

**UNIVERSITAT DE LES ILLES BALEARES**

**FACULTADES DE FILOSOFÍA Y TRABAJO SOCIAL; Y  
FACULTAD DE PSICOLOGÍA**

**DEPARTAMENTOS DE FILOSOFÍA Y TRABAJO SOCIAL; Y  
PSICOLOGÍA**

**TÍTULO DE LA TESIS DOCTORAL:**

“Desarrollo de los procesos comunicativos, psicosociales y  
emocionales en sujetos con el síndrome de Turner, y su influencia en  
la construcción de la identidad personal”

## ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DEL TEMA

*El peor error es no hacer nada por pensar que es poco lo que se puede.” E.Burke*

Los cambios que se han producido en la formación, educación y maneras de estructurar la cognición humana en un mundo global, se ha hecho mirar con mayor hincapié las diferencias. Dentro de una gran variedad de diferencias nos llama la atención; el síndrome de Turner. Que se define por;

“... un conjunto de signos que afectan a varios órganos, con más o menos relación entre ellos, que permiten una agrupación para darnos un diagnóstico... y el nombre de Turner es un homenaje al Dr. Henry Turner que describió, en 1938, los rasgos clínicos característicos: infantilismo sexual, talla baja, cuello alado, y cúbito valgo (hacia afuera) con deformidad del codo”. (López Sigüero 2004: 9 – 10).

El médico López Sigüero sigue definiendo el síndrome de Turner como:

“... a partir de 1959 se conoce que las mujeres con síndrome de Turner tienen una falta total o parcial de un cromosoma X... en los primeros momentos de la división errónea hace que se pierda parte o todo el cromosoma. Si el embarazo sigue adelante, la niña tendrá Turner”. (López Sigüero 2004: 9 – 10).

Por lo tanto definimos el síndrome de Turner como; un conjunto de signos a nivel clínico como por ejemplo; infantilismo sexual, talla baja, cuello alado, y cúbito valgo (hacia afuera) con deformidad del codo, por signos a nivel cognitivo como por ejemplo; dificultad en la visión espacial, en la memoria visual, en las funciones de ejecución y en las matemáticas. Además, de esas dificultades algún portador puede presentar un bajo CI y un TDAH (Trastorno por Déficit de Atención e Hiperactividad). Y signos a nivel psicosociales como por ejemplo; la falta de atención, la inmadurez, el aislamiento social, la timidez y la ansiedad, como podemos mirar en; McCauley, Sybert, (2006: 94-95):

“... durante la adolescencia, la falta de atención, la inmadurez, el aislamiento social y la ansiedad parecen ser los problemas más comunes...el patrón de TDAH observados en las niñas con Síndrome de Turner se caracteriza por muchos signos de inmadurez social... los problemas de ansiedad en afectados con síndrome de Turner se puede expresar en la timidez, en la preocupación por mantener las cosas

en orden y una falta de flexibilidad en términos de cambios en las rutinas. Déficits de aprendizaje o cognitivos pueden ser la base de estas dificultades sociales ya que algunos estudios han demostrado que las mujeres con síndrome de Turner pueden mal interpretar, o no reconocer las expresiones faciales y lenguaje corporal. (Traducido por la autora)".

## **METODOLOGÍA**

### **Población**

Los sujetos y/o participantes de esa tesis doctoral serán compuestos por adolescentes, edades comprendidas entre 10 y 13 años, afectados del Síndrome de Turner.

### **Muestra**

Los sujetos y/o participantes de esa tesis doctoral son pacientes, afectadas con el síndrome de Turner, en edades comprendidas entre 10 y 13 años, que estén en tratamiento en la división de endocrinología infantil de un Hospital, en Palma de Mallorca, en las Islas Baleares.

Esas pacientes pertenecen a una estructura socio-económico que se califica, como clase media. Frecuentan un colegio particular. Tienen padres en edades comprendidas entre los 35 y los 50 años. Y hacen parte de familias compuestas por 3 a 5 integrantes.

### **Problema**

La situación de la investigación de la tesis es; una población afectada con el síndrome de Turner es decir, personas con un conjunto de dificultades a nivel cognitivo y psicosocial sin ninguna asistencia a esos niveles. Por lo tanto se consideró importante generar estrategias de mejora y bien estar psicosociales. Algunos autores han empezado a escribir estrategias de mejora, como por ejemplo:

“... concluyendo, la mayoría de las mujeres adultas con síndrome de Turner parecen estar bien adaptadas a las zonas de vulnerabilidad social, emocional y conductual presentes sobretodo en la infancia y en la adolescencia. Pero para conseguir ese logro, si ha generado

algunas estrategias para mejorar el desarrollo social y de comportamiento, como por ejemplo: (1) pruebas cognitivas individuales en el inicio de la escolarización con una atención constante a la necesidad de una evaluación adicional o tutorías para mantenerse al día con las expectativas del nivel de su ciclo escolar, (2) entrenar para asegurar el involucramiento social activo, especialmente durante la educación primaria y secundaria, (3) preparar para la emancipación y la transición exitosa al mundo laboral con las expectativas propias de la edad adulta, para la participación en las tareas domésticas, actividades sociales y de puestos de trabajo fuera del hogar, (4) planificar la educación secundaria con antelación para que los afectados con el Síndrome de Turner que tengan importantes problemas de aprendizaje puedan ser guiados apropiadamente, incluido como calificar para el alojamiento apropiado, según sea necesario en el nivel universitario. (McCauley, Sybert 2006: 97-98)". (Traducido por la autora).

## **Objetivo**

Comprender cómo los factores de los procesos comunicativos, psicosociales y emocionales en afectados del síndrome del Turner influyen en la construcción de su identidad personal.

## **Justificación de la Investigación**

Se hace esa investigación (tesis doctoral) por existir una población considerable, de afectadas del Síndrome de Turner, como se puede comprobar, con las palabras del médico López Sigüero (2011: 16-17):

“Se cree que nace una niña con Turner por cada 2.500 niñas que nacen, aunque hoy en día muchos de los embarazos no finalizan por interrupción voluntaria ante un diagnóstico prenatal (por amniocentesis). Para hacernos una idea, cada año nacen en España unas 50-60 niñas con Turner. En relación con otros problemas, el Turner es la mitad de frecuente que la diabetes en la infancia, de similar frecuencia al hipotirodismo congénito (que se diagnostica por la prueba del talón) y 4 veces menos 4 veces menos frecuente que el Síndrome de Down”.

Y como se ha dicho anteriormente, ese síndrome es entonces compuesto por un conjunto de signos a distintos niveles como por ejemplo signos a nivel psicosociales que son; la falta de atención, la inmadurez, el aislamiento social, la timidez y la ansiedad.

Como se puede leer en Schmidt, Rubinow y Bony 2006: 101, en Delooz et al 1993;

“Administró una entrevista estructurada a 20 mujeres afectadas del Síndrome de Turner y se observó un porcentaje de 50%, de una vida de enfermedades psicológicas, siendo esas enfermedades, en su mayoría, disturbios en el humor. Y un 20% presentando frecuentes disturbios de humor”.

Lo que quiere demostrar una alta porcentaje de sujetos con enfermedades psicológicas necesitando de una contribución a su bienestar psicológico y consecuentemente una contribución a su calidad de vida.

### **El Enfoque o el Diseño Biográfico Narrativo**

Esa tesis doctoral adoptará como metodología el diseño de investigación, Biográfico-Narrativo pues es; “...el estudio de la forma en que los seres humanos (experimentan) el mundo.” Connelly y Clandinin, 1995, en Bolívar, Domingo y Fernández 2001: 17. Como también entiende que: “el lenguaje tiene un papel clave en la construcción de significado y experiencia, en cuanto que pensamientos, sentimientos y acciones están mediados semiótica y lingüísticamente”. (Bolívar, Domingo y Fernández 2001).

Para complementar y para enfatizar la importancia y el motivo por lo cual si ha elegido el diseño de investigación Biográfico-Narrativo utilizaremos las siguientes palabras; “tanto Vygotsky como Bajtín comparten un punto de vista similar sobre la mediación semiótica (palabras, lenguajes y formas de discurso) del funcionamiento psíquico, proveyendo de relevantes intuiciones para explicar los modos cómo el lenguaje y formas discursivas configuran la experiencia. Mientras Vygotsky explica la dinámica del desarrollo humano por un proceso de internalización (una forma discursiva externa es reconstruida internamente), Bajtín ofrece un modo más dialógico del desarrollo, de ahí la centralidad del concepto de (voz) en el relato, como expresión polifónica de una relación de simultaneidad entre el yo y los otros. Si el yo es – en esencia – dialógico, es por el relato narrativo cómo el sujeto se encuentra comprometido con los otros, y asume

la responsabilidad (como – forma de responder –) de sus sentimientos, pensamientos y acciones”. (Vygostsky y Bajtín, en, Bolívar, Domingo y Fernández 2001: 22-23).

Lo que se quiere concluir que al elegir una metodología cualitativa y un diseño de investigación Biográfico-Narrativo se está viabilizando que los sujetos de la investigación sean partícipes activamente de la investigación y al reconstruir internamente un discurso externo y al dialogar con sus distintos yo existe una interiorización y una reflexión de su historia de vida y esa concientización puede y debe generar cambios y contribuciones positivas a la construcción de la identidad personal de esos sujetos, en ese caso, los afectados con el Síndrome de Turner.

### **Limitaciones de la Investigación**

Esa tesis doctoral supone algunos avances científicos y en el bienestar de los afectados del Síndrome de Turner pero también supone dificultades y una de ellas es de encontrar participantes y eso debe la dificultad de hacer contactos con los médicos para poder facilitar sujetos y/o participantes para la tesis doctoral. Una vez que los rasgos clínicos, cognitivos y psicosociales son muy específicos y poco conocidos; llevando así a un diagnóstico tardío y tras un examen médico, el examen cariotipo. Por lo tanto, el mejor sitio para recurrirse a sujetos y/o participantes para la tesis doctoral es un hospital y/o consultorio médico.

### **PLAN DE TRABAJO**

#### **Septiembre de 2011 – Diciembre de 2011:**

Lectura y preparación de los antecedentes y estado actual del tema.

#### **Enero de 2012 – Febrero de 2012:**

Recogida de datos.

#### **Febrero de 2012 – Junio 2012:**

Análisis de los datos y elaboración de la discusión

## **BIBLIOGRAFÍA MÁS RELEVANTE**

Bolívar, A., Domingo, J., Fernández, M. (2001). *La investigación biográfico – narrativa en educación, Enfoque y metodología*. La Muralla. Madrid.

Boman, U.W., Moller, A., Albertsson-Wikland, K. (1998). *Psychological aspects of Turner syndrome*. J. Psychosom. Obstet. Gynaecol. 19 (1), 1-18.

J. Delooz, et al. (1993). *Turner syndrome patients as adults: a study of their cognitive profile, psychosocial functioning and psychopathological findings*. Genet. Couns. 4, 169-179.

Gardener, H. (2005). *Inteligencias múltiples. La teoría en la práctica*. Paidós Surcos 16. 299.

Kimmel, D.C., Weiner, I.B. (1998). *La adolescencia: una transición del desarrollo*. Ariel. Barcelona.

Lawrence, K., et al. (2003). *Interpreting gaze in Turner syndrome: impaired sensitivity to intention and emotion, but preservation of social cueing*. Neuropsychologia. 41 (8), 894-905.

Lawrence, K., et al. (2003). *Face and emotion recognition deficits in Turner syndrome: a possible role for X-linked genes in amígdala development*. Neuropsychology 17 (1), 39-49.

Lesniak-Karpiak, K., Mazzocco, M.M., Ross, J.L. (2003). *Behavioral assessment of social anxiety in females with Turner or fragile X syndrome*. J. Autism Dev. Disord, 33 (1), 55-67.

López, S.P. Juan. (2004). *Preguntas y Respuestas sobre el Síndrome de Turner*. Murcia: CRECER.

Mazzocco, M.M.M, et al. (1998). *Social functioning among girls with fragile X or Turner syndrome and their sisters*. J.Autism Dev. Disord. 28, 509-517.

McCauley, et al. (2001). *Psychosocial developmental in adolescents with Turner syndrome*. J.Dev.Behav.Pediatric. 22, 360-365.

McCauley, E., Sybert, V. (2006). *Social and behavioral development of girls and women with Turner síndrome*.

Pavlidis, K., McCauly, E., Sybert, V.P. (1995). *Psychosocial and sexual functioning in women with Turner syndrome*. Clin. Genet. 47 (2), 85-89.

Rickert, V.I., et al. (1996). *The effects of peer ridicule on depression and self – image among adolescent females with Turner syndrome*. J. Adolesc. Health. 19 (1), 34-38.

Ross, J., Zinn, A., McCauly E. (2000). *Neurodevelopmental and psychosocial aspects of Turner syndrome*. Ment.Retard. Dev. Disabil. Res. Rev. 6 (2), 135-141.

Ross, J., et al. (2002). *Persistent cognitive deficits in adult women with Turner syndrome*. Neurology. 58 (2), 218-225.

Schmidt, P.J., Rubinow, D.R., Bondy, C.A. (2006). *Adult women with Turner syndrome: A systematic evaluation of current and past psychiatric illness, social functioning and self-esteem*.

Schmidt, P.J., et al. (2006). *Shyness, social anxiety, and impaired self-esteem in Turner syndrome and premature ovarian failure*. JAMA. 295 (12), 1374-1376.

Siegal, P.T., Clopper R., Stabler B. (1998). *The psychological consequences of Turner syndrome and review of the National Cooperative Growth Study psychological substudy*. Pediatrics. 102 (2 Pt 3), 488-491.

Skuse, D.H., et al. (2001). *Quality of life in children with Turner syndrome: parent, teacher, and individual perspectives*, in: D.Drotar (Ed.), Measuring Health-Related



Quality of life in Children and Adolescents: Implications for Research and Practice, Lawrence Erlbaum Associates, Mahwah, NJ, 1998, pp.313-326.

Sylvén, L., et al. (1993). *Life with Turner's syndrome. A psychosocial report from 22 middle-aged women.* Acta Endocrinol. (Copenh.), 129 (3), 188-194.

Temple, C.M. (2002). *Oral fluency and narrative production in children with Turner's syndrome.* Neuropsychologia, 40 (8), 1419–1427.

van Pareren, Y.K., et al. (2005). *Psychosocial functioning after discontinuation of long-term growth hormone treatment in girls with Turner syndrome.* Horm. Res. 63 (5). 238-244.

Verlinden, F., et al. (2004). *Health and psychosocial status of patients with Turner syndrome after transition to adulthood: the Belgium experience.* Horm. Res., 62 (4), 161-167.

Waber, D.P. (1979). *Neuropsychological aspects of Turner's syndrome.* Dev. Med. Child Neurol. 21 (1), 58-70.