

## INTERVENCIÓN TEMPRANA EN EL SÍNDROME DE TURNER

### Antecedentes y estado actual del tema

El síndrome de Turner es definido por él Dr. López Sigüero (2004: 9 - 10) como; "... 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 que describió, en 1938, los rasgos clínicos característicos: infantilismo sexual, talla baja, cuello alado, y cúbito valgo (hacia afuera) con deformidad del codo". Y; "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".

Ese síndrome es entonces compuesto por un conjunto de signos a nivel clínico como también por signos a nivel cognitivo como por ejemplo; una 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).

Uno de los primeros estudios que se dedicó a la descripción de las características cognitivas de esos portadores fue el del investigador John Shaffer (1962). Luego después de esa publicación fue Deborah Waber quien hizo un descubrimiento importante (y que incluso fue considerado por los expertos en el área, como un marco) relativa a una diferencia entre los CIs verbal y de ejecución en esos portadores. Según Waber (1979: 4); "No hubo diferencia en la comprensión verbal de los portadores del síndrome de Turner y del grupo control. El grupo control obtuvo una puntuación superior al de los Turner en ambos, CI global y CI verbal, pero no en el CI de ejecución". Por lo tanto, los estudios que describen las características cognitivas de los portadores del síndrome de Turner registran el bajo CI de los portadores en relación a la población sin ese síndrome. Michèle Mazzocco añade a esa contestación que el CI de las madres de esos portadores puede predecir el CI de sus hijas. "Las puntuaciones de CI. están entre 85 y 115 es decir, puntuaciones arriba de la media. Pero mismo haciendo una puntuación más baja que la de sus madres, los Turner están con una puntuación de CI dentro de la media. Esos datos varían en magnitud y dirección. Está claro que el CI de la madre parcialmente puede predecir el CI de sus hijas". (Mazzocco, 2006: 85). "La puntuación del CI de ejecución tiene una dirección consistente: los Turner tiene una puntuación igual o inferior a la de sus madres, nunca mayor como a veces puede ocurrir en la puntuación del CI verbal (a pesar de no ser estadísticamente significativo)". (Mazzocco, 2006: 86).

Lo que se ha escrito sobre las dificultades de esa población en matemáticas, es en lo que se refiere a velocidad. Se percibe una diferencia entre el ritmo de una chica sin el síndrome y una con, siendo las Turner más lentas para la resolución de problemas y de operaciones. Así como también son más pausadas en hacer tareas como nombrar objetos utilizando la memoria, dónde se constata también, una dificultad en el área de la memoria visual. Y normalmente se detecta esa dificultad en los primeros años de escolarización, con una gran probabilidad de persistencia de ese síntoma a lo largo de su escolarización. Como se puede constatar en Mazzocco (1998: 495); "Estos

resultados nos muestran una relativa baja habilidad matemática evidente antes de los 10 años de edad y parecen ser dificultades muy específicas. Un alto porcentaje de niñas con Turner cometerán errores en la realización de operaciones y de alineación (57% y 48%) en un test de cálculo ...". "Nosotros constatamos que a pesar de las niñas con Turner del 2 ciclo primario tomaran un tiempo mayor, en comparación a sus compañeros, en contestar una sencilla tarea de nombrar objetos pero cuando la tarea necesitaba de un aumento en la demanda de la memoria de ejecución, los portadores llevaran el mismo tiempo que el grupo de no portadores". (Mazzocco, 2006: 89).

Por último, cuando se caracteriza la dificultad visio espacial de los portadores del síndrome de Turner hay que destacar la debilidad en la visión perceptiva en tareas de identificación y de ubicación de objetos, que puede estar asociado con la baja memoria ejecutiva y consecuentemente con la demora en hacer esas tareas. Como dice (Cornoldi, 2007:93): "Es interesante observar que los patrones de rendimiento de los cuatro casos estudiados no son completamente homogéneos..

En matemáticas, los portadores de Turner parecen demostrar un déficit más pronunciado en tareas espaciales, en cuanto a la distinción entre simultaneidad o secuencialidad de los procesos espaciales. Haciendo una comparación entre la habilidad verbal y la habilidad en matemática, se nota un pobre desempeño en tareas de la secuencia, que nos ofrece pruebas parciales".

Concluyendo, es notorio la diversidad de dificultades, la diversidad en los grados de esas dificultades y una necesidad de una atención temprana a esa población porque como plantea muy bien Mazzocco (2006: 90- 91), "con la intención de promover una intervención temprana apropiada, la descripción del cuadro cognitivo de las niñas con síndrome de Turner es aconsejable, sobre todo antes de empezar la escolarización".

Por lo tanto, este proyecto de investigación define como problema de investigación, la existencia de una población considerable (1 de cada 2.500 – 3.000 nacimientos) de portadores del síndrome de Turner, es decir, poseyendo una serie de síntomas con diferentes categorías, como por ejemplo, las dificultades de aprendizaje sin asistencia, porque dada la variedad de esas dificultades de aprendizaje del portador de ese síndrome, se hace difícil un diseño de un programa de Orientación Educativa. "En vista de una diversidad en las características cognitivas de una portadora del Síndrome de Turner, una atención individualizada y estimulaciones, intervenciones se hace necesario". (Mazzocco, 2006:91). Incluso ya que las investigaciones más recientes en el tema se han dedicado "a generar un consenso en la descripción del cuadro cognitivo de los portadores del síndrome de Turner" (Mazzocco, 2006:84).

Por eso el proyecto utiliza como apoyo teórico el área de la Atención Temprana, para prevenir y estimular esos síntomas de la categoría de dificultades de aprendizaje. Aunque se sepa que las categorías de síntomas psicológicas y médica esa población está bien asistida. Y que no es obligatorio que esos portadores presenten todas esas dificultades de aprendizaje.

La Atención Temprana se caracteriza por trabajar con "el conjunto de intervenciones, dirigidas a la población infantil de 0 – 6 años, a la familia y al entorno, que tiene por objetivo dar respuesta lo más pronto posible a las necesidades transitorias o permanentes que presentan los niños con trastornos en su desarrollo o que tienen riesgo de padecerlas". (AAVV, 2000). Y sus objetivos son:

Reducir los efectos de una deficiencia o déficit sobre el conjunto global del desarrollo del niño;

Optimizar, en la medida de lo posible, el curso del desarrollo del niño;  
Introducir los mecanismos necesarios de compensación, de eliminación de barreras y adaptación a necesidades específicas;

Evitar o reducir la aparición de efectos o déficits secundarios o asociados producidos por un trastorno o situación de alto riesgo;

Atender y cubrir las necesidades y demandas de la familia y el entorno en el que vive el niño y;

Considerar al niño como sujeto activo de la intervención.”

(AAVV, 2000).

Esa intervención, estimulación temprana se hace necesaria pues, “el desarrollo infantil en los primeros años se caracteriza por la progresiva adquisición de funciones importantes como el control postural, la autonomía de desplazamiento, la comunicación, el lenguaje verbal y la interacción social. Esta evolución está estrechamente ligada al proceso de maduración del sistema nervioso, ya iniciado en la vida intrauterina y a la organización emocional y mental. Requiere una estructura genética adecuada y la satisfacción de los requerimientos básicos para el ser humano a nivel biológico y a nivel psicoafectivo. El desarrollo infantil es fruto de la interacción entre factores genéticos y factores ambientales. La base genética, específica de cada persona, establece unas capacidades propias de desarrollo y hasta el momento no nos es posible modificarla. Los factores ambientales van a modular o incluso a determinar la posibilidad de expresión o de latencia de algunas de las características genéticas. Estos factores son de orden biológico y de orden psicológico y social. **Son factores ambientales de orden biológico** el mantenimiento de la homeostasis, estado de salud, ausencia de factores de agresión al S.N ..., condiciones necesarias para una adecuada maduración. **Son factores ambientales de orden psicológico y social** la interacción del niño con su entorno, los vínculos afectivos que establece a partir del afecto y estabilidad en los cuidados que recibe, la percepción de cuanto le rodea (personas, imágenes, sonidos, movimiento ...). Estas condiciones, que son necesidades básicas del ser humano, son determinantes en el desarrollo emocional, funciones comunicativas, conductas adaptativas y en la actitud ante el aprendizaje”. Además que, “el sistema nervioso se encuentra en la primera infancia en una etapa de maduración y de importante plasticidad. La situación de maduración condiciona una mayor vulnerabilidad frente a las condiciones adversas del medio y las agresiones, por lo que cualquier causa que provoque una alteración en la normal adquisición de los hitos que son propios de los primeros estadios evolutivos puede poner en peligro el desarrollo armónico posterior, pero la plasticidad también dota el Sistema Nervioso de una mayor capacidad de recuperación y reorganización orgánica y funcional, que decrece de forma muy importante en los años posteriores”. (AAVV, 2000).

## 2 . – Bibliografía más relevante

AAVV (2000). Libro Blanco de la Atención Temprana. Madrid: Real Patronato de Prevención y de Atención a Personas con Minusvalía.

Alexander, D., Ehrhardt, A.A., y Money, J. (1966). Defective figure drawing, geometric and human, in Turner's syndrome. J. Nerv. Ment. Dis.,142 (2), 161–167.

Buchanan, L., Pavlovic, J. y Rovet, J. (1998). A reexamination of the visuospatial deficit in Turner syndrome: contributions of working memory. *Dev. Neuropsychol.* 14 (2/3), 341–367.

Butterworth, B. et al. (1999). Language and the origins of number skills: karyotypic differences in Turner's syndrome. *Brain Lang.*, 69, 486–488.

Bruandet, M., Molko, N., Cohen, L. and S. Dehaene. (2004) A cognitive characterization of dyscalculia in Turner syndrome. *Neuropsychologia*, 42, 288–298.

Conoldi, C., Marconi, F. y Vecchi, T (2001) Visuospatial working memory in Turner's Syndrome. *Brain Cogn.*, 46 (1/2), 90-94.

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

Ginsburg, H.P. y Baroody, A.J. (1990). *Test of Early Mathematics Ability*. Austin, TX.: PRO-ED.

Shaffer, J.W. (1962). A specific cognitive deficit observed in gonadal aplasia (Turner's syndrome). *J.Clin.Psychol.* 18, 403 – 406.

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

Kirk, J.W., Mazzocco, M.M. y Kover, S.T. (2005). Assessing executive dysfunction in girls with fragile X or Turner syndrome using the Contingency Naming Test (CNT). *Dev. Neuropsychol.*, 28 (3), 755  
Mateos, M., Rocío (1997). *Hormonas y Dislexia (Tesis Doctoral)*.

Mazzocco, M.M.M. (1998). A process approach to describing mathematics difficulties in girls with Turner syndrome. *Pediatrics*, 102 (2 Pt 3), 492–496.

Mazzocco, M.M.M. (2001). Math learning disability and math LD subtypes: evidence from studies of Turner syndrome, fragile X syndrome, and neurofibromatosis type 1. *J. Learn. Disabil.*, 34 (6), 520–533.

Mazzocco, M.M.M (2005). Challenges in identifying target skills for math disability screening and intervention. *J. Learn. Disabil.*, 38 (4), 318–323.

Mazzocco, M.M.M., Bhatia, N.S. and Lesniak-Karpiak, K. (2006). Visuospatial skills and their association with math performance in girls with fragile X or Turner syndrome. *Child Neuropsychol*, 12 (2), 87–110.

Mazzocco, M.M.M. (2006). The cognitive phenotype of Turner syndrome: specific learning disabilities. *International Congress Series*, 1298, 83-92.

Molko N., et al.(2003). Functional and structural alterations of the intraparietal sulcus in a developmental dyscalculia of genetic origin. *Neuron*, 40 (4), 847–858.

Murphy, M.M. et al. (2006). Mathematics learning disability in girls with Turner syndrome or fragile X syndrome. *Brain Cogn.*, 61 (2), 195–210.

Ross J.L., et al. (2000). The Turner syndrome-associated neurocognitive phenotype maps to distal Xp. *Am. J. Hum. Genet.* 67 (3), 672–681.

Ross, J.L. et al. (2000). Use of estrogen in young girls with Turner syndrome: effects on memory. *Neurology* 54 (1), 164–170.

Rovet, J.F. (1993). The psychoeducational characteristics of children with Turner syndrome. *J. Learn. Disabil.*, 26 (5), 333–341.

Rovet, J. and Ireland, L. Behavioral (1994). Phenotype in children with Turner syndrome. *J. Pediatr. Psychol.*, 19 (6), 779–790.

Rovet, J., Szekely, C. and Hockenberry, M-N. (1994). Specific arithmetic calculation deficits in children with Turner syndrome. *J. Clin. Exp. Neuropsychol.* 16 (6), 820–839.

Russell, H.F. et al. Increased Prevalence of ADHD in Turner Syndrome with no evidence of imprinting effects. *J. Pediatr. Psychol.*.

Temple, C.M. and Carney, R.A. (1995). Patterns of spatial functioning in Turner's syndrome. *Cortex*, 31 (1995) (1), 109–118.

Temple, C.M. and Marriott, A.J. (1998). Arithmetical ability and disability in Turner's syndrome: a cognitive neuropsychological analysis. *Dev. Neuropsychol.*, 14 (1), 47–67.

Temple, C.M. (2002). Oral fluency and narrative production in children with Turner's syndrom=7.

*Neuropsychologia*, 40 (8), 1419–1427.

Thorndike, R.L., Hagen, E.P. and Sattler, J.M. (1986). *Stanford–Binet Intelligence Scale: Guide for Administering and Scoring*. Chicago, IL.: The Riverside Publishing Company.

Wechsler, D. (1999). *Wechsler Abbreviated Scale of Intelligence: WASI*. San Antonio, TX.: The Psychological Corporation,.

Williams, J., Richman, L. and Yarbrough, D. (1991). A comparison of memory and attention in Turner syndrome and learning disability. *J. Pediatr. Psychol.* 16 (5), 585–593.

Williams, J.K., Richman, L.C. and Yarbrough, D.B. (1992). Comparison of visual-spatial performance strategy training in children with Turner syndrome and learning disabilities. *J. Learn. Disabil.* 25 (10), 658-664.

### 3 . – Objetivos de la investigación

Diseñar y evaluar un programa de estimulación, prevención educativa.

### 4 . – Metodología, hipótesis y plan de trabajo

#### Hipótesis

Un portador del síndrome de Turner que recibe una atención temprana, con un programa, de prevención educativa conseguirá disminuir sus dificultades de aprendizaje.