo a quienes en todo momento  
me llenaron de amor y apoyo incondicional.*

*Doy infinitas gracias*

*A Dios, por darme la vida...*

*A mi hija, por ser mi fuerza y templanza...*

*A mi madre, por su amor incondicional...*

*Y a mi familia, por sus ánimos y su apoyo...*

# AGRADECIMIENTOS

La presente tesis, si bien ha requerido de esfuerzo y mucha dedicación, no hubiese sido posible sin la cooperación desinteresada de todas y cada una de las personas que a continuación citaré.

Primero y antes que nada, dar gracias a Dios, por estar conmigo en cada paso que doy, por fortalecer mi corazón e iluminar mi mente y por haber puesto en mi camino a aquellas personas que han sido mis pilares y compañía durante toda mi vida.

A mi Lucía, mi luz y mi vida, mi amor más puro que ha sido mi inspiración, alegría, ternura, fuente de mis desvelos, mi templanza y mi compromiso.

A mi madre Silvia Morales Troncoso por su amor incondicional, ejemplo de vida en el servicio a los demás, por ser mi fuerza en tiempos de flaqueza y la que me ayuda a seguir adelante.

También gracias a mi papá Ángel Rivero Velasco, a Jana y Jano por su ser alegre y su cariño pleno y sincero.

A mis queridas Ali, Sabi y Gina por abrirnos su corazón y las puertas de su casa, además de todo su apoyo y dedicación para con Lu.

Agradecer hoy y siempre a mi familia por el ánimo, cariño, apoyo, compañía, escucha interminable y alegría constante que me brindan con todo su amor.

Con mucho cariño agradezco a Víctor, Lety, Viri, MaMe, Tía, More, Ka y Me por tantos días que me brindaron su apoyo y cariño sin ningún interés. Pero sobre todo por amar incondicionalmente a mi tesoro más preciado y ser una bendición para mi hija.

A Fausto, por ser mi presente, la persona que ha compartido tiempo y desvelos, porque en su compañía las cosas malas se convierten en buenas y la tristeza se transforma en alegría.

Un agradecimiento especial a Lilian de la Concha por su apoyo, ánimo, cariño y por tener siempre tendida su mano amiga, desde el día en que me conoció.

Gracias a todos los Doctores y maestros que se aventuran cada año para tocar y enriquecer nuevas vidas como lo hicieron conmigo.

A la incansable, amable y querida Mary que sin ella los trámites administrativos y Enseñanza no serían posibles.

También a mis compañeros de la Residencia, porque he podido practicar, trabajar y perfeccionar la tolerancia, caridad, amor y el perdón.



## ÍNDICE

	PÁGINAS
<b>MARCO TEÓRICO</b>	10
<b>ANTECEDENTES</b>	22
<b>PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA</b>	23
<b>JUSTIFICACIÓN</b>	24
<b>OBJETIVOS</b>	26
<b>HIPÓTESIS</b>	27
<b>MATERIAL Y MÉTODO</b>	28
<b>TIPO DE ESTUDIO</b>	28
<b>DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN</b>	29
<b>POBLACIÓN, UBICACIÓN Y ESPACIO</b>	30
<b>MUESTRA</b>	31
<b>CRITERIOS DE INCLUSIÓN, EXCLUSIÓN Y ELIMINACIÓN</b>	31
<b>VARIABLES</b>	32

	<b>PÁGINAS</b>
<b>DISEÑO ESTADÍSTICO</b>	<b>36</b>
<b>INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS</b>	<b>37</b>
<b>RECOLECCIÓN DE DATOS</b>	<b>41</b>
<b>MANIOBRAS PARA EVITAR Y CONTROLAR SESGOS</b>	<b>42</b>
<b>CRONOGRAMA</b>	<b>43</b>
<b>RECURSOS HUMANOS, MATERIALES, FÍSICOS Y FINANCIAMIENTO DEL ESTUDIO</b>	<b>44</b>
<b>CONSIDERACIONES ÉTICAS</b>	<b>45</b>
<b>RESULTADOS</b>	<b>46</b>
<b>DISCUSIÓN</b>	<b>74</b>
<b>CONCLUSIONES</b>	<b>76</b>
<b>BIBLIOGRAFÍA</b>	<b>77</b>
<b>ANEXOS</b>	<b>80</b>

---

---

## MARCO TEÓRICO.

Un Síndrome es una serie de síntomas que generalmente ocurren al mismo tiempo y se cree que provienen de la misma causa. En **1938**, el Dr. Henry Turner publica un reporte describiendo 7 niñas que compartían un número de características como baja estatura, falta de desarrollo sexual, cúbito valgo, cuello alado y cabello en la espalda. Esta condición fue descrita como **Síndrome de Turner (ST)**.

Los seres humanos tienen 46 cromosomas que contienen todos los genes y el ADN, pilares fundamentales del cuerpo. Dos de estos cromosomas, los sexuales, determinan si una persona es hombre o mujer. Las mujeres tienen dos de los mismos cromosomas sexuales, que se escriben como XX, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y, que se escriben como XY.

En **1959** el Dr. C.E. Ford descubre que la causa de ST se da a partir de una condición cromosómica (genética) que involucra a los cromosomas sexuales. Observó que la mayoría de las niñas estudiadas con ST no tenían una parte o la totalidad del cromosoma X, sugiriendo que la falta del material genético daba las características fenotípicas de esta condición.

El diagnóstico de ST se realiza mediante el análisis del cariotipo. El ST es una de las condiciones genéticas más comunes, afectando a 1 de cada 2,000 a 2,500 mujeres nacidas vivas.

**El Síndrome de Turner es una afección genética que ocurre sólo en las mujeres.** Las células de las mujeres normalmente tienen dos cromosomas X, pero en el síndrome de Turner, **a las células les falta todo o parte de un cromosoma X.**

En el síndrome de Turner, una mujer no posee el par usual de los dos cromosomas X completos. Lo más frecuente es que la paciente femenina tenga sólo un cromosoma X; mientras que otras pueden tener dos cromosomas X, pero uno de ellos está incompleto. Algunas veces, una mujer tiene algunas células con los dos cromosomas X, pero otras células tienen sólo uno.<sup>(5,6)</sup>

Normalmente en la reproducción, el óvulo de la madre y el espermatozoide del padre comienzan teniendo el número habitual de 46 cromosomas. El óvulo y el espermatozoide sufren una división celular en donde los 46 cromosomas se dividen en dos partes iguales y el óvulo y el espermatozoide poseen finalmente 23 cromosomas cada uno. Cuando un espermatozoide con 23 cromosomas fertiliza un óvulo con 23 cromosomas, el bebé tiene finalmente un grupo completo de 46 cromosomas: una mitad obtenida del padre y la otra mitad de la madre.

En ocasiones, ocurre un error durante la formación del óvulo o del espermatozoide, lo que provoca que éste posea un cromosoma sexual menos.

El término monosomía se utiliza para describir la ausencia de uno de los miembros de un par de cromosomas. Por lo tanto, habrá un total de 45 cromosomas en cada célula del cuerpo, en lugar de 46. Por ejemplo, si un bebé nace con un solo cromosoma sexual X, en lugar del par habitual (ya sea, dos cromosomas sexuales X o un cromosoma sexual X y un cromosoma sexual Y), se dice que tiene "monosomía X." La monosomía X también se conoce con el nombre de **Síndrome de Turner**.

Cerca del 30% de las niñas con ST tiene algunas células que contienen un número normal de cromosomas (46XX) y a otras les hace falta un cromosoma X (45X), por lo que se les denomina ST mosaico. Esta situación hace que estas mujeres presenten menos alteraciones. ANEXO 1.

La estadística señala (INEGI 2005) que en México somos 53'013,433 mujeres y si de éstas 1 de cada 2,000 padece el síndrome, hay más de 26,000 afectadas. ANEXO 2.

A pesar de que el cuadro clínico es bien conocido por los pediatras, nos encontramos con la paradoja de comprobar, que en muchos casos el diagnóstico es tardío. La distribución de la edad al diagnóstico es bimodal, con un pico en la edad neonatal y otro en la época puberal. El 15% de las pacientes son diagnosticadas en el período neonatal, alrededor de los 4 años de edad se diagnostica un 8% y el resto de las niñas son descubiertas en períodos más tardíos (durante la adolescencia)<sup>(1,8)</sup>.

No todas las niñas con síndrome de Turner muestran igual grado de afectación física y las alteraciones varían considerablemente de unas a otras. Aunque no es totalmente exacto, se acepta que las niñas con mosaico 45,X/46,XX tienen síntomas físicos menos severos que aquellas con cariotipo 45,X. ANEXO 3.

- **RECIÉN NACIDAS:** 10-25% presentan linfedema de manos y pies con pliegues cutáneos laxos en parte lateral y posterior del cuello (pterygium colli).
- **LACTANTES:** 30% pueden presentar soplo cardiaco, coartación o estenosis aórtica.
- **INFANCIA:** lo más característico es el signo de Princeps que es la talla baja.
- **PUBERTAD:** se presenta una pubertad retrasada (falta de inicio de desarrollo de la mama a los 13 años -menarca- y en ocasiones falta de menstruación). La presencia de vello espeso púbico o axilar, puede apreciarse en niñas con el síndrome, pero es escaso. Muchas de las alteraciones renales son asintomáticas, pero las pacientes tienen una mayor tendencia a infecciones urinarias y a hipertensión renal. La otitis media es sumamente frecuente entre las niñas y adolescentes con síndrome de Turner y la mayoría (50-90%) desarrollan con el tiempo una sordera neurosensorial parcial.

Las pacientes con Síndrome de Turner pueden mejorar en gran medida sus síntomas efectuando el diagnóstico de forma precoz y realizando los tratamientos y seguimiento periódico a diferentes edades.

Se deben considerar siempre los siguientes puntos:

- Examen de los pulsos periféricos y toma de tensión arterial. No se debe olvidar que la hipertensión se presenta en el ST y deben descartarse causas cardíacas o renales. Inicialmente la presencia de alteraciones cardíacas o renales asociadas pueden requerir correcciones quirúrgicas.
- Valorar en cada visita la posibilidad de otitis media y otitis serosa que son causas frecuentes de hipoacusia.
- Tratamiento de la talla baja con hormona de crecimiento (HC).
- Tratamiento hormonal del fallo gonadal, es decir, el tratamiento estrogénico para el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios.
- Considerar realizar cirugía plástica del cuello cuando la paciente presenta rasgos dismórficos marcados.
- Vigilancia de la dieta y control de peso para evitar la obesidad.
- Vigilancia anual de glucosa en orina para descartar la intolerancia a la glucosa y/o diabetes mellitus.
- Apoyo psicológico.
- Cuando existe una variedad de mosaicismo y en algunas de las líneas celulares existe cromosoma Y, hay que extirpar la glándula disgenésica, por riesgo de malignización (riesgo de gonadoblastoma).<sup>(9)</sup>

El tratamiento que estas pacientes necesitan es la hormona de crecimiento durante la infancia, no sólo para alcanzar una estatura óptima sino un mejor desarrollo óseo y cardiovascular, y después de los 14 años, la terapia con estrógenos conjugados que ayuda al desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y a prevenir osteoporosis.

La hormona del crecimiento puede ayudar a una niña a aumentar su estatura, fortalecer los huesos que es lo más importante ya que evita osteoporosis y disminuye riesgos de enfermedades metabólicas cardiovasculares. Todas las niñas necesitan este tratamiento de los 4 años de edad hasta los 15-16. Lo más recomendable es que al término de éste, se inicie la terapia con reemplazo de estrógenos que ayuda a estimular el crecimiento de las mamas, del vello púbico y de otras características sexuales. Hay casos muy concretos que requieren tomar los dos simultáneamente. Las mujeres con este síndrome que deseen quedar en embarazo pueden pensar en la utilización de un óvulo de donante<sup>(\*)</sup>. ANEXO 4.

Hace diez años la expectativa de vida era de 35 años. Ahora, gracias al tratamiento oportuno y adecuado, la edad promedio ha aumentado y se considera que puede llegar a ser 13 años menos que la de una mujer adulta sana.<sup>(4)</sup>

#### ■ COMPLICACIONES MÉDICAS






Si las niñas con Turner no reciben tratamiento específico, muestran **talla baja** en el 100 % de los casos, escaso desarrollo de caracteres sexuales primarios (ovarios atróficos y en cintillas) y secundarios al llegar la pubertad, amenorrea, esterilidad o gran dificultad para la concepción (sólo el 1% concibe de forma espontánea, sin problemas), **deformidad específica del codo** (cubitus valgus), **tórax ancho** (en

escudo), **pezones muy separados, cuello corto, línea baja de crecimiento del pelo, linfedema** (retención de linfa en manos o pies), **trastornos cardiovasculares, coartación de la aorta y aorta bicúspide**. También pueden aparecer, pero en menos de la mitad de los casos: **cuello alado** (exceso de piel en pliegues ó pterygium colli), **orejas rotadas, estrabismo, cataratas y miopía, problemas de audición, infecciones del oído medio recurrentes por anomalías en la trompa de Eustaquio, anomalías en el paladar, escoliosis y descalcificación de huesos, ptosis** (párpado caído), **hipotiroidismo, tiroiditis de Hashimoto, hipertensión arterial, intolerancia a alimentos, tumor gonadal, artritis, diabetes, obesidad y envejecimiento precoz de la piel.**








#### COMPLICACIONES PSICOLÓGICAS

Se considera que están más ligadas a las reacciones vivenciales de la niña, adolescente o ya mujer madura, y no tanto se deben directamente a la expresión fenotípica del problema genético del Turner. Por ello son extraordinariamente variables según diferentes investigaciones de varios autores. Pero en general podemos diferenciar:






#### **Problemas psicológicos infantiles:**

-  Retraso en la madurez emocional, generalmente relacionado con la sobreprotección de los padres hacia su hija "enferma". Por ello también pueden ser estas niñas más dependientes de sus padres o maestros.
-  Infantilismo general.
-  Ansiedad, nerviosismo (se discute si puede haber también base endógena).
-  Problemas de adaptación e integración escolar (pocas habilidades sociales).
-  Necesidad de rutinas preestablecidas, del orden externo, de evitar cambios.

#### **Problemas psicológicos juveniles:**

-  Mayor dependencia de la familia de origen.
-  Edad de inicio en actividades sexuales más tardía.
-  Peor aceptación del propio cuerpo y distorsión del esquema corporal.
-  Pobre autoestima.
-  Problemas de relación social, ansiedad social "tipo escénico".
-  Tienen menos amigos y de menor edad que el de ellas.
-  Mayor grado de ansiedad y distimia que el grupo control.

#### **Problemas psicológicos de mujeres adultas:**

-  Hay pocas licenciadas universitarias, en carreras técnicas y científicas, pero prácticamente igual proporción de diplomadas o licenciadas en humanidades o carreras "de letras" que la población general.
-  Menor proporción de mujeres que forman parejas estables.
-  Menor disfrute de relaciones sexuales (mayor incidencia de anorgasmia, bajo deseo sexual o rechazo al sexo).
-  Vulnerabilidad ante problemas sociales y de adaptación.
-  Pobre concepto de sí mismas en áreas concretas (traumas infanto-juveniles).

## Problemas psicológicos familiares:

Recibir información acerca del diagnóstico de una enfermedad genética, genera en la familia un impacto emocional determinante de actitudes futuras en el vínculo con la hija y en la atención de la paciente. Al recibir la noticia los padres tienen sentimientos de tristeza, miedo, culpa, desesperación y enojo por mencionar los más importantes, por lo que no podemos estar ajenos a estas situaciones ya que definitivamente afectan directamente a las pacientes.

### ■ COMPLICACIONES DE EDUCACIÓN

Son los de aparición más frecuente, pero también de gran variabilidad de presentación. En algunos casos pueden llegar a lastrar el rendimiento escolar. Su detección es sutil y a veces se necesitan de baterías neuropsicológicas muy específicas.

Se piensa que la alteración genética responsable del bajo desarrollo, se localiza en el brazo corto del cromosoma X heredado del padre; en concreto en la región pseudo autosómica (PAR1) Xp22.33. Se encuentran afectadas en mayor intensidad las funciones del hemisferio derecho con hipofunción de lóbulos temporo-parietal y occipital, así como lentificación EEG (mayor cantidad y amplitud de ondas theta y delta). Se pueden citar:

- Problemas para generar o/y comprender conceptos abstractos.
- Habilidad menor para planear y llevar a cabo tareas de varias fases.
- Dificultad para el manejo del factor numérico (matemáticas, cálculos).
- Dificultad con el factor viso-espacial (dibujo, planos, interpretar caras).
- Déficit para mantener atención activa.
- Hiperactividad leve o inquietud psicomotora.
- Insomnio.
- Déficit con la memoria no-verbal, en especial la memoria a corto plazo.
- CI verbal suele ser mayor que CI manipulativo.

### ■ COMPLICACIONES SOCIALES

- Hiperactividad
- Inmadurez
- Poca interrelación social
- Limitada vida social
- Desempleo

Desafortunadamente en el ST, al ser una enfermedad genética, sólo se pueden prevenir las complicaciones secundarias que ya se mencionaron, con el tratamiento de HC y EC. Se puede utilizar la hormona del crecimiento sintética en niños con disminución de dicha hormona, lo cual requiere de la asistencia de un pediatra endocrinólogo.

Generalmente, el tratamiento con la somatropina u hormona del crecimiento humano sintética (genotecnológica) se considera seguro, con efectos secundarios muy poco comunes. Si la deficiencia de la hormona del crecimiento es aislada, se administra la hormona sintética sola; de lo contrario, también se requieren otras preparaciones de reemplazo hormonal.

Por todo lo anterior se determina la importancia de que exista un **médico familiar** que coordine todas las acciones de seguimiento y atención integral de estas mujeres.

El seguimiento que debe programarse en estas pacientes es diferente pues depende de su edad, y en términos generales, puede ser el propuesto en el ANEXO 5<sup>(8)</sup>

La Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. es una asociación civil no lucrativa, constituida legalmente el 14 de enero del 2002 ante notario público y está registrada en la Secretaría de Hacienda y Crédito Público, el Instituto de Desarrollo Social (INDESOL) y es donataria autorizada.

En México, el proyecto de formar una asociación surge a finales del año 2000, cuando sus fundadoras, habiendo asistido a un congreso de Síndrome de Turner, una en Estados Unidos y la otra en Canadá, se conocen y deciden empezar a trabajar en la difusión de la enfermedad y compartir experiencias que las ayuden a ellas y otras mujeres en las mismas condiciones.

En el verano del 2001, juntas asisten al siguiente Congreso de Estados Unidos para interiorizar y buscar apoyo en quienes tienen experiencia de muchos años. A su regreso se ponen en contacto con la Dra. Rosa Isela Ortiz de Luna, Jefa del Departamento de Genética del Hospital Infantil de México "Dr. Federico Gómez", y encuentran en ella y el Hospital, todo el apoyo y orientación necesarios para iniciar su labor. La organización de juntas con médicos especialistas y la impartición de conferencias para las familias Turner inicia con 8 pacientes del hospital y en sus instalaciones, en noviembre del mismo año.

El 14 de enero del 2002, se constituye formalmente la asociación.

Después de 8 años, se han ofrecido más de 25 conferencias a las que han asistido familias Turner de diferentes estados de la República y la asociación cuenta con 306 miembros entre niñas, adolescentes y adultas, apoyando a más de 200 familias con información, orientación, conferencias y actividades.

A finales de noviembre del 2004 inició su expansión con el grupo de Guadalajara, Jal., y posteriormente los de Cuernavaca, Mor., Querétaro, Qro., Monterrey, N.L. y Mérida, Yuc. Y aunque todavía no hay grupos formales, se trabaja con familias de los estados de México, Tamaulipas, Veracruz, Michoacán y Puebla y se tiene contacto con pacientes de Baja California, Aguascalientes, Guanajuato, Coahuila, Durango, Hidalgo y Quintana Roo. ANEXO 6.



En octubre del 2006 se organizó el primer Curso-Taller a nivel nacional, en la Ciudad de México y participaron más de 170 personas.

A raíz del primer campamento para las mujeres adultas en enero del 2007, se ve la necesidad de formar una terapia grupal, no sólo individual.

El Primer Congreso Nacional, se llevó a cabo en la Ciudad de Guadalajara, en el mes de septiembre de 2007.

En octubre del 2008, se llevó a cabo el II Congreso Nacional en la ciudad de Querétaro, Qro.

Como este padecimiento es muy poco difundido en México, es difícil encontrar información actualizada y en español. Su fundadora y presidenta ha procurado asistir cada año a los congresos que se realizan en Estados Unidos o Canadá, y esto le ha permitido crear una alianza y traer a México la información reciente que se tiene sobre este padecimiento. Congresos Internacionales asistidos: 2000 Chicago, 2001 Salt Lake City, 2002 San Louis Missouri, 2003 Orlando Florida, 2004 Seattle, 2005 Atlanta, 2006 Kansas City, 2007 Montreal, Canadá; 2009 Copenhague, Dinamarca.

La Asociación tiene como Misión mejorar la calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner y brindar atención integral a la salud familiar, a través de la información, integración, promoción, concientización pública y profesional de sus necesidades y preocupaciones, formando una red que le permita dar asesoría, apoyo psicológico y soporte médico, así como la divulgación y difusión de investigaciones y sus resultados por medio de programas, publicaciones, conferencias, congresos, talleres y seminarios. Su Visión es ser una asociación reconocida por su compromiso y trabajo por el desarrollo integral de las mujeres afectadas por este síndrome y sus familias en la República Mexicana, basada en todo momento en sus Valores: Ética, Compromiso, Transparencia y Servicio.

Actualmente el "Centro Nacional para la Salud de la Infancia y la Adolescencia" (CENSIA) se encuentra realizando investigaciones sobre epidemiología, además de programas de difusión y educación sobre el Síndrome de Turner y otras afectaciones cromosómicas que afectan a nuestra niñez mexicana.<sup>(8)</sup>

A lo largo de la historia distintos grupos de pensadores han tenido en sus discursos y estudios muy presente la inquietud de saber y de explicar "el estado de felicidad". Al terminar el siglo pasado y a comienzo de éste, se abrió paso a los estudios acerca de Calidad de Vida, concepto que se define muy bien como "bienestar subjetivo".

La calidad de vida es una categoría multidimensional, presupone el reconocimiento de las dimensiones materiales, culturales, psicológicas y espirituales del hombre, combate el concepto de hombre unidimensional y uniforme y obliga a desplegar mucha creatividad para aprender la diversidad humana<sup>(15)</sup>.

Lo anterior se acopla a la perfección a la mayoría de las tendencias actuales que rechazan el concebir al humano como ser lineal, ello se considera obsoleto, ya que desde su misma corporalidad la complejidad del ser humano es indescriptible, por ello acercarse a los procesos desde una forma holística permite mayor comprensión de esta madeja de factores mutuamente influyentes; por ello el concepto de Calidad de Vida depende en gran parte de la concepción propia de mundo que tiene el sujeto en particular: la interpretación y valoración que le da a lo que tiene, vive y espera. En otras palabras y a modo de síntesis se recalca el valor de la interpretación que se realiza a los hechos y los objetivos que se tienen en la vida, es decir, el valuarte inmensurable de lo subjetivo: "los lentes con los que nos paramos y vemos el mundo".

El concepto de salud está fundamentado en un marco biopsicológico, socioeconómico y cultural, que tiene en cuenta los valores positivos y negativos que afectan nuestra vida, nuestra función social y nuestra percepción; por tanto, la redefinición del concepto de salud es de naturaleza dinámica y multidimensional. De ahí deriva la importancia de medir la calidad de vida<sup>(17)</sup>. Ésta es relacionada con el bienestar social y depende de la satisfacción de las necesidades humanas y de los derechos, modos de vida, trabajo, servicios sociales, condiciones ecológicas y estado de salud, elementos indispensables para el desarrollo del individuo<sup>(6)</sup>.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) la define como: "Calidad de vida, es la percepción de los individuos de su posición en la vida en el contexto de su cultura y sistema de valores en la cual ellos viven y en relación a sus metas, expectativas, estándares e intereses" (Harper & Power, 1998, pp.551).

Según Sánchez-Sosa y Celis (2004) el concepto de calidad de vida, incluye tres dimensiones globales: la primera se relaciona con el estado funcional de la persona, lo que ésta es capaz de hacer; la segunda se relaciona con el acceso a los recursos y las oportunidades para usar estas habilidades y conseguir sus intereses; y la tercera que se relaciona con la sensación de bienestar.

Se toma una noción enfocada a una definición holística e integral que permite estructurar y evaluar acciones que favorecen la equidad. Se intenta no caer en una definición con enfoques subjetivos u objetivos o que se organicen bajo un determinado supuesto teórico. Mas se tiene claro que el concepto es elusivo y abstracto y que al admitir múltiples orientaciones se pueden encontrar diversidad de definiciones.

El funcionamiento de la calidad de vida va extremadamente ligado con otros factores psicológicos, como son la salud psicológica o mental de la familia, las relaciones sanas de pareja, la realización personal y otros. Estriba en si la persona tiene una buena calidad de vida y en que haya mayor probabilidad de que su desempeño en estas áreas sea mejor.

El concepto de calidad de vida existe, o se aprecia, únicamente por y mediante la comparación con el medio que lo rodea; así se debe ver como algo global y evolutivo y no simplemente como algo estable o local. Es por esto que Walton (1986) dice que la calidad de vida va a radicar en el diseño y rediseño de productos y procesos. Si se toma esta afirmación como cierta se debe distinguir entre dos tipos de comparaciones: la primera es la sincrónica que plantea que se pueden comparar los atributos de varias calidades que coexisten de manera simultánea y la segunda es la comparación diacrónica que permite verificar la evolución de los atributos en el tiempo para descubrir tendencias de calidad.

La calidad de vida se construye socialmente por lo que implica interacción, se produce y manifiesta mediante el continuo intercambio de información y bienes con el entorno; esta característica es central de los sistemas sociales abiertos (Daltabuit, 2000).

El análisis de la calidad de vida se puede hacer de manera externa, por un juez o valoración ajena al individuo o de manera interna, en la que el individuo por medio de su percepción del bienestar subjetivo realiza su propia evaluación. Se debe dejar en claro que no se puede hablar de una igual calidad de vida para todos ya que los determinantes de ésta varían de grupo en grupo y de acuerdo al contexto. Así las valoraciones y percepciones influyen sobre su vida y condiciones. El concepto es elusivo y abstracto y admite muchas orientaciones y definiciones; es como se ha mencionado, multidimensional y está determinada por el tiempo y el espacio.

Sin capacidades para analizar información, cierta capacidad creativa y una visión para asignar recursos, las exigencias de los nuevos ambientes sociales y productivos se vuelven muy altas y se puede tornar muy complicado mantener un rumbo y estructurar proyectos de vida.

En la evaluación y medición del constructo de calidad de vida están presentes inmensidad de elementos pero por lo anteriormente planteado debe considerarse que el aspecto central que le interesa a la psicología es el bienestar individual que implica que haya un buen funcionamiento en tres áreas: el comportamiento, las cogniciones y las emociones, es decir, que se funcione adecuadamente en lo que se hace, piensa y siente.

El uso de medidas de calidad de la vida relacionada con la salud (CVRS)\* evalúa una amplia gama de dimensiones y han sido diseñadas para ser aplicadas a todo tipo de pacientes con diferentes patologías. Su conocimiento nos permite obtener un panorama general sobre el estado funcional del individuo, que refleja su salud mental, física, familiar y social<sup>(20,26)</sup>. ANEXO 7.

Aún así no existen estudios que hayan examinado la calidad de vida, funcionalidad, cohesión y adaptabilidad en mujeres con ST.<sup>(28)</sup>

La información que se tiene ante estos aspectos es tan limitada que no se dispone de un cuestionario específico que mida la calidad de vida en mujeres con Síndrome de Turner a diferencia de otros trastornos, donde sí existen tests adaptados para cada patología, como en cáncer de mama, artritis reumatoide, síndrome de colon irritable, entre muchas.<sup>(32)</sup>

Como se ha mencionado anteriormente, en México existe poco conocimiento sobre el Síndrome de Turner, además el entorno social y cultural no ayuda, existe mucha discriminación y carencia económica para el tratamiento hormonal y al tratarse de un padecimiento genético, con las afectaciones medicas que conlleva, la calidad de vida se ve afectada invariablemente, pero ¿qué tanto?, ¿también afecta a su familia?, son interrogantes que pocas veces uno como médico logra responder.

Por ejemplo:

Si las niñas inician su tratamiento a los 2 años de edad, se logrará que en la adultez tengan una mejor calidad de vida. Aún cuando los tratamientos se inicien a una edad mayor, es importante que sea lo más temprano, para así poder minimizar todas las complicaciones posibles. La mujer de mayor edad registrada en la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. tiene 42 años; muchas mueren antes de esta edad por las complicaciones del síndrome al no ser detectado a tiempo.

El tratamiento con Hormona de Crecimiento consiste en una inyección diaria (aunque hay médicos que recomiendan 5 días de inyecciones por 2 de descanso), con un costo anual de entre \$ 90,000.00 y \$ 120,000.00 pues varía según el peso de la paciente (dosis/kg de peso). El tratamiento de Estrógenos Conjugados consiste en la toma diaria de una pastilla y su costo es de alrededor de \$ 2,400.00 anuales.

Lamentablemente aún cuando las hormonas se otorgan en el ISSSTE y en el IMSS, el proceso para conseguirlas es sumamente controlado y no todas las pacientes logran obtener el tratamiento, razón por la cual los familiares tienen que pagar por ellas en los laboratorios que las producen.

Además de lo anterior, muchas niñas requieren de terapia psicológica y de aprendizaje por lo menos una vez a la semana y representan \$ 15,000.00 anuales cada una.

Así como la calidad de vida puede ser medida, también existen tests o cuestionarios que sirven para evaluar los objetivos de este estudio, como la funcionalidad, la cohesión y adaptabilidad familiar, que en conjunto nos dan una idea sobre la situación familiar de un paciente. Pero ninguno de éstos ha sido utilizado en relación con el Síndrome de Turner y menos la relación que existe entre ellos, aún cuando pudiera inferirse.

La evaluación de la funcionalidad familiar se apoya en diversas bases teóricas y disciplinas científicas. Basada en la teoría sistémica, la familia se define como una unidad organizada, integrada por elementos (individuos) y subunidades (padres, hijos, etc.) que conviven unos con otros en una relación consistente y duradera. La organización de estos elementos está determinada principalmente por la relación jerárquica entre padres e hijos.

El sistema y cada uno de sus componentes serán afectados en su comportamiento y desarrollo individual así como por la naturaleza de las relaciones que existan entre ellos. El efecto que produce la enfermedad sobre alguno de los miembros de la familia, así como la respuesta del grupo familiar para afrontar este evento, ha llamado la atención de los investigadores. De esta manera, la evaluación de la familia impone el uso de instrumentos y modelos con sustento teórico, basados en investigaciones que los respalden, apoyándose en tres elementos fundamentales: el propósito que condujo a su creación, la naturaleza de los elementos que pretenden medir y el grado de confianza que se pueda tener de esta medición<sup>(\*)</sup>.

Las familias logran éxito o fracaso en sus objetivos centrales (crecimiento y desarrollo de cada uno de sus integrantes, seguridad personal y suficiente cohesión para mantener unida y funcionando a la familia en la sociedad), identificando y llevando a cabo los roles de cada uno de sus miembros. La comunicación se considera esencial para este efecto. La expresión e involucramiento afectivo, los valores y normas sociales y de control influyen intensamente sobre el cumplimiento y funcionalidad de sus tareas.

El APGAR aunado a FACES III, permiten un buen acercamiento a la evaluación clínica de la funcionalidad familiar. Es imprescindible que el médico familiar evalúe las características de la familia, su estilo de vida, elementos conductuales, manejo del estrés y capacidad adaptativa, los cuales pueden ser de gran utilidad clínica en la práctica de la medicina familiar, brindando la oportunidad de establecer tanto guías para la orientación familiar, como posibles estrategias de tratamiento que requieran la participación de otros profesionales como terapeutas familiares, sociólogos, psiquiatras, etc.<sup>(35)</sup>

En la medida que una familia sea más unida, madura, interactuante en sentido de la positividad, tendiente al equilibrio y la armonía cooperadora e inteligente, sus capacidades adaptativas y la flexibilidad que devenga de ellas, permitirá con más éxito que su nivel de aceptación ante las frustraciones existenciales mejore, para así afrontar tales contingencias con una óptica más realista y lograr la recuperación del inevitable sufrimiento, de manera tal que se restablezca y reestructure la convivencia familiar en la situación nueva, en un sentido positivo y creador. Los lazos afectivos generados en la vida cotidiana explican el hecho de la presencia de la familia como red de apoyo imperante, así como el sentido de pertenencia y la cohesión inherente a esta célula social, lazos fraternales compelen en las relaciones sólidas de apoyo brindado por los amigos en situaciones de emergencia como las que aquí se evalúan.

Considero que la participación cotidiana de los integrantes de las instituciones de salud y familiares como redes de apoyo usadas más frecuentemente, propició el franco predominio del apoyo informativo emocional, pues las familias fueron auxiliadas simultáneamente por 2 redes cuyas funciones se complementan, ya que a la ayuda profesional y técnica (entiéndase apoyo informativo) del personal de salud, se suman los lazos afectivos de consuelo y solidaridad de los familiares.

Conociendo que las familias unidas, con tendencia a la armonía, el equilibrio y con interacciones en sentido positivista muestran mejores capacidades adaptativas que predicen el éxito a los enfrentamientos a frustraciones existenciales, así como la reestructuración de la convivencia familiar de manera creadora ante eventos generadores de sufrimiento, es posible inferir que la calidad de la convivencia previa a los comportamientos no fuese necesariamente crítica, teniendo en cuenta que de cualquier forma no se puede soslayar que los factores de riesgo de la conducta son múltiples y en la multicausalidad de éstos, la familia de donde procede la paciente es sólo un factor entre muchos.

La multicausalidad es un aspecto destacado en el Programa Nacional de Prevención<sup>(6)</sup>, con el que los autores están de acuerdo. Precisamente es en que la mala capacidad de adaptación no es posible atribuirla únicamente a disfunciones familiares cuando existen otros elementos casuísticos, algunos ya mencionados.

Las pacientes que sufren esta enfermedad necesitan tratamiento médico y psicológico durante toda su vida, pero generalmente se encuentran "desatendidas" por no existir un médico de primer contacto que esté familiarizado con el tratamiento multidisciplinario que requieren.

Por tanto, la importancia del presente estudio radica en la atención de calidad ante pacientes con Síndrome de Turner.

---

---

## ANTECEDENTES.

El Síndrome de Turner (ST) es una patología cromosómica que se presenta exclusivamente en mujeres y ocurre cuando uno de los dos cromosomas "X" falta o está incompleto; éste puede ser diagnosticado antes del nacimiento, al nacimiento o como en la mayoría de los casos al inicio de la etapa escolar (edad promedio 6.6 años), adolescencia o adultez<sup>(1,2)</sup>.

Una de cada 2,000 niñas nacidas vivas padece el ST. En México afecta a más de 26,000 mujeres según lo reportado por el INEGI (2005).<sup>(3,4)</sup>

Las características físicas más comunes son: talla baja, (entre 1.25 cm a 1.35 cm en la adultez), carencia del desarrollo de ovarios, ausencia de menstruación, infertilidad, menopausia prematura. También se presenta cuello alado, implantación baja de cabello en cuello, problemas cardiovasculares, de riñón, tiroides, deformidad de codos, escoliosis, dislocación de caderas, infecciones recurrentes de oído, hipoacusia, problemas de visión, obesidad, colitis y osteoporosis entre otros.<sup>(5,6)</sup>

Además de las características físicas existen alteraciones en otras áreas: calidad de vida, aspectos psicológicos, pedagógicos, familiares y sociales, dadas como infantilismo, retraso en la aparición del lenguaje, problemas de abstracción mental, distorsión en la percepción viso-espacial, manualidades, interés sexual de aparición tardía, falta de independencia, problemas de adaptación, baja autoestima, sobreprotección, desempleo, rechazo familiar y social, etc.<sup>(7,22,23,24,30)</sup>

Según Sánchez-Sosa y Celis (2004) el concepto de calidad de vida, incluye tres dimensiones globales: la primera se relaciona con el estado funcional de la persona, lo que ésta es capaz de hacer; la segunda se relaciona con el acceso a los recursos y las oportunidades para usar estas habilidades y conseguir sus intereses y la tercera que se relaciona con la sensación de bienestar.

Existe un estudio previo sobre Calidad de Vida y las mujeres con Síndrome de Turner de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. realizado por la Licenciada en Psicología Cintia Carolina Cortez Penso de la Universidad Iberoamericana en el 2006, con el título "*Evaluación de la calidad de vida de la población Turner en México*". Utilizó el instrumento de Calidad de vida (de nombre WHOQOL-Bref) creado por la Organización Mundial de la Salud que compromete ciertas áreas, relacionadas con: salud física, salud mental o psicológica, relaciones sociales y medio ambiente. La limitante de este estudio es el tamaño de la muestra ya que no es representativo.

ANEXO 8.

Actualmente el "Centro Nacional para la Salud de la Infancia y la Adolescencia" (CENSIA) se encuentra realizando investigaciones sobre epidemiología, además de programas de difusión y educación sobre el Síndrome de Turner y otras afectaciones cromosómicas que afectan a nuestra niñez mexicana.<sup>(\*)</sup>

---

---

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.**

¿Cuál es la relación entre calidad de vida, función familiar, cohesión y adaptabilidad familiar en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8?



---

---

## JUSTIFICACIÓN.

El interés por realizar este estudio surge como una necesidad personal de obtener mayor conocimiento sobre patologías menos estudiadas con respecto a temas en familia; como una oportunidad para generar información que aporte beneficio para el abordaje del médico de primer contacto y a su vez para la paciente y su familia, que sirva como guía para saber qué esperar, qué solucionar, cómo orientar, intervenir y tratar multidisciplinariamente.

El **ST**, al ser una afectación cromosómica que no tiene "cura", requiere de un tratamiento integral, basado en la prevención y vigilancia estrecha, aún cuando éste sea largo, costoso, necesario y en algunos casos doloroso. El apoyo psicosocial es parte esencial del tratamiento y por este motivo el apoyo familiar que reciben estas pacientes es primordial para la superación de las adversidades que pueden presentar ante este padecimiento.<sup>(1)</sup>

La Medicina Familiar, al ser una especialidad de Primer contacto, tiene la importancia de realizar acciones preventivas, curativas, de rehabilitación, de fomento en la participación comunitaria y en el cuidado de la salud personal y familiar, siendo resolutivo, buscando redes de apoyo, derivando a los Servicios correspondientes, basados en todo momento en nuestro eje o guía principal: la atención integral.

El papel de la familia en el proceso salud-enfermedad se ha incrementado notablemente en los últimos años. Además de los factores genéticos, los patrones de relación social entre los miembros de la familia pueden aumentar el riesgo individual y la vulnerabilidad a padecer enfermedades o por el contrario, amortiguar el efecto de éstas. Se han identificado alteraciones somáticas y síntomas que son indicativos de conflictos familiares. La orientación que pueda otorgar el médico familiar al respecto, será de gran importancia para definir alternativas de manejo a este problema en el ámbito de la familia, o en su caso, la referencia oportuna y debidamente fundamentada con el terapeuta familiar.<sup>(32)</sup>

Por lo anterior, y partiendo desde el punto de vista donde el enfermo puede enfermar a la familia y la familia puede enfermar a sus integrantes, considero que es imprescindible establecer la relación que existe entre la funcionalidad familiar, la comunicación, su capacidad de cohesión y adaptabilidad con la calidad de vida ante la presencia de patología. De ahí que ésta última sea de gran interés de estudio en diferentes enfermedades más "comunes o conocidas", como Síndrome de Down, Diabetes, Insuficiencia Renal entre otras.

El concepto de salud está fundamentado en un marco biopsicológico, socioeconómico y cultural, que tiene en cuenta los valores positivos y negativos que afectan nuestra vida, nuestra función social y nuestra percepción; por tanto, la redefinición del concepto de salud es de naturaleza dinámica y multidimensional. De ahí deriva la importancia de medir la calidad de vida<sup>(7)</sup>.

La calidad de vida está relacionada con el bienestar social y depende de la satisfacción de las necesidades humanas y de los derechos, modos de vida, trabajo, servicios sociales, condiciones ecológicas y estado de salud; elementos indispensables para el desarrollo del individuo.

El uso de medidas de calidad de la vida relacionada con la salud (WHOQOL-Bref) evalúa una gama de dimensiones, y han sido diseñadas para ser aplicadas a todo tipo de pacientes con diferentes patologías. Su conocimiento nos permite obtener un panorama general sobre el estado funcional del individuo, que refleja su salud mental, física, familiar y social.<sup>(8)</sup>

Considero que los médicos que estén relacionados con el diagnóstico y tratamiento de mujeres con ST necesitan estar completamente informados sobre el pronóstico, complicaciones, calidad de vida, funcionalidad familiar y su capacidad de cohesión y adaptabilidad, para así, favorecer su "desarrollo y tratamiento óptimo".

---

---

## **OBJETIVO GENERAL.**

- Determinar la relación entre calidad de vida, funcionalidad familiar, la cohesión y adaptabilidad familiar en las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8.

## **OBJETIVOS ESPECÍFICOS.**

- Realizar un genograma estructural de las pacientes.
- Evaluar la calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No.8.
- Identificar qué tipo de funcionalidad familiar presentan las pacientes en estudio.
- Medir el grado de cohesión y adaptabilidad familiar de las mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No.8.

---

---

## **HIPÓTESIS.**

La calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner se relaciona con la funcionalidad familiar adecuada y una capacidad de cohesión y adaptabilidad funcional normal.

## **HIPÓTESIS NULA.**

La calidad de vida de las mujeres con Síndrome de Turner no tiene relación con la funcionalidad familiar adecuada y una capacidad de cohesión y adaptabilidad funcional normal.

- Se realiza la hipótesis con fines de enseñanza.

---

---

## **MATERIAL Y MÉTODO.**

Los instrumentos que se utilizaron fueron Whoqol-Bref para medir Calidad de Vida, Apgar familiar y FACES III con los que se pretende medir y conseguir los objetivos específicos y generales del presente trabajo.

- **TIPO DE ESTUDIO.**

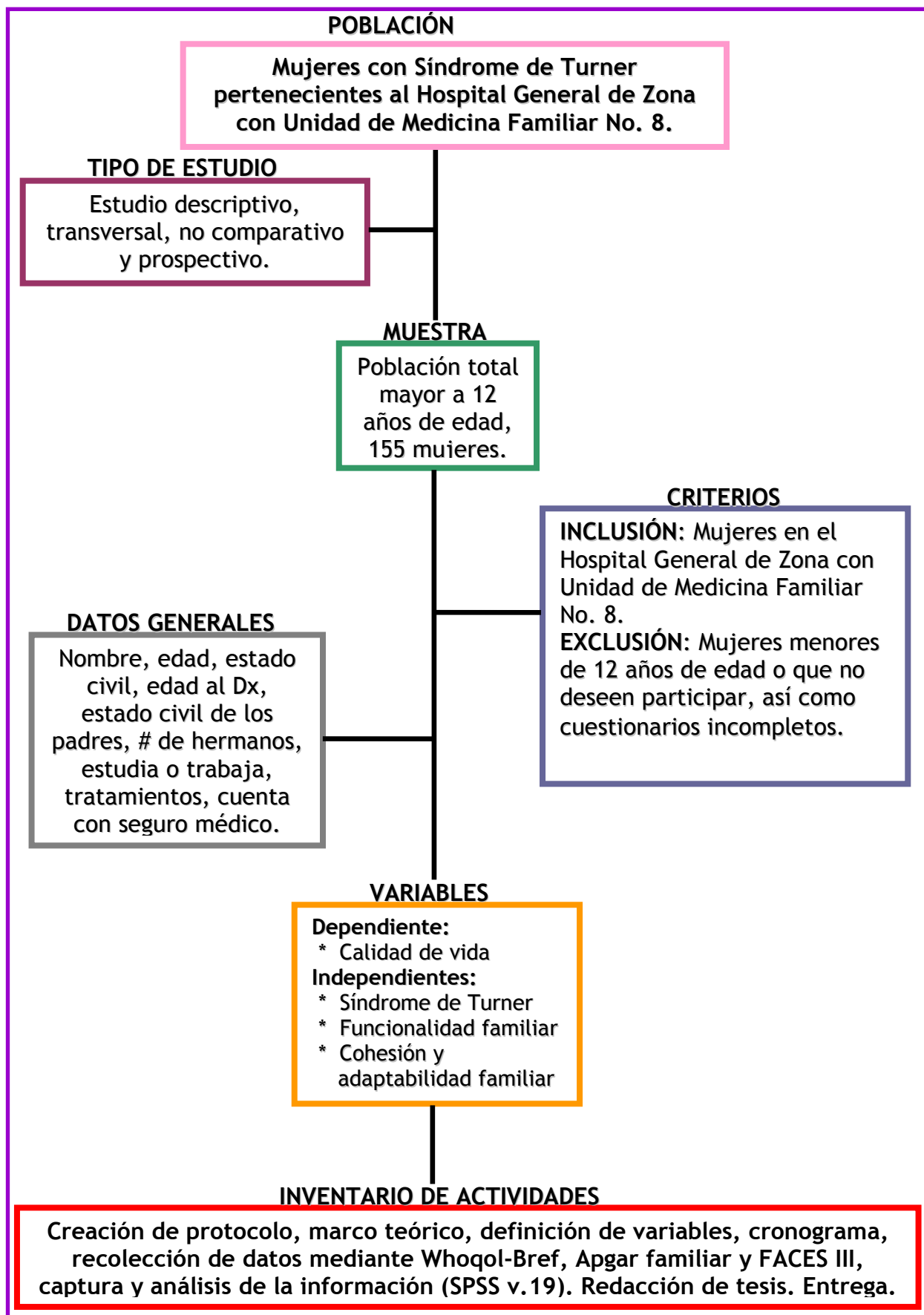
**Descriptivo** pues expresa lo encontrado sin modificaciones.

**Observacional** ya que no se interviene en el tratamiento de las pacientes.

**Transversal** puesto que se realiza una sola medición en un momento dado en el tiempo.

**Prospectivo** ya que podrá tener utilidad en el futuro.

## DISEÑO DE LA INVESTIGACIÓN.



---

---

- **POBLACIÓN O UNIVERSO.**

El universo de estudio será en 306 mujeres del Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8, de las cuales el 50% serán encuestadas por ser mayores de 12 años.

- **UBICACIÓN TEMPORAL Y ESPACIAL.**

Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8 ubicado en Río Magdalena 289, Col. La Otra Banda, Del. Álvaro Obregón, 01090 México, D.F.

**TELS:** 5550-6060 / 6422.

---

---

- **MUESTRA.**

La muestra y selección de las encuestadas será conforme al registro del Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8 que cumplan con los requisitos para participar en el estudio. La muestra no es probabilística ya que fue seleccionada a criterio del investigador y no en base a la prevalencia de la enfermedad, esto debido a que se cuenta con población cautiva que facilita la aplicabilidad del estudio.

El tamaño de la muestra es de 155 mujeres mayores de 12 años que deseen participar en la investigación.

- **CRITERIOS DE INCLUSIÓN.**

Mujeres con Síndrome de Turner en el Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8

Carta de consentimiento informado firmada.

- **CRITERIOS DE EXCLUSIÓN.**

Mujeres menores de 12 años de edad.

Que no deseen participar.

Cuestionarios incompletos.

- **CRITERIOS DE ELIMINACIÓN.**

Que no cuenten con los 4 cuestionarios completos.



---

---

## VARIABLES.

- **VARIABLES DE INTERÉS PRIMARIO.**

Variable dependiente:

- Calidad de vida

Variables independientes:

- Síndrome de Turner
- Funcionalidad familiar
- Cohesión y adaptabilidad familiar

- **VARIABLES DE INTERÉS SECUNDARIO.**

Variables universales:

- Edad al diagnóstico
- Edad al momento del estudio
- Tiempo como miembro activo de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C.
- Perteneciente a: IMSS, ISSTE, SSA, Particular, otro.
- Padres casados, divorciados, unión libre.
- Número de hermanos
- Escuela: gobierno o privada
- Patologías asociadas
- ¿Paga para recibir tratamiento?
- ¿Recibe tratamiento con Hormona de Crecimiento? Si, ¿cuánto tiempo?
- Recibe o no tratamiento con terapia de Reemplazo Hormonal? Sí, ¿cuánto tiempo?
- ¿Recibe consultas médicas con médico tratante? Número de visitas periódicas con su médico tratante.
- ¿Recibe consultas con Médicos especialistas? Número de consultas con Médicos especialistas.
- ¿Recibe atención psicológica y/o pedagógica? Número de consultas y desde cuándo (tiempo de terapia).

## DEFINICIONES CONCEPTUALES.

- **SÍNDROME DE TURNER.- es una afección genética que ocurre sólo en las mujeres y que produce una serie de anomalías fenotípicas.** Las células de las mujeres normalmente tienen dos cromosomas X, pero en este caso, **a las células les falta todo o parte de un cromosoma X.\***
- **CALIDAD DE VIDA.- es el grado de bienestar** que un individuo siente **en su vida**, basado en la percepción de ciertos aspectos de su vida diaria\*.
- **FUNCIONALIDAD FAMILIAR.- una familia es funcional** cuando cumple con sus funciones como un sistema y se relaciona con la forma en cómo los integrantes interactúan y se organizan para el cumplimiento de estas funciones.\*
- **COHESIÓN Y ADAPTABILIDAD FAMILIAR.- se identifica como la capacidad** que tienen los integrantes **de la familia misma para "moverse"** dentro del modelo ante el efecto de **factores de estrés normativos o paranormativos.\***

## DEFINICIONES OPERACIONALES.

NOMBRE DE LA VARIABLE	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	VALOR DE VARIABLES
<p><b>1</b></p> <p>CALIDAD DE VIDA.- es el <b>grado de bienestar</b> que un individuo siente <b>en su vida</b>, basado en la percepción de ciertos aspectos de su vida diaria*</p>	<p>Dependiente, Cualitativa, Nominal</p>	<p><b>Cuestionario de Calidad de Vida WHOQOL-Bref</b> <i>Los ítems se califican como nada en lo absoluto, un poco, moderadamente, bastante, completamente se les asignan puntuaciones de 1 a 5 respectivamente.</i></p>	<p><b>Función física, Rol físico, Dolor corporal, Salud general, Vitalidad, Función social, Rol emocional, Salud mental.</b> Los puntajes mayores significan que tienen una buena calidad de vida. Pueden oscilar entre 0 y 50 donde no existe una buena calidad de vida; y de 51-100 se considera adecuada</p>
<p><b>2</b></p> <p>FUNCIONALIDAD FAMILIAR.- una <b>familia es funcional</b> cuando cumple con sus funciones como un sistema y se relaciona con la forma en cómo los integrantes interactúan y se organizan para el cumplimiento de estas funciones</p>	<p>Independiente, Cualitativa, Nominal</p>	<p><b>APGAR</b> Los ítems de la escala se califican como <i>nunca, casi nunca, algunas veces, casi siempre y siempre</i>, y se les asignan puntuaciones de 0 a 4, respectivamente.</p>	<p><b>Adaptabilidad, Participación, Gradiente de crecimiento, Afecto, Resolución.</b> Los puntajes totales pueden oscilar entre 0 y 20; a mayor puntaje, mejor funcionalidad familiar. Una puntuación total entre 0 y 9 indica disfunción grave; entre 10 y 13, moderada; entre 14 y 17, leve, y si es igual o superior a 18 se considera funcional.</p>
<p><b>3</b></p> <p>COHESIÓN Y ADAPTABILIDAD FAMILIAR.- se identifica como la <b>capacidad</b> que tienen los integrantes <b>de la familia misma para "moverse"</b> dentro del modelo <b>ante</b> el efecto de <b>factores de estrés normativos o paranormativos</b></p>	<p>Independiente, Cualitativa, Nominal</p>	<p><b>FACES III</b> Los ítems de la escala se califican como <i>nunca, casi nunca, algunas veces, casi siempre y siempre</i>, y se les asignan puntuaciones de 1 a 5, respectivamente.</p>	<p><b>Cohesión y Adaptabilidad</b> Las puntuaciones alcanzadas en los 20 ítems, cuyo puntaje oscila entre 20 y 100 puntos. Sus dos dimensiones principales presentan cuatro posibles grados o niveles, de los cuales, los dos intermedios son normales o "balanceados" mientras que los niveles más altos y más bajos son "extremos".</p>

	NOMBRE DE LA VARIABLE	TIPO DE VARIABLE	ESCALA DE MEDICIÓN	VALOR DE VARIABLES
1	FOLIO	Cuantitativa	Continua	# consecutivos
2	EDAD	Cuantitativa	Continua	# enteros
3	EDO. CIVIL	Cualitativa	Nominal	1. Soltera 2. Casada 3. Unión libre
4	EDAD AL DX	Cuantitativa	Continua	# enteros
5	MIEMBRO DESDE	Cuantitativa	Continua	# enteros
6	ESCOLARIDAD	Cualitativa	Nominal	1. Primaria 2. Secundaria 3. Prepa/Bach 4. Licenciatura
7	PERTENECIENTE A	Cualitativa	Nominal	1. IMSS 2. ISSSTE 3. SSA 4. Particular 5. Otro
8	ESTUDIA / TRABAJA	Cualitativa	Nominal	1. Pública 2. Particular 3. Empleo (¿cuál?)
9	EDO CIVIL PADRES	Cualitativa	Nominal	1. Casados 2. Divorciados 3. Unión libre
10	HERMANOS	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
11	# HERMANOS	Cuantitativa	Continua	# enteros
12	APLICACIÓN HC	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
13	TIEMPO	Cuantitativa	Continua	# enteros
14	PAGA EL TX HC	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
15	SE LO DA ALGUNA INSTITUCIÓN	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
16	TOMA SH	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
17	DESDE CUÁNDO	Cuantitativa	Continua	# enteros
18	PATOLOGÍAS ASOCIADAS	Cualitativa	Nominal	1. Diabetes Mellitus 2. Hipotiroidismo 3. Coartación de aorta 4. Dermatológicos 5. Otros
19	CONSULTA MF O MG	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
20	# DE CONSULTAS	Cuantitativa	Continua	# enteros
21	ESPECIALISTA	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
22	# C. ESPECIALISTA	Cuantitativa	Continua	# enteros
23	CONSULTA PSICOLÓGICA	Cualitativa	Nominal	1. Sí 2. No
24	TIEMPO	Cuantitativa	Continua	# enteros
25	# C. PSICOLOGO	Cuantitativa	Continua	# enteros
26	PERTENECER AST	Cualitativa	Nominal	1. Si 2. No

---

---

## **DISEÑO ESTADÍSTICO.**

El análisis estadístico se llevará a cabo a través del programa SPSS v.19 para Windows. Para el análisis de los resultados se utilizara medidas de tendencia central (moda) y pruebas estadísticas de asociación (Chi-cuadrado de Pearson, Chi-cuadrado de la razón de verosimilitud) para mayor sensibilidad y especificidad de resultados.

---

---

## **INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN.**

### ➤ **Carta Consentimiento Informado (ver anexo 9).**

Es el compromiso conjunto que establece el espacio comunicativo destinado a informar en forma oral o escrita la naturaleza, los propósitos, la forma de aplicación de los instrumentos de recopilación de información o aplicación de pruebas experimentales, presentando los beneficios, los riesgos, alternativas y medios del proceso en el cual, quien recibe la información, irá a convertirse en participante, objeto de experimentación o contribuyente al análisis estadístico, constituyéndose el documento resultante en el testimonio escrito de quien va a ser investigado (o su tercero responsable, autorizado por ley) para lograr una autorización clara, competente, voluntaria y autónoma. Esto se convierte en una real colaboración y beneficio en pro de la sociedad y de la ciencia. Permite prevenir, controlar y cuidar la integridad del proceso y de quien da el consentimiento, pero también de la del investigador y la de su grupo co-investigador.

### ➤ **Información general (ver anexo 10).**

Es un cuestionario creado para la obtención de variables universales y confusoras que permite un control y valoración integral. Tratan fundamentalmente de las características sociodemográficas de los individuos que intervienen en el estudio, como sexo, edad, clase social, estado civil, ofrecen información que puede ser de interés respecto de la población analizada, como patologías asociadas, número de consultas, etc. Son elementos útiles para la interpretación y discusión de resultados estadísticos, de clasificación y relación.

### ➤ **Genograma estructural (ver anexo 11).**

El familiograma (también llamado genograma o árbol familiar) es un instrumento clínico versátil que puede ayudar a los médicos familiares a integrar información de la familia del paciente dentro del proceso de aclaración del problema médico para una mejor atención al propio paciente. El genograma estructural o esquelético muestra la relación lineal entre los miembros de la familia, así como el nombre, edad, ocupación, estado de salud y parentesco. Es el ideal para empezar un sistema de orientación familiar. Para completar un genograma esquelético, una vía frecuentemente efectiva es desarrollar una línea básica de datos en la cual los miembros de la familia son quienes viven en casa, y esto permite saber qué entorno rodea al paciente. Los genogramas han sido estandarizados, ayudando a los médicos a elaborar una descripción de la estructura familiar rápidamente y ver como ésta afecta la capacidad de un paciente para enfrentar una enfermedad u otras tensiones significativas en la vida

### ➤ **Calidad de vida (ver anexo 12).**

Pretende medir conceptos sobre el estado de la salud, esto es, conceptos que no son específicos de una patología, grupo de tratamiento o edad, detectando tanto estados positivos como negativos físicamente y del estado emocional.

The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL-BREF) adaptado en México por Sánchez-Sosa y Celis, 2004.

**a. Función física:** Grado en el que la falta de salud limita las actividades físicas de la vida diaria, como el cuidado personal, caminar, subir escaleras, coger o transportar cargas y realizar esfuerzos moderados e intensos.

**b. Rol físico:** Grado en el que la falta de salud interfiere en el trabajo y otras actividades diarias, produciendo como consecuencia un rendimiento menor del deseado, o limitando el tipo de actividades que se puede realizar o la dificultad de las mismas.

**c. Dolor corporal:** Medida de la intensidad del dolor padecido y su efecto en el trabajo habitual y en las actividades del hogar.

**d. Salud general:** Valoración personal del estado de salud, que incluye la situación actual y las perspectivas futuras y la resistencia a enfermar.

**e. Vitalidad:** Sentimiento de energía y vitalidad, frente al de cansancio y desánimo.

**f. Función social:** Grado en el que los problemas físicos o emocionales derivados de la falta de salud interfieren en la vida social habitual.

**g. Rol emocional:** Grado en el que los problemas emocionales afectan al trabajo y otras actividades diarias, considerando la reducción del tiempo dedicado, disminución del rendimiento y del esmero en el trabajo.

**h. Salud mental:** Valoración de la salud mental general, considerando la depresión, ansiedad, autocontrol y bienestar general.

Los ítems de la escala se califican como *nada en lo absoluto, un poco, moderadamente, bastante, completamente*, y se les asignan puntuaciones de 1 a 5 respectivamente. En este instrumento, los puntajes mayores significan que tienen una buena calidad de vida. Pueden oscilar entre 0 y 50; y de 51-100.

#### ➤ **APGAR (ver anexo 13).**

Uno de los primeros instrumentos de tamizaje, elaborado para obtener datos que reflejen el punto de vista de los pacientes en relación con la situación funcional de sus familias. Tiene cinco elementos o constructos esenciales: adaptabilidad, compañerismo, desarrollo, afectividad y resolución. (Smilkstein, 1978)<sup>(37,38)</sup>

**1. Adaptabilidad:** mide la utilización de los recursos intra y extra familiares para la resolución de los problemas cuando el equilibrio familiar ha sido modificado (situaciones de crisis).

**2. Participación:** mide la cooperación de los miembros de la familia, en la toma de decisiones y en la división del trabajo; el cómo comparten los problemas y el cómo se comunican para explorar la manera de resolverlos.

**3. Gradiente de crecimiento:** mide la maduración física, emocional y social que se lleva a cabo a través del apoyo mutuo y dirección (conducta). Este gradiente evalúa la capacidad de atravesar las distintas etapas del ciclo vital familiar en forma madura, permitiendo la individualización y separación de los diferentes miembros de la familia.

**4. Afecto:** mide las relaciones de cuidado y cariño que interaccionan entre los integrantes de un grupo familiar y la demostración de distintas emociones como afecto, amor, pena o rabia entre ellos mismos.

5. **Resolución:** mide la tarea de compartir el tiempo, de dedicar recursos materiales y especiales para apoyar a todos los miembros de la familia.

Los ítems de la escala se califican como *nunca*, *casi nunca*, *algunas veces*, *casi siempre* y *siempre*, y se les asignan puntuaciones de 0 a 4, respectivamente. En este instrumento, los puntajes totales pueden oscilar entre 0 y 20; a mayor puntaje, mejor funcionalidad familiar. Una puntuación total entre 0 y 9 indica disfunción grave; entre 10 y 13, moderada; entre 14 y 17, leve, y si es igual o superior a 18 se considera funcional.

➤ **FACES III (ver anexo 14),**

Es un instrumento de auto aplicación que permite evaluar las dimensiones de cohesión y adaptabilidad familiar. (Olson, 1991). Es fácil de aplicar y calificar, cuenta con 20 reactivos y una escala que incluye cinco opciones con valores del 1 al 5. Sus dos dimensiones principales presentan cuatro posibles grados o niveles, de los cuales, los dos intermedios son normales o "balanceados" mientras que los niveles más altos y más bajos son "extremos". Puede ser presentado por cualquier miembro de la familia mayor de 10 años de edad. Existen 2 niveles que explican la satisfacción familiar, están son:

**1. Cohesión:** Es el vínculo emocional que los miembros de la familia tienen unos con otros, y que determina el grado en que están separados o unidos. Se encuentra comprendida por 4 subniveles:

a. Conectado.- se caracteriza por moderada dependencia entre los miembros de la familia, claros límites generacionales, fuerte coalición marital; mucho tiempo, espacio, amigos y actividades, aunque pueden conservar algunos amigos, espacio y tiempos individuales, así como las decisiones importantes son hechas en familia.

b. Aglutinado.- se caracteriza por la sobre identificación familiar que impide el desarrollo individual, los límites generacionales son borrosos o difusos, coalición de padres e hijos, el tiempo, espacio y los amigos son compartidos de manera asfixiante en la familia.

c. Separado.- caracterizado por límites claros entre los subsistemas familiares, moderada independencia entre los miembros de la familia, clara coalición familiar. Toman decisiones preferentemente individual y muestran equilibrio entre estar solos y en familia, amigos individuales y familiares.

d. Disperso o desligado.- se caracteriza por límites rígidos entre los subsistemas familiares, gran autonomía individual, coalición débil, los miembros de la familia se encuentran separados física y emocionalmente priman las decisiones individuales, y los integrantes carecen de identidad familiar.

**2. Adaptabilidad:** la capacidad del sistema familiar para cambiar o modificar su estructura de poder, sus roles y reglas de relación en respuesta a una demanda situacional o de desarrollo. En tal sentido requiere de un balance entre cambio y estabilidad. Se encuentra comprendida por 4 subniveles:

a. Flexible.- caracterizado por tener un liderazgo asertivo, disciplina democrática, roles de acción y participación con cambio fluido, reglas implícitas en algunos cambios, así como respeto de las jerarquías.



**b. Caótico.**- se caracteriza por liderazgo pasivo y agresivo, disciplina indulgente y contemplativa, cambio dramático de roles y reglas, no se establece un respeto por las jerarquías familiares.

**c. Estructurado.**- se caracteriza por liderazgo generalmente asertivo, control democrático y estable, capacidad de negociación estructurada, roles y reglas semi rígidas, es decir cambian muy poco.

**d. Rígido.**- se caracteriza por liderazgo pasivo o agresivo, control autoritario, disciplina autocrática, capacidad de negociación limitada, roles y reglas rígidos y estereotipados.

La escala presenta 5 alternativas de respuestas, cuyas puntuaciones oscilan entre 1 a 5 puntos: Casi Nunca (1 punto), Nunca (2 puntos), A veces (3 puntos), Siempre (4 puntos), Casi Siempre (5 puntos). Por otro lado la escala permite obtener una puntuación general y por niveles., el puntaje general resulta de sumar las puntuaciones alcanzadas en los 20 ítems, cuyo puntaje oscila entre 20 y 100 puntos. Las categorías diagnósticas consideradas para el instrumento están basadas en las puntuaciones directas, se toman como criterio que "a menor puntuación de diferencia entre la familia percibida y la familia deseada es más favorable a que la familia este satisfecha" y "a mayor puntuación de diferencia entre la familia percibida y la familia deseada es menor favorable a la satisfacción en la familia". También se puede obtener un puntaje por cada nivel que resulta de sumar las puntuaciones alcanzadas en los 20 ítems que corresponden a cada nivel, cuyos puntajes oscilan entre 20 y 100 puntos.

ANEXO 15.

---

---

## **METODOLOGÍA.**

A cada seleccionada se le aplicarán 4 cuestionarios (generalidades, Apgar familiar, FACES III y Whoqol-Bref), previa firma de la carta de consentimiento informado. Los cuestionarios serán de autoevaluación.

## **RECOLECCIÓN DE DATOS.**

- Carta de solicitud y autorización para la utilización de base de datos y realización de protocolo de estudio en las mujeres de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. ANEXO 16.
- Respuesta de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. ANEXO 17.
- Aplicación de cuestionarios.
- Recolección y captura de información (Programa Excel de Microsoft y SPSS v. 19 para Windows).

---

---

## **MANIOBRAS PARA EVITAR Y CONTROLAR SESGOS.**

Para evitar sesgos del observador, del sistema de medición y de información se utilizarán cuestionarios autoaplicables.

En el caso de la muestra se decidió incluir al total de las mujeres mayores de 12 años para evitar sesgos de selección basándonos en la prevalencia y a juicio del investigador.

Se utilizará el Programa SPSS v.19 para Windows para evitar errores de formulación de modelos estadísticos.

• **CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES.**

ACTIVIDADES	FECHAS (meses)											
	ENE	FEB	MAR	ABR	MAY	JUN	JUL	AGO	SEP	OCT	NOV	DIC
Protocolo (preliminar)	■	■										
Recolección de datos		■	■	■	■							
Captura y análisis de inf.					■	■	■					
Redacción de tesis								■	■			
Correcciones de trabajo final										■		
Entrega de tesis											■	
Revisión y examen												■

---

---

## RECURSOS HUMANOS Y MATERIALES.

### HUMANOS:

La Investigadora.

### MATERIALES:

Fotocopias, folders, plumas o lápices para responder, computadora y programa estadístico para recolección y análisis de datos obtenidos, papelería para imprimir los resultados obtenidos. Impresión de trabajo final y Tesis.

## RECURSOS FISICOS Y FINANCIAMIENTO.

Los recursos físicos se esperan obtener con apoyo del Departamento de Enseñanza tomando las fotocopias y préstamo de plumas o lápices.

El financiamiento será a cargo de la Investigadora.

### • PRESUPUESTO

	INSUMOS	CANTIDAD	COSTO U	COSTO TOTAL
1.	Folders	10	\$ 1.50.-	\$ 15.-
2.	Copias	900	\$ 0.50.-	\$ 450.-
3.	Tesis	15	\$100.-	\$1,500.-
	<b>TOTAL</b>	925	\$300.-	\$1,965-

---

---

## CONSIDERACIONES ÉTICAS.

El presente trabajo de investigación obedece a los principios éticos para las investigaciones Médicas en seres humanos de la Asociación Médica Mundial (Declaración de Helsinki de 1964) y al Reglamento de la Ley General de Salud en materia de Investigación para la salud en México.

Se anexa la carta de Consentimiento Informado para la aplicación del Protocolo de Investigación. **(ver anexo 9)**.

---

---

## RESULTADOS.

Se realizó un estudio a 155 mujeres mayores de 12 años, pertenecientes al Hospital General de Zona con Unidad de Medicina Familiar No. 8 y otras unidades del Instituto Mexicano del Seguro Social, donde se excluyeron 5 cuestionarios por no cumplir con los criterios de inclusión y tener criterios de eliminación. Del 100% (150 cuestionarios aplicados y analizados) se obtuvieron los siguientes datos.

Se encontró que de acuerdo a la edad 30.7% (46 mujeres) tienen entre 18-23 años, 28% (42 mujeres) entre 24-29 años, 26% (39 niñas) tienen entre 12-17 años, un 8.7% (13 mujeres) están entre los 30-35 años y 6.7% (10 mujeres) entre 36-40 años de edad. VER TABLA Y GRÁFICA 1.

El 100% (150 mujeres) su estado civil es soltera. VER TABLA Y GRÁFICA 2.

La edad al diagnóstico mostró que 60% (90 mujeres) fueron diagnosticadas tempranamente de los 0-5 años de edad, 32% (48 mujeres) se diagnosticaron entre los 6-11 años y 8% (12 mujeres) tardíamente entre los 12-17 años de edad. VER TABLA Y GRÁFICA 3.

Acerca de cuánto tiempo llevan perteneciendo a la Asociación de Síndrome de Turner México, 82.7% (124 mujeres) ha llevado entre 0-5 años, mientras que 17.3% (26 pacientes) entre 6-10 años. VER TABLA Y GRÁFICA 4.

El 40.7% (61 pacientes) contestaron que cuentan con el IMSS como Servicio médico, 17.3% (26 pacientes) del ISSSTE, 15.3% (23 pacientes) tuvieron seguro médico particular, 14% (21 pacientes) SSA y 12.7% (19 pacientes) presentaron algún otro tipo de servicio médico. VER TABLA Y GRÁFICA 5.

En cuanto a la Escolaridad, se observó que 44% (66 mujeres) tuvieron preparatoria o bachillerato, 32% (48 mujeres) licenciatura o carrera técnica, 12.7% (19 niñas) primaria, 8% (12 mujeres) secundaria y tan solo el 3.3% (5 mujeres) con Posgrado. VER TABLA Y GRÁFICA 6.

El 48% (72 mujeres) respondieron ser estudiantes de escuela pública, 41.3% (62 mujeres) trabajan y 10.7% (16 mujeres) acuden a escuela privada. VER TABLA Y GRÁFICA 7.

Con respecto a la pregunta sobre si alguna vez se habían aplicado la hormona del crecimiento, 50% (75 mujeres) si se la aplicaron y 50% (75 mujeres) nunca se la llegaron a aplicar. VER TABLA Y GRÁFICA 8.

Además se observó que 71.3% (107 pacientes) toman tratamiento de sustitución hormonal y 28.7% (43 mujeres) no toma hormonas de reemplazo. VER TABLA Y GRÁFICA 9.

En relación a las Patologías asociadas, además de la talla baja, 45.3% (68 mujeres) presentaron otitis de repetición, osteoporosis, riñón en herradura y obesidad entre otros. El 21.3% (32 mujeres) problemas cardiológicos (coartación de aorta e hipertensión arterial principalmente), 14% (21 pacientes) hipotiroidismo, 10.7% (16 mujeres) problemas dermatológicos y 8.7% (13 pacientes) tuvieron diabetes mellitus. VER TABLA Y GRÁFICA 10.

El 51.3% (77 pacientes) acuden regularmente a consulta con Médico familiar o médico general y 48.7% (73 mujeres) no lo hacen. VER TABLA Y GRÁFICA 11.

Alrededor del 72% (108 mujeres) acuden con médico especialista y 28% (42 mujeres) no acuden a consulta. VER TABLA Y GRÁFICA 12.

Con respecto a si acuden o no con algún terapeuta o psicólogo, se encontró que el 77.3% (116 mujeres) no consultan y 22.6% (34 mujeres) si reciben consulta por parte de un Psicólogo. VER TABLA Y GRÁFICA 13.

La pertenencia a la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C. presentó como respuestas que al 98% (147 mujeres) si les ha ayudado estar dentro y el 2% (3 mujeres) no les ha ayudado. VER TABLA Y GRÁFICA 14.

El cuestionario Whoqol-Bref arrojó que el 81.3% (122 mujeres) tuvieron buena calidad de vida, mientras que el 18.7% (28 mujeres) presentaron mala calidad de vida. VER TABLA Y GRÁFICA 15.

El APGAR familiar reportó que 34.7% (52 mujeres) son normo funcionales, 27.3% (41 mujeres) tienen una disfunción moderada, 26.7% (40 mujeres) disfunción leve y el 11.3% (17 mujeres) presentaron una disfunción grave. VER TABLA Y GRÁFICA 16.

Además se observó que 19.3% (29 mujeres) tuvieron una familia flexible pero desligada, 16% (24 mujeres) fue estructural desligada, 12.7% (19 mujeres) caótica separada, también 12.7% (19 mujeres) caótica pero conectada, un 8.7% (13 mujeres) caótica aglutinada, 8% (12 mujeres) presentó una familia rígida y separada. VER TABLA Y GRÁFICA 17.

Con respecto a la relación entre calidad de vida con la funcionalidad familiar se encontró que 32% (48 mujeres) son normo funcionales y tienen buena calidad de vida, 22% (33 mujeres) presentaron disfunción leve y buena calidad de vida, 20.7% (31 mujeres) disfunción moderada y 6.7% (10 pacientes) disfunción grave, pero con buena calidad de vida. También 6.7% (10 mujeres) presentaron disfunción moderada y mala calidad de vida, 4.7% (7 pacientes) disfunción grave con mala calidad de vida, 4.7% (7



mujeres) con disfunción leve y 2.7% (4 normo funcionales) pero con mala calidad de vida. VER TABLA Y GRÁFICA 18, GRÁFICA 19.

De acuerdo a la significancia estadística se demostró mediante la Chi-cuadrada de Pearson que existe una relación entre lo observado y lo esperado en cuanto a la calidad de vida y la funcionalidad familiar, ya que se obtuvo una  $p=.013$  (menor a  $p=.05$ ). También la razón de similitudes fue de .015. VER TABLA 19

En relación a la calidad de vida con la cohesión y adaptabilidad familiar, se observó que 14% (21 mujeres) tienen familias flexibles/desligadas con buena calidad de vida, 12.7% (19 mujeres) son caóticas/conectadas también con buena calidad de vida, 10% (15 pacientes) con familias caóticas/separadas y buena calidad de vida, además 10% (15 mujeres) fueron familias estructurales desligadas con buena calidad de vida y un 8% (12 pacientes) caótica aglutinada y buena calidad de vida. Dentro de mala calidad de vida se obtuvo que todos los resultados fueron menores al 8%, donde un 6% (9 mujeres) tuvieron familias estructurales desligadas, 5.3% (8 pacientes) fueron flexibles y desligadas, así como 2.7% (4 mujeres) caóticas separadas. VER TABLA Y GRÁFICA 20, GRÁFICA 21.

La prueba de Chi-cuadrada de Pearson para demostrar la significancia estadística o relación entre la calidad de vida y la cohesión / adaptabilidad familiar mostró una  $p=.173$  y una razón de similitudes de .015. VER TABLA 21.

TABLA 1

		EDAD			
		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
AÑOS	12-17	39	26.0	26.0	26.0
	18-23	46	30.7	30.7	56.7
	24-29	42	28.0	28.0	84.7
	30-35	13	8.7	8.7	93.3
	36-40	10	6.7	6.7	100.0
	Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 1

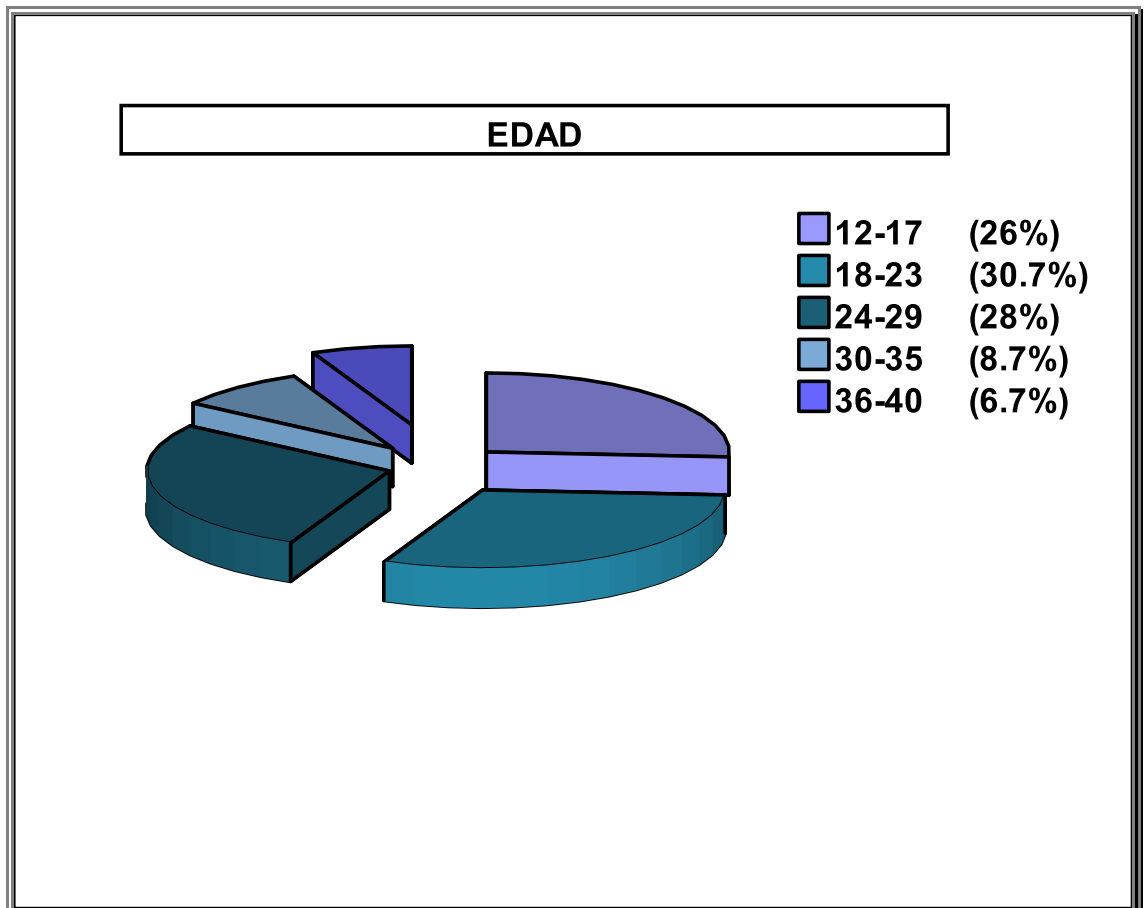


TABLA 2

ESTADO CIVIL

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
Válidos	1	150	100.0	100.0	100.0

GRÁFICA 2

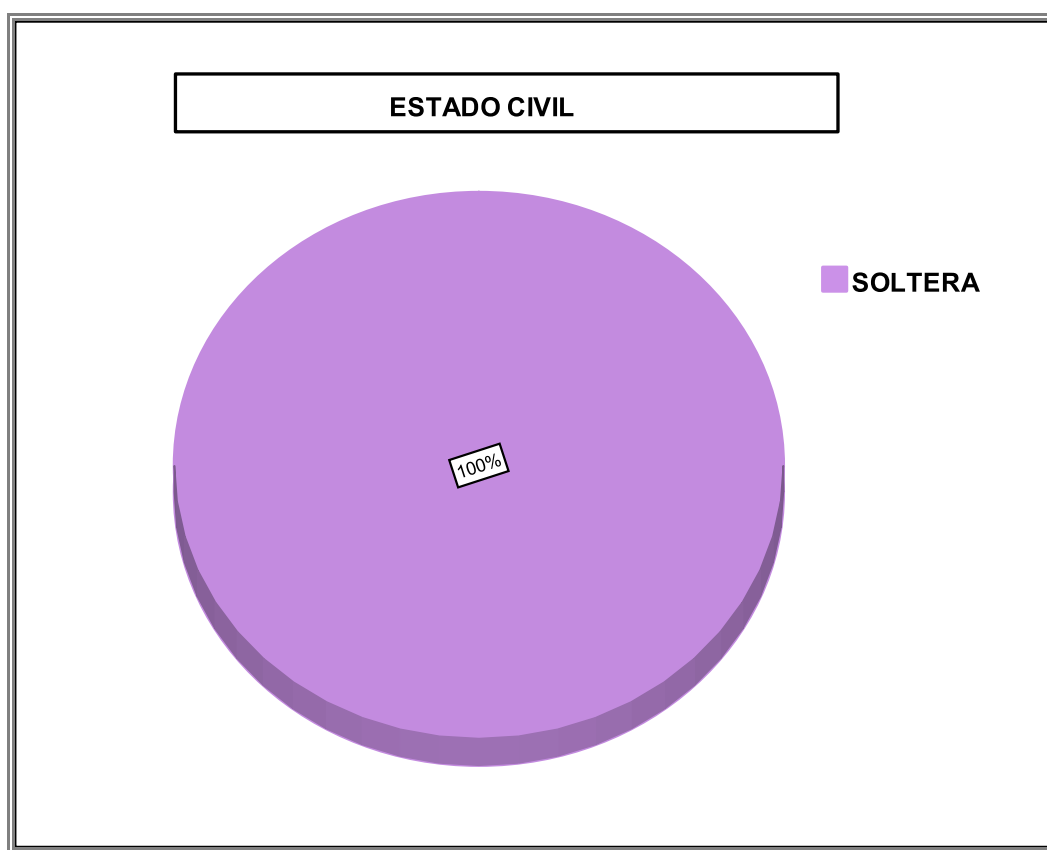


TABLA 3

EDAD AL DIAGNÓSTICO

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
AÑOS	0-5	90	60.0	60.0	60.0
	6-11	48	32.0	32.0	92.0
	12-17	12	8.0	8.0	100.0
	Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 3

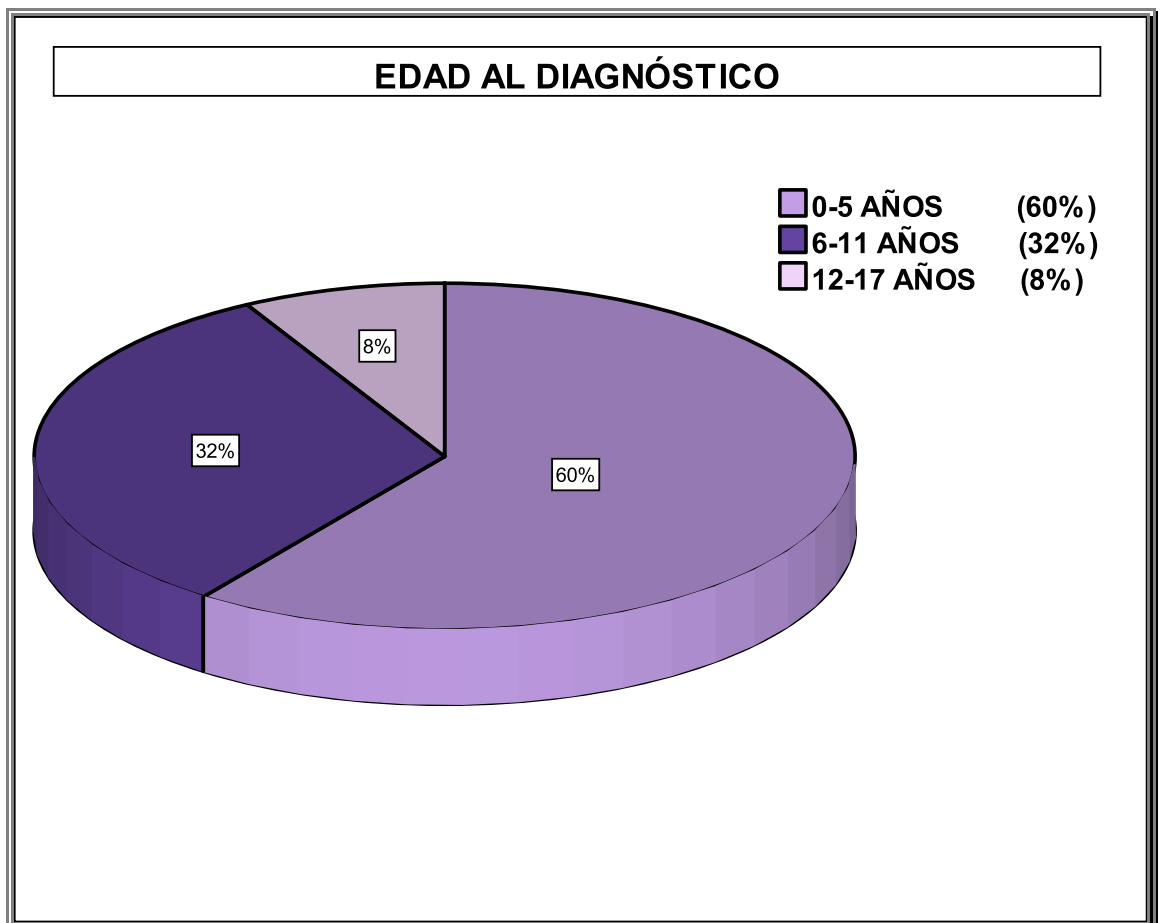
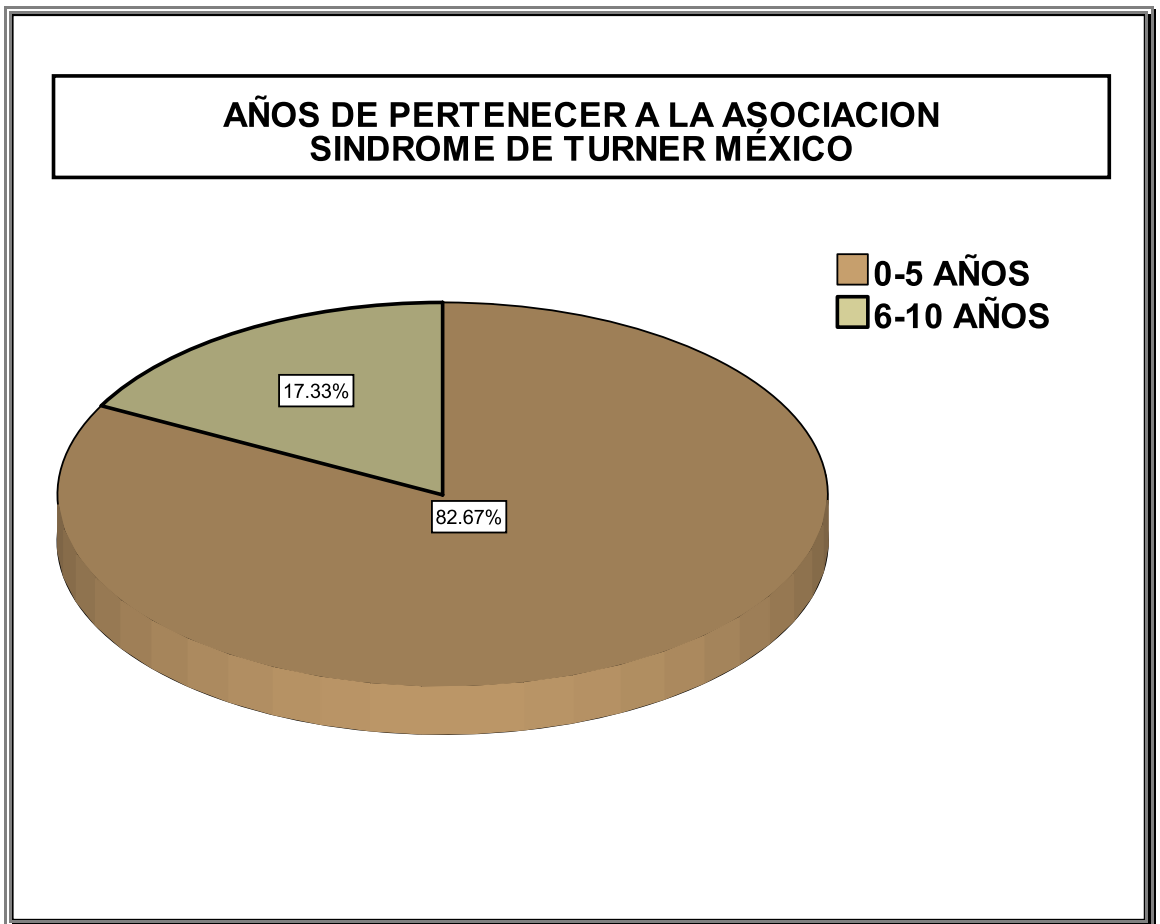


TABLA 4

**AÑOS DE PERTENECER A LA ASOCIACIÓN SÍNDROME DE TURNER MÉXICO, A.C.**

		Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
AÑOS	0-5	124	82.7	82.7	82.7
	6-10	26	17.3	17.3	100.0
	Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 4



TALBA 5

**CUENTA CON SERVICIO MÉDICO**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
IMSS	61	40.7	40.7	40.7
ISSSTE	26	17.3	17.3	58.0
SSA	21	14.0	14.0	72.0
PARTICULAR	23	15.3	15.3	87.3
OTRO	19	12.7	12.7	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 5

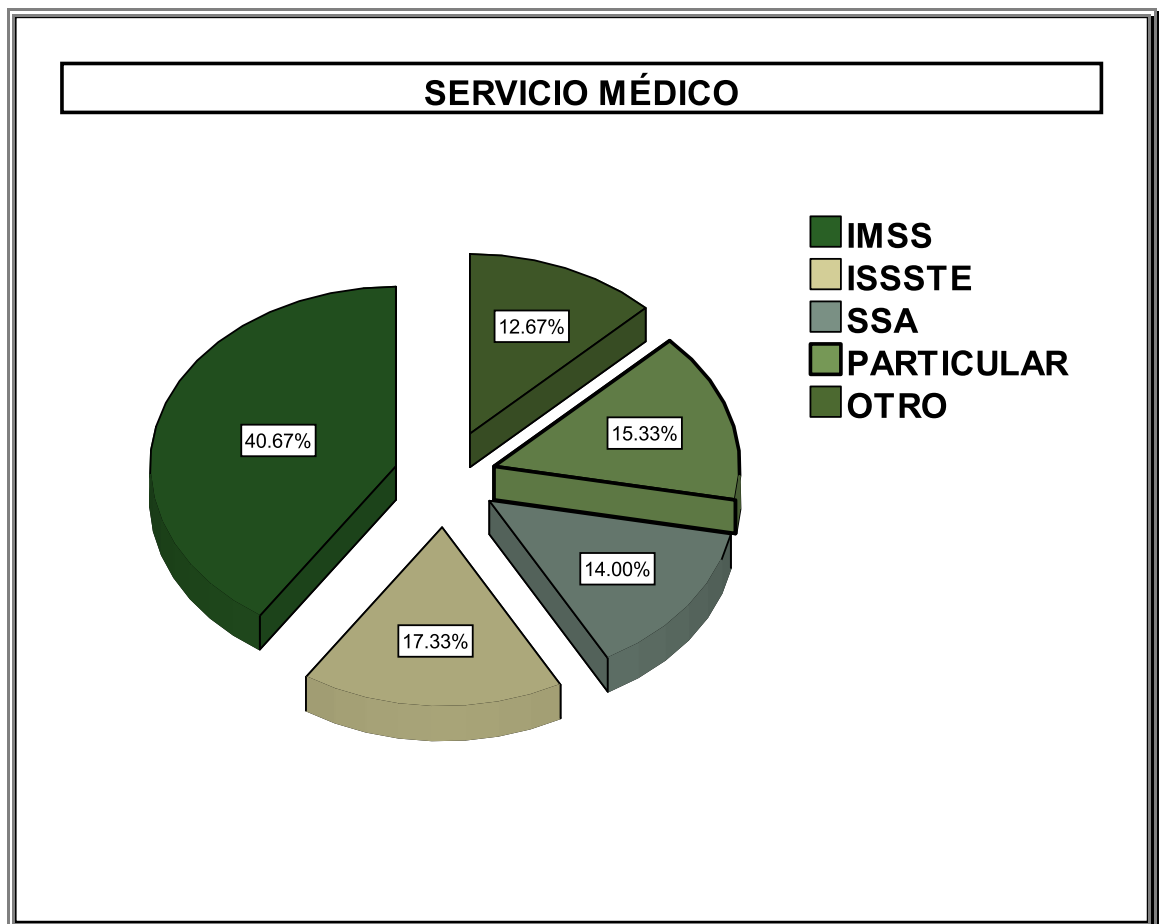


TABLA 6

ESCOLARIDAD

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
PRIMARIA	19	12.7	12.7	12.7
SECUNDARIA	12	8.0	8.0	20.7
PREPA / BACH	66	44.0	44.0	64.7
LIC. / TÉCNICA	48	32.0	32.0	96.7
POSGRADO	5	3.3	3.3	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 6

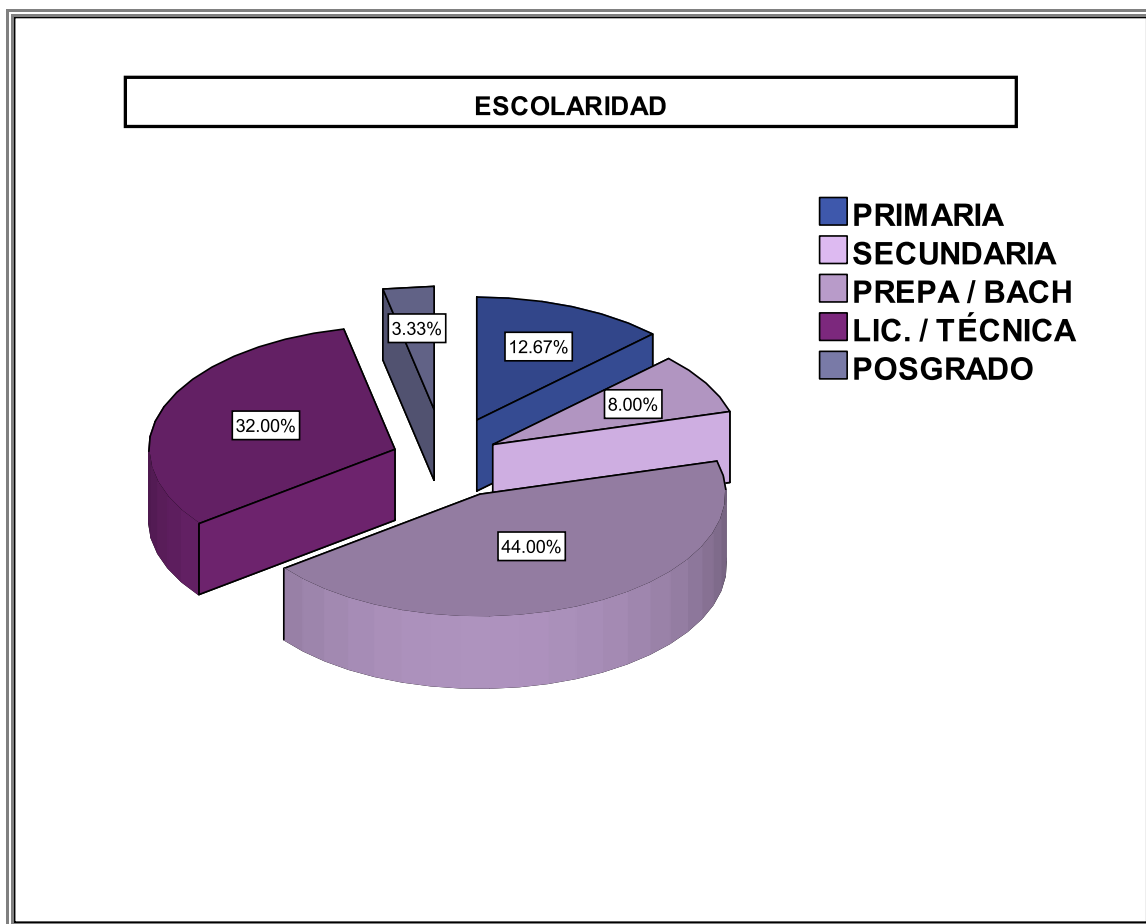


TABLA 7

OCUPACIÓN

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
ESTUDIANTE (ESCUELA PÚBLICA)	72	48.0	48.0	48.0
ESTUDIANTE (ESCUELA PARTICULAR)	16	10.7	10.7	58.7
TRABAJA	62	41.3	41.3	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 7

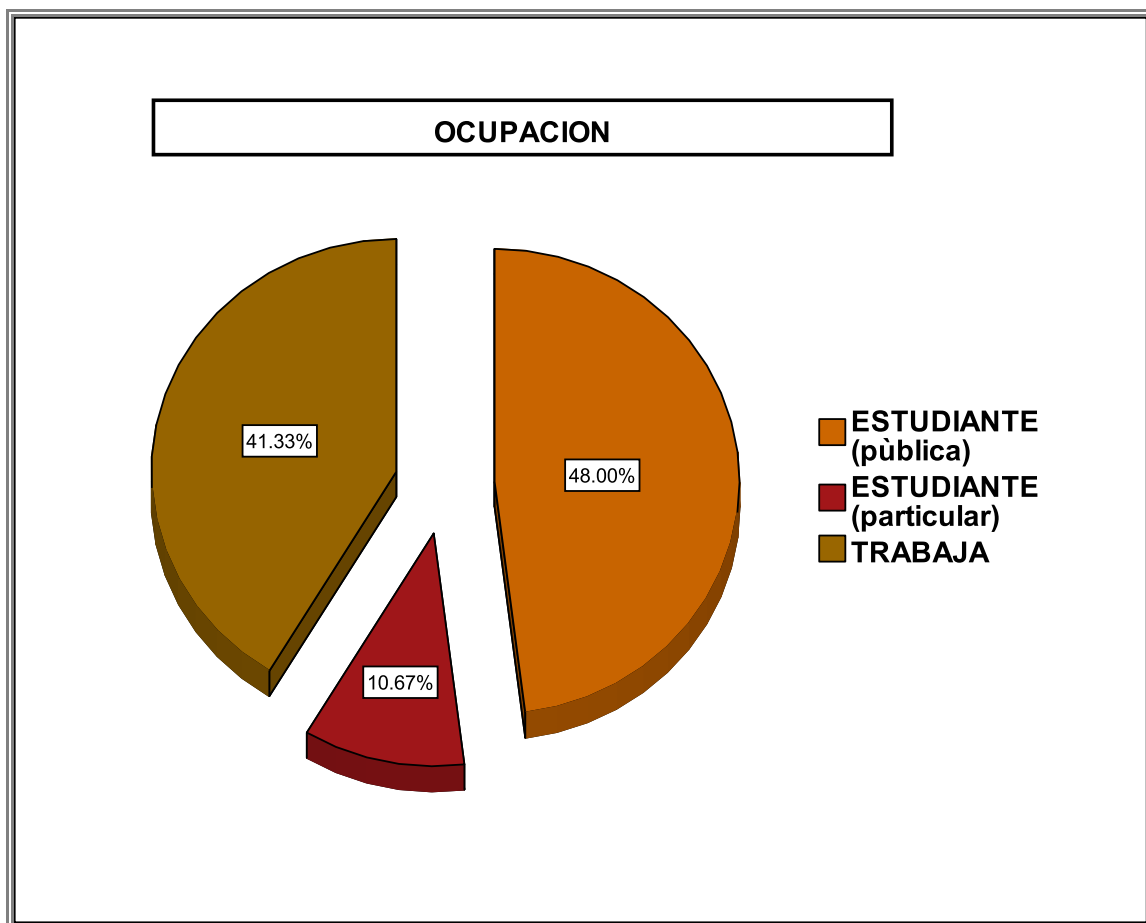




TABLA 8

APLICACIÓN DE HORMONA DE CRECIMIENTO				
	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	75	50.0	50.0	50.0
NO	75	50.0	50.0	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 8

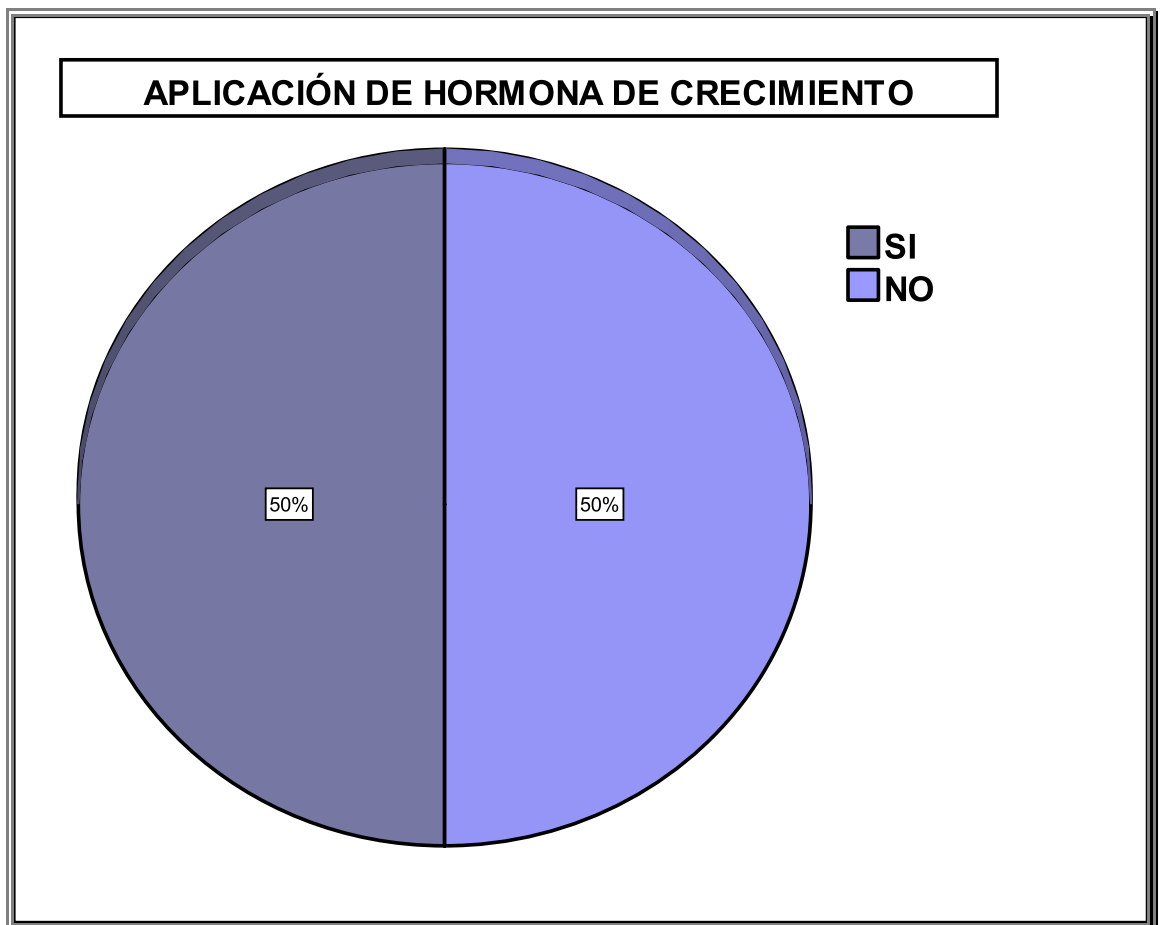


TABLA 9

UTILIZA HORMONAS DE SUSTITUCIÓN

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	107	71.3	71.3	71.3
NO	43	28.7	28.7	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 9

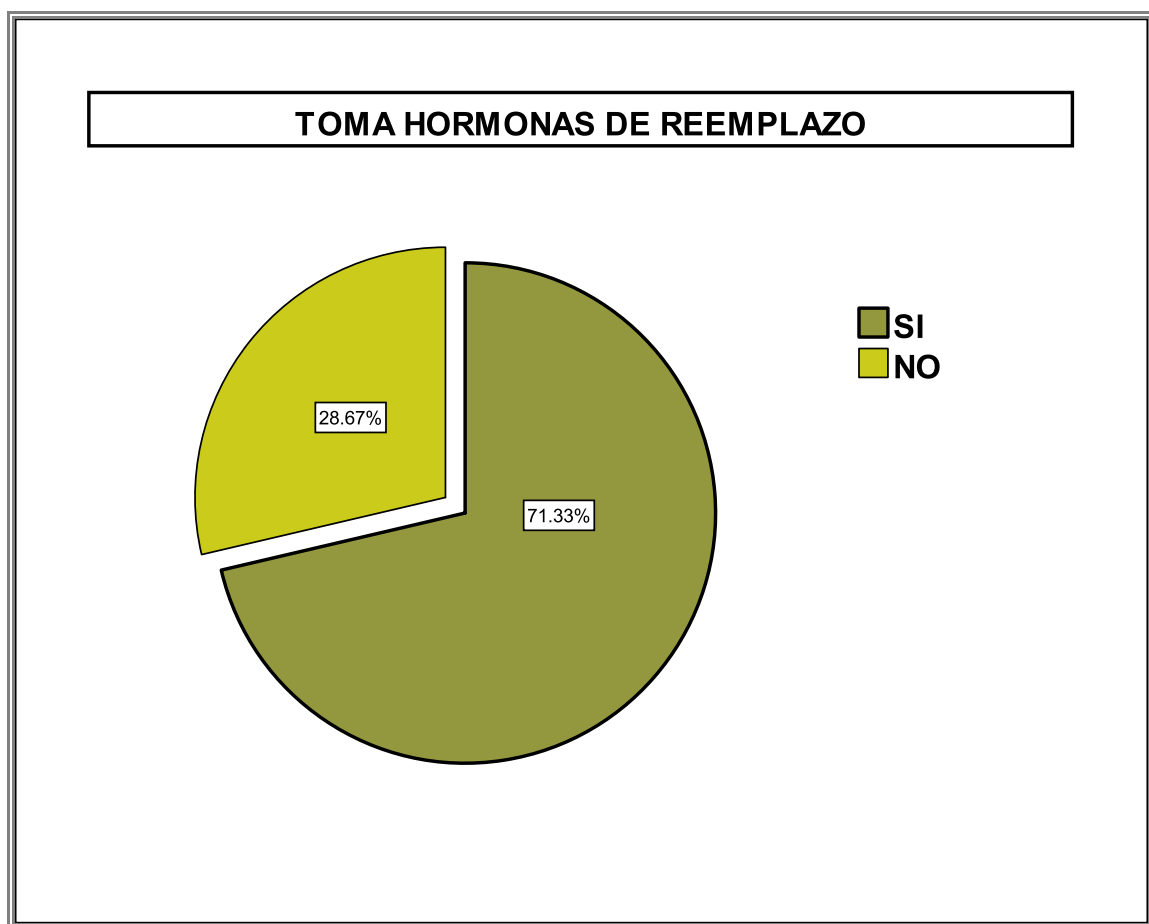


TABLA 10

ENFERMEADES ASOCIADAS

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
DIABETES MELLITUS	13	8.7	8.7	8.7
HIPOTIROIDISMO	21	14.0	14.0	22.7
CARDIOLOGIOS	32	21.3	21.3	44.0
DERMATOLOGICOS	16	10.7	10.7	54.7
OTROS	68	45.3	45.3	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 10

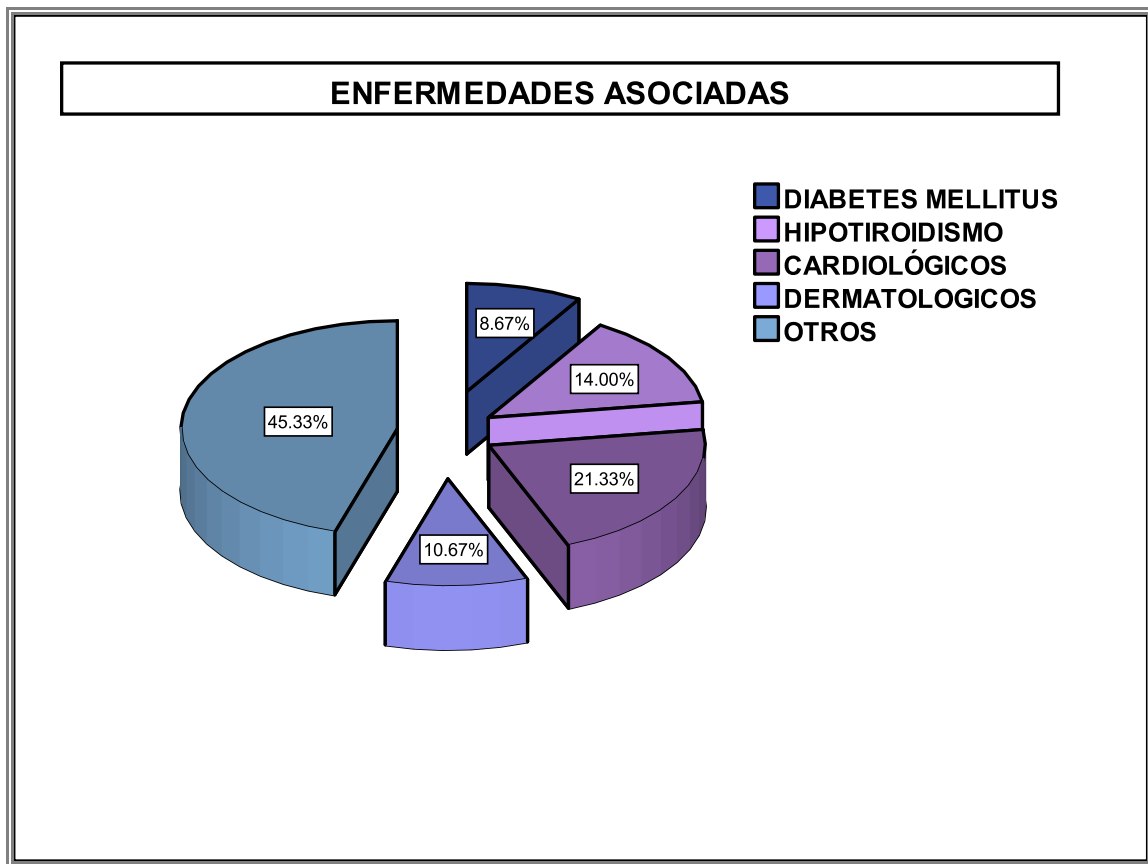


TABLA 11

**CONSULTA CON MÉDICO FAMILIAR O GENERAL**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	77	51.3	51.3	51.3
NO	73	48.7	48.7	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 11

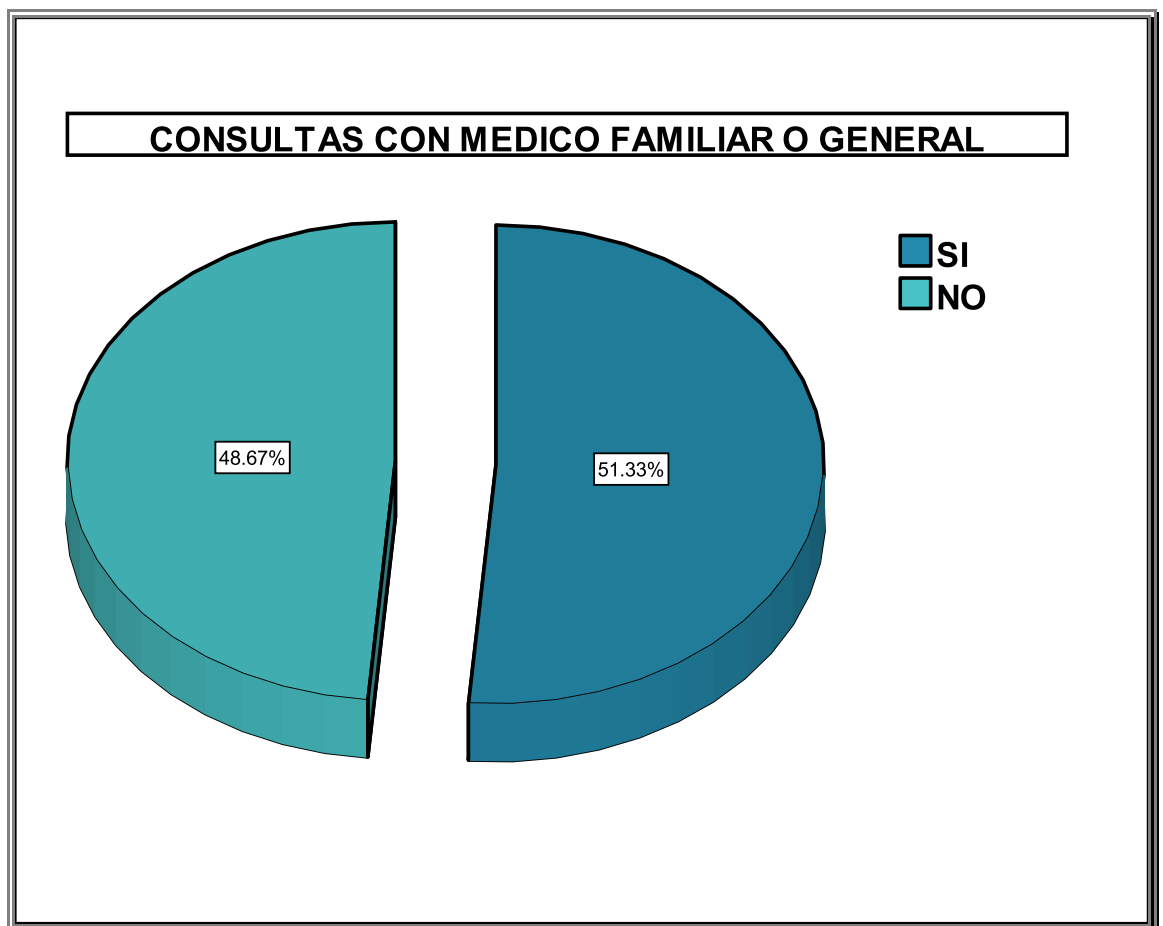


TABLA 12

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	108	72.0	72.0	72.0
NO	42	28.0	28.0	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 12

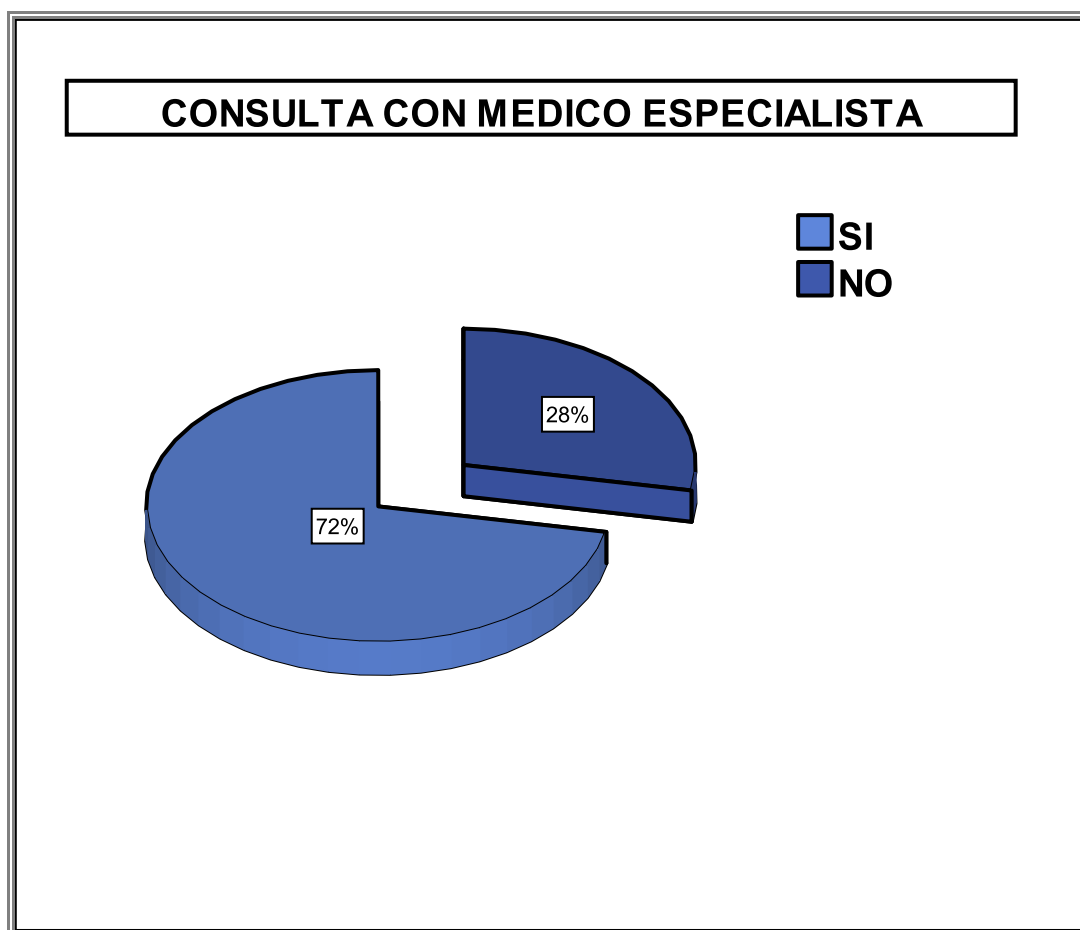


TABLA 13

**CONSULTA CON PSICÓLOGO**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	34	22.7	22.7	22.7
NO	116	77.3	77.3	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 13

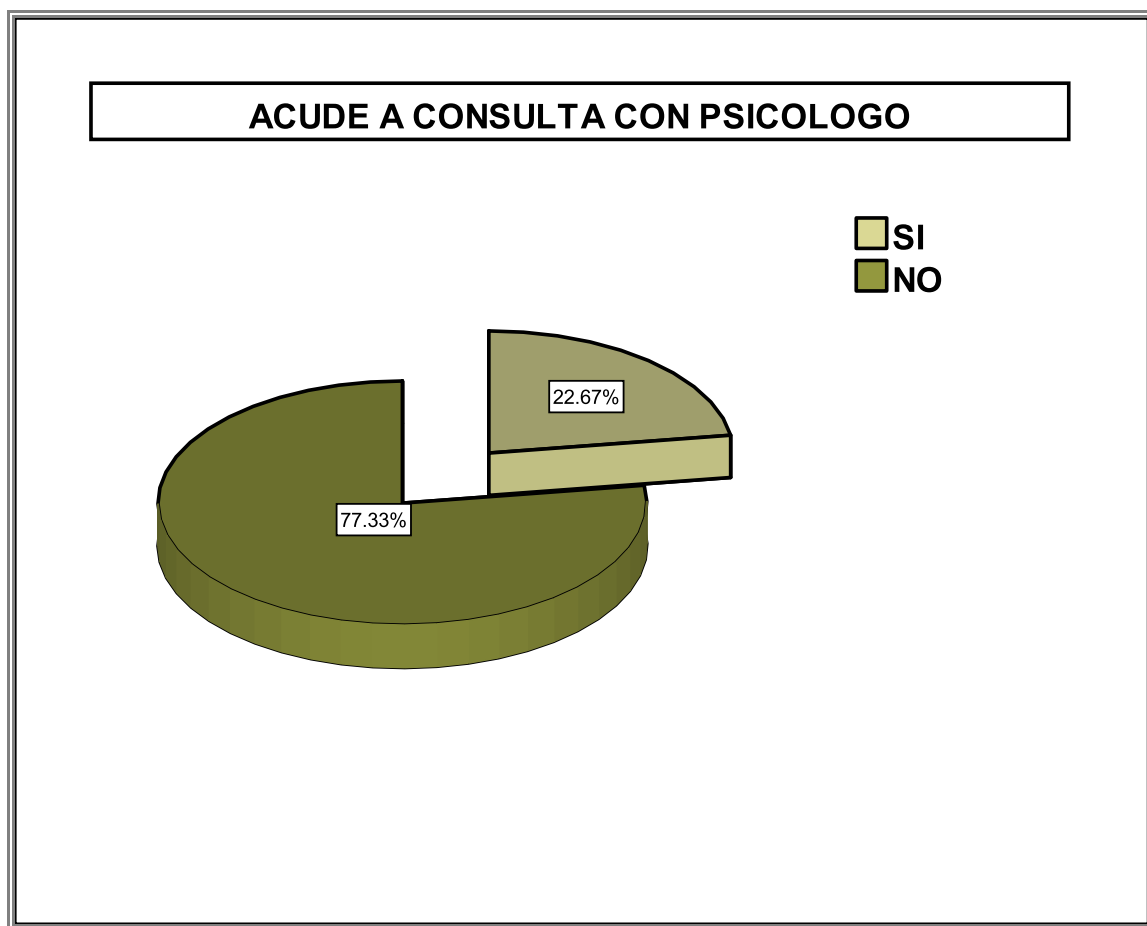


TABLA 14

TE HA AYUDADO PERTENECER A LA ASOCIACIÓN  
SÍNDROME DE TURNER MÉXICO, A.C.

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
SI	147	98.0	98.0	98.0
NO	3	2.0	2.0	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 14

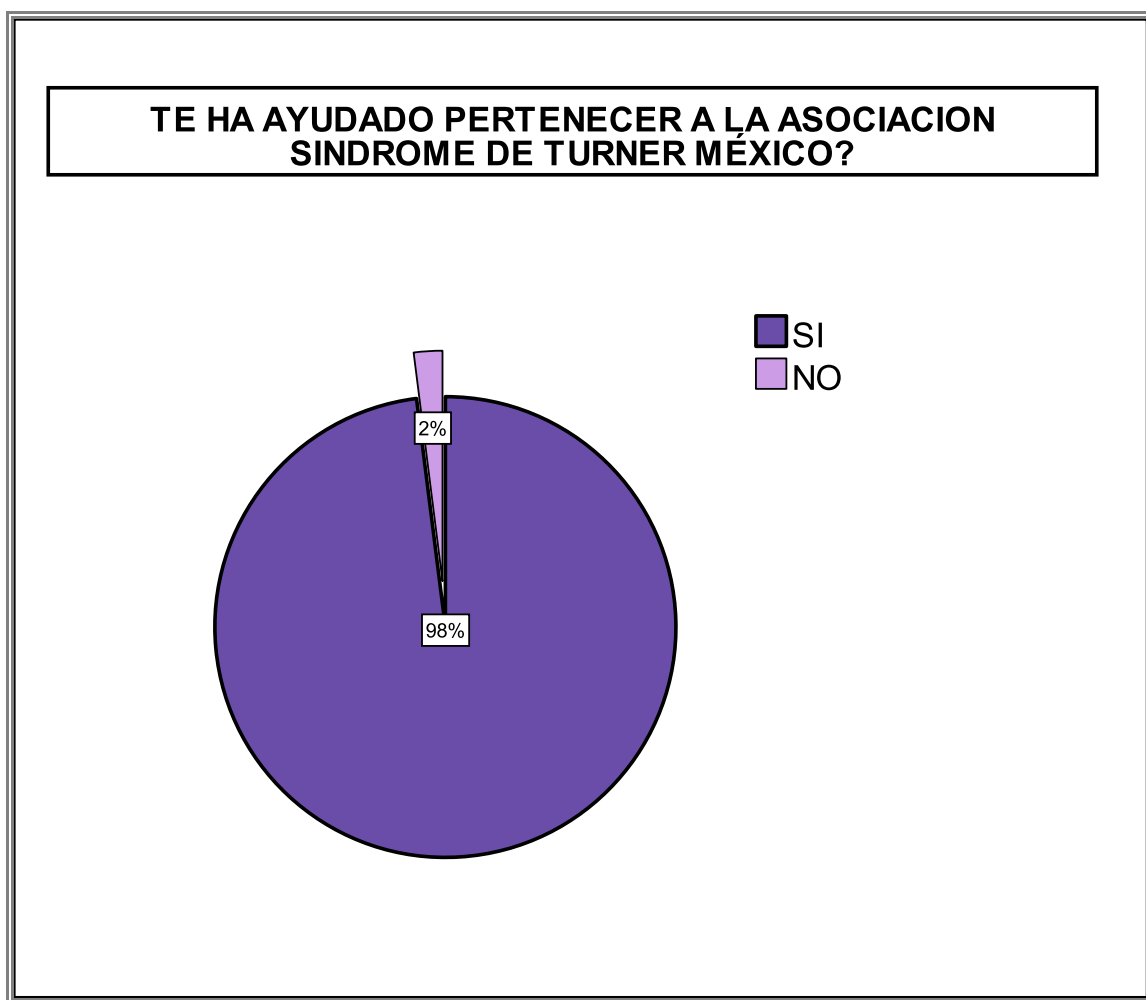


TABLA 15

**CALIDAD DE VIDA**

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
BUENA CALIDAD DE VIDA	122	81.3	81.3	81.3
MALA CALIDAD DE VIDA	28	18.7	18.7	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 15

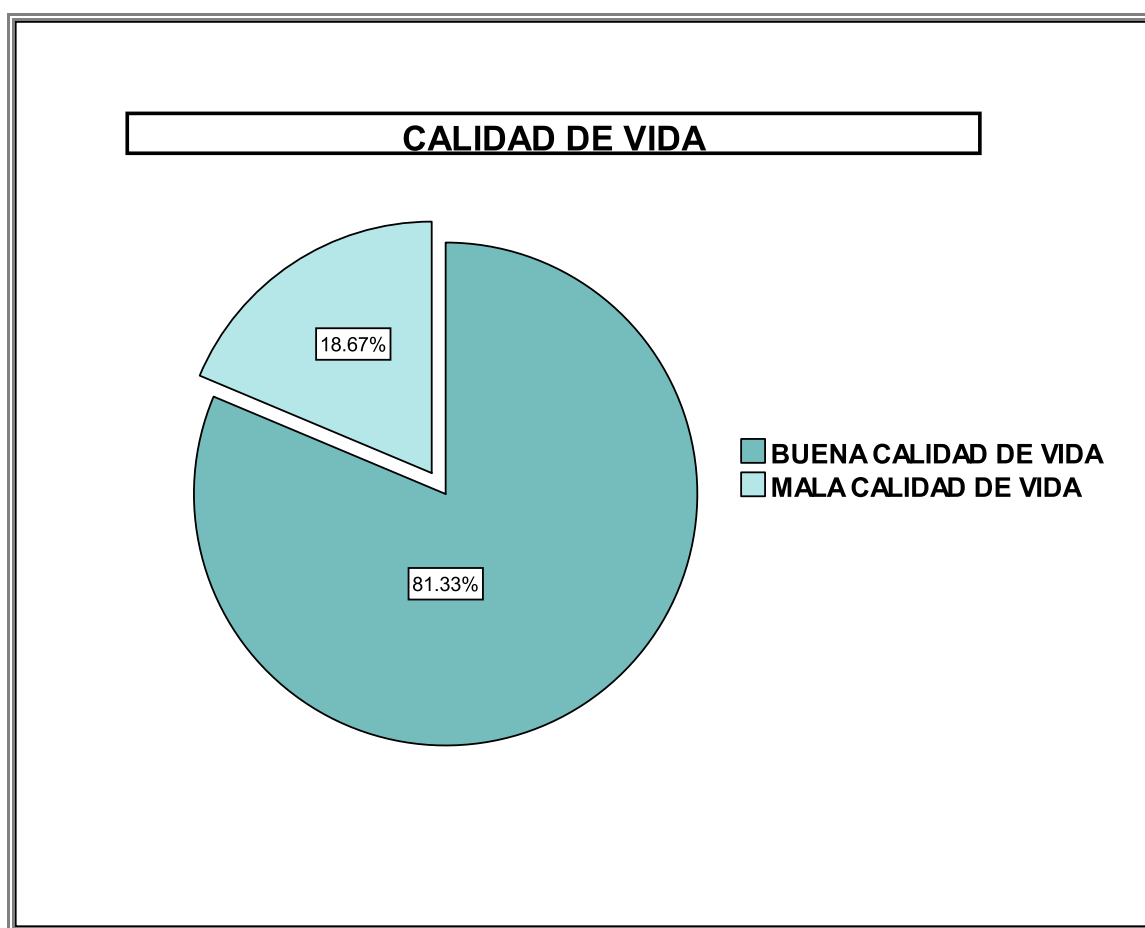




TABLA 16

APGAR

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
DISFUNCION GRAVE	17	11.3	11.3	11.3
DISFUNCION MODERADA	41	27.3	27.3	38.7
DISFUNCION LEVE	40	26.7	26.7	65.3
NORMOFUNCIONAL	52	34.7	34.7	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 16

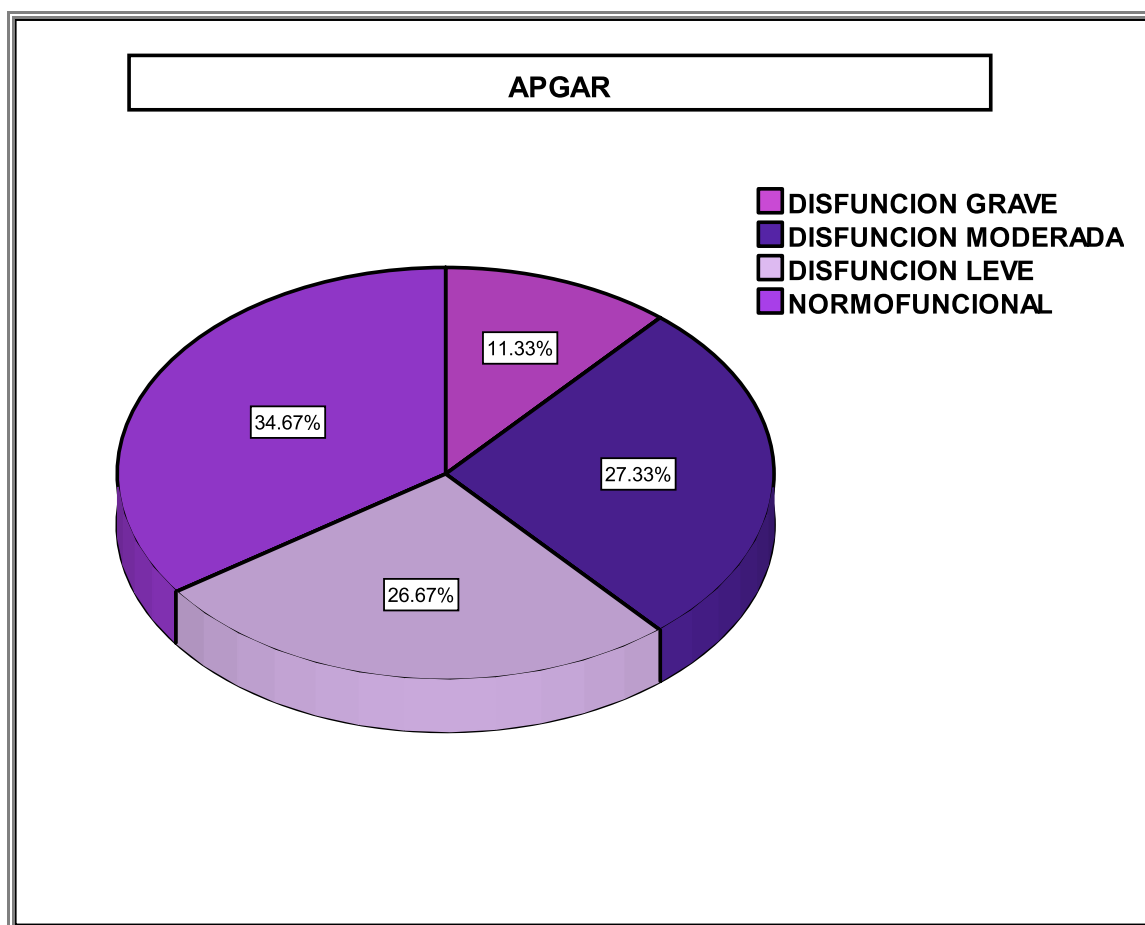


TABLA 17

FACES III

	Frecuencia	Porcentaje	Porcentaje válido	Porcentaje acumulado
FLEXIBLE / SEPARADA	7	4.7	4.7	4.7
FLEXIBLE / CONECTADA	2	1.3	1.3	6.0
ESTRUCTURAL / SEPARADA	5	3.3	3.3	9.3
ESTRUCTURAL / CONECTADA	2	1.3	1.3	10.7
CAOTICA / DESLIGADA	6	4.0	4.0	14.7
CAOTICA / SEPARADA	19	12.7	12.7	27.3
CAOTICA / CONECTADA	19	12.7	12.7	40.0
CAOTICA / AGLUTINADA	13	8.7	8.7	48.7
FLEXIBLE / DESLIGADA	29	19.3	19.3	68.0
FLEXIBLE / AGLUTINADA	1	.7	.7	68.7
ESTRUCTURAL / DESLIGADA	24	16.0	16.0	84.7
ESTRUCTURAL / AGLUTINADA	1	.7	.7	85.3
RIGIDA / DESLIGADA	10	6.7	6.7	92.0
RIGIDA / SEPARADA	12	8.0	8.0	100.0
Total	150	100.0	100.0	

GRÁFICA 17

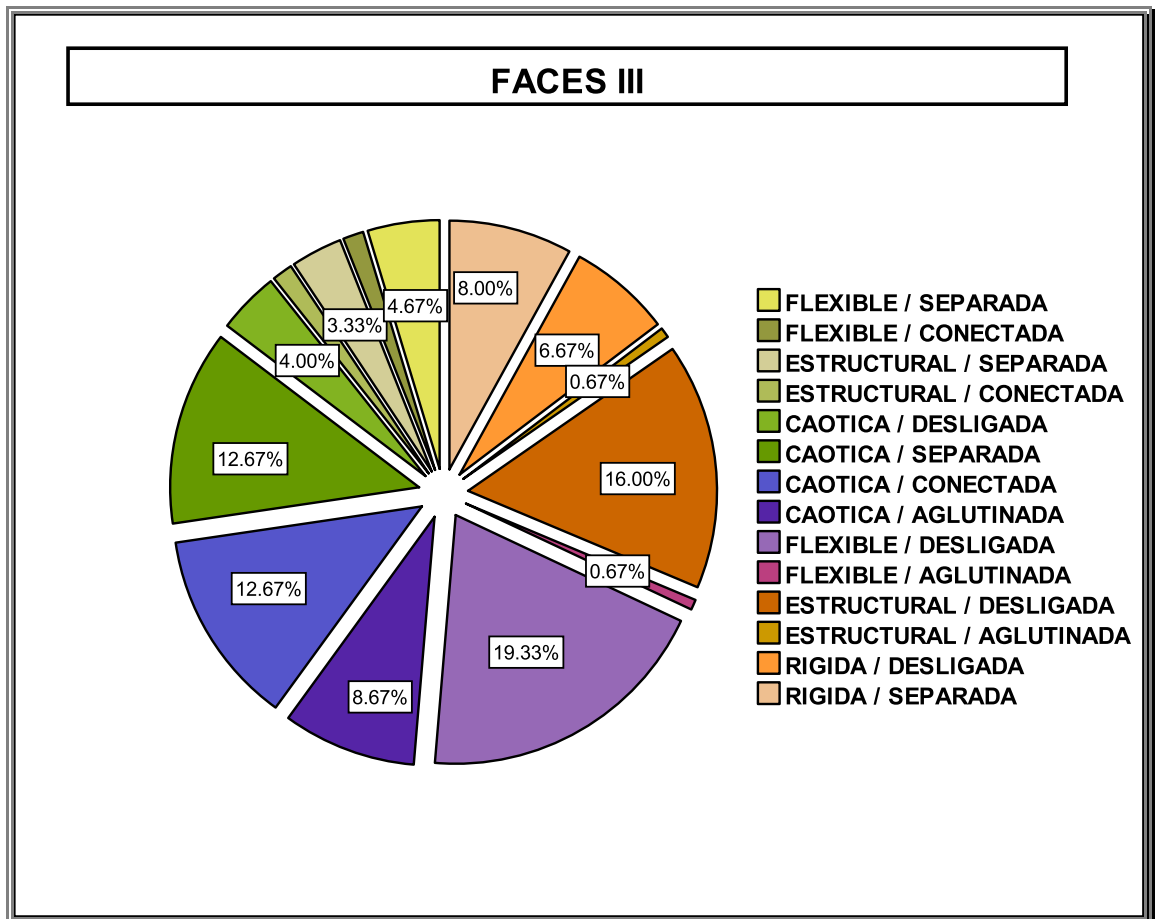


TABLA 18

Tabla de contingencia CV \* APGAR

			APGAR				Total
			DISFUNCION GRAVE (0-9)	DISFUNCION MODERADA (10-13)	DISFUNCION LEVE (14-17)	NORMOFUNCIONAL (MAS DE 18)	
CV	BUENA CALIDAD DE VIDA (51-100)	Recuento	10	31	33	48	122
		% dentro de CV	8.2%	25.4%	27.0%	39.3%	100.0%
		% dentro de APGAR	58.8%	75.6%	82.5%	92.3%	81.3%
		% del total	6.7%	20.7%	22.0%	32.0%	81.3%
	MALA CALIDAD DE VIDA (0-50)	Recuento	7	10	7	4	28
		% dentro de CV	25.0%	35.7%	25.0%	14.3%	100.0%
		% dentro de APGAR	41.2%	24.4%	17.5%	7.7%	18.7%
		% del total	4.7%	6.7%	4.7%	2.7%	18.7%
Total	Recuento	17	41	40	52	150	
	% dentro de CV	11.3%	27.3%	26.7%	34.7%	100.0%	
	% dentro de APGAR	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	100.0%	
	% del total	11.3%	27.3%	26.7%	34.7%	100.0%	

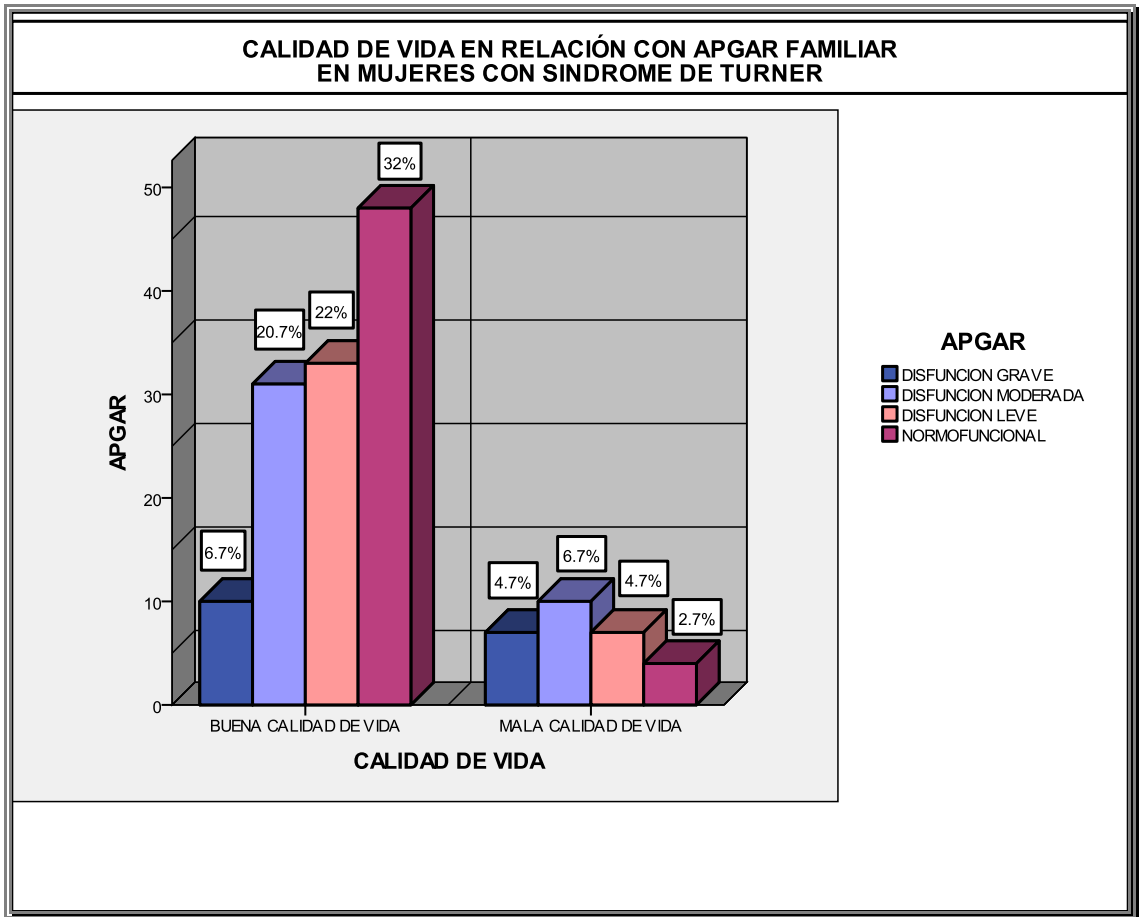
TABLA 19

Tabla CV \* APGAR  
Pruebas de chi-cuadrado

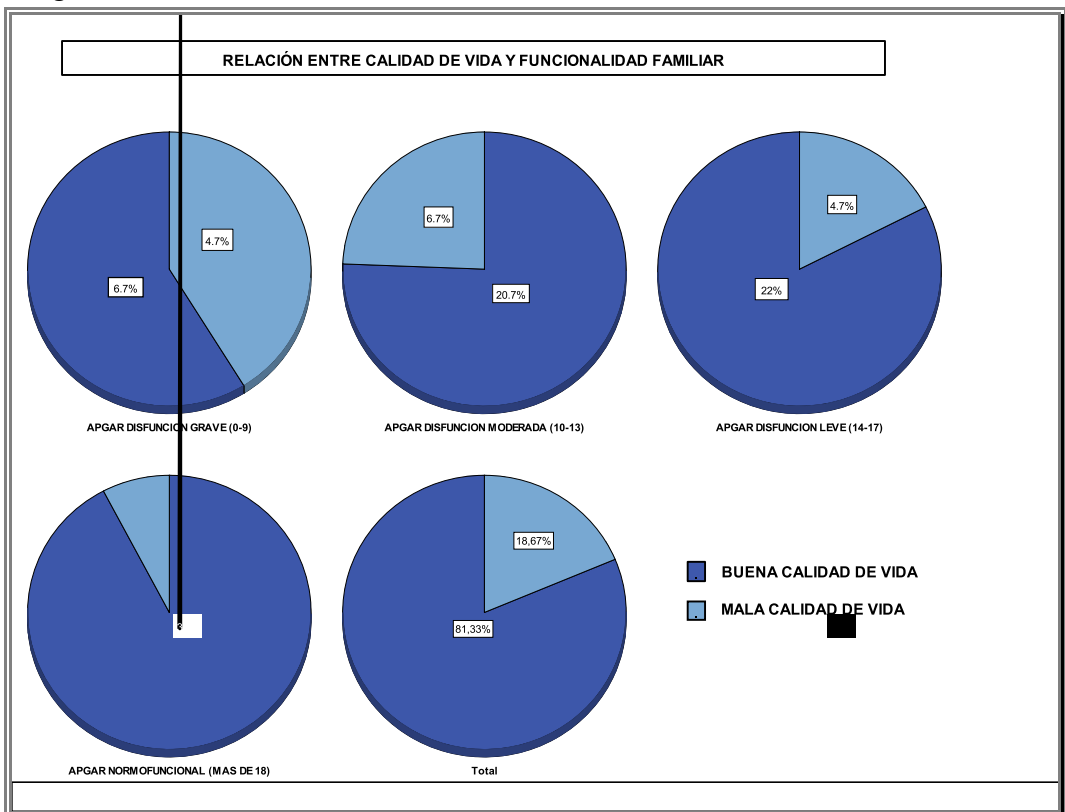
	Valor	gl	Sig. asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	10.719 <sup>a</sup>	3	.013
Razón de verosimilitudes	10.515	3	.015
N de casos válidos	150		

a. 1 casillas (12.5%) tienen una frecuencia esperada inferior a 5. La frecuencia mínima esperada es 3.17.

GRÁFICA 18



GRÁFICA 19



**TABLA 20**

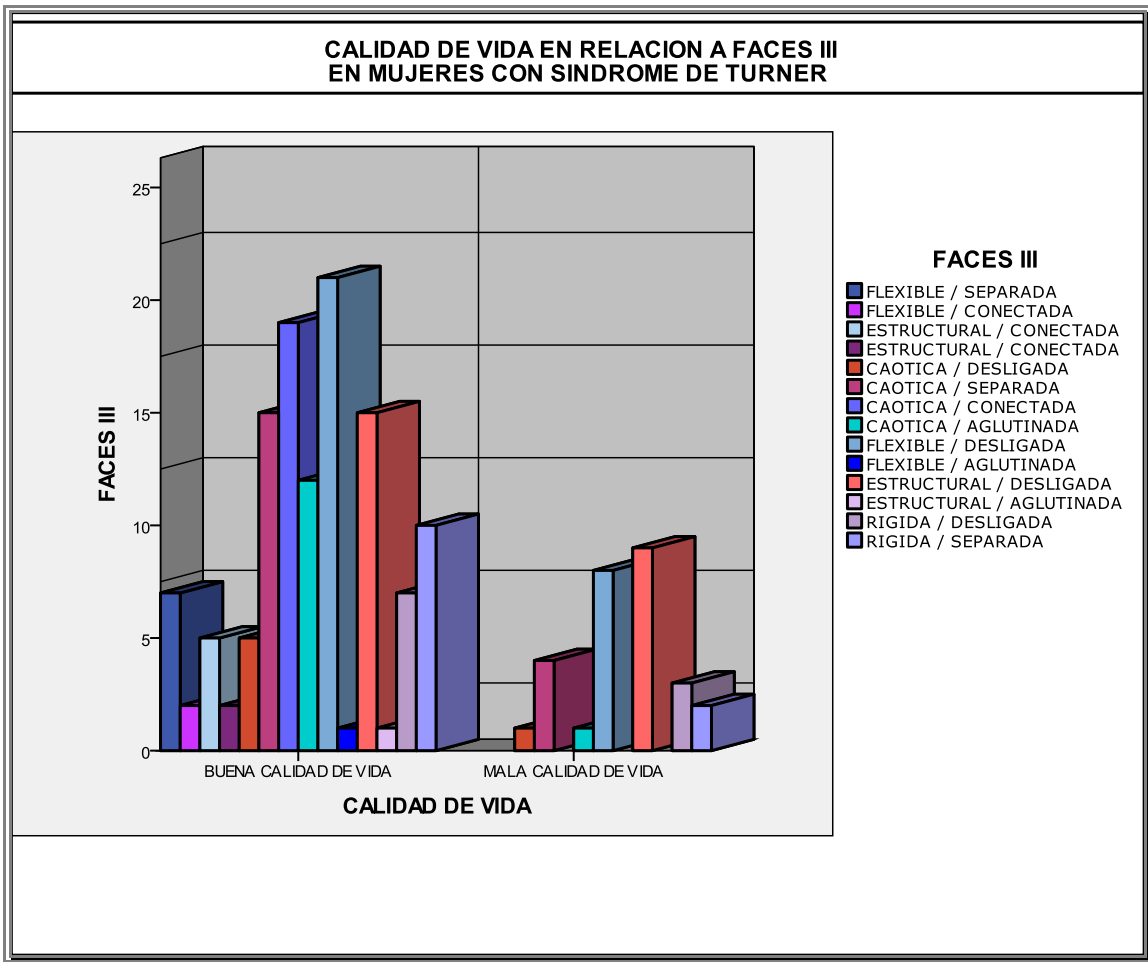








GRÁFICA 20



GRÁFICA 21

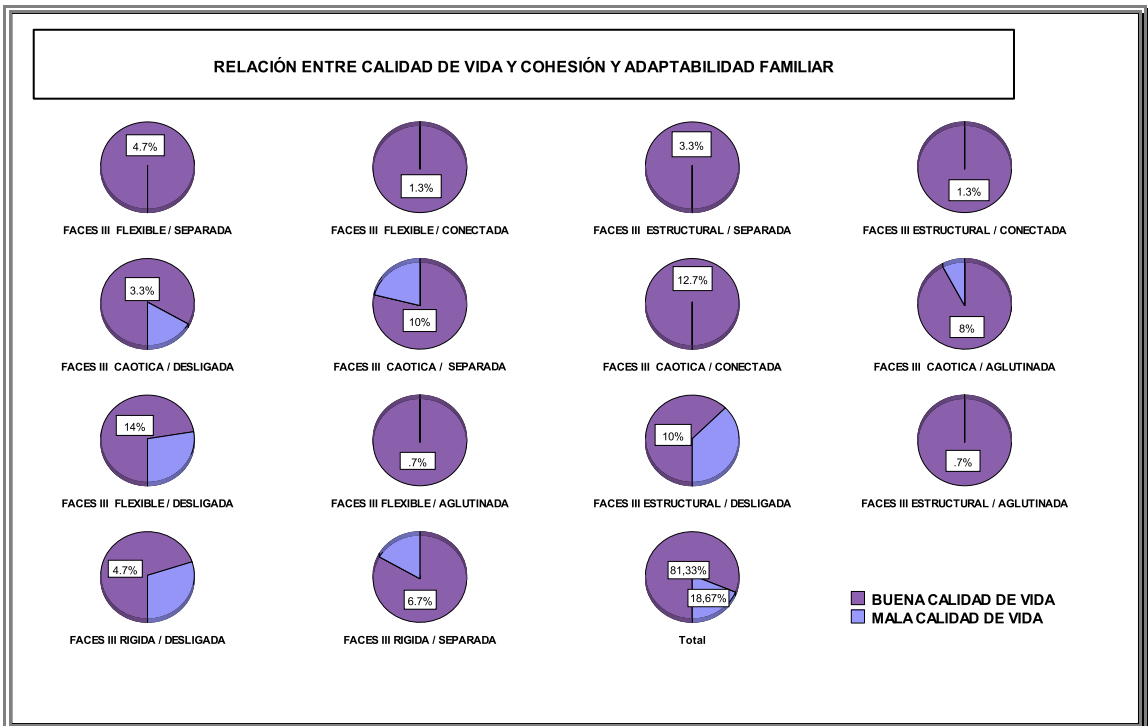


TABLA 21

Tabla CV \* FACES III  
Pruebas de chi-cuadrado

	Valor	gl	Sig. asintótica (bilateral)
Chi-cuadrado de Pearson	17.614 <sup>a</sup>	13	.173
Razón de verosimilitudes	23.444	13	.037
N de casos válidos	150		

a. 19 casillas (67.9%) tienen una frecuencia esperada inferior a 5. La frecuencia mínima esperada es .19.

---

---

## DISCUSIÓN.

La familia es uno de los contextos más relevantes en la vida del ser humano. Los estudios muestran el estrecho vínculo entre las experiencias vividas en la familia y la salud y el desarrollo del individuo (Arnett, 2008; Estévez-López, Murgui-Pérez, Moreno-Ruiz y Musitu-Ochoa, 2007; Lalueza y Crespo, 2003)

Dentro de los elementos componentes de la calidad de vida en las personas, las relaciones interpersonales ejercen una notable influencia sobre su bienestar. Así, tanto en las dimensiones objetivo-subjetiva como en la personal-socio-ambiental se sugiere la familiar es factor determinante o condicionante. Desde ambas perspectivas se destaca la importancia de los vínculos sociales y la satisfacción que la persona experimenta con ellos.

El APGAR familiar es útil para evidenciar la forma en que una persona percibe el funcionamiento de su familia en un momento determinado. Este test se basa en la premisa de que los miembros de la familia perciben el funcionamiento de la familia y pueden manifestar el grado de satisfacción con el cumplimiento de sus parámetros básicos. Se ha utilizado el APGAR familiar como instrumento de evaluación de la función familiar, en diferentes circunstancias tales como el embarazo, depresión del postparto, condiciones alérgicas, hipertensión arterial, en estudios de promoción de la salud, seguimiento de familias y en este caso en mujeres con Síndrome de Turner.

Desde el Modelo Circumplejo de Sistemas familiares y Maritales (Olson, 2000; Olson, Russell y Sprenkle, 1989), el cual ha tenido una gran difusión en los últimos años en el mundo académico y profesional, se sostiene que la *cohesión*, la *flexibilidad* y la *comunicación* son las tres dimensiones que principalmente definen el constructo *funcionamiento familiar*. La *cohesión* se refiere al grado de unión emocional percibido por los miembros de la familia. La *Flexibilidad* familiar se define como la magnitud de cambio en roles, reglas y liderazgo que experimenta la familia. El grado de cohesión y flexibilidad que presenta cada familia puede constituir un indicador del tipo de funcionamiento que predomina en el sistema: extremo, de rango medio o balanceado. La *comunicación* familiar es la tercera dimensión del modelo y facilita el movimiento dentro de las otras dos dimensiones.

En el presente trabajo se ha analizado el papel sobre la relación existente entre la calidad de vida, el funcionamiento familiar y la cohesión y adaptabilidad. Respecto a esto, cabe destacar que por un lado, se confirma la relación entre calidad de vida y funcionalidad familiar y por otro se rechaza la relación directa entre calidad de vida y la cohesión y adaptabilidad familiar.

Los resultados apoyan la relación entre la funcionalidad familiar y la calidad de vida y sugieren que en dicha relación, las características del funcionamiento familiar constituyen un factor decisivo; es decir, que las características positivas o negativas del funcionamiento familiar potencian o inhiben la autoevaluación y percepción con respecto a la calidad de vida. La medición observada sobrepasa 80% y los resultados son coherentes con lo esperado. Las percepciones que las mujeres tienen de la calidad de vida y de la calidad de las relaciones en su contexto familiar influyen en su calidad de vida y confirman los encontrados por otros autores.

Por otro lado los efectos observados en la adaptación y cohesión familiar sobre la calidad de vida no obtuvieron una significancia estadística, esto quizá debido a que la muestra fue pequeña, pero no se descarta que pueda ser un factor potencial que modifique la calidad de vida dada la multicausalidad (grado de vinculación entre sus miembros, de adaptabilidad a los cambios, expresividad y conflicto).

Sin embargo, el presente estudio está sujeto a algunas limitaciones que es necesario señalar.

En este sentido, la relación entre las variables pudiera ser débil y requerirá de un muestreo mayor para verificación de los resultados presentados en este estudio. Además de que el tamaño de la muestra debilita las asociaciones y la significancia estadística, el programa escogido para el análisis de datos no es el programa adecuado para comprobar la asociación entre dichas variables.

Independiente de lo anterior, no pueden establecerse categóricamente estas relaciones causales entre las variables, dado el carácter transversal de los datos. La disponibilidad de datos en distintos momentos temporales permitiría clarificar el problema de la posible "bidireccionalidad" de los resultados y es una consideración que como investigadora tengo presente en próximos proyectos.

Además la elección de los cuestionarios no fue del todo satisfactorio ya que la utilización del cuestionario SF-36 para la evaluación de calidad de vida pudiera ser el más apropiado para las mujeres con Síndrome de Turner o bien la creación de un nuevo instrumento específico para esta patología.

También los propios sesgos y prejuicios, que se intentan controlar mediante la aplicación de los cuestionarios pudieran ser sesgos o limitantes, por lo que se requiere profesionales adecuadamente capacitados en evaluación y en temas de familia, que lleven adelante el proceso de manera ética y responsable, adoptando una perspectiva multi persona, multi método, multi rasgo y multi sistema que respeten la diversidad cultural, de género, y la elección individual de cómo vivir en familia, capaz de cuestionar las nociones vigentes de salud-enfermedad, funcionalidad-disfuncionalidad y normalidad-anormalidad.

En síntesis y pese a las limitaciones señaladas, los resultados encontrados proveen información importante acerca de los vínculos entre las variables objeto de análisis y presentan una potencial importancia teórica y sugerentes implicaciones prácticas.

#### Nota de Autor

Se agradece a las familias que participaron en la investigación, a la Lic. Andrea Torres Presidenta y Fundadora de la Asociación de Síndrome Turner México, A.C. por sus aportaciones y las facilidades otorgadas para la realización del presente estudio. Además cabe mencionar y agradecer el apoyo recibido por la Dra. Karla Román Rivera, Dr. Miguel Ángel Cruz Sánchez, Dr. Gilberto Espinoza Anrubio y el Dr. Eduardo Vilchis Chaparro.

---

---

## CONCLUSIONES.

El propósito del presente estudio fue contribuir a una mayor claridad respecto de los aspectos de la calidad de vida y el funcionamiento familiar susceptibles de ser abordados con WHOQOL-BREF, APGAR y FACES III, de tal manera que facilite el tratamiento y seguimiento de las mujeres con Síndrome de Turner.

Además de la determinación de cada variable, se buscó la relación que pudiera existir entre ellas. En cuanto a la medición obtenida a través del Apgar familiar, se observó que existe una fuerte asociación entre la calidad de vida y funcionalidad familiar, ya que en la mayoría de las mujeres la auto-percepción fue buena y se estableció que guarda relación directa con una norma funcionalidad, mientras que por el contrario con respecto a la cohesión y adaptabilidad familiar, la calidad de vida no se ve influenciada aparentemente. Se demostró mediante la Chi-cuadrada de Pearson que no existe significancia estadística que demuestre una relación entre lo esperado y lo observado ya que a pesar de encontrarse familias extremas dentro del modelo circunflejo, la mayoría de las mujeres con ST de la Asociación Síndrome de Turner México tiene buena calidad de vida.

Parece que como al igual que otros autores, la discrepancia entre lo observado y lo esperado se deba a la multicausalidad, en gran parte, debido a las características del funcionamiento familiar, el desarrollo de la autoestima (tanto la protectora como la de riesgo) etc. El equilibrio de fuerzas entre éstas predice significativamente su implicación en una mayor o menor calidad de vida.

En relación con el ámbito de la intervención, sería necesario contemplar la posibilidad de contrarrestar los efectos negativos potenciales de unas autoestimas social y física sobrevaloradas. Un posible camino para este trabajo comenzaría por responder los modelos e imágenes sociales y culturales que asocian la calidad de vida con la funcionalidad familiar.

El objetivo final de este proyecto es tener una mayor presencia en todos los ámbitos de la sociedad, informar de manera adecuada a organismos médicos y escolares, intercambiar información con otras Asociaciones afines tanto nacionales como internacionales, mejorar la calidad de vida y la autoestima de las mujeres con la enfermedad y colaborar con la investigación de esta patología.

---

---

## BIBLIOGRAFÍA.

1. Brandy H. Doswell, BA, BS<sup>1</sup> Jeannie Visootsak, MD<sup>2,3</sup> April N. Brady, MS<sup>2</sup> John M. Graham, Jr, MD, ScD<sup>4</sup> **Turner Syndrome: An Update and Review for the Primary Pediatrician** MAY 2006 CLINICAL PEDIATRICS
2. G Massa, F Verlinde, J De Schepper, M Thomas, J P Bourguignon, M Craen, F de Zegher, I Francois, M Du Caju, M Maes, C Heinrichs, in collaboration with the Belgian Study Group for Paediatric Endocrinology **Trends in age at diagnosis of Turner syndrome** Accepted 6 October 2004 www.archdischild.com
3. Claus H. G , Svend J, Rune W. N, and Jan H BMJ (1996) **Prenatal and postnatal prevalence of Turner's syndrome: a registry study** 312: 16-21. United Kingdom.
4. INEGI. Sociodemografía, género y Salud. II Conteo de Población y Vivienda 2005.
5. Davies, M C BJOG **Lost in transition: the needs of adolescents with Turner syndrome.**: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology. 117(2):134-136, January 2010.
6. J.D.Wilson. J.E. Griffin: **Disorders of Sexual Differentiation.** En Principles of Internal Medicine Vol II. Ed, Harrison, 15<sup>a</sup> Ed, 2001 p.2172-2184
7. Brian Kirmse, MD,. **Review of Human Genetics, ST.** Mount Sinai School of Medicine, Department of Human Genetics, New York, NY provided by VeriMed Healthcare Network. 2009
8. Patricia Rieser, CFNP and Marsha Davenport, MD **TURNER SYNDROME: A GUIDE FOR FAMILIES.** www.turnersyndrome.org 2009
9. J.A. Fernandez Tresguerres y col. **Enfermedades de las gónadas.** En Medicina Interna Vol II. Ed. Farreras y Rozman, 1995 p. 2147-2192
10. Leonidas V. Athanasopoulos, PhD, MD, Athanasios Dritsas, MD, Helen A. Doll, DPhil, and Dennis V. Cokkinos, PhD, MD. **Comparative Value of NYHA Functional Class and Quality-of-Life Questionnaire Scores in Assessing Heart Failure.** 2009 Wolters Kluwer Health | Lippincott Williams & Wilkins
11. Mortensen, Kristian Havmand MD; Rohde, Marianne Daniel MD; Uldbjerg, Niels MD, PhD, Professor; Gravholt, Claus Hojbjerg MD, PhD **Repeated Spontaneous Pregnancies in 45,X Turner Syndrome.** Obstetrics & Gynecology. 115(2, Part 2) Supplement:446-449, February 2010.
12. Claus Højbjerg Gravholta, Klavs Wu`rgler Hansenb, Mogens Erlandsenc, Eva Ebbenhøja and Jens Sandahl Christiansena **Nocturnal hypertension and impaired sympathovagal tone in Turner syndrome** Journal of Hypertension 2006, Vol 24 No 2
13. Claus Højbjerg Gravholt\*, Britta Eilersen Hjerrild\*, Rune Weis Naeraa\*†, Frode Engbaek‡, Leif Mosekilde§ and Jens Sandahl Christiansen\* **Effect of growth hormone and 17-oestradiol treatment on metabolism and body composition in girls with Turner syndrome** Clinical Endocrinology (2005) 62, 616–622
14. Mostafa El-Mansoury, Inger Bryman, Kerstin Berntorp, Charles Hanson, Lars Wilhelmsen, and Kerstin Landin-Wilhelmsen **Hypothyroidism Is Common in Turner Syndrome: Results of a Five-Year Follow-Up** The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 90(4):2131–2135 *Printed in U.S.A.* Copyright © 2005 by The Endocrine Society doi: 10.1210/jc.2004-1262
15. Michael B Ranke, Anders Lindbeg, Angel Fernández Longa, Et al.R, on behalf of the KIGS International Board **Major Determinants of Height Development in Turner Syndrome (TS) Patients Treated With GH: Analysis of 987 Patients From KIGSPEDIATRIC RESEARCH** Vol. 61, No. 1, 2007 Copyright © 2006 International Pediatric Research Foundation
16. Jean-Claude Carel, Emmanuel Ecosse, Irène Bastie-Sigeac, Sylvie Cabrol, Maïtê Tauber, Juliane Le´ger, Marc Nicolino, Raja Brauner, Jean-Louis Chaussain, and Joe`l Coste **Quality of Life Determinants in Young Women with Turner's Syndrome after Growth Hormone Treatment: Results of the StaTur Population-Based Cohort Study.** The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism 90(4):1992–1997 *Printed in U.S.A.* Copyright © 2005 by The Endocrine Society doi: 10.1210/jc.2005-1395

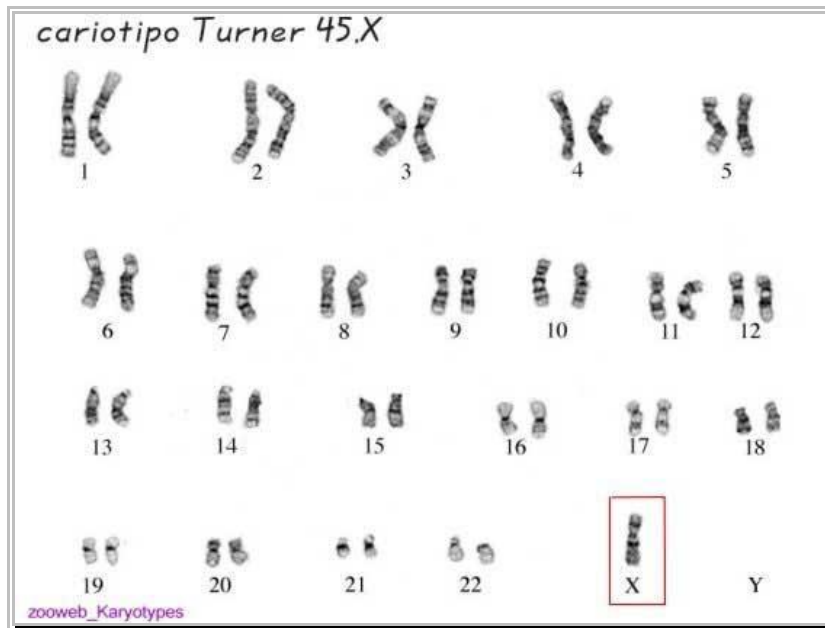
17. Borgström Birgit, Hreinsson Julius, Rasmussen Carsten, Sheikhi Maryam, Fried Gabriel, Keros Victoria, Fridström Margareta, and Hovatta Outi **Fertility Preservation in Girls With Turner Syndrome: Prognostic Signs of the Presence of Ovarian Follicles** Volume 64, Number 6 OBSTETRICAL AND GYNECOLOGICAL SURVEY 2009 by Lippincott Williams & Wilkins.
18. \*Ilona Schwentner, \*Joachim Schmutzhard, \*Rudolf Glueckert, †Konstantina Charitidi, ‡Christina Falkeis, ‡Consolato Sergi, †Barbara Canlon, and \*Annelies Schrott-Fischer **Epidermal Growth Factor Receptor Expression in Human Fetal Cochlea With Turner Syndrome** *Otology & Neurotology* 30:858Y863 \_ 2009, Otology & Neurotology, Inc.
19. D. H. Skuse,<sup>1</sup> J. S. Morris<sup>1</sup> and R. J. Dolan<sup>2</sup> **Functional dissociation of amygdala-modulated arousal and cognitive appraisal, in Turner syndrome** doi:10.1093/brain/awh562 *Brain* (2005), 128, 2084–2096.
20. Helmuth G.Doerr<sup>1,9</sup>, Markus Bettendorf<sup>3</sup>, Berthold P.Hauffa<sup>4</sup>, Otto Mehls<sup>3</sup>, Carl-Joachim Partsch<sup>6</sup>, Elfriede Said<sup>7</sup>, Sabine Sander<sup>7</sup>, Hans-Peter Schwarz<sup>5</sup>, Nikolaus Stahnke<sup>8</sup>, Heiner Steinkamp<sup>7</sup> and Michael B.Ranke<sup>2</sup> for the German IGLU Follow-up Study **Uterine size in women with Turner syndrome after induction of puberty with estrogens and long-term growth hormone therapy: results of the German IGLU Follow-up Study 2001** *Human Reproduction* Vol.20, No.5 pp. 1418–1421, 2005 doi:10.1093/humrep/deh764 Advance Access publication February 3, 2005
21. N. Neely Kazerouni, DrPH, MPH, Bob Currier, PhD, Linda Malm, Susan Riggle, Christina Hodgkinson, Sylvia Smith,† Corinna Tempelis, MPH, Fred Lorey, PhD, Amber Davis, MA Laura Jelliffe-Pawlowski, PhD, Lynn Walton-Haynes, DDS, MPH, and Marie Roberson, PhD **Triple-Marker Prenatal Screening Program for Chromosomal Defects** VOL. 114, NO. 1, JULY 2009 OBSTETRICS & GYNECOLOGY
22. Gunnel Andersson-Wallgren; Ann-Christine Ohlsson, PhD; Kerstin Albertsson-Wikland, MD;Marie-Louise Barrena's, MD **Growth Promoting Treatment Normalizes Speech Frequency in Turner Syndrome***The Laryngoscope* Lippincott Williams & Wilkins © 2008 The American Laryngological, Rhinological and Otological Society, Inc.
23. Andrew R. Zinn, MD, PhD McDermott Center for Human Growth and DevelopmentUniversity of Texas Southwestern Medical School Dallas **Shyness, Social Anxiety, and Impaired Self-esteem in Turner Syndrome and Premature Ovarian Failure** *JAMA*, March 22/29, 2006—Vol 295, No. 12 (Reprinted)
24. Nijhuis-van der Sanden M, Eling P, Otten B. **A review of neuropsychological and motor studies in Turner syndrome.** *Neurosci Biobehav Rev.* 2003;27: 329-338.
25. Mazzocco MM. **Math learning disability and math LD subtypes: evidence from studies of Turner syndrome, fragile X syndrome, and neurofibromatosis** 1. *J Learn Disabil.* 2001; 34:520-533.
26. Lea Ann Matura, PhD; Vincent B. Ho, MD; Douglas R. Rosing, MD; Carolyn A. Bondy, MD **Aortic Dilatation and Dissection in Turner Syndrome** *Circulation* October 9, 2007. American Heart Association, Inc.
27. Carolyn A. Bondy, MD, Phillip L. Van, MS, Vladimir K. Bakalov, MD, Vandana Sachdev, MD, Carol A. Malone, PA-C, Vincent B. Ho, MD, and Douglas R. Rosing, MD **Prolongation of the Cardiac QTc Interval in Turner Syndrome** *Medicine* \_ Volume 85, Number 2, March 2006.
28. Ingeborg J. M. Dhooge, E. De Vel, C. Verhoye, M. Lemmerling, and B. Vinck **Otologic Disease in Turner Syndrome** *Otology & Neurotology* 26:145–150 \_ 2005, Otology & Neurotology, Inc.
29. D.Bodri<sup>1,3</sup>, V.Vernaev<sup>1</sup>, F.Figueras<sup>2</sup>, R.Vidal<sup>1,2</sup>, J.J.Guillén<sup>1</sup> and O.Coll<sup>1,2</sup> **Oocyte donation in patients with Turner's syndrome: a successful technique but with an accompanying high risk of hypertensive disorders during pregnancy.** *Human Reproduction* Vol.21, No.3 pp. 829–832, 2006
30. Sarah J. Hart,<sup>1</sup> Marsha L. Davenport,<sup>2</sup> Stephen R. Hooper<sup>3,4</sup> and Aysenil Belger<sup>4,5</sup> **Visuospatial executive function in Turner syndrome: functional MRI and neurocognitive findings.** doi:10.1093/brain/awlo46 *Brain* (2006), 129, 1125–1136.
31. Amundson, Emily; Boman, Ulla Wide; Barrenas, Marie-Louise; Bryman, Inger; Landin-Wilhelmsen, Kerstin. **Impact of Growth Hormone Therapy on Quality of Life in Adults with Turner Syndrome.** *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism.* 95(3):1355-1359, March 2010. [Original Article: Endocrine Care-Brief Report]
32. S. Cervera y E. Aubá **Calidad de vida y dinamica familiar tras el diagnóstico de cancer de mama.** *Boletín de Psicología*, No. 85, Noviembre 2005, 7-29

33. Julio A. González-Pienda, José C. Núñez, Luis Álvarez, Cristina Rocas, Soledad González-Pumariega, Paloma González, Roberto Muñoz\*, Antonio Valle\*\*, Ramón G. Cabanach\*\*, Susana Rodríguez\*\*y Ana Bernardo. **Adaptabilidad y cohesión familiar, implicación parental en conductas autorregulatorias, autoconcepto del estudiante y rendimiento académico.** Psicothema 2003. Vol. 15, nº 3, pp. 471-477
34. Carolyn Bondy, MD Vladimir K. Bakalov, MD Eileen Dunn Lange, RN Irene Ceniceros, MS **Deficient Medical Care for Adults with the Turner Syndrome.** 5 December 2006 Annals of Internal Medicine Volume 145 • Number 11 www.annals.org
35. LA Mendoza Solis. °E Soler Huerta° L Sainz Vázquez °HF Mendoza Sández. **Análisis de la Dinámica y Funcionalidad familiar en Atención Primaria.** Archivos en Medicina Familiar, enero-abril, año/vol 8, número 001. Asociación Latinoamericana de Profesores de Medicina Familiar AC, México. 2006.
36. Cintia Carolina Cortez Penso **Evaluación de la calidad de vida de la población Turner en México.** The World Health Organization Quality of Life (WHOQOL)-BREF Universidad Iberoamericana 2006.
37. Smilkstein G. The family APGAR: a proposal for a family function test and its use by physicians. J Fam Pract 1978; 6: 1231-9.
38. Bellon JA, Delgado A, Luna del Castillo JD, Lardelli P. Validez y fiabilidad del cuestionario de función familiar Apgar-familiar. Aten Primaria 1996; 18(6): 289-96.

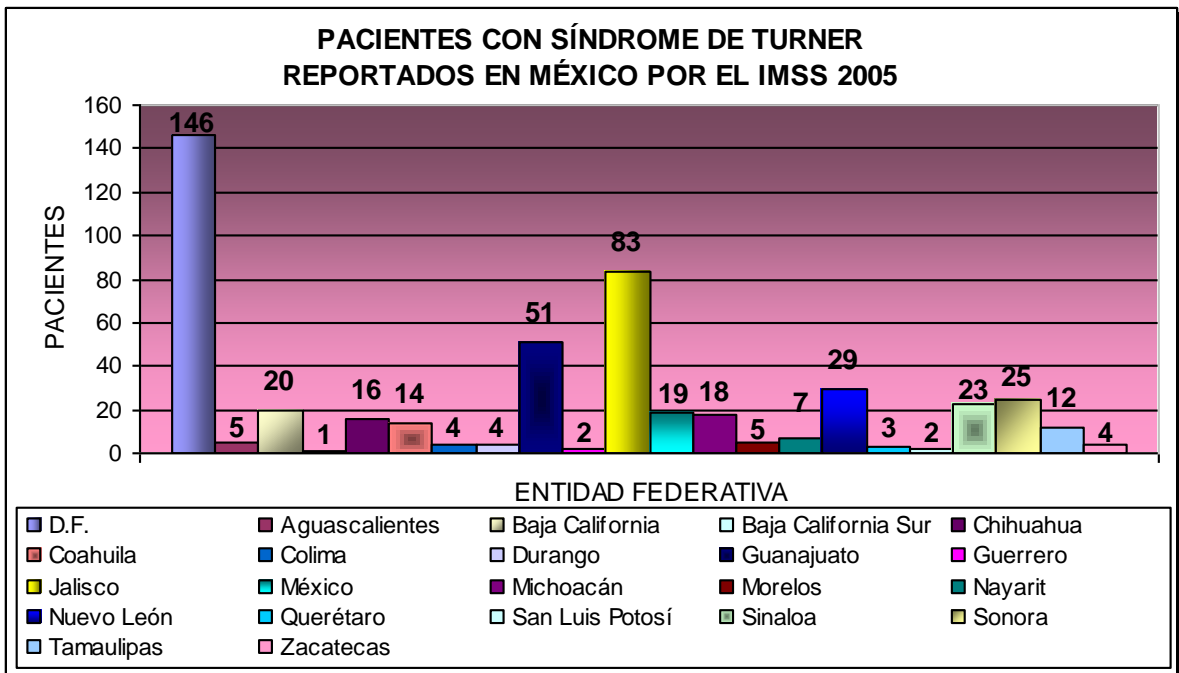
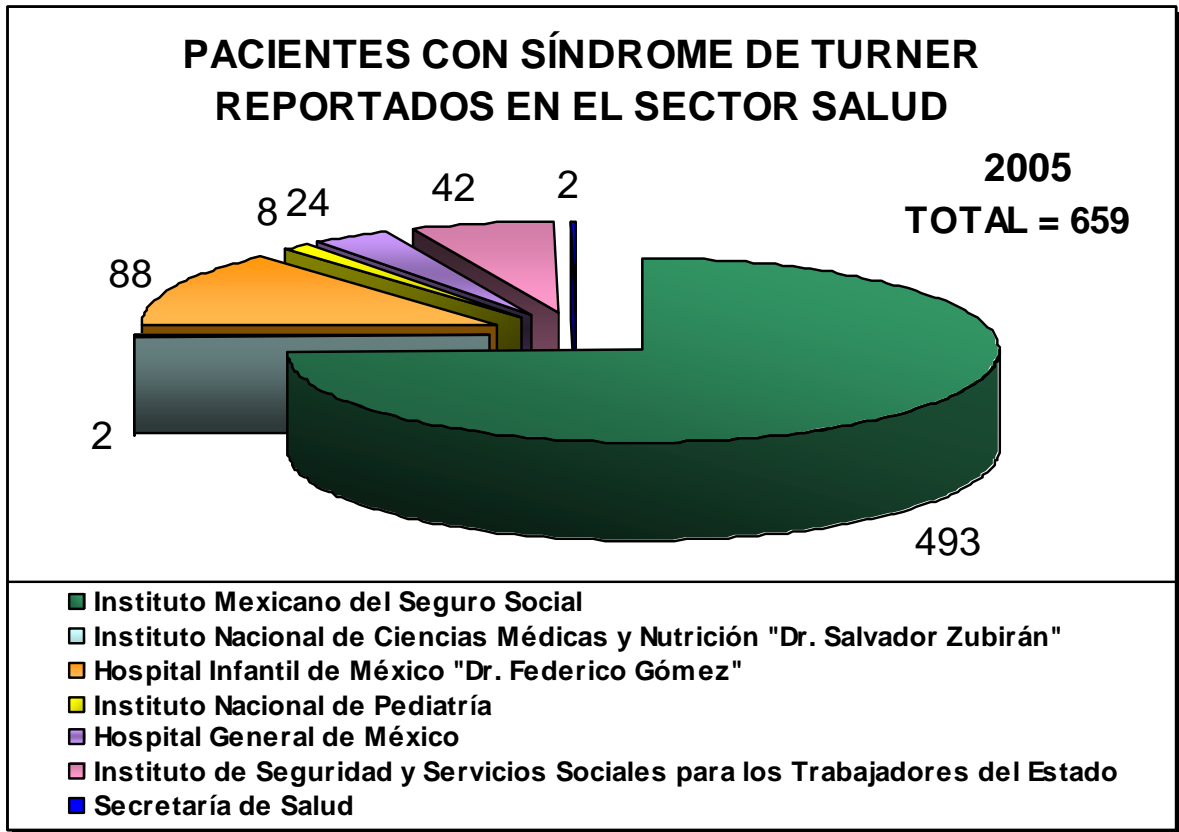
- ★ [www.turnermexico.org.mx](http://www.turnermexico.org.mx)
- ★ [www.turnersyndrome.ca](http://www.turnersyndrome.ca)
- ★ [www.turner.syndrome-us.org](http://www.turner.syndrome-us.org)
- ★ <http://www.censia.salud.gob.mx/>
- ★ <http://www.inegi.org.mx/inegi/default.aspx>
- ★ [http://www.healthsystem.virginia.edu/UVAHealth/peds\\_genetics\\_sp/turner.cfm](http://www.healthsystem.virginia.edu/UVAHealth/peds_genetics_sp/turner.cfm)
- ★ <http://www.aeped.es/protocolos/genetica/7-turner.pdf>
- ★ <http://www.tusalud.com.mx/121204.htm>
- ★ <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/000379.htm>
- ★ [http://www.sordoceguera.org/Sordoceguera/Genetica\\_y\\_Sindromes/Sindrome\\_TURNER.htm](http://www.sordoceguera.org/Sordoceguera/Genetica_y_Sindromes/Sindrome_TURNER.htm)



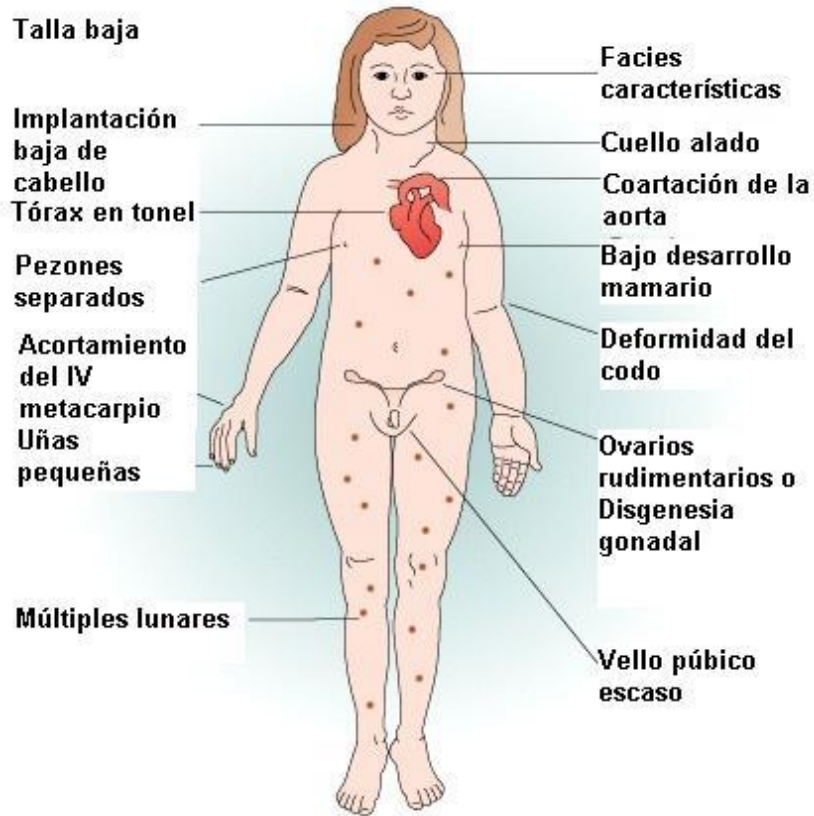
# ANEXO 1



ANEXO 2



### ANEXO 3



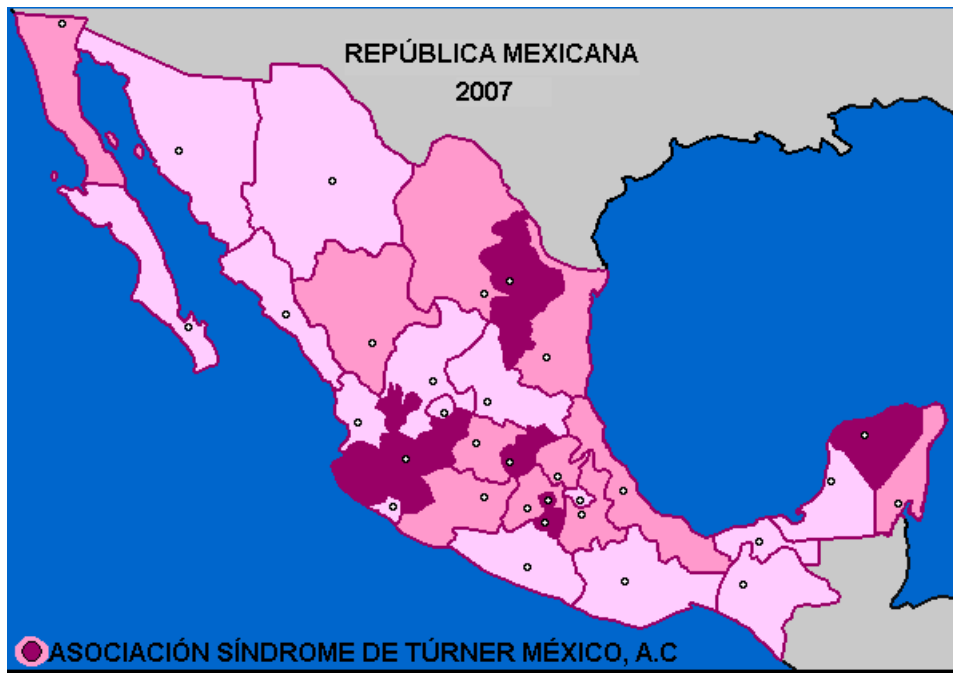
## ANEXO 4

<b>FRECUENCIA DE LAS MANIFESTACIONES CLÍNICAS</b>	
<b>TRASTORNOS DEL CRECIMIENTO</b>	
TALLA BAJA	<b>100%</b>
CÚBITO VALGO	<b>47%</b>
CUELLO CORTO	<b>40%</b>
MICROGNATIA Y PALADAR OJIVAL	<b>38%</b>
METACARPÍANOS CORTOS	<b>37%</b>
GENU VALGUM	<b>35%</b>
ESCOLIOSIS	<b>13%</b>
<b>OBSTRUCCIÓN LINFÁTICA</b>	
IMPLANTACIÓN BAJA DE CABELLO	<b>42%</b>
DERMATOGLIFOS CARACTERÍSTICOS	<b>35%</b>
CUELLO ALADO	<b>25%</b>
EDEMA DE MANOS Y PIES	<b>22%</b>
DISPLASIA UNGUEAL	<b>13%</b>
<b>DEFECTO DE CÉLULAS GERMINALES</b>	
INFERTILIDAD	<b>99%</b>
FALLO GONADAL	<b>96%</b>
<b>VARIOS</b>	
ANOMALÍAS CARDIOVASCULARES	<b>55%</b>
ANOMALÍAS RENALES	<b>39%</b>
MÚLTIPLES NEVUS PIGMENTADOS	<b>26%</b>
ESTRABISMO Y/O CATARATAS	<b>18%</b>
PTOSIS PARPEBRAL	<b>11%</b>
HIPERTENSIÓN ARTERIAL	<b>7%</b>
<b>DEFECTOS ASOCIADOS</b>	
DIABETES MELLITUS	<b>40%</b>
TIROIDITIS DE HASHIMOTO	<b>34%</b>
HIPOTIROIDISMO	<b>10%</b>

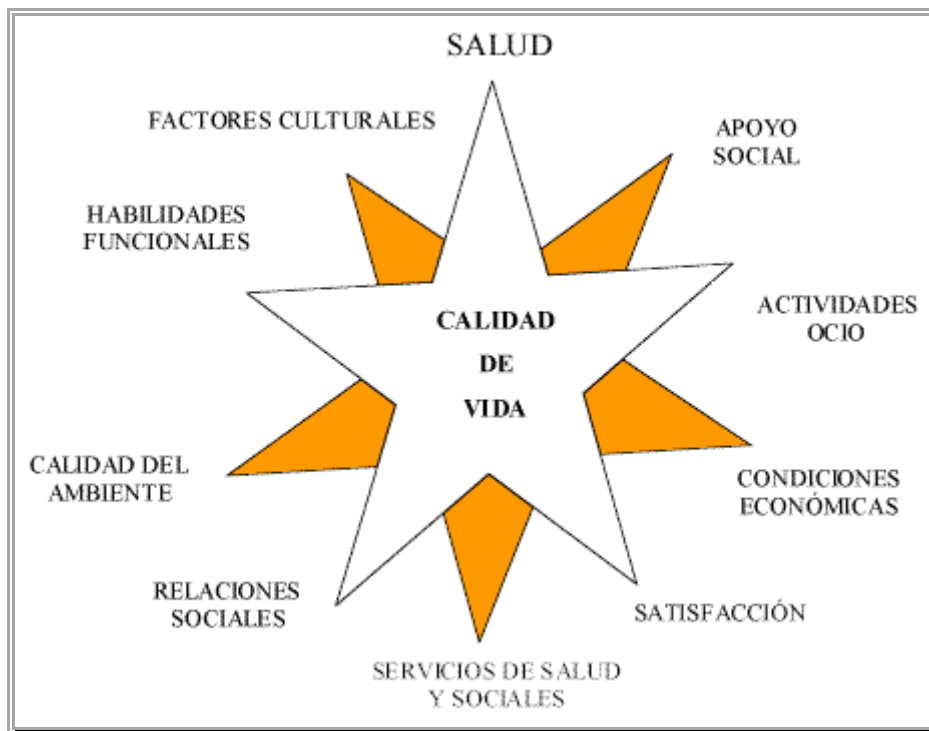
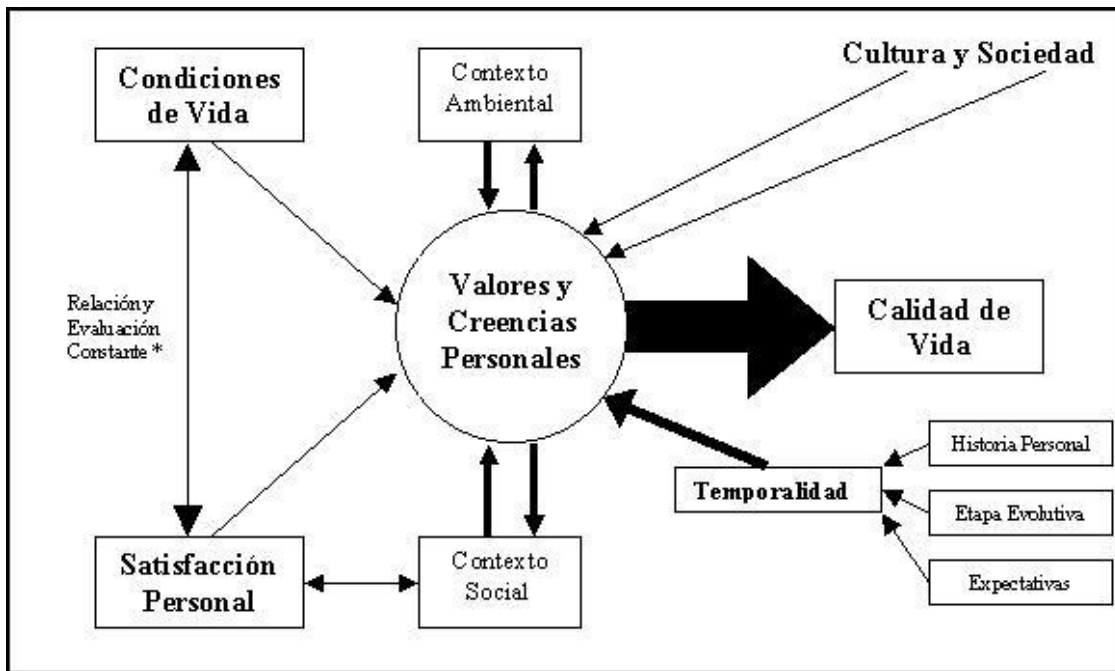
## ANEXO 5

RECOMENDACIONES PARA EL SEGUIMIENTO							
	PRENATAL	NEONATAL	1-12 MESES	2-3 AÑOS	4-6 AÑOS	7-10 AÑOS	11 AÑOS-ADULTO
<b>DIAGNÓSTICO</b>							
Estudio cromosómico	♦	1					
Revisión de fenotipo	♦	♦		3			♦
Consejo Genético	♦	♦		♦			♦
<b>EVALUACIÓN MÉDICA</b>							
Crecimiento		♦	♦	♦	♦	♦	♦
Presión Arterial				4	4	4	4
Ecocardiografía		♦					♦
Valoración cardiológica		♦	2	2	2	2	♦
Examen de piel (lunares)							♦
Luxación de cadera		♦	♦				
Escoliosis					♦	♦	♦
Ecografía renal		♦					
Valoración nefrológica			2	2	2	2	♦
Audiometría			♦	4	4		
Optometría			♦		♦		
Valoración endocrinológica				♦	♦	♦	♦
Problemas alimentarios		♦	♦			♦	♦
Tratamiento con HC				♦	♦	♦	♦
Tratamiento estrogénico							♦
Cirugía plástica						6	6
<b>EVALUACIÓN PSICOLÓGICA</b>							
Desarrollo y comportamiento		♦	♦	♦	♦	♦	♦
Lenguaje					♦		
Situación escolar					♦	♦	♦
Aprendizaje/percepción espacial					5	♦	5
Adaptación psicológica/social						♦	♦
<b>SIGNIFICADO DE SÍMBOLOS:</b> ♦ debe realizarse; 1 revisar y/o repetir; 2 sólo si existe patología; 3 discutir condiciones asociadas; 4 seguimiento anual; 5 valoración por especialista; 6 considerar en caso de rasgos dismórficos marcados.							

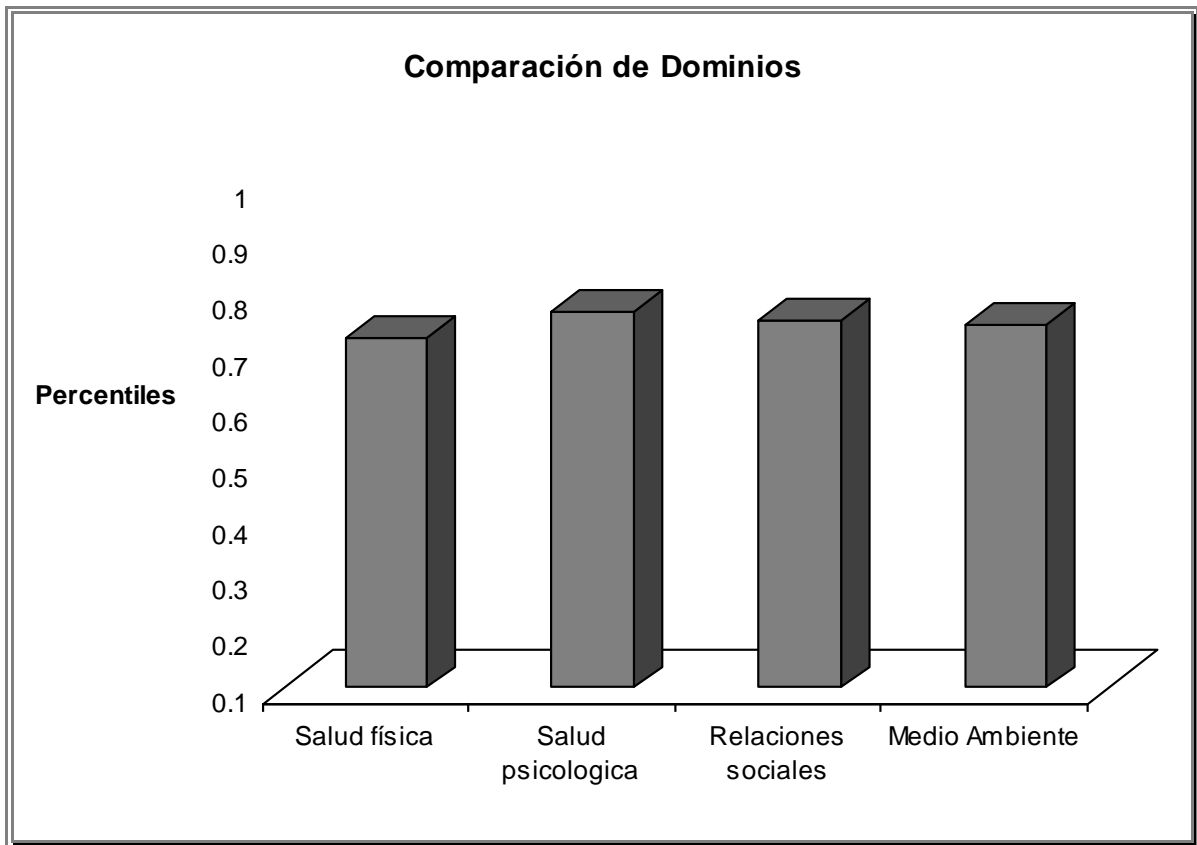
ANEXO 6



ANEXO 7



## ANEXO 8





## ANEXO 9

FOLIO \_\_\_\_\_

### CONSENTIMIENTO INFORMADO

El siguiente cuestionario tiene el propósito de analizar ciertos aspectos de tu vida, con fines de investigación médica, por lo que la información que a continuación proporcionas, será estrictamente confidencial.

Si deseas participar voluntariamente y autorizas que tu información sea procesada, llena los siguientes datos; de lo contrario, regrésalo a quien te lo entregó.

**TÍTULO DEL PROYECTO:**

DETERMINACIÓN DE LA CALIDAD DE VIDA, FUNCIONALIDAD FAMILIAR, ADAPTACIÓN Y COHESIÓN EN MUJERES CON SÍNDROME DE TURNER EN EL HOSPITAL GENERAL DE ZONA CON UNIDAD DE MEDICINA FAMILIAR No. 8.

**PARTICIPANTE:**

\_\_\_\_\_

NOMBRE

FIRMA

**TESTIGOS:**

\_\_\_\_\_

NOMBRE Y FIRMA

NOMBRE Y FIRMA

LUGAR: \_\_\_\_\_ FECHA: \_\_\_\_\_

**INVESTIGADOR:**

\_\_\_\_\_

NOMBRE

FIRMA

## ANEXO 10

### INFORMACION GENERAL

Responde las siguientes preguntas. Si no sabes la respuesta, contesta **NS** y si no aplica a tu situación, contesta **NA**. Cuando la pregunta tiene opciones, circula la respuesta.

1. NOMBRE COMPLETO:

---

APELLIDO PATERNO, MATERNO Y NOMBRE(S)

2. EDAD: \_\_\_\_\_

3. ESTADO CIVIL: 1. Soltera 2. Casada 3. Unión libre

4. ¿A QUÉ EDAD TE DIAGNOSTICARON EL SÍNDROME DE TURNER?:

\_\_\_\_\_

5. ¿DESDE CUÁNDO PERTENECES A LA ASOCIACIÓN DE SÍNDROME DE TURNER MÉXICO?: \_\_\_\_\_

6. ¿CON QUÉ SERVICIO MÉDICO CUENTAS?:

1. IMSS 2. ISSSTE 3. SSA 4. Particular 5. Otro (¿cuál?)

\_\_\_\_\_

7. ESCOLARIDAD:

1. Primaria 2. Secundaria 3. Prepa/Bach 4. Universidad/Escuela Técnica 5. Posgrado

8. ACTIVIDAD:

1. Estudio en escuela: a) Pública b) Particular

2. Trabajo: (especifica)

\_\_\_\_\_

9. ESTADO CIVIL DE TUS PADRES: 1. Casados 2. Divorciados 3. Unión libre

10. ¿CUÁNTOS HERMANOS TIENES?: \_\_\_\_\_ HOMBRES: \_\_\_\_\_  
MUJERES: \_\_\_\_\_

11. ¿TE HAS APLICADO LA HORMONA DE CRECIMIENTO?: 1. SI 2. NO

12. ¿CUÁNTO TIEMPO LLEVAS APLICÁNDOTE HORMONA DE CRECIMIENTO?, O  
¿DURANTE CUÁNTO TIEMPO LO HICISTE?:

\_\_\_\_\_

13. ¿PAGAS POR RECIBIR EL TRATAMIENTO?: 1. SI 2. NO

14. ¿TE LO DAN EN ALGUNA INSTITUCIÓN?: 1. SI 2. NO

15. ¿HAS TOMADO TRATAMIENTO DE SUSTITUCIÓN HORMONAL?: 1. SI  
2. NO

16. ¿CUÁNTO TIEMPO LLEVAS TOMANDO HORMONAS?:

\_\_\_\_\_

17. ¿CUÁLES SON LAS AFECTACIONES O ENFERMEDADES QUE PADECES POR EL SÍNDROME DE TURNER?:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

18. ¿ACUDES A CONSULTA REGULARMENTE CON UN MÉDICO FAMILIAR O GENERAL?: 1. SI 2. NO

19. ¿CUÁNTAS VECES EN UN AÑO VAS AL MÉDICO FAMILIAR O GENERAL?:

\_\_\_\_\_

20. ¿ACUDES A CONSULTA CON MÉDICOS ESPECIALISTAS?: 1. SI 2. NO

21. ¿CUÁNTAS VECES EN UN AÑO VAS CON EL MÉDICO ESPECIALISTA?:

\_\_\_\_\_

22. ¿ACUDES A CONSULTA CON PSICÓLOGO?: 1. SI 2. NO

23. ¿CUÁNTAS VECES EN UN AÑO ACUDES CON EL PSICÓLOGO?:

\_\_\_\_\_

24. EN CASO AFIRMATIVO, ¿CUÁNTO TIEMPO LLEVAS EN TRATAMIENTO PSICOLÓGICO?: \_\_\_\_\_

25. ¿TE HA SERVIDO PERTENECER A LA ASOCIACIÓN DE SÍNDROME DE TURNER MÉXICO, EN

COMPARACIÓN CUANDO NO LO HACÍAS?: 1. SI 2. NO

**ANEXO 11**

**GENOGRAMA ESTRUCTURAL**

<b>NOMBRE</b>	<b>EDAD</b>	<b>PARENTESCO</b>	<b>ESCOLARIDAD</b>	<b>OCUPACIÓN</b>	<b>ESTADO CIVIL</b>

ANEXO 12

**CALIDAD DE VIDA  
WOQOOL-Brief**

Lee cada pregunta, evalúa tus sentimientos y escoge la opción de respuesta que mejor los describe.

Si por calidad de vida entendemos el grado de bienestar que sientes en tu vida,

		Muy pobre	Pobre	Ni pobre ni buena	Buena	Muy buena
1	¿Cómo evaluarías tu calidad de vida?	1	2	3	4	5

		Muy insatisfecha	Insatisfecha	Ni satisfecha ni insatisfecha	Satisfecha	Muy satisfecha
2	¿Qué tan satisfecha estás con tu salud?	1	2	3	4	5

Las siguientes preguntas se refieren a cuánto has experimentado sobre ciertos aspectos en las últimas dos semanas.

		Nada en absoluto	Un poco	Moderadamente	Bastante	Completamente
3	¿Qué tanto sientes que el dolor físico te impide realizar lo que necesitas hacer?	1	2	3	4	5
4	¿Qué tanto sientes que el tratamiento médico te ayuda a funcionar en tu vida diaria?	1	2	3	4	5
5	¿Cuánto disfrutas de la vida?	1	2	3	4	5
6	¿Hasta dónde sientes que tu vida tiene un significado religioso, espiritual o personal?	1	2	3	4	5
7	¿Qué capacidad tienes para concentrarte?	1	2	3	4	5
8	¿Qué tanta seguridad sientes en tu vida diaria?	1	2	3	4	5
9	¿Qué tan saludable es tu medio ambiente físico?	1	2	3	4	5

Las siguientes preguntas son acerca de qué tan completamente has experimentado o tenido oportunidad de llevar a cabo cosas en las dos últimas semanas.

		Nada en absoluto	Un poco	Moderadamente	Bastante	Completamente
10	¿Cuánta energía tienes para tu vida diaria?	1	2	3	4	5
11	¿Qué tanto aceptas tu apariencia corporal?	1	2	3	4	5
12	¿Tienes suficiente dinero para cubrir tus necesidades?	1	2	3	4	5
13	¿Qué tan disponible está la información médica que necesitas en tu vida diaria?	1	2	3	4	5
14	¿Qué tantas oportunidades tienes para participar en actividades recreativas?	1	2	3	4	5
15	¿Qué tan capaz te sientes para moverte a tu alrededor?	1	2	3	4	5

Las siguientes preguntas se refieren a qué tan bien o qué tan satisfecha te has sentido acerca de varios aspectos de tu vida durante las dos últimas semanas.

		Muy insatisfecha	Insatisfecha	Ni satisfecha ni insatisfecha	Satisfecha	Muy satisfecha
16	¿Qué tan satisfecha estás con tu sueño?	1	2	3	4	5
17	¿Te satisface tu habilidad para llevar a cabo tus actividades en la vida diaria?	1	2	3	4	5
18	¿Estás satisfecha con tu capacidad para trabajar?	1	2	3	4	5
19	¿Te sientes satisfecha con tu vida?	1	2	3	4	5
20	¿Qué tan satisfecha estás con tus relaciones personales?	1	2	3	4	5
21	¿Qué tan satisfecha estás con tu vida sexual?	1	2	3	4	5

22	¿Cómo te sientes con el apoyo que te brindan tus amigos?	1	2	3	4	5
23	¿Qué tan satisfecha estás con las condiciones del lugar en donde vives?	1	2	3	4	5
24	¿Qué tan satisfecha estás con el acceso que tienes a los servicios de salud?	1	2	3	4	5
25	¿Qué tan satisfecha estás con los medios de transporte que utilizas?	1	2	3	4	5

La siguiente pregunta se refiere a con qué frecuencia has sentido o experimentado en las dos últimas semanas.

		Muy pobre	Pobre	Ni pobre ni buena	Buena	Muy buena
26	¿Con qué frecuencia has experimentado sentimientos negativos tales como tristeza, desesperación, ansiedad o depresión?	1	2	3	4	5

## ANEXO 13

### APGAR

En el siguiente recuadro encontrarás unas preguntas. Contesta cada una marcando con una cruz la respuesta que más se acerque a la realidad.

	NUNCA	CASI NUNCA	ALGUNAS VECES	CASI SIEMPRE	SIEMPRE
Me satisface la ayuda que recibo de mi familia cuando tengo algún problema y/o necesidad.	0	1	2	3	4
Me satisface la forma como mi familia habla de las cosas y comparte los problemas conmigo.	0	1	2	3	4
Me satisface cómo mi familia acepta y apoya mis deseos de emprender nuevas actividades.	0	1	2	3	4
Me satisface cómo mi familia expresa afecto y responde a mis emociones como rabia, tristeza o amor.	0	1	2	3	4
Me satisface cómo compartimos en familia el tiempo de estar juntos, los espacios en la casa o el dinero.	0	1	2	3	4



## ANEXO 14

### FACES III

Lee cuidadosamente y contesta la opción que mejor describa tu respuesta. Responde las preguntas de acuerdo a la escala de calificación que aparece en la parte superior del cuestionario, anotando en la línea el número que corresponda:

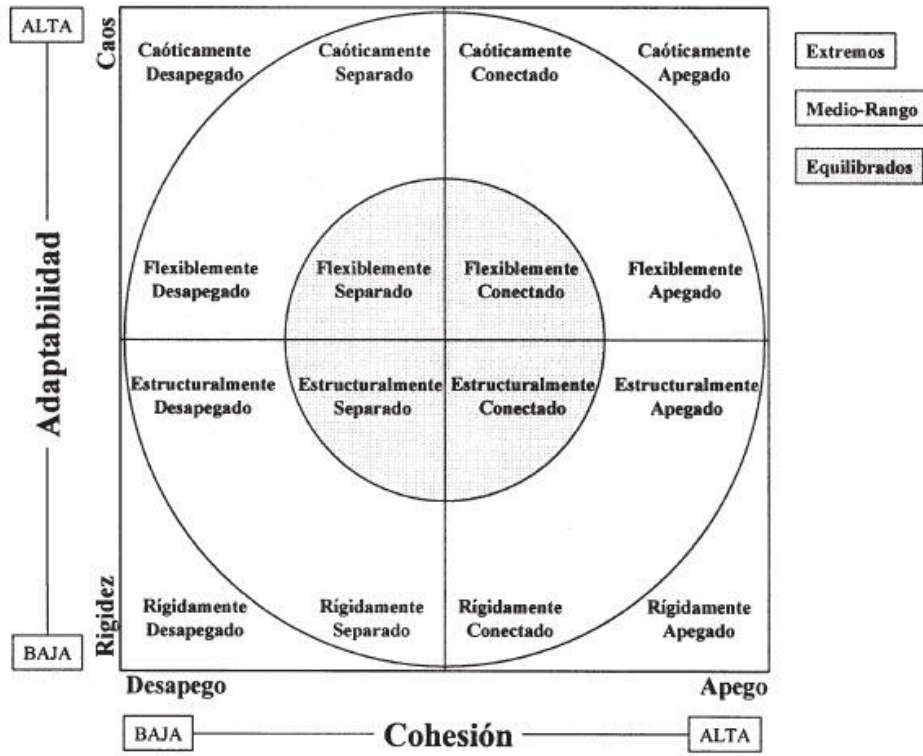
1. Nunca    2. Casi nunca    3. Algunas veces    4. Casi siempre    5. Siempre

Describe a tu familia.

- \_\_\_\_\_ 1. Los miembros de mi familia se dan apoyo entre sí.
- \_\_\_\_\_ 2. En mi familia se toman en cuenta las sugerencias de los hijos para resolver problemas.
- \_\_\_\_\_ 3. Aceptamos las amistades de los demás miembros de la familia.
- \_\_\_\_\_ 4. Los hijos pueden opinar en cuanto a su disciplina.
- \_\_\_\_\_ 5. Nos gusta convivir solamente con los familiares más cercanos.
- \_\_\_\_\_ 6. Cualquier miembro de la familia puede tomar la autoridad.
- \_\_\_\_\_ 7. Nos sentimos más unidos entre nosotros que con personas que no son de la familia.
- \_\_\_\_\_ 8. Mi familia cambia el modo de hacer sus cosas.
- \_\_\_\_\_ 9. Nos gusta pasar el tiempo libre en familia.
- \_\_\_\_\_ 10. Padres e hijos nos ponemos de acuerdo en relación con los castigos.
- \_\_\_\_\_ 11. Nos sentimos muy unidos.
- \_\_\_\_\_ 12. En mi familia los hijos toman las decisiones.
- \_\_\_\_\_ 13. Cuando se toma una decisión importante, toda la familia está presente.
- \_\_\_\_\_ 14. En mi familia las reglas cambian.
- \_\_\_\_\_ 15. Con facilidad podemos planear actividades en familia.
- \_\_\_\_\_ 16. Intercambiamos los quehaceres del hogar entre nosotros.
- \_\_\_\_\_ 17. Consultamos unos con otros para tomar decisiones.
- \_\_\_\_\_ 18. En mi familia es difícil identificar quién tiene la autoridad.
- \_\_\_\_\_ 19. La unión familiar es muy importante.
- \_\_\_\_\_ 20. Es difícil decir quién hace las labores del hogar.

## ANEXO 15

FIGURA 1. Modelo circunplejo (adaptado de Olson *et al.* 1989).



		COHESIÓN			
		Bajo	Moderado	Alto	
FLEXIBILIDAD		DESLIGADA	SEPARADA	CONECTADA	ENMARAÑADA
		Alto ↑ Moderado ↑ Bajo ↓	CAOTICA	Extremo	Rango medio
FLEXIBLE	Rango medio		<i>Balanceada</i>	<i>Balanceada</i>	Rango medio
ESTRUCTURADA	Rango medio		<i>Balanceada</i>	<i>Balanceada</i>	Rango medio
RIGIDA	Extremo		Rango medio	Rango medio	Extremo

## ANEXO 16

MÉXICO D.F. 17 DE JULIO DE 2009.

**LIC. ANDREA TORRES MORALES**  
**PRESIDENTA Y FUNDADORA**  
**ASOCIACIÓN DE SÍNDROME TURNER MÉXICO, A.C.**  
**P R E S E N T E**

**ASUNTO:** PROYECTO DE INVESTIGACIÓN EN MEDICINA FAMILIAR

POR MEDIO DE LA PRESENTE, ME DIRIJO A USTED PARA SOLICITAR SU APOYO EN LA REALIZACIÓN DE UN PROYECTO DE INVESTIGACIÓN EN MEDICINA FAMILIAR QUE CONSIDERO DE SU INTERÉS PARA QUIENES FORMAN PARTE DE LA ASOCIACIÓN QUE USTED PRESIDE.

EL PROYECTO TIENE COMO TÍTULO “**Determinación de la relación entre calidad de vida, y situación familiar en las mujeres de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C.**” Y CONSISTE EN LA APLICACIÓN DE UNOS CUESTIONARIOS (**CALIDAD DE VIDA, APGAR Y FACES III**) A TODAS LAS MUJERES MAYORES DE 12 AÑOS QUE FORMAN PARTE DE LA ASOCIACIÓN.

LA INTENCIÓN SURGE COMO UNA INQUIETUD PERSONAL DE CONOCER MÁS SOBRE CIERTOS TEMAS RELACIONADOS CON LA SALUD FAMILIAR Y LA RELACIÓN CON DESÓRDENES GENÉTICOS, PUES SI BIEN EL SÍNDROME DE TURNER HA SIDO ESTUDIADO EN CUANTO A LAS AFECTACIONES Y TERAPIAS MÉDICAS NO HE ENCONTRADO INFORMACIÓN SOBRE PROTOCOLOS REALIZADOS PARA DETERMINAR LA CALIDAD DE VIDA, FUNCIONALIDAD FAMILIAR, O ADAPTACIÓN Y COHESIÓN FAMILIAR EN PACIENTES CON ESTA AFECTACIÓN CROMOSÓMICA.

SIGUIENDO EL CAMINO DEL CONOCIMIENTO Y APOYANDO SU MISIÓN, VISIÓN Y VALORES COMO ASOCIACIÓN, LE SOLICITO ME PERMITA APLICAR UN PROTOCOLO DE INVESTIGACIÓN QUE FORTALEZCA, ENRIQUEZCA Y GUIE LA ATENCIÓN DE LAS MUJERES CON SÍNDROME DE TURNER.

POR LO ANTERIOR REQUIERO TAMBIÉN SE ME AUTORICE REVISAR SU BASE DE DATOS DE MANERA ESTRICTAMENTE CONFIDENCIAL, Y ASÍ CONOCER EL NÚMERO TOTAL DE MUJERES A ENCUESTAR.

EN ESPERA DE SU RESPUESTA Y APROBACIÓN, RECIBA UN CORDIAL SALUDO.

DRA. SILVIA RIVERO MORALES  
RESIDENTE MEDICINA FAMILIAR  
CED. PROF. 4784747  
HGZ/UMF NO. 8, IMSS, SAN ANGEL

**ANEXO:** DATOS DE CONTACTO Y CUESTIONARIOS DE APLICACIÓN.

México, D.F. a 31 de julio de 2009.

**Dra. Silvia Rivero Morales  
PRESENTE**

En relación a su escrito de este mes del presente, en el que nos invita a participar en el Proyecto **“Determinación de la relación entre calidad de vida, y situación familiar en las mujeres de la Asociación de Síndrome de Turner México, A.C.”**, le informo que ha sido recibido con mucho interés pues este tema no solo afecta a mujeres con el Síndrome de Turner, sino que se presenta en cualquier padecimiento y generalmente no se trata de forma integral y además ciertamente repercute de manera muy importante en el desarrollo personal, dentro de la familia, en la sociedad mexicana y a nivel mundial.

Damos a usted la autorización que solicita para la aplicación de cuestionarios, y la invitamos a conocer de cerca este grupo de mujeres que **“Juntas hacemos la pequeña GRAN diferencia”**.

Atentamente,

**LIC. ANDREA TORRES MORALES  
Presidenta y Fundadora  
Asociación de Síndrome Turner México, A.C.**