



Papilla estelar - Lienzo de Remedios Varo

Tomado de: <https://remediovaro.weebly.com/uploads/6/4/8/2/6482942/5536843.jpg>

Perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con Síndrome de Turner: estudio de caso

Helen Alexandra Garzón-Borray, Sonia Milena Cruz Franco, Manuel Andrés Gómez Millán, Cesar Alonso Bello Pinzón, Stella de los Ángeles Alvarado Rojas

Resumen

El objetivo de esta investigación es determinar el funcionamiento cognitivo de una niña de 9 años con Síndrome de Turner asociado a una condición de prematuridad y ampliación de la cisterna magna. Paciente con isocromía xq, hallazgos prematuridad y megacisterna magna, con bajo rendimiento académico y dificultades de socialización. Se emplea un diseño de caso único, descriptivo, de corte transversal con un protocolo de evaluación que incluyó la Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI), Escala Wechsler de inteligencia para niños (WISC-IV), Inventario para Planificación de Servicios y Programación Individual (ICAP) Escala Conners para padres y profesores, Escala de Depresión Infantil (CDS) y el Protocolo de Exploración de Habilidades Mentalistas Infanto-Juvenil. Se encontró un funcionamiento intelectual limítrofe con dificultades en funciones de lenguaje expresivo, motricidad, memoria de codificación y evocación, habilidades viso-espaciales, habilidades aritméticas, funcionamiento ejecutivo y leve alteración del estado de ánimo. .

Palabras clave: Síndrome de Turner, prematuridad, mega cisterna magna, perfil neuropsicológico.

Abstract

The objective of this research is to determine the cognitive functioning of a 9-year-old girl with Turner syndrome associated with a condition of prematurity and expansion of the cisterna magna. The patient shows isocromía xq, clinical findings of prematurity and Mega cisterna magna, low academic achievement and difficulties of socialization. Therefore, a unique case design, descriptive, cross-cut with an evaluation protocol involving the children neuropsychological assessment (ENI), Wechsler scale of intelligence for children (WISC-IV), inventory for planning services and programming Individual (ICAP) scale Conners for parents and teachers, scale of child depression (CSD) and the Protocol of exploration of Mentalists skills child-youth it is used. It was found intellectual functioning borderline with difficulties in functions of expressive language, motor skills, memory encoding and evocation, visuospatial skills, arithmetic skills, Executive functioning and slight alteration of mood.

Keyword: Turner syndrome, prematurity, megacisterna magna, neuropsychological profile.

Para citar este artículo

Garzón-Borray, H.A., Cruz-Franco, S.M., Gómez -Millán, M.A., Bello-Pinzón, C.A., Alvarado -Rojas, S.deA. (2018). Perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con Síndrome de Turner: estudio de caso. *Tempus Psicológico*, 1(2), 63-91.

doi: 10.30554/tempuspsi.1.2.2557.2018

Artículo producto de investigación

Recibido: 10.06.2017 – Aceptado: 17.09.2017

ISSN - 2619-6336



Perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con Síndrome de Turner: estudio de caso¹

Characterization of neuropsychological profile of a 9 year old girl with Turner syndrome and condition of prematurity: a case study

**Helen Alexandra Garzón Borray², Sonia Milena Cruz Franco³,
Manuel Andrés Gómez Millán⁴, César Alonso Bello Pinzón⁵,
Stella de los Ángeles Alvarado Rojas⁶**

¹ Estudio de caso en el que se realiza la caracterización del perfil neuropsicológico de una niña de 9 años con síndrome de Turner. Finaliza en enero de 2015.

² Psicóloga. Magíster en paz, desarrollo y ciudadanía. Docente Corporación universitaria minuto de Dios  0000-0003-1877-2319 - Correo: healgabo@hotmail.com.

³ Psicóloga. Especialista en Evaluación y Diagnóstico Neuropsicológico. Meintegral S.A.S

⁴ Psicólogo. Magíster en Neuropsicología clínica

⁵ Psicólogo. Especialista en Evaluación y Diagnóstico Neuropsicológico, Bogotá.

⁶ Psicóloga. Magíster en Neurociencias. Docente Universidad San Buenaventura sede Bogotá.

Introducción

El síndrome de Turner (ST) es una alteración genética del cromosoma sexual X, no heredable (Tiro y Guerrero, 2013). Dentro de las manifestaciones clínicas más frecuentes se encuentran: estatura baja, desarrollo sexual inmaduro, cuello corto en la infancia, anomalías renales y cardiovasculares. Algunas de las anomalías incluidas en el fenotipo no se dan en todos los pacientes, tales como, cara triangular, nariz pequeña, cabello de implantación baja, pecho excavatum, uñas hiperconvexas con displasia o hipoplasia; nevos pigmentados, visuales, auditivas y relacionadas con la cavidad oral (Mandelli & Abramides, 2012). Otras anomalías hacen referencia al riesgo de tiroiditis de Hashimoto e hipertiroidismo, especialmente si existe Isocromía de X (Zhong & Layman, 2012).

El perfil cognitivo, típicamente incluye una función intelectual y habilidades verbales intactas; con debilidades relativas viso-espaciales, funciones ejecutivas y dominios cognitivos sociales (Hong, Scaletta & Kesler, 2009).

Con el fin de comprender mejor los déficits neuropsicológicos propios del Síndrome y de cara a mejorar el proceso terapéutico, a continuación, se exponen los avances más importantes en las áreas de neurobiología, estudios con neuroimagen y estudios desde la neuropsicología.

Aspectos genéticos del ST

En el ST la etiología genética no se ha podido identificar con exactitud, pero según investigaciones se ha encontrado que la cancelación o delección del brazo corto del cromosoma X es suficiente para producir el fenotipo, implicando haploinsuficiencia de múltiples genes (Zhong & Layman, 2012). Esta anomalía cromosómica puede explicarse durante la formación del óvulo o los espermatozoides (gametogénesis) en la que existe una pérdida cromosómica y la proteína producida por el gen no es suficiente para que se dé una función de desarrollo normal produciendo así el error genético (Aiassa, Bosch & Castellanos, 2013).

La alteración genética también se puede producir durante el primer período del desarrollo embrionario, de acuerdo con los resultados del cariotipo, las pacientes se clasifican en varios subtipos, monosomía, Isocromoso-

mía, o mosaicismo (Tiro & Guerrero, 2013). Los pacientes con el fenotipo clásico demuestran las características propias desde el nacimiento; sin embargo, de acuerdo con el mosaicismo, algunos casos sólo manifiestan abiertamente el síndrome en la adolescencia temprana (Tiro & Guerrero, 2013). Estudios como el de Zhong y Layman (2012), postulan que en el ST el cariotipo 45X podría estar causado por la inestabilidad del cromosoma Y, debido a su pérdida durante la meiosis.

A pesar de que se trata de una alteración genética, en los estudios no se encuentra una influencia directa de los padres en el desarrollo de esta condición genética, sin embargo, existe mayor relación en la aparición de algunos síntomas dependiendo de cuál de los padres es el que aporta el gen, en el estudio realizado por Raznahan, Probst, Palmert, Giedd y Lerch (2013) con ratones experimentales, se encontró que los ratones que fueron modificados genéticamente con monosomía X0 o ausencia de un cromosoma sexual, tenían más probabilidades de presentar disgenesia gonadal; así como en este estudio, algunas investigaciones sugieren posibles efectos de impronta relacionados con la herencia del cromosoma X en las características físicas y cognitivas y que existen determinantes genéticos en el ST que tienen impacto en los circuitos cerebrales, generando alteraciones neuropsicológicas específicas (Pinel & Dehaene, 2013).

Teniendo en cuenta que el ST afecta directamente el cromosoma sexual, algunos estudios han demostrado la implicación del estrógeno en la regulación de varios mecanismos neuronales, asociados a procesos disfuncionales en la migración celular, la neuroplasticidad y apoptosis sináptica y dendrítica durante la neurogénesis pre y postnatal que da lugar a un desarrollo neurobiológico deficiente (Lopez, Aguilar, Hermida & Zabala, 2014; Kesler, Garrett, Bender, Yankowitz, Zeng & Reiss, 2011).

Neuroimagen en el ST

Estudios de IRM de alta resolución han mostrado una reducción bilateral del lóbulo parietal, específicamente en las circunvoluciones parietales y post-central superior en pacientes con ST, al igual que una disminución significativa en la materia gris parietal específicamente en el surco interparietal izquierdo, la circunvolución temporal superior, aumento del grosor cortical en el lóbulo occipital derecho, aspecto que ha sido involucrado directamente en el déficit de habilidades viso-espaciales y de aprendizaje

matemático presente en estos pacientes (Brown, Kesler, Eliez, Warsofsky, Haberecht & Reiss, 2011; Hong et al., 2014; Raznahan et al., 2010).

Los hallazgos se extienden a otras estructuras cerebrales, tales como la amígdala izquierda, reducción en el volumen del hipocampo derecho, con alteraciones de corteza orbitofrontal, ínsula, putamen y núcleo caudado, estructuras involucradas en tareas funcionales que incluyen rotación mental, cognición, memoria de trabajo, atención y comportamiento (Brown et al., 2011; Vargas, 2013; Marzelli, Hoeft, Hong & Reiss, 2011; Kesler et al., 2011).

Neuropsicología del ST

El perfil cognitivo del ST muestra características específicas en dominios como memoria de trabajo, habilidades viso-espaciales, funciones ejecutivas y habilidades sociales. En relación al desempeño en memoria de trabajo, se han reportado estudios con niños entre los 7 y los 15 años, y otros con personas adultas previamente diagnosticados, evidenciando dificultades en la ejecución de tareas que requieren retener y operar información de forma inmediata (Bray et al., 2011; Quintero, Beaton, Harvey, Ross & Simón, 2014; Moreno, Gamo & Pérez, 2003).

Otras de las dificultades presentes en estos pacientes hace relación a los déficit en habilidades viso-espaciales, identificando la existencia de alteraciones en tareas de razonamiento, de copia de figuras y de integración visual de los objetos, (Quintero et al., 2014; Lepage, Dunkin, Hong & Reiss, 2013; Hong, Scaletta & Kesler, 2009).

A nivel de funcionamiento ejecutivo, las pacientes con ST presentan un desempeño por debajo de lo esperado en tareas de planeación, organización, toma de decisiones y fluidez verbal, esta última relacionada con alteraciones en conexiones frontales, que dificultan el acceso léxico de la palabra y el uso de estrategias de acceso a la información previamente codificada (Mandelli & Abramides, 2012; Temple & Shephard, 2012). En esta misma línea, los aportes realizados por Hong et al. (2009) dan cuenta del déficit en control ejecutivo de estas pacientes, específicamente en flexibilidad cognitiva y planificación.

Finalmente, en las investigaciones realizadas a pacientes con ST es frecuente encontrar reportes de alteraciones a nivel emocional específicamente en el estado de ánimo, relacionadas en parte con la conciencia que tienen de sus dificultades, las características físicas, cognitivas y los déficits en ha-

bilidades sociales, dando como resultado una baja autoestima, una alteración en su nivel de adaptabilidad y en los casos más graves un aislamiento social (Lepage et al., 2013; Sartori, Zabaletta, Aguilar & López, 2013).

Condición de prematuridad

La Organización Mundial de la Salud (2010) reconoce los nacimientos prematuros o pre término, como aquellos que ocurren antes de cumplir la 37 semana de gestación, realizando una clasificación dependiendo de la semana de gestación en la que se encuentre el neonato, así el prematuro extremo será el nacido con menos de 28 semanas, el neonato muy prematuro se da entre la semana 28 y 32, por último se encuentra el prematuro tardío nacido entre la semana 32 y 37 de gestación, asimismo existe una clasificación según el peso en el nacimiento, considerándose como bajo peso, el inferior a 2.500 g independientemente de la edad gestacional, un peso muy bajo al nacimiento se considera inferior a 1.500 g. y finalmente el peso extremadamente bajo es el inferior a 1.000 g (Schonaut, Perez, Schonsted, Armijo, Delgado, Cordero & Álvarez, 2012; Palencia, 2009). Esta condición puede tener múltiples causas, tales como infecciones en la madre, situaciones socioeconómicas desfavorables, el tabaquismo materno, la gestación múltiple espontánea o inducida, hipertensión materna, desnutrición intrauterina, entre otras (García, Cruz, Sosa, De la Cruz, Mañas & Pérez, 2012).

Neuroimagen en prematuros

Los estudios con imágenes diagnósticas han proporcionado información importante sobre las interacciones dinámicas entre desarrollo, lesiones y la recuperación funcional en el cerebro prematuro; estudios indican un retraso en la maduración cerebral en los grupos de recién nacidos prematuros que pueden llegar a hacerlos muy susceptibles a lesiones y alteraciones neurocognitivas (Ment, Hirtz & Hüppi, 2009). Según estudios realizados mediante el uso de imágenes diagnósticas se ha permitido identificar que la prematuridad moderada y sin complicaciones puede resultar en un estímulo para el desarrollo de ciertas fibras y conexiones en la sustancia blanca, que puede llegar a generar un desempeño cognitivo similar al de nacidos a término, teniendo en cuenta que la velocidad de procesamiento y conectividad son propiedades muy relacionadas con la sustancia blanca (Miranda 2006; Vassar, Cahill, Stecher, Stevenson & Barnea, 2014).

Neuropsicología en prematuros

Es importante reconocer la influencia que tiene la condición de prematuridad en el proceso de desarrollo del neonato tanto a nivel físico como cognitivo. Investigaciones han logrado establecer algunas características presentes en dominios cognitivos específicos como el lenguaje, el funcionamiento ejecutivo, habilidades motoras y la memoria (Orchinik et al., 2011).

A nivel de inteligencia general, estudios sugieren una evidente relación entre la edad gestacional, el peso al nacimiento y el índice de coeficiente intelectual, concluyendo que el bajo peso al nacer es un aspecto influyente en el desempeño por debajo de lo esperado a nivel de inteligencia general (Álvarez, 2009). Otras investigaciones, han logrado puntualizar en algunos déficit presentes en dominios específicos, como el funcionamiento ejecutivo, donde se hacen evidentes algunas alteraciones en planificación y flexibilidad cognitiva, que a nivel conductual interfirieron en la adecuada respuesta por parte del sujeto ante las diferentes exigencias del medio (García et al., 2012; Sastre, 2009).

Por otra parte existen resultados que apuntan a un retraso lingüístico con déficit en habilidades lexicales y gramaticales además de la disminución en habilidades morfosintácticas, las cuales se dan de manera más frecuente si las condiciones de prematuridad son extremas (Kunnari, Yliherva, Paavola & Peltoniemi, 2012; Sansavini, Guarini & Savini, 2011). En esta misma línea los estudios apuntan a un déficit en el control postural y la ejecución general de actividades diarias que implican actos motores finos y gruesos, tanto para el aprendizaje como la ejecución posterior de los mismos;. (Invencao, Pereira, Tudella & Simoes, 2014; Schonaut et al., 2012).

Finalmente a nivel de procesos mnésicos, un estudio realizado por García et al. (2012) con niños prematuros y controles, reporta un desempeño en tareas de codificación y recobro de información por debajo del nivel esperado en aquellos con nacimiento a pre término, hallazgos que además fueron corroborados en el estudio de Schonaut et al. (2012), determinando diferencias en el rendimiento cognitivo y tareas de memoria de trabajo entre niños nacidos prematuramente y controles.

Megacisterna magna

Si bien la condición de prematuridad tardía, y el bajo peso al nacer fueron reportados dentro de los antecedentes de desarrollo en el presente estudio de caso, existe además un hallazgo neuro-anatómico relacionado con la ampliación de la cisterna magna en la paciente, lo cual hace indispensable determinar con precisión las características de esta condición, no solo a nivel anatómico, sino posibles implicaciones a nivel cognitivo. A continuación se presentan resultados de estudios previamente realizados en torno al tema que permitan comprender los alcances de esta variación neuro-anatómica.

El término megacisterna magna es una variación en el desarrollo de la fosa posterior, caracterizado principalmente por la ampliación de la cisterna magna, donde el vermis y los hemisferios cerebrales se encuentran morfológicamente intactos (Het al, Jitendra, Jigar & Dodhania, 2012; Turan, Irli, Asdemir, Özsoy & Ertug˘rul, 2010). La ampliación de la cisterna magna se produce en aproximadamente 1% de todos los cerebros fotografiados después del nacimiento y su alteración se le atribuye a múltiples factores tales como: infarto cerebrovascular, inflamación neurológica, infecciones, anomalías cromosómicas especialmente la trisomía 18.8, entre otras; si estas lesiones no son encontradas en un paciente, la ampliación de la cisterna como único hallazgo puede ser clínicamente insignificante, al punto que la sola ampliación puede no producir complicaciones graves que llegasen a ser incompatibles con la vida e incluso los pacientes que tienen tales anomalías pueden permanecer asintomáticos y por ende poco investigados (Het al et al., 2012).

Neuropsicología de la megacisterna magna

La ampliación de la cisterna magna, puede ser el resultado de diferentes patologías, que a su vez podrían llegar a incidir en el perfil cognitivo de los pacientes. Aunque el cerebelo ha estado tradicionalmente implicado en la coordinación e integración de la función motora, actualmente se está reconociendo su contribución a la modulación de las funciones de orden superior y del comportamiento; manifestaciones que han sido relacionadas con las conexiones vía tálamo a varias regiones del cerebro, como la corteza prefrontal dorsolateral, la corteza frontal medial, cíngulo anterior y el hipotálamo posterior (Turan et al., 2010; Kim, Kim, Choi, Chung, & Moon, 2013; Turan et al., 2010).

Neuroimagen de la Megacisterna Magna

La ampliación de la cisterna magna como variación neuro-anatómica del cerebelo ha estado relacionada entre otros síndromes, con el complejo Dandy-Walker, caracterizado por una dilatación quística del cuarto ventrículo, ampliación de la fosa posterior, agenesia completa o parcial del vermis cerebeloso, tienda del cerebelo elevada, y la hidrocefalia; así mismo se ha establecido una variante de Dandy-Walker en la cual es clásico encontrar hipoplasia del vermis cerebeloso con o sin ampliación de la cisterna magna, la comunicación entre el cuarto ventrículo y el espacio aracnoideo, sin hidrocefalia. De esta forma, la ampliación única de la cisterna magna sin hallazgos colaterales no representa el complejo ni la variante Dandy-Walker (Kim et al., 2013; Turan et al., 2010; Kumar, Sur, & Singh, 2011).

Encontrar características clínicas diversas como lo son, la isocromía xq, condición de prematuridad y megacisterna magna, en una misma paciente, hace relevante el cuestionamiento de la influencia que puede tener cada uno de los hallazgos en el perfil cognitivo de la misma; por lo tanto, el objetivo de esta investigación es determinar el funcionamiento cognitivo de una niña de 9 años con Síndrome de Turner asociado a una condición de prematuridad y ampliación de la cisterna magna en la ciudad de Bogotá.

Método

Tipo de Estudio

El presente estudio se rige bajo los parámetros investigativos correspondientes a un diseño de caso único $n=1$, descriptivo, de corte transversal, donde la recolección de datos y las mediciones se hacen en una sola oportunidad sin incluir períodos de seguimiento (García, 2004) y con un enfoque empírico analítico (Hernández, Fernández & Baptista, 1991).

Descripción del caso

Paciente de 9 años de edad de sexo femenino, producto del primer embarazo, nacimiento por cesárea, y prematura de 36 semanas, con peso de 2.000 gr y talla de 46 cm. A los 5 días de nacida, presenta ictericia, con una duración de 2 días. Estuvo en plan canguro con controles semanales

hasta los dos meses, luego de ello, controles de crecimiento y desarrollo de carácter mensual. Como antecedentes médicos relevantes se reporta displasia de cadera con manejo ortopédico. Durante todo su desarrollo se han evidenciado dificultades motrices, se describe la actividad durante el primer año de vida con inquietud motora, gateo a los 8 meses y marcha a los 16; actualmente presenta dificultades para montar bicicleta, correr y saltar, aunque se reportan buenas habilidades para patinar y nadar a causa de entrenamiento y disciplina constante. A nivel de lenguaje se reporta, balbuceos a los 7 meses, unión de 2 palabras al año, 3 palabras a los 16 meses y construcción de frases completas a los 27 meses.

El control de esfínteres vesical y anal se reporta dentro de los parámetros de normalidad. En el año 2008 se realiza TAC cerebral, con hallazgos alterados en cisterna magna (ampliación) compatible con variante Dandy Walker. En el año 2012, debido a constantes vómitos y baja talla, el pediatra sugiere valoración por genética para comprobar sospecha de Síndrome de Turner, obteniendo un diagnóstico final de isocromosomía Xq. Utiliza en la actualidad lentes con el fin de disminuir la sensibilidad a la luz.

A nivel de comportamiento, es descrita por la madre como hipo-activa, de llanto fácil y en ocasiones irascible. Respecto a sus habilidades sociales, en ocasiones se muestra retraída, aislada y con dificultad para socializar con pares. En cuanto al desarrollo escolar, demuestra un desempeño académico por debajo de lo esperado, con apoyo terapéutico de psicología y terapia ocupacional, además de apoyo académico en matemáticas por algunas dificultades presentes. Actualmente cursa 4 grado de primaria en un colegio regular, con rendimiento académico bajo.

Instrumentos

Evaluación Neuropsicológica Infantil (ENI-2): Batería que permite obtener un perfil de las habilidades cognitivas del funcionamiento del sistema nervioso central, en niños y adolescentes entre los 5 y 16 años de edad (Ardila, Matute, Ostrosky & Rosselli, 2013).

Escala de Inteligencia Weschler para niños (WISC-IV): Evalúa el funcionamiento cognitivo en niños y adolescentes en un rango de edad de los 6 a los 16 años. Mide el rendimiento en 4 índices: comprensión verbal, ra-

zonamiento perceptual, memoria de trabajo y velocidad de procesamiento (Wechsler, 2003; Brenlla, 2013).

Inventario para Planificación de Servicios y Programación Individual (ICAP): Es una herramienta estructurada y desarrollada para utilizarse con niños o adultos con algún tipo de discapacidad cognitiva, sensorial o motora. Incluye un amplio espectro de niveles de capacidad que permite obtener información sobre la funcionalidad y el nivel de adaptación del paciente, con el fin de determinar las necesidades personales y los diferentes servicios que pueda requerir el individuo. (Montero, 1999).

Escala Conners para padres y profesores: esta escala constituye una de las escalas más utilizadas para la evaluación del TDAH. Es un instrumento útil para recoger información ofrecida por los padres sobre algunas características del paciente referentes a Problemas de conducta, Problemas de aprendizaje, quejas psicósomáticas, impulsividad/hiperactividad y ansiedad (Conners, 1994).

Escala de Depresión Infantil (CDS): Mide la depresión en niños/as y adolescentes, apuntando a diferentes comportamientos depresivos para poder interpretar una determinada puntuación total depresiva o positiva, puesto que los niños pueden manifestar su depresión de diferentes maneras (Lang & Tisher, 1978).

Prueba original de falsas creencias de Ann y Sally: La finalidad es investigar la capacidad de inferir el estado de conocimiento o de creencia de otra persona. Se trata de tareas de “primer orden” porque el niño sólo necesita representarse la creencia (falsa) que tiene un personaje (Baron-Cohen, Leslie & Frith, 1985).

Procedimiento

Esta investigación se lleva a cabo en tres momentos: Primer momento, identificación del caso, diligenciamiento de Historia Clínica y firma del consentimiento informado. Segundo momento, evaluación neuropsicológica y búsqueda de investigaciones relacionadas en bases de datos especializadas. Tercer momento, análisis clínico de los resultados y descripción del perfil neuropsicológico correlacionando aspectos teóricos y hallazgos en la evaluación. La presente investigación no presenta ningún riesgo para la participante no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada de las variables biológicas, fisiológicas, psicológicas o sociales. Cumple

con los aspectos éticos establecidos por el Comité de ética en la Universidad de San Buenaventura, sede Bogotá.

Resultados

Se presentan a continuación los resultados obtenidos a partir de la aplicación de pruebas neuropsicológicas (ENI-2, WISC-IV, ICAP, CDS, Escala Conners para padres y profesores, y Prueba original de falsas creencias de Ann y Sally); inicialmente se encuentran los resultados cuantitativos obtenidos a partir de la aplicación de cada prueba, posteriormente se encuentran el análisis cualitativo de acuerdo con a los dominios evaluados.

Capacidad Intelectual

Tabla 1. Puntuación índice del WISC-IV

Escala	Suma de puntuaciones escalares	Índice compuesto	Rango percentil	Intervalo de confianza
Comprensión verbal	22	85	16	79%-93%
Razonamiento perceptual	13	65	1	60%-75%
Memoria de trabajo	16	88	21	81%-97%
Velocidad de procesamiento	16	88	21	80%-98%
Escala total	67	75	5	71%-81%

La prueba de inteligencia WISC-IV aplicada a la paciente, arroja un resultado de CI que es no significativo puesto que se encontraron diferencias entre el índice de razonamiento perceptual y los índices de comprensión verbal, memoria de Trabajo y el de velocidad de procesamiento, razón por la cual no se tuvo en cuenta la puntuación de Coeficiente Intelectual Total para hacer los análisis, sin embargo el índice de capacidad cognitiva, no mostró discrepancias entre los elementos que lo componen, por lo que se interpretó como válido y la puntuación obtenida fue de 73.

Dentro de los índices evaluados se encuentra que sus habilidades verbales están mejor desarrolladas que las de ejecución; muestra una adecua-

da comprensión verbal de situaciones en contextos sociales, pero con bajo repertorio lexical, formación de conceptos, capacidad de abstracción en términos verbales y conocimientos generales. Así mismo, se evidencia una adecuada capacidad para la retención y almacenamiento de información, spam de memoria operativa en un rango normal-bajo, presentándose fallas en la ejecución de operaciones numéricas e integración de información. Su velocidad de procesamiento de la información, refleja dificultades en la capacidad de rastreo visual y coordinación viso-motora. Por último y como debilidad de su perfil se observan grandes fallas en la capacidad de razonamiento abstracto y categórico a partir de material visual, habilidades prácticas, constructivas, de análisis visual de procesamiento simultáneo y capacidad para separar figura y fondo en los estímulos visuales.

En relación a sus habilidades construccionales la paciente organiza la información adecuadamente, inicia con los elementos más generales de los dibujos para agregar posteriormente los detalles. No presenta errores de cierre, sin embargo, hay presencia de rotación, distorsión y omisiones, en la mayoría de las pruebas. En la copia de la figura compleja muestra desintegración en algunos elementos, aunque la direccionalidad, tamaño y tiempo de ejecución de la prueba se dan dentro del margen esperado (tabla 2).

Tabla 2. ENI-Habilidades construccionales

Dominio	Subdominio	Pruebas	Puntuación natural	Puntuación escalar	Percentil
Habilidades construccionales	Construcción con palillos	Construcción con palillos	4	7	16
	Habilidades gráficas	Figura Humana	2	9	37
		Copia de figuras	4	4	2
		Figura compleja	10	8	26

Los procesos mnesicos de la paciente se encuentran con alteraciones tanto a nivel verbal-auditivo como visual.

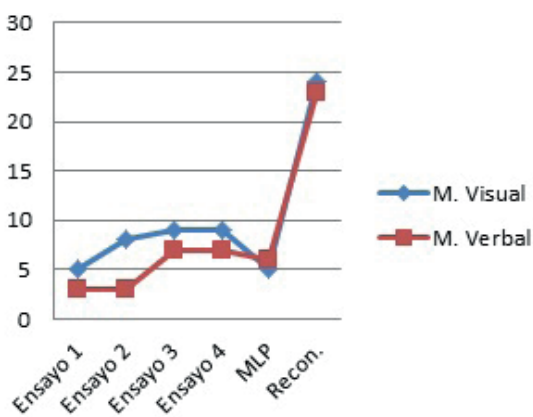
En el proceso de codificación del material verbal-auditivo la curva de aprendizaje se proyecta inicialmente algo ascendente y luego plana indicando poca productividad durante la ejecución de la prueba. La codificación de la información no presentó ninguna estrategia de almacenamiento, no se observaron agrupaciones semánticas, seriales ni el efecto

primacía o de resencia; para el recobro de la información verbal-auditiva, la paciente no se beneficia de claves o ayudas, aunque sus procesos de evocación mejoran significativamente ante el reconocimiento, indicando posiblemente fallas más en el acceso a los datos que en la codificación propiamente de la información.

Tabla 3. ENI-Memoria

Dominio	Subdominio	Pruebas	Puntuación natural	Puntuación escalar	Percentil
Codificación	Verbal-auditiva	Lista de palabras	20	3	1
		Recuerdo de una historia	10	13	84
	Visual	Lista de figuras	31	12	75
Evocación diferida	Estímulos auditivos	Recobro espontaneo de la lista de palabras	6	6	9
		Recobro por claves	6	7	16
		Reconocimiento verbal auditivo	23	11	63
	Estímulos visuales	Recuperación de una historia	7	10	63
		Recobro de la figura compleja	4	6	9
		Recobro espontaneo de la lista de figuras	5	6	9
		Recobro por claves	3	2	0,4
		Reconocimiento visual	24	11	63

Figura 1. Curva de aprendizaje



Por otra parte en las pruebas de memoria visual se permiten evidenciar un compromiso en los procesos de codificación, almacenamiento y recuerdo de dicha información, evidenciando una curva de aprendizaje la cual inicia ascendente, sin llegar a hacer productiva dado las puntuaciones obtenidas. En el proceso de codificación de la información, la paciente evidencia algunas preservaciones, sin estas llegar a ser frecuentes, se identifican agrupaciones semánticas como estrategias de codificación, no hubo efecto primacía o resencia; finalmente el proceso evocación de la información de tipo visual, se evidencia dificultades, la paciente no logra beneficiarse de ayudas ni de claves, aunque su desempeño mejora significativamente ante el reconocimiento visual de los estímulos.

En términos de percepción sensorial de los diferentes estímulos presentados a nivel táctil y auditivo, se encuentra que la paciente demuestra un desempeño adecuado, reconociendo sonidos ambientales, notas musicales y fonemas; sin embargo las mayores dificultades evidenciadas en la paciente, hacen referencia a la percepción visual de los estímulos; en las pruebas de cierre visual, e imágenes sobrepuestas, sus puntuaciones se dan por debajo del nivel esperado, al igual que en las tareas de integración sensorial.

El lenguaje expresivo se encuentra fluido, sin alteraciones en articulación, entonación y pronunciación. Se presenta un rendimiento esperado para la repetición de sílabas, palabras y no palabras, mientras que en la repetición de oraciones de mayor longitud hay presencia de sustituciones semánticas y de unidades léxicas. La paciente muestra dificultades especialmente en la denominación de imágenes, donde aparecen parafasias semánticas, sin ninguna otra alteración evidente. Su lenguaje comprensivo se encuentra conservado, evidenciado en el adecuado seguimiento de instrucciones y la comprensión del discurso.

Finalmente las habilidades metalingüísticas de la paciente demuestran marcadas alteraciones del lenguaje, se presenta un déficit para el reconocimiento de los componentes fonológicos y fonémicos del lenguaje.

Respecto a las habilidades académicas se encuentra que en la lectura de sílabas, palabras, no palabras y oraciones se encuentran dentro de lo esperado para su edad, no presenta deficiencias articulatorias o relacionadas con fenómenos parafásicos en estas tareas, la comprensión de lectura en voz alta como silenciosa mostró un desempeño satisfactorio. En la escritu-

ra la paciente presenta errores en el dictado de oraciones y en la longitud de la producción narrativa; fueron frecuentes errores de tipo ortográfico, segmentaciones inadecuadas, sustituciones semánticas y omisiones.

Las habilidades para el razonamiento lógico y el cálculo en la paciente se encuentran significativamente afectadas. El tipo de alteraciones en el cálculo escrito obedece posiblemente a déficit de tipo espacial, puesto que denota importantes alteraciones para la localización de cifras y la interpretación de las mismas en un espacio, alterando la ejecución de la tarea y por ende el resultado de la misma. Si bien la paciente logra realizar conteo y escritura de números, su desempeño se ve claramente disminuido ante las tareas de ordenamiento y cálculo en series directas e inversas. La lectura

Tabla 4. ENI-Aritmética

Dominio	Subdominio	Pruebas	Puntuación natural	Puntuación escalar	Percentil
Aritmética	Conteo	Recuperación escrita	6	10	50
		Lectura de números	4	5	5
		Dictado de números	4	6	9
	Manejo numérico	Comparación de números escritos	4	5	5
		Ordenamiento de cantidades	1	1	0,1
	Cálculo	Serie directa	0	1	0,1
		Serie inversa	0	3	1
		Cálculo mental	7	13	84
		Cálculo escrito	4	9	37

de los números compuestos por más de tres cifras, implican un mayor esfuerzo cognitivo en la paciente, que además se hace evidente en los errores presentados al leer estas cifras, y en la puntuación finalmente obtenida.

Los resultados obtenidos en habilidades espaciales demuestran que existe una buena comprensión de derecha e izquierda pero marcadas alteraciones en las tareas de ubicación de coordenadas, dibujos desde ángulos diferentes y la orientación de líneas, estas últimas puntuaciones se ubicaron muy por debajo del nivel esperado para su edad y nivel de desarrollo (Tabla 5).

La mayoría de las pruebas que evaluaron esta función reflejaron un rendimiento por debajo del esperado. En el test de categorías, mostró dificultades para cambiar su esquema de pensamiento y adaptarlo a las ins-

Tabla 5. ENI-Habilidades Espaciales

Dominio	Pruebas	Puntuación natural	Puntuación escalar	Percentil
Habilidades espaciales	Comprensión derecha izquierda	6	11	63
	Expresión derecha izquierda	8	12	75
	Dibujos desde ángulos diferentes	2	4	2
	Orientación de líneas	5	8	26
	Ubicación de coordenadas	2	1	0,1

trucciones del evaluador, no completó ninguna categoría y el porcentaje de errores (54%) fue muy alto. En la torre de México, aunque sus diseños fueron correctos, los realizó con un número mayor de movimientos que los esperados, reflejando dificultades para organizar y planear sus conductas a fin de llegar a un resultado de forma eficiente y eficaz. En cuanto a tareas de

Tabla 6. ENI-Funciones Ejecutivas

Dominios	Pruebas	Puntuación natural	Puntuación escalar	Percentil
Fluidez	Fluidez verbal semántica (frutas)	7	6	9
	Fluidez verbal semántica (animales)	10	6	9
	Fluidez fonémica	5	8	26
	Fluidez gráfica semántica	14	9	37
	Fluidez gráfica no semántica	0	4	2
Flexibilidad cognoscitiva	Flexibilidad cognoscitiva			
	Ensayos administrados	37	15	95
	Respuestas correctas	24	3	1
	Porcentaje de respuestas correctas	45,2	3	1
	Errores	29	5	5
	Porcentaje de errores	54,71	4	2
	Incapacidad para mantener la organización	0	11	63
	Respuestas perseverativas	0	14	91
	Número de categorías	0	2	0,4
Planeación y organización	Diseños correctos	11	11	63
	Diseños con el mínimo de movimientos	1	1	0,1

fluencia verbal, se observaron dificultades en la paciente para generar eficazmente y dentro de un rango de tiempo, la mayor cantidad de animales y frutas, relacionado posiblemente con las dificultades para el acceso a la información. Por otra parte en las tareas de fluidez gráfica semántica aunque la paciente presenta un desempeño promedio, se encontraron fenómenos perseverativos y dibujos poco reconocibles, que pueden estar relacionados con sus dificultades perceptivas y de almacenamiento de la información de tipo visual. En conclusión el compromiso ejecutivo en la paciente, se da a nivel general, con dificultades en planeación, organización, flexibilidad cognitiva y adaptabilidad.

Finalmente se encuentra signos blandos como alteración en la marcha, lentitud y asimetrías para realizar movimientos de oposición digital, además de una pinza inmadura, signos que podrían estar relacionados con la presencia de inmadurez neurológica. Así mismo existen dificultades en sus habilidades sociales, conceptuales y prácticas, lo que la lleva a depender de un apoyo constante de sus cuidadores en el hogar y en el ambiente académico, además de presentar problemas en la toma de decisiones, por lo que no cumple con las normas de autonomía personal esperables para alguien de su edad y escolaridad; sin embargo evidencia adecuada capacidad para reconocer expresiones y ponerse en la situación de otras personas.

Características emocionales

NN, cuenta con un entorno familiar que le brinda apoyo social y emocional, este acompañamiento podría en parte explicar los resultados arrojados por el Cuestionario de Depresión infantil (CDS), en donde no se evidenciaron características depresivas o sentimientos negativos como preocupación hacia la muerte. Sin embargo, la observación clínica de la menor y el reporte de la madre evidenció una alteración en su estado de ánimo (tiende a aislarse y a llorar con facilidad) y en su patrón de sueño (presencia de pesadillas recurrentes) condiciones que se podrían asociar principalmente con las dificultades en la interacción social con sus pares, sensibilidad ante la crítica y un bajo auto-concepto.

Escala Conners padres y profesores

En la escala Conners para padres, se evidencian dificultades a nivel de su conducta emocional, manifestada en irritabilidad, baja tolerancia a la frustración, y poca apertura a la crítica. Así mismo expone las dificultades presentes que percibe en la paciente para entablar nuevas amistades, y para empoderarse a nivel social, lo cual genera actos de manipulación por parte de sus pares hacia ella. En términos de acatamiento de normas y reglas, presenta un comportamiento desobediente con mucha frecuencia. No se reportan comportamientos agresivos, destructivos, ni de inquietud motora o déficit atencional. Estos hallazgos fueron corroborados por la profesora, donde expone las dificultades evidentes en términos emocionales, considerando a la menor como sensible ante las críticas, además de bajas aptitudes para el liderazgo.

Discusión

Teniendo claro que el objetivo de la investigación fue determinar el funcionamiento cognitivo de la paciente y la influencia de los hallazgos clínicos importantes en el perfil neuropsicológico resultante, los datos obtenidos de la evaluación dan cuenta que la paciente presentó un perfil neuropsicológico que coincide con un funcionamiento intelectual límite. Sus dificultades no solo se enmarcan en el plano intelectual, sino que afectan sus procesos cognitivos y de conducta adaptativa. Su patrón cognitivo se considera que está asociado tanto al Síndrome de Turner como a la condición de prematuridad (incluido el bajo peso al nacer), reportados dentro de los antecedentes clínicos de la paciente. Según investigaciones previas, estas dos condiciones afectan directamente el desarrollo morfológico y funcional del cerebro de los pacientes, dando como resultado una alteración en su patrón cognitivo. En esta discusión se pretende analizar el impacto de cada condición dentro del perfil cognitivo de la paciente.

En primer lugar, se analizarán los resultados de CI, los cuales dejan ver diferencias significativas entre el índice de razonamiento perceptual y los índices de comprensión verbal, memoria de trabajo y el de velocidad de procesamiento, por lo que no se tuvo en cuenta la puntuación de CIT en los análisis de perfil. Teniendo en cuenta lo anterior y que el índice de capacidad cognitiva (ICG), que arrojó un resultado de 73, no mostró dife-

rencias significativas entre sus elementos, se interpretó su resultado como válido y se procedió a utilizar esta puntuación para hacer los análisis. La puntuación de 73 ubica su desempeño intelectual en un rango limítrofe. Este resultado parece ser coherente con el estudio de Alvarez (2009) en el que asocia la condición de prematuridad con rendimiento intelectual por debajo de lo esperado en los sujetos que la presentan. Los estudios con ST reportan un funcionamiento intelectual conservado para los pacientes que lo presentan (Hong et al., 2009), resultado que no sería concordante con los hallazgos obtenidos en la presente investigación.

Frente a los procesos mnésicos, la paciente refleja dificultades relacionadas con el acceso a la información, presentando un mayor compromiso a nivel visual, aunque el desempeño mejora ante el reconocimiento ya sea visual o auditivo-verbal, las estrategias de recobro usadas por la paciente no son efectivas, este aspecto se encuentra claramente relacionado con los déficit a nivel ejecutivo también presentes, con posible alteración de conexiones frontales como lo indica el estudio de Mandelli y Abramides, (2012). El acceso a la información de tipo visual estaría mediado por las dificultades a nivel perceptual que intervienen a su vez en el almacenamiento y codificación de este tipo de información, ocasionando mayor dificultad para acceder a la misma, estos resultados permiten ser corroborados por hallazgos en estudios neuropsicológicos de pacientes con ST. (Bray et al., 2011; Quintero et al., 2014; Moreno et al., 2003). Aunque la afectación mnésica es frecuente en el ST, la condición de prematuridad y bajo peso al nacer también podría explicar el desempeño bajo en dichos procesos, como lo refieren en sus investigaciones García et al., (2012), Schonaut et al., (2012) y Hong et al., (2009), lo que podría sugerir mayor acentuación de fallos en esta área.

Uno de los resultados importantes en este estudio es el compromiso del lenguaje. NN muestra una comprensión verbal adecuada pero presenta dificultades en el lenguaje expresivo y en las habilidades metalingüísticas. Especialmente se observan dificultades en la denominación de imágenes (presencia de parafasias semánticas), en longitud del discurso (es muy corto) tanto verbal como escrito e inadecuado reconocimiento de los componentes fonológicos y fonémicos de las palabras. Estos procesos se consideran fundamentales para la adquisición de la lectura y de la escritura. Una explicación coherente con estos hallazgos se relaciona a la condición de prematuridad que presenta la paciente, de acuerdo con los estudios re-

visados, el lenguaje podría verse afectado en estos niños, pues algunos resultados apuntan a un retraso lingüístico y déficit en habilidades lexicales, gramaticales y morfosintácticas en niños prematuros y con muy bajo peso al nacer (Kunnari et al, 2012; Sansavini et al, 2011).

En la paciente existe un compromiso significativo a nivel de funciones ejecutivas específicamente en planificación, organización y la selección de respuestas ajustadas al medio para lograr una adaptabilidad adecuada, características directamente relacionadas con áreas frontales dorsolaterales, que aunque no se mencionan estudios realizados en neuroimagen, si es concordante con los hallazgos neuropsicológicos en diferentes estudios con estas pacientes como los de Hong et al., (2009), Mandelli y Abramides (2012) y Temple y Shephard (2012). Adicional a que la afectación en funciones ejecutivas es característica del ST, estas dificultades también pueden ser explicadas por la condición de prematuridad y bajo peso al nacer, como lo reporta Sastre (2009), los niños prematuros también pueden presentar esta misma afectación. En este caso el compromiso de las funciones ejecutivas tiene un perfil mucho más relacionado con el ST pero podría verse agudizado debido a la condición de prematuridad también presente en la paciente.

Con relación a las habilidades viso-espaciales, se encuentra una alteración de este dominio coherente con estudios tanto a nivel de neuroimagen como neuropsicológicos; estas dificultades se evidenciaron en tareas de copia, integración, estructuración de elementos en un espacio específico con características determinadas y en habilidades aritméticas donde especialmente la paciente denota déficit para acomodación de cifras; estos problemas específicos hacen parte fundamental del perfil neuropsicológico encontrado en niñas con ST y que ha sido reiterado con los resultados de diferentes estudios como los de Quintero et al. (2014), Lepage, Dunkin, Hong, y Reiss (2013) y Hong et al. (2009). Si bien las dificultades a nivel viso-espacial también podrían ser explicadas como consecuencia del nacimiento prematuro, es más frecuente encontrar la afectación de este dominio en el perfil cognitivo de las pacientes con ST debido a la presencia de alteraciones neuroanatómicas en los lóbulos parietales Brown et al. (2011).

Otro de los hallazgos de esta investigación es la presencia de signos neurológicos blandos, que pueden ser indicadores de alteración cerebral mínima o de retardo en la maduración cerebral (Santana, 2006). Las características posturales y motrices evidentes en esta paciente pueden ser explicadas por

la condición de prematuridad y bajo peso al nacer, los niños con afectación perinatal tienden a presentar signos blandos y retrasos en la maduración cerebral, especialmente a nivel de motricidad gruesa y fina, estos hallazgos son coherentes con otros estudios (Invencao et al., 2014; Schonaut et al., 2012).

Por otra parte a nivel emocional, las niñas con síndrome de Turner suelen presentar dificultades en habilidades sociales, además de déficit en el establecimiento de relaciones interpersonales y de adaptabilidad, sumado a ello, es frecuente una baja autoestima y una alteración en su estado de ánimo, características que han sido atribuidas generalmente a la toma de conciencia de la enfermedad, y a las características físicas y cognitivas presentes en el síndrome (Lepage et al., 2013; Moreno, Gamo, & Pérez, 2003; Sartori, Soledad, Zabaletta, Aguilar & López, 2013); en este estudio aunque se evidencian algunas dificultades a nivel emocional, no resultan tan significativas frente a lo encontrado en la literatura, aun así la observación clínica de la menor reflejó labilidad en respuestas emocionales, especialmente dificultades en la interacción social, sensibilidad ante la crítica y bajo auto-concepto generando un aislamiento ocasional de sus pares; es posible considerar que el apoyo emocional y familiar de nuestra paciente sea un factor protector para la disminución de alteraciones emocionales y adaptativas que puedan desencadenarse a partir de la condición del ST.

Por último, se establece un perfil intelectual limítrofe no tan frecuente en la literatura, con dificultades presentes en dominios específicos, que fueron concordantes con hallazgos de otras investigaciones, y que además permiten aportar elementos a la caracterización del perfil neuropsicológico de los pacientes con síndrome de Turner que adicional presentan condición de prematuridad y bajo peso al nacer.

Conclusiones

Los resultados permiten corroborar que la alteración genética de isocromosomía Xq o ST presente en la paciente es concordante con el perfil neuropsicológico expuesto en la literatura. Se encontró un perfil característico con dificultades en dominios tales como funciones ejecutivas, memoria y habilidades viso-espaciales, déficit que pueden estar enlazados neuroanatómicamente con estas alteraciones y permiten una mejor explicación de los hallazgos neuropsicológicos; por una parte, el compromiso a nivel eje-

cutivo puede ser vinculado con la alteración en conexiones frontales que además pueden estar influyendo en los déficit de memoria, especialmente en evocación de la información debido a las escasas estrategias de recobro observadas. Así mismo, a nivel viso-espacial se ha encontrado un compromiso en los lóbulos parietales principalmente en la reducción estas estructuras, lo que sugiere una clara descripción de las dificultades encontradas.

Por otra parte, además del diagnóstico genético la paciente presenta una condición de prematuridad específicamente por su bajo peso al nacer (2000gr), permitiendo así una descripción más amplia y detallada del perfil resultante. Por su parte, la prematuridad y el bajo peso al nacer particularmente presentan también algunas dificultades cognitivas específicas como el déficit en funcionamiento ejecutivo y memoria, ya presentes en la paciente y característicos del ST que podrían estar acentuando las dificultades en estas áreas. Otras de las afectaciones asociadas a dicha condición del nacimiento, son las dificultades a nivel de lenguaje expresivo dado sus características lingüísticas, además de una posible inmadurez cerebral relacionada, que podría permear aspectos no solo de lenguaje, sino también generar afectación importante a nivel motor y explicar la presencia de signos neurológicos blandos evidentes en la paciente.

Por último se encontraron dificultades en conducta adaptativa que junto con los resultados del ICG enmarcarían su desempeño intelectual en un rango limítrofe de funcionamiento intelectual. Los resultados en su conducta adaptativa nos permitieron descartar el diagnóstico de Trastorno del aprendizaje de la lectura, escritura y cálculo, ya que de haberse dado este diagnóstico, esta puntuación debería haberse ubicado en el rango de normalidad, este no fue el caso.

Teniendo en cuenta los elementos analizados anteriormente, podemos concluir que tanto el síndrome de Turner (ST) como la condición de prematuridad y bajo peso al nacer tuvieron un impacto significativo en el perfil cognitivo de la paciente.

Finalmente, a pesar de que existe un antecedente clínico de Megacisterna Magna, no se encontró una correlación con el perfil neuropsicológico de la paciente en esta investigación. Debido a que no se presentan hallazgos colaterales que sean significativos y sintomáticos para el análisis del caso.

Referencias

- Alvarez, P. (2009). *Morbilidad y secuelas de los niños prematuros en edad escolar*. Universidad de Valladolid. Recuperado de <http://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/113/1/TESIS40-091216.pdf>
- Aiassa, D., Bosch, B., & Castellanos, M. (2013). Síndrome de Turner con mosaicismo 45,X/46Xdel(X)(q21). Comunicación de un caso. *Arch. Argent. Pediatr*, 111(1), e21-e23. Recuperado de la red. <http://www2.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2013/v111n1a16.pdf>
- Ardila, A., Matute, E., Ostrosky, F., & Rosselli, M., (2013). *Evaluación Neuropsicológica Infantil—ENI* (Child Neuropsychological Assessment). México D.F., México: Universidad de Guadalajara/UNAM
- Baron- Cohen, Leslie, A.M., & Frith, U. (1985) Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition*, 21, 37- 46.
- Bray, S., Dunkin, B., Hong, D., & Reiss, A. (2011). Reduced Functional Connectivity during Working Memory in Turner Syndrome. *Cerebral Cortex*, 21, 2471-2481.
- Brenlla, M. (2013). Interpretación del WISC-IV. Puntuaciones compuestas y Modelos CHC. *Ciencias Psicológicas VII*, 183 (2) 197.
- Brown, W., Kesler, S., Eliez, S., Warsofsky, I., Haberecht, M, & Reiss, A. (2011). A volumetric study of parietal lobe subregions in Turner syndrome. *National Institute of Health*, 46(9) 607–609.
- Conners, C., (1994). Conners Rating Scales. En M.E. Maruish (Ed.), *The use of Psychological testing for treatment planning and outcome assessment* (pp. 550-578). Hillsdale, N.J.: Lawrence Erlbaum
- Domínguez, C., Torres, A., Álvarez, L., López-Collada, V. R. & Murguía-Peniche, T. (2013). Síndrome de Turner. Experiencia con un grupo selecto de población mexicana. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 6(70), 467-476.
- García, J. (2004). Estudios descriptivos. *Nure Investigación*, 7.
- García, O., Cruz, F., Sosa, M., De la Cruz, J., Mañas, M. & Pérez, M. (2012). Alteraciones Neuropsicológicas y Emocionales en Niños Prematuros de Muy Bajo Peso al Nacer. *Revista Argentina de Ciencias del Comportamiento*, 4(2), 3-10. Retomado de la red <http://revistas.unc.edu.ar/index.php/racc/article/view/5169/5334>

- Hernández, R., Fernández, C. & Baptista, P. (1991). *Metodología de la investigación*. México: Ed. Mc Graw Hill.
- Hetal, P., Jitendra, L, Jigar, M., & Dodhania, J. (2012). Rare case of dystrophia myotonica with megacisterna magna. *Australasian Medical Journal*, 5, 213-216.
- Hong, D., Scaletta, J., & Kesler, S. (2009). Cognitive profile of Turner syndrome. *Development Disability Res*, 15, 270–278.
- Hong, D., Hoeft, F., Marzelli, M., Lepage, J., Roeltgen, D., Ross, J., & Reiss, A. (2014). Influence of the X-Chromosome on Neuroanatomy: Evidence from Turner and Klinefelter Syndromes. *Neurobiology of Disease*, 34, 3509-3516.
- Invencao, T., Pereira, L., Tudella, E. & Simoes, C. (2014) Motor development and sensory processing: A comparative study between preterm and term infants. *Research in Developmental Disabilities*, 36, 102–107.
- Kesler, S., Garrett, A., Bender, B., Yankowitz, J., Zeng, S. & Reiss, A. (2011). Amygdala and hippocampal volumes in Turner syndrome: a high-resolution MRI study of X-monosomy. *National Institute of Health*, 42(14) 1971–1978.
- Kim, J., Kim, T., Choi, Y., Chung, S., & Moon S. (2013). Impulsive Behavior and Recurrent Major Depression Associated with Dandy-Walker Variant. *Neuropsychiatric Association*, 10, 303-305.
- Kumar, S., Sur, S., & Singh, A. (2011). Megacisterna Magna Associated with Recurrent Catatonia: A Case Report. *Biological Psychiatry*, 70, 19-22.
- Kunnari, S., Yliherva, A., Paavola, L., & Peltoniemi, O. (2012). Expressive language skills in finish two year old extremely and very low birth weight preterm children. *Folia Phoniatr Logo*, 64, 5–11.
- Lang, M., & Tisher, M. (1978). *Childrens Depression Scale: Second research edition*. Melbourne: The Australian Council for Educational Research.
- Lepage, J., Dunkin, B., Hong, D., & Reiss, A. (2013). Impact of cognitive profile on social functioning in prepubescent females with Turner syndrome. *ChildNeuropsychol*, 19, 161-172.
- Lopez, C., Aguilar, M., Hermida, M., & Zabala, M. (2014). Procesos de recuperación mnésicos en mujeres con síndrome de Turner. *Revista Neuropsicología latino américa*, 6, 01-06.
- Mandelli, S., & Abramides, D. (2012). Manifestações clínicas e fonoaudiológicas na Síndrome de Turner: estudio bibliográfico. *Rev. CEFAC*,

- 14(1), 146-155. Recuperado de la red. <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=169321453011>
- Marzelli, M., Hoeft, F., Hong, D., & Reiss, A. (2011). Neuroanatomical spatial patterns in Turner syndrome. *Neuroimage*, 55, 439-447.
- Ment, L., Hirtz, D. & Hüppi, P. (2009) Biomarkers of outcome in the developing preterm brain Lancet. *Neurol* 8, 1042–1055.
- Ministerio Nacional de Salud (1993). Resolución número 8430 de 1993 Por la cual se establecen las normas científicas, técnicas y administrativas para la investigación en salud.
- Miranda, M. (2006). Neuroimagen en el pretérmino. *Neurol*, 43,129-136.
- Montero, D. (1999). *El sistema valoración-enseñanza-evaluación de destrezas adaptativas: icap, cals y alsc*. Retomado de la red: <https://campus.usal.es/~inico/investigacion/jornadas/jornada3/actas/simp32.pdf>
- Organización Mundial de la salud, (2010 a). *Nacido Demasiado Pronto: Informe de Acción Global sobre Nacimientos Prematuros*. http://www.who.int/pmnch/media/news/2012/2010_pretermbirthsper100births_es.pdf
- Organización Mundial de la Salud-OMS, (2013 b). *Nacimientos prematuros*. Recuperado de <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs363/es/>
- Orchinik, L., Taylor, H., Espy, K., Minich, N., Klein, N., Sheffield, T., & Hack, M. (2011). Cognitive outcomes for extremely preterm/extremely low birth weight children in kindergarten. *Journal of the International Neuropsychological Society*, 17, 1067–1079.
- Palencia, A. (2009). Parto prematuro. *CCAP*, 9, 10-18.
- Pinel, P., & Dehaene, S., (2013). Genetic and environmental contributions to brain activation during calculation. *Revista Neuroimage*, 81, 306-316.
- Quintero, A., Beaton, E., Harvey, D., Ross, J., & Simon, T. (2014). Common and specific impairments in attention functioning in girls with chromosome 22q11.2 deletion, fragile X or Turner syndromes. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, 6, 2-15.
- Raznahan, A., Probst, F., Palmert, M., Giedd, J., & Lerch, J. (2013). High resolution whole brain imaging of anatomical variation in XO, XX, and XY mice. *Revista Neuroimage*, 8, 962-968.

- Raznahan, A., Cutter, W., Lalonde, F., Robertson, D., Daly, E., Conway, G., Skuse, D., Ross, J., Lerch, J., Giedd, J., & Murphy, D. (2010). Cortical anatomy in human X monosomy. *NeuroImage*, 49, 2915-2923.
- Saldarriaga, W., Ávila, F., & Isaza, C. (2011); Síndrome de Turner con mosaicismo 45x/46xy: reporte de caso. *Revista chilena de obstetricia y ginecología*, 1(76.): 47 – 51.
- Sansavini, A., Guarini, A., & Savini, S. (2011). Linguistic and cognitive delays in very preterm infants at 2 years: general or specific delays? *Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología*, 31, 133-147.
- Sartori, M., Zabaletta, V., Aguilar, M., & López, M. (2013). Variables psicológicas troncales en el desarrollo de habilidades sociales: estudio diferencial en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Chilena de Neuropsicología*, 8, 31-34.
- Santana, R. (2006). El cerebro, la conducta y el aprendizaje. *Neuropsicología Para Padres Y maestros*. Universidad estatal a distancia. Ed. 1, 175.
- Sastre, S. (2009). Prematuridad: análisis y seguimiento de las funciones ejecutivas. *Revista de neurología*, 48(2), S113-S118.
- Schonaut, L., Perez M., Schonsted , M., Armijo, I., Delgado, I., Cordero, M., & Álvarez , J. (2012). Prematuros moderados y tardíos, un grupo de riesgo de menor desarrollo cognitivo en los primeros años de vida. *Rev Chil Pediatr*, 83, 358-365. Recuperado de http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062012000400006
- Tiro, D., & Guerrero, R. (2013). Síndrome de Turner cariotipo 46XY. *Revista Mexicana de Medicina de la Reproducción*, 5, 192-194.
- Temple, C., & Shephard, E. (2012). Exceptional lexical skills but executive language deficits in school starters and young adults with Turners syndrome: Implications for X chromosome effects on brain function. *Brain and Language*, 120, 345-359.
- Turan, T., Irli, A., Asdemir, A., Özsoy, S., & Ertug˘rul E. (2010). Manic Episode Associated with Megacisterna Magna. *Neuropsychiatric Association*, 7, 305-307.
- Vargas, R. (2013). Matemáticas y neurociencias: una aproximación al desarrollo del pensamiento matemático desde una perspectiva biológica. *Revista Iberoamericana de Educación Matemática*, (36), 37-46.
- Vassar, R., Cahill-Rowley, K., Stecher, X., Stevenson, D., & Barnea-Goraly, N. (2014). Brain microstructural development at near-term age

in very-low-birth-weight preterm infants: An atlas-based diffusion imaging study. *Neuroimage*, 86, 244-256. DOI: 10.1016/j.neuroimage.2013.09.053

Wechsler, D. (2003). Escala de inteligencia Wechsler para niños - revisado. *Manual moderno*, 4 Ed. México.

Zhong, Q., & Layman, L. (2012). Genetic considerations in the patient with Turner syndrome—45X with or without mosaicism. *Revista Fertility and Sterility*, 98(4), 775-779. doi: 10.1016/j.fertnstert.2012.08.021 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23020909>