



UNIVERSIDAD DE GUADALAJARA
CENTRO UNIVERSITARIO DE CIENCIAS BIOLÓGICAS
Y AGROPECUARIAS
DEPARTAMENTO DE CIENCIAS AMBIENTALES
INSTITUTO DE NEUROCIENCIAS

**ESTUDIO DE FUNCIONES VERBALES
COMPLEJAS EN SINDROME DE TURNER**

TESIS PROFESIONAL
QUE PARA OBTENER EL GRADO DE
MAESTRO EN CIENCIA DEL COMPORTAMIENTO
OPCIÓN NEUROCIENCIAS

PRESENTA

OLGA INOZEMTSEVA

DIRECTORA: DRA. ESMERALDA MATUTE VILLASEÑOR
COMITÉ: DR. JORGE JUÁREZ GONZÁLEZ
DR. VÍCTOR MANUEL ALCARAZ ROMERO
MTRO. SERGIO MENESES ORTEGA
DRA. LOURDES RAMÍREZ DUEÑAS
ASESOR DE ESTADÍSTICA:
MTRO. DANIEL ZARABOZO E. DE R.

GUADALAJARA, JAL; FEBRERO DE 2000

Universidad de Guadalajara
Centro Universitario de Ciencias Biológicas y Agropecuarias.
Departamento de Ciencias Ambientales
Instituto de Neurociencias

**ESTUDIO DE FUNCIONES VERBALES COMPLEJAS EN
SÍNDROME DE TURNER**

TESIS PROFESIONAL

QUE PARA OBTENER EL GRADO DE:
MAESTRO EN CIENCIA DEL COMPORTAMIENTO,
OPCIÓN NEUROCIENCIAS

P R E S E N T A

Olga Inozemtseva

Directora: Dra. Esmeralda Matute Villaseñor

Comité: Dr. Jorge Juárez González
Dr. Víctor Manuel Alcaraz Romero
Mtro. Sergio Meneses Ortega
Dra. Lourdes Ramírez Dueñas

Asesor de estadística: Mtro. Daniel Zarabozo E. de R.

Guadalajara, Jal., Febrero de 2000

A alguien muy valioso que representa mi felicidad.

Agradecimientos:

Agradezco a todas las personas quienes durante todos estos años me brindaron su apoyo, amor, amistad y conocimientos.

*A mis padres: Sra. Tatiana Inozemtseva
Sr. Gregorio Miller*

A mi directora de tesis: Dra. Esmeralda Matute

*A mis profesores: Dr. Jorge Juárez, Dr. Víctor Alcaraz,
Mtro. Daniel Zarabozo, Mtro. Sergio Meneses, Dra. Lourdes
Ramírez, Dra. Julieta Ramos, Dr. Emilio Gumá*

*A mis amigos: Teresita Montiel, Fabiola Gómez, Araceli
Sanz, Guadalupe Morales, Andres González, Olga Galicia,
Olga Erojina, Rebeca Ackerman, Judith Suro*

La tesis fue realizada dentro del proyecto “Perfil Neuropsicológico de Niñas con Síndrome de Turner”, apoyado por CONACYT (4212-P)

C O N T E N I D O

| | |
|-----------------------------------|-----------|
| Introducción | 1 |
| Capítulo 1. | |
| El Síndrome de Turner | 3 |
| I. Definición | 3 |
| II. Historia del síndrome | 4 |
| III. Incidencia | 6 |
| IV. Clasificación del cariotipo | 6 |
| V. Sintomatología | 9 |
| 1. Alteraciones físicas | 9 |
| 2. Alteraciones neuroanatómicas | 11 |
| 3. Alteraciones neurofisiológicas | 12 |
| 4. Alteraciones psiquiátricas | 14 |
| 5. Alteraciones endocrinológicas | 15 |
| VI. Características cognoscitivas | 18 |
| 1. Cociente intelectual | 18 |
| 2. Habilidades verbales | 20 |
| 3. Habilidades no verbales | 22 |
| 4. Atención y memoria | 25 |
| 5. Funciones ejecutivas | 26 |
| VII. Características conductuales | 27 |
| Capítulo 2. | |
| Planteamiento del problema | 30 |
| Hipótesis y objetivos | 32 |
| Metodología | 33 |

| | |
|---|----|
| I. Sujetos | 33 |
| II. Material | 36 |
| III. Descripción de las pruebas y criterios de calificación | 37 |
| IV. Procedimiento | 49 |
| V. Análisis estadístico | 50 |

Capítulo 3.

| | |
|-------------------|-----------|
| Resultados | 51 |
| I. Parte 1 | 51 |
| II. Parte 2 | 58 |

Capítulo 4.

| | |
|--------------------------------|------------|
| Discusión | 64 |
| Anexos | 78 |
| Protocolo de evaluación | 88 |
| Bibliografía | 105 |

I N T R O D U C C I Ó N

En la actualidad se conocen numerosos síndromes relacionados con las perturbaciones de los cromosomas sexuales. Estas perturbaciones ocurren generalmente como resultado de alteraciones de los procesos de meiosis y/o mitosis, o bien durante la división del cigoto. Los síndromes ligados a los cromosomas sexuales a menudo están relacionados con múltiples afectaciones fenotípicas, somáticas y cognitivas. Como ejemplo podemos mencionar el síndrome de Klinefelter, el síndrome de triple X y el síndrome de Turner. Los pacientes con el síndrome de Klinefelter (caripotipo XXY) muestran una disminución leve de la inteligencia y dificultades en el aprendizaje de la lectura y escritura. Su cociente intelectual (CI) se encuentra entre 88 y 96 puntos de acuerdo a la escala de Wechsler. Las habilidades para establecer contactos sociales son reducidas, presentan inmadurez social y dependencia de los padres. La conducta de estos pacientes puede ser descrita como pasivo-agresiva. En la literatura se reportan casos sobre hechos criminales realizados por estos sujetos. Existen variantes de este síndrome caracterizados por más de dos cromosomas X y más de un cromosoma Y. El síndrome de triple X (cariotipo 47,XX,+X) se presenta en las mujeres, la mayoría de estas pacientes tienen un desarrollo físico normal y son fértiles. En la mayoría de los casos su inteligencia está por debajo de la media entre 60 y 80 puntos. Algunos autores mencionan con frecuencia enfermedades psiquiátricas en estas mujeres (Vogel y Motulsky, 1997). Es importante mencionar que con el aumento del número de cromosomas sexuales se aumenta la gravedad de la deficiencia mental.

No todos los síndromes ligados a los cromosomas sexuales cursan con trastornos psicológicos profundos, retraso mental o aberraciones conductuales severas. Uno de estos casos es el síndrome de Turner, que es el objeto de estudio del presente trabajo. En este síndrome no se observa un deterioro psicológico o conductual profundo, sin embargo, se encuentran dificultades en el aspecto cognoscitivo y particularidades en el fenotipo físico y somático determinados por el cariotipo defectuoso (Robinson y cols., citado en Bender y cols., 1993). En cuanto al perfil cognoscitivo de las pacientes con Síndrome de Turner (ST), se

reporta en la literatura que el aspecto no verbal en estas pacientes está más afectado que el aspecto verbal. No obstante, existen muchas contradicciones acerca de la existencia o el grado de afectación verbal. Nuestro interés está enfocado en el estudio de las habilidades lingüísticas de las niñas con ST con el propósito de aportar más evidencias que ayuden a clarificar este problema y tratar de deslindar la responsabilidad de diferentes factores que asociados al ST pudiesen estar enmascarando los resultados en relación con este tipo de alteraciones.

Capítulo 1.

S Í N D R O M E D E T U R N E R

I. Definición.

El ST es un desorden femenino caracterizado por un conjunto de signos y síntomas asociados con los fenotipos físico, neuropsicológico y conductual y que se acompaña por la ausencia parcial o completa de un cromosoma X (Vogel y Motulsky, 1997). El ST es también conocido como síndrome 45,X, monosomía X, disgenesis gonadal (X0), síndrome Morgagni-Turner-Albright, síndrome de Schereshevskij-Turner, aplasia de ovarios, síndrome de Bonnevie-Ulrich, pterigolinfangiectasia, síndrome de Turner-Varny y enanismo de ovarios. Según los datos estadísticos, aproximadamente el 98% de los embarazos donde el embrión no cuenta con otro cromosoma X o con una de sus partes se terminan con abortos espontáneos. Más aun, aproximadamente el 10% de los fetos abortados espontáneamente presentaban este síndrome (Pediatric Database).

Como características se destacan: una estatura baja, cuello alado, falta de desarrollo sexual, deficiencia en la producción de estrógenos, malformaciones de algunas vísceras como por ejemplo, en los sistemas cardiovascular y urinario. En la mayoría de las niñas con ST no ocurre espontáneamente el desarrollo puberal normal ni los periodos menstruales. Sin embargo, se estima, que el 3 - 8 % del cariotipo 45,X y el 12-21 % de las mujeres con el mosaicismo 45,X/46,XX (algunas líneas celulares del organismo tienen el cariotipo normal y otras el cariotipo afectado), pueden tener un desarrollo puberal normal y periodos menstruales espontáneos. Existen evidencias que algunas pacientes con el cariotipo 45,X y 45,X/46,XX llegan a embarazarse en forma espontánea (Pediatric Database).

Aunque, la causa exacta del síndrome de Turner es desconocida, se piensa que es el resultado de un error durante la división (meiosis) de las células sexuales paternas o en la división del cigoto durante la mitosis (Ploof, 1997).

A la mayoría de las pacientes con ST se les aplica terapia hormonal para el desarrollo de las características sexuales secundarias y del ciclo menstrual. Además, pueden ser necesarias intervenciones psicológicas para reducir los síntomas psiquiátricos por la disfunción sexual y la estatura baja.

II. Historia del síndrome.

En el año de 1938 en la revista “Endocrinología” apareció el artículo de Henry Turner “Un síndrome de infantilismo, cuello alado congénito y cúbitus valgus”¹ donde describió los casos de siete mujeres con las características mencionadas en el título, dicha perturbación se conoce ahora como síndrome de Turner. En su manuscrito, Turner define bien el síndrome clínico y agrega a las características fenotípicas, la falta de desarrollo sexual y la probable disgenesia de los ovarios.

A pesar de que los hallazgos de Turner fueron fundamentales, existen evidencias previas de este síndrome. Giovanni Battista Morgagni en el año 1768 describió, con base en una autopsia, el caso de una “mujer pequeña”. La autopsia reveló malformaciones renales, útero extremadamente chico y el tejido gonadal no identificable. En 1902, Funke reportó el caso de una niña de 15 años con estatura de 132 cm., infantilismo sexual y cuello alado. Además, se observó linfedema congénito en manos y pies, ojos oblicuos hacia abajo, hipoplasia de los pezones, ptosis, micrognatia y el paladar arqueado alto. Aunque la niña no tenía evidencias de cúbitus valgus o de alguna otra deformación del esqueleto, se parecía de acuerdo a las demás características, a los casos reportados por Turner 36 años después.

Nueve años antes del reporte de Turner, Otto Ullrich el día 12 de diciembre de 1929, presentó una descripción de una niña de 8 años de edad en

¹ *Cubitus valgus* – desviación del brazo extendido dirigido hacia fuera del axis de la extremidad.

la reunión de la Asociación de Pediatría de Munich y en el año 1930 publicó un artículo con ilustraciones del caso. Esta niña había nacido de un embarazo normal pero al nacer se notaron linfedema y una redundancia severa de la piel en el cuello posterior. A los ocho años tenía 9 cm. menos de estatura que el promedio para su edad. Las características adicionales incluían cuello alado bilateralmente, ptosis, micrognatia, paladar alto y estrecho, epicanto, línea del cabello posterior baja y pezones invertidos. Esta paciente fue reevaluada en 1987 a la edad de 66 años (Wiedemann and Glatel, 1991). Se había graduado en química y trabajaba como químico industrial. Nunca entró en la pubertad y no recibió terapia hormonal. Su altura era de 144.5 cm. El análisis citogenético reveló un cariotipo 45,X.

En la literatura rusa también están incluidos reportes tempranos sobre la disgenesia gonadal con muchas señales fenotípicas clásicas incluyendo estaturas de 132 cm en la edad adulta, por lo cual, en algunas ocasiones esta enfermedad lleva el nombre de "Síndrome de Shershevskij", o "Síndrome de Shershevskij-Turner" (Lonberg, 1977), dado que en 1944 Shershevskij, reportó independientemente cinco casos de la disgenesia gonadal.

Turner, probablemente, fue el primero en tratar a estas pacientes con estrógenos y en acentuar las diferencias clínicas entre la disgenesia gonadal y el enanismo hipofisiario.

Albright en 1940, señaló que las pacientes posadolescentes con este fenotipo tenían gonadotropinas hipofisarias elevadas en la orina. Diez años después, Wilkins y Fleishman demostraron la presencia de cintillas de tejido conjuntivo en lugar de ovarios. Para 1954 ya se había demostrado en muchas pacientes que la cromatina X era negativa.

El síndrome de Turner fue reconocido como desorden genético en 1959 cuando Charles Ford y sus colaboradores describieron a una paciente con 45 cromosomas por la ausencia de uno de los cromosomas X.

El primer perfil cognoscitivo específico asociado al síndrome de Turner lo describió Shaffer en 1962, inmediatamente después le siguieron otros reportes sobre este tema Money en 1963, Alexander y Walker en 1964, etc. (citados en Vogel y Motulsky, 1997)

Actualmente, gracias al avance de la tecnología en citogenética, se han demostrado muchos otros cariotipos relacionados a este síndrome y así mismo se han agregado datos clínicos a los originalmente descritos por Turner.

III. Incidencia.

El síndrome de Turner es una de las anomalías genéticas más comunes con una frecuencia estimada de 3% entre los fetos prematuros. La frecuencia para las niñas nacidas vivas es 1 en 2,500 a 5,000 recién nacidas (Connor y Loughlin, 1991). Además, existen algunos factores de riesgo para adquirir el síndrome de Turner: edad avanzada de los padres, mosaicismo de la madre (Pediatric Database).

IV. Clasificación del cariotipo.

Se ha observado una amplia variabilidad de los cariotipos en las niñas con ST. El cariotipo más frecuente es 45,X y se encuentra aproximadamente en el 50% de las pacientes. Por su frecuencia (del 13% a 17%) sigue la isocromosomía¹ del brazo largo del cromosoma X (46,X_i(X_q)), donde i - isocromosomía, q - brazos largos, o su mosaicismo² 45,X/46, X_i(X_q). En el 15% de ST se presenta el mosaicismo de la monosomía X (45,X/46,XX). En el 7% de los casos se registra el anillo del X o su mosaicismo (46,X_r(X) o 45,X/46X_r(X)). El 4% de las niñas con ST cuentan con el mosaicismo de la monosomía X y el cromosoma Y normal (45,X/46, XY); o bien un mosaicismo con monosomía X y alteración estructural del cromosoma Y. Los individuos ST con el cariotipo 45,X/46,XY tienen un riesgo de masculinización a la pubertad y de presentar gonadoblastomas. El resto de casos con ST pueden mostrar cariotipos variables con defectos del brazo corto del X y otras anomalías (Vogel y Motulsky, 1997).

El cariotipo en el síndrome de Turner puede ser de 3 tipos:

¹ *Isocromosomía* - ausencia completa de un par de brazos en cromosoma.

² *Mosaicismo* - presencia más de una línea celular en el organismo.

(1) alteración numérica, es decir, falta completa de un cromosoma X, lo cual generalmente se origina durante la meiosis, ya sea en el óvulo o en el espermatozoide y puede acontecer en meiosis I o II, en donde un óvulo sólo porta los 22 autosomas (carece de un cromosoma X) y es fertilizado por un espermatozoide que porta un cromosoma X, o un espermatozoide ha perdido su cromosoma X y fecunda un óvulo normal, originando por consecuencia un cigoto XO (cariotipo 45, X);

(2) alteración estructural, cuando se presenta una anomalía en la conformación del X. A este respecto se señala que los genes responsables del cuadro clínico residen en los brazos cortos del X, por lo tanto, cualquier anomalía que denote pérdida de esa porción sea total o completa, se traducirá en un fenotipo Turner. Por ejemplo: 46, X, X_p (faltan brazos cortos); 46, X, i(X_q) (isocromosoma de brazos largos; pérdida de brazos cortos); 46, X, r (X) (r = ring = anillo, donde hay pérdida parcial de ambos brazos). También, pueden existir anomalías estructurales del cromosoma Y, que originen el síndrome de Turner, sobre todo cuando está comprometida la región pericentrométrica, que es donde reside el locus del gen determinante de los testículos.

(3) existencia de dos o más líneas celulares (mosaico), en donde una de ellas esté incompleta para el cromosoma X, ejemplo X/XX, X/XX/XXX, etc. Este mecanismo anormal ocurre en la mitosis, o sea cuando ya se ha formado el cigoto. También pueden existir mosaicos donde una de las líneas presente alteración estructural. Además, hay casos donde se registra una pérdida de brazos largos del X (isocromosoma de brazos cortos), los cuales no muestran signología dismórfica, pero sí disgenesia gonadal.

Existen otros cariotipos 45, X/46, XY; 45,X/47, XYY (disgenesias gonadales mixtas) que pueden ocasionar las manifestaciones clínicas del síndrome de Turner, y cuyo fenotipo genital es variable: femenino, masculino o genitales ambiguos. Robinson A. (1995) reporta que entre los sujetos con el cariotipo mosaico 45,X/46,XY en 90% de los casos los bebés nacen con el fenotipo masculino normal. Aunque a menudo estos pacientes presentan infertilidad y gonadoblastomas. Los varones nacidos con este cariotipo tienen que pasar regularmente por el control pediátrico (observación visual, biopsia testicular, ultrasonido de gónadas) para detectar posibles anomalías en el desarrollo

gonadal tales como tumores testiculares, pene pequeño, hypospadias, testiculos sin descender, etc. Si los resultados de los análisis son anormales, se recomienda la gonadectomía. Además, ocasionalmente los varones con el cariotipo 45,X/46X,Y presentan la estatura baja y retraso en el desarrollo sexual.

De todo lo dicho es comprensible que el DNA del cromosoma X principalmente de los brazos cortos, es el que está implicado en la génesis del síndrome, y entre más esté comprometido, mayor será la gravedad del cuadro clínico. (Martínez M.R., 1988)

Durante los últimos años un tema de gran interés científico es la relación entre el origen paternal del cromosoma X y el perfil neurocognoscitivo de las pacientes con ST con el cariotipo 45,X. En las mujeres normales con el cariotipo 46,XX, uno de los cromosomas es de origen paterno y el otro del materno, y uno de estos dos cromosomas está inactivado en algunas células somáticas al azar. La inactivación de los cromosomas se da a través de ciertos locus de genes que no se prenden. En el caso de los varones, en su cariotipo tienen nada más un cromosoma X que nunca está apagado.

Skuse y cols. (1997) reportan que en pacientes con ST con cariotipo 45,X el único cromosoma X en un 70% de los casos es derivado de la madre (45,Xm) y en un 30% del padre (45,Xp). En estos casos el único cromosoma siempre tiene que estar activado. Sin embargo, se observan unas diferencias en el perfil neurocognoscitivo y conductual entre las pacientes con 45,Xm y las con 45,Xp, lo que llevaría a suponer sobre la presencia de una activación incompleta o inactivación de ciertos genes del X proveniente de la madre en las pacientes con ST, a la vez que en el X paterno todos los genes están activados.

En esta misma investigación de Skuse y cols. (1997) evaluaron 55 sujetos con cariotipo 45,Xm y 25 sujetos con cariotipo 45,Xp de 6 a 25 años de edad en la ejecución de las escalas de Wechsler, las pruebas relacionados con las funciones ejecutivas: las habilidades de inhibición de comportamiento (Same/Opposite World) y las habilidades de planeación (Tower of Hanoi), además, se les aplicó un cuestionario de funcionamiento social. En los resultados obtenidos se observa que los sujetos con 45,Xp obtuvieron los puntajes significativamente mayores que los con 45,Xm en el CI verbal y en la prueba de inhibición de comportamiento. En el cuestionario del funcionamiento social 72.4% de las pacientes con 45,Xm

mostraron los problemas sociales severos comparadas con 28.6% de las con 45,Xp. Los autores relacionan los problemas sociales de los sujetos con 45,Xm con una inactivación de un locus de genes en el cromosoma de origen materno asociado al funcionamiento social, indirectamente también lo asocian con el CI verbal bajo, dado que el CI verbal se correlacionó negativamente con los puntajes del cuestionario, y con las funciones ejecutivas de la corteza prefrontal debido que estas tienen una influencia importante sobre la interacción social.

Los hallazgos de la presente investigación podrían ser una demostración de un sustrato genético de los problemas sociales que con una alta frecuencia tienen lugar en las pacientes con ST.

V. Sintomatología.

1) Alteraciones físicas:

El cuadro clínico de este síndrome incluye un espectro amplio de manifestaciones físicas y somáticas. Estas manifestaciones son variables dependiendo de la anormalidad cromosómica y de la edad del paciente. Por lo tanto, en la descripción de los síntomas físicos, se deben considerar tres etapas diferentes relacionadas con la edad del paciente o de la persona que lo presente:

(a) En el *recién nacido y lactante*, donde prácticamente presentan signos llamativos sólo las pacientes con cariotipo X0, tales como estatura reducida (45.7 cm) (Vogel y Motulsky, 1997); piel redundante en la nuca (Pediatric Database); implantación baja de pelo en la nuca; linfedema de pies y manos; pabellones auriculares anormales (bajos, posteriores, grandes, periformes), uñas hipoplásicas en los pies y en las manos, dedos abultados en el dorso (Martínez M.R., 1988).

(b) En la edad *preescolar y escolar* algunos signos como el edema y la piel redundante desaparecen y otros se acentúan: talla baja, epicanto, cara triangular, comisuras de la boca bajas, micro y retrognatia, comisuras palpebrales oblicuos hacia abajo, pabellones auriculares dismórficos, paladar alto y arqueado, tórax ancho o en tonel, *cubitus valgus*, cardiopatía izquierda, pezones hipoplásicos o umbilicados, braquimetacarpalia del 4o. y 5o. hueso. Aparece la braquimetatarsalia y el cuello alado.

(c) En el *adolescente*, todo lo anterior continúa pero el aumento de la talla es muy lento y no se manifiestan los caracteres sexuales secundarios ya que las adolescentes con ST en su mayoría carecen del desarrollo sexual espontáneo (Martínez M.R., 1988).

| Cuadro clínico más frecuente e incidencias aproximadas | | | |
|---|------|---------------------------------|-----|
| Estatura baja | 100% | Disgenesia gonadal | 90% |
| Linfedema de los miembros | 80% | Tórax ancho | 80% |
| Implantación baja de pelo en la nuca | 80% | Malformaciones de forma de ojos | 80% |
| Micrognatia | 70% | Cubitus valgus | 70% |
| Anormalidades renales | 60% | Hipoplasia de uñas | 70% |
| Cuello alado | 50% | Acortamiento del 4o. dedo | 50% |
| Anomalías cardíacas | 50% | Pigmentación no homogénea | 50% |
| Paladar alto y arqueado | 40% | Decremento auditivo | 50% |

Tomado de Internet: [wysiwyg://9/http://www.eden.com/ploof/Turners/turner.html](http://www.eden.com/ploof/Turners/turner.html)

Además de las alteraciones físicas descritas anteriormente es importante mencionar que en el 60 % de los casos de las pacientes con ST están presentes alteraciones en el funcionamiento del aparato urinario que se deben a malformaciones renales e hidronefrosis y en el 50 % de ellas se han descrito anomalías cardíacas que pueden ser causa de muerte prematura (Sybert, 1995).

Un síntoma bastante frecuente en el ST es el decremento auditivo. Sculerati y cols. (1996) demostraron que 21 de 24 niñas que participaron en su estudio tenían otitis media crónica y 16 de 24 padecían de un decremento auditivo sensorial. Todavía se desconoce la base de este decremento pero hay evidencias que es progresivo y empieza en la infancia tardía o en la adolescencia (Hultcrantz y cols., 1994). Sybert (1995) reportó que en las pacientes con ST las infecciones del conducto auditivo son muy comunes (70% de la población

estudiada), a menudo ligadas a la capacidad receptiva decrementada desde la disminución auditiva hasta colesteatoma.

Se reporta que los síntomas señalados se presentan de manera más acentuada cuando se porta un cariotipo X0, y menos ante alteraciones estructurales o en mosaicismo.

2) Alteraciones neuroanatómicas:

Existen numerosas investigaciones realizadas a través de autopsia y de distintas técnicas de neuroimagen donde se encontraron diferencias significativas en la anatomía cerebral entre las niñas con ST y el grupo control.

Molland y Purcell (citado en Reiss 1993) en una autopsia encontraron anormalidades en la organización cortical y en el desarrollo de la fosa posterior.

En un estudio tomográfico de Kimura y cols., (1990) se reportó agenesia del cuerpo calloso en una adolescente con retardo mental que tenía cariotipo 45,X .

Los resultados de otro estudio con tomografía por emisión de positrones muestran un decremento en el metabolismo de la glucosa en las regiones parieto-occipitales de ambos hemisferios (Clark y cols.,1990).

Murphy y cols., (1993) a través de la utilización de resonancia magnética nuclear (RMN) encontraron que las pacientes con ST (de edad promedio de 30.7 años) tenían una disminución significativa en el volumen de los hemisferios cerebrales, en el volumen de la materia cerebral de los lóbulos parieto-occipitales, hipocampo núcleo caudado, núcleo lenticular y los núcleos talámicos. También, notaron una asimetría en el volumen de la materia cerebral de los lóbulos parieto-occipitales entre ambos hemisferios y un aumento en el tamaño del tercer ventrículo comparados con el grupo control. Aquellas áreas donde se detectó una reducción en el volumen son ricas en proyecciones aferentes del sistema sensorial y las proyecciones eferentes a las áreas de asociación de los lóbulos frontales y parietales, el sistema límbico y los ganglios basales, lo que podría ser un sustrato biológico de los déficits cognoscitivos presentes en el ST.

Con base en sus resultados Murphy apoyó su hipótesis que los sujetos con ST tienen anormalidades estructurales en ambos hemisferios pero más severos en

el hemisferio derecho que en el izquierdo. También, relacionó a través de la aplicación de pruebas neuropsicológicas estos defectos estructurales con desordenes en la percepción visual y auditiva, procesos de organización y categorización y con dificultades en la memoria de largo plazo.

Además, en un estudio realizado por Reiss y sus colaboradores (1993) a través de la RMN con dos gemelas (10-11 años de edad), una de las cuales presentaba ST, descubrieron que la hermana con ST, comparada con su gemela normal, tenía un incremento significativo de 25% del flujo del líquido cefalorraquídeo, y un decremento significativo en 4.4% del volumen de la materia gris en las regiones: frontal derecha, parieto-occipital derecha e izquierda parieto-perisilviana. También señalaron malformaciones de la cisura posterior de las cuales un 50% se debe al incremento en el volumen del cuarto ventrículo y en la cisterna magna, además de un decremento de 10 a 15 % en el tamaño del vermis del cerebelo, médula y puente.

Reiss y cols. (1995) en un estudio con RMN observaron en el grupo con ST de 6.1 hasta 17.5 años de edad, una distribución diferente al grupo control de la materia gris y blanca en las regiones parietales de los hemisferios izquierdo y derecho, conllevando a una disminución en el volumen total del tejido cerebral en estas regiones y a una diferencia en la proporción individual de la materia gris y blanca exclusivamente en el lóbulo parietal derecho.

En investigaciones recientes Motulsky (1997), reportó unas alteraciones en la migración neuronal y retraso en la maduración celular.

Con base en las evidencias expuestas podemos concluir que en las pacientes con ST se presentan múltiples alteraciones neuroanatómicas. Estas alteraciones están localizadas principalmente en las áreas parieto-occipitales y en algunas estructuras subcorticales, lo que podría explicar en cierta medida las particularidades cognoscitivas y conductuales que se describirán posteriormente.

3) Alteraciones neurofisiológicas:

Existen evidencias sobre estudios de las pacientes con ST en el campo de la neurofisiología.

En una investigación de Tsuboi y cols. (1988) sobre un análisis cualitativo y cuantitativo del EEG en los sujetos con ST, se ha encontrado que los pacientes con ST comparados con un grupo control manifiestan: 1) incremento en la frecuencia y amplitud de las ondas alfa y decremento en su cantidad; 2) incremento en la amplitud de las ondas theta; 3) decremento en la frecuencia y aumento en la amplitud de las ondas delta; 4) incremento en la amplitud y la cantidad de las ondas beta. Con base en estos hallazgos se sugirió la existencia de perturbaciones funcionales en el tálamo, el cual controla la actividad rítmica cortical y en el tracto tálamo-cortical. También, basándose en un postulado de Vogel y Schalt en 1979, Tsuboi y cols. propusieron que el incremento difuso en la actividad beta puede ser causada por un nivel aumentado de la actividad tónica en el sistema reticular activador ascendente y en el sistema límbico, a su vez esto provoca una reducción de la resistencia al estrés y un impedimento cognoscitivo, particularmente en la percepción espacial y aritmética.

Además, en esta investigación se han observado en los sujetos con ST unos cambios anormales en el EEG conforme avanza la edad. Los cambios normales en el EEG son los siguientes: 1) decremento en la amplitud y la cantidad de las ondas alfa; 2) decremento en la amplitud pero incremento en la cantidad de las ondas theta y delta; 3) incremento en la cantidad de las ondas beta (después de los 35). En las mujeres con ST de diferentes edades (6 - 47 años) no se encontró ni el decremento en las ondas alfa, ni el incremento en las theta y delta conforme avanza la edad. También, en las pacientes se notó un incremento prematuro en la actividad beta (después de los 27 años), cuando en los sujetos normales este proceso comienza a los 35. Estos hallazgos podrían indicar una inmadurez en el SNC y alteración en los cambios de EEG relacionados con la edad.

Existen evidencias provenientes de investigaciones donde se han utilizado potenciales evocados (PE) y tiempo de reacción (TR). En un estudio de Johnson y cols. (1993) fueron aplicadas estas técnicas a individuos con ST durante la prepubertad y la pubertad (de 9 a 14 años) y la postpubertad (de 15 a 20 años). El procedimiento consistía en la presentación a cada sujeto de una serie de estímulos auditivos. El sujeto tenía que contar los estímulos relevantes o apretar un botón tras discriminar uno de ellos. La latencia, amplitud y distribución de

todos los componentes de los PE fueron parecidos a los del grupo control en las niñas con ST más jóvenes, excepto la amplitud de N100 que aumentó ligeramente. En el grupo de 15-20 aparecieron PE con características diferentes a las de los controles y más parecidas a las de los sujetos de 9 -14 años. Las ondas lentas negativas frontales tardías en el grupo de 15-20 años no mostraron un proceso de maduración normal; la amplitud tenía una tendencia al decremento con la edad. Ambos grupos de estudio, independientemente de la edad, tenían un TR más largo que sus controles.

Estos estudios permiten valorar el papel que juegan los cambios cerebrales congénitos y de maduración en la etiología de los déficits cognitivos en el síndrome de Turner. Se ha propuesto que los hallazgos sobre los PE indican un déficit en la maduración dependiente de la edad, mientras que el TR sugiere un déficit independiente de la edad o una anomalía congénita. Con base en los resultados de esta investigación se postuló que el déficit cognitivo en el síndrome de Turner es un producto de la combinación de ambos factores tanto anomalías congénitas como falta en la maduración del SNC.

Los cambios neurofisiológicos relacionados con diferentes niveles del SNC expuestos en este apartado principalmente indican una inmadurez general y existencia de alteraciones congénitas en SNC que a su vez podrían estar asociados con los déficits cognoscitivos en las pacientes con ST.

4) Alteraciones psiquiátricas:

Con frecuencia las pacientes con ST manifiestan algunos síntomas psiquiátricos. Muhs y Lieberz (1993) consideran que el efecto de la estatura corta puede ser el factor principal en su desarrollo emocional inestable. Las niñas de mayor edad tienen una tendencia a la depresión y ansiedad por el retraso en su desarrollo sexual y debido a esto por las dificultades para establecer relaciones con el sexo contrario. Los mismos autores reportan que en las niñas con ST es muy frecuente encontrar anorexia nerviosa (AN) relacionada con el tratamiento hormonal dado que la necesidad de este tipo de tratamiento es un factor estresante para ellas. En su investigación sobre este problema de 21 casos de AN,

12 ocurrieron en relación con el inicio del tratamiento hormonal, 5 un poco después del inicio y en 7 pacientes, de 1 a 6 años después de la introducción del tratamiento. Estos datos demuestran una estrecha relación entre AN y el tratamiento hormonal. En las pacientes con ST la presencia de la anorexia es un síntoma común debido a las alteraciones endocrinológicas determinadas por la ausencia de un cromosoma X, sin embargo, los autores sugieren que además del factor genético, en la presencia de la AN influyen también factores ambientales, inmadurez social e hipersensibilidad de las pacientes con ST. Adicionalmente, la excesiva atención de la familia al desarrollo físico y su entorno social sobre el desarrollo sexual de la niña al inicio de la terapia hormonal pudiera influir en su equilibrio psicológico.

En un estudio con pacientes adultas Deloos J. y cols. (1993) encontraron que 10 de 20 mujeres (de 20 a 40 años de edad) habían presentado en su pasado algunos desórdenes psiquiátricos. En 9 de estas pacientes, los resultados del *Schedule for Affective Disorders and Schizophrenia-Lifetime version* (SADS-L) test correspondieron al diagnóstico de desorden depresivo mayor. En tres de ellas fue necesario aplicar una terapia especial y dos de estas estuvieron hospitalizadas. Otras dos pacientes con desorden depresivo mayor en su historia tuvieron tendencias suicidas. Una más mostró señales de desorden depresivo menor. Al momento del reporte, Deloos y cols., (1993) observaron los siguientes problemas psiquiátricos: depresión mayor, desorden depresivo intermitente y desorden depresivo-hipomaniaco bipolar. Estos autores sugieren que no solamente las particularidades fenotípicas (la estatura corta, la ausencia del desarrollo sexual en la pubertad etc.) pueden provocar complicaciones psiquiátricas sino que pudieran ser características propias del síndrome de Turner.

5) Alteraciones endocrinológicas:

Además, de las alteraciones físicas y somáticas descritas anteriormente, en el ST son muy destacables la deficiencia endocrina tanto de la hormona de crecimiento como de los esteroides sexuales (estrógenos y progesterona). La deficiencia de la hormona de crecimiento se asocia con la talla baja en el ST. La estatura final de las mujeres adultas con ST, quienes nunca han recibido terapia

hormonal, está bien establecida en la mayoría de los países y es equivalente a 87-88% de la estatura final de una mujer sana (Rochicclioli y cols. 1994). Este déficit de la talla final resulta aproximadamente de 20 cm. Por lo tanto una paciente adulta con ST espontáneamente logra tener alrededor de 142.5 ± 7.0 cm. de la estatura final (Bernasconi y cols., 1994). A su vez la deficiencia de los esteroides sexuales está relacionada con la disgenesia gonadal y el infantilismo sexual en las pacientes con ST. Weiss (1971, citado en Pasquino y cols., 1997) reporta que en los fetos con cariotipo 45,X, en la fase inicial del desarrollo, los ovarios tienen un desarrollo diferencial normal hasta aproximadamente el tercer mes de vida intrauterina seguido por una aceleración del proceso fisiológico de la muerte de los oocitos y fibrosis del estroma. Estos procesos provocan una alteración en el tejido gonadal, que a su vez no permite el aporte suficiente de los esteroides sexuales. La insuficiencia en la secreción de los esteroides causa un incremento en los niveles de gonadotropinas (hormona luteinizante y la hormona foliculo estimulante) en el organismo de las niñas con ST (Maesaka H. Y cols. 1993; Heinrichs y cols., 1994). Así mismo, más de 90% de las pacientes tienen la disgenesia gonadal y alrededor de 99% son infértiles. Sin embargo, 10-20% de ellas pueden tener un desarrollo pubertal espontáneo, que ocurre principalmente en los sujetos con cariotipos mosaicos y 2-5 % de ellas logran tener ciclos menstruales espontáneos y embarazarse (Lippe B., 1993). No obstante, las pacientes que logran tener desarrollo sexual espontáneo e incluso tener hijos, inevitablemente tienen una declinación acelerada de las funciones gonadales y llegan a una menopausia prematura (Pasquino y cols, 1997). En la mayoría de los casos, en las pacientes con ST se aplica el tratamiento de reemplazamiento hormonal tanto con la hormona de crecimiento como con los esteroides sexuales.

En la práctica científica se ha estudiado ampliamente que las hormonas tienen cierto efecto sobre el SNC debido a que la mayoría de las hormonas actúan tanto a nivel periférico como a central. Hemos encontrado varios estudios donde los autores trataron de relacionar el tratamiento con hormona de crecimiento y con estrógenos con el perfil cognoscitivo en las niñas con ST. Se sabe que la estatura corta, independientemente de su etiología, puede ser la razón tanto de alteraciones psicosociales (autoestima baja, sobreprotección de los padres que provoca una inmadurez social) como ciertas alteraciones cognoscitivas, aunque

este punto sigue siendo controversial (Sartorio y cols., 1996). Así mismo, en una investigación de Ross y cols. (1997) no se encontró ningún efecto de la hormona de crecimiento sobre las funciones cognitivas; 20 niñas (de 5 a 11.9 años de edad) con ST a quienes durante 1 a 7 años se aplicó el tratamiento con la hormona de crecimiento fueron comparadas con 20 niñas controles de su misma edad quienes durante el mismo periodo recibieron el tratamiento con placebo. Sin embargo, Huisman y cols. (1993) reportan un cambio positivo en cuanto al aspecto psicosocial de las pacientes con ST después de la terapia con hormona de crecimiento. En este estudio se evaluó 38 pacientes antes y después de 2 años de tratamiento y se observó que disminuyeron la inmadurez patológica, la conducta hiperactiva, se mejoró el funcionamiento social juzgado tanto por los padres como por las mismas niñas.

Con base en estas dos investigaciones podemos observar que en las funciones psicosociales la hormona de crecimiento tiene un efecto positivo, aunque no hemos encontrado evidencias acerca de este efecto sobre las funciones cognitivas.

En cuanto al tratamiento con estrógenos Ross y cols. (1993) compararon cuatro grupos de pacientes con ST en la ejecución de varias pruebas neuropsicológicas que evalúan distintas funciones cognitivas. Las niñas con una media de 9.4 años de edad que habían recibido el tratamiento con estrógenos al momento de evaluación se compararon con las de su misma edad sin tratamiento y un grupo de muchachas con una media de 12.8 años de edad tratadas se comparó con las no tratadas de la misma edad. En este estudio el grupo de sujetos más jóvenes con tratamiento obtuvo el número significativamente mayor de aciertos comparados con sus controles en las pruebas de lenguaje, atención, funcionamiento social, del comportamiento afectivo. Mientras que en el grupo de las niñas más grandes el efecto de los estrógenos fue negativo; las pacientes tratadas obtuvieron el número de aciertos significativamente más bajo en varios subtests del WISC-R, en las pruebas de memoria, atención, funcionamiento social, y del comportamiento afectivo, y al mismo tiempo en la prueba del comportamiento afectivo el desempeño del grupo tratado mejoró.

En una investigación posterior, los mismos autores (Ross y cols., 1998) encontraron un efecto positivo de los estrógenos sobre la velocidad del procesamiento no verbal y de la ejecución motora en las pacientes con ST de 12 años de edad.

De acuerdo a las evidencias expuestas podemos observar que los estrógenos tienen un efecto sobre el funcionamiento cognoscitivo. No obstante, este efecto es contradictorio y depende de varios factores como, por ejemplo la edad de la paciente y la edad del inicio del tratamiento. Hasta la fecha esta cuestión sigue siendo de gran interés y requiere de más investigación.

VI. Características cognoscitivas

1) Cociente intelectual:

Durante los últimos 30 años, el interés de muchos investigadores se ha enfocado en conocer el perfil neurocognoscitivo de las pacientes con Síndrome de Turner (ST). En los primeros estudios realizados en esta área (Polani y cols., 1960, citado en Swillen y cols., 1993) se reportó que el retardo mental en las niñas con ST era un signo común. Pero, según los datos de las investigaciones más recientes, la inteligencia de las pacientes con ST se encuentra dentro de límites normales.

En una investigación de Swillen y cols., (1993), aplicando las escalas de Wechsler en una muestra de 50 niñas con ST, de 4 a 20 años de edad, encontraron la distribución del cociente intelectual (CI) de la siguiente manera: 25 (50%) pacientes con ST tenían inteligencia normal (CI de 90 a 109) comparado con el 46.5% observado en la población general; 16 (32%) mostraron una inteligencia normal inferior (CI de 71 a 89) comparado con 20% en la población general; 4 (8%) presentaron una inteligencia normal superior en contraste con 30% de la población normal; el retardo mental lo presentaron sólo 5 (10%) de las niñas evaluadas (una con grado leve; dos, moderado; dos, severo).

En relación con el cariotipo todavía no está clara la correlación de éste y el grado de inteligencia. Swillen reporta que de 40 niñas que tenían cariotipos clásicos (45,X; 45,X/46,XX; 45,X/47,XXX; 45,X/46,XY; 46,X,i(Xq)), sólo 2 de ellas

(5%) tenían retardo mental. Sin embargo, la incidencia del retardo mental en las pacientes con cariotipos atípicos en relación al cariotipo clásico demostró ser más alta, ya que de las 10 niñas de la misma muestra con cariotipos atípicos (X/X o X/autosoma translocación; anillo del cromosoma X) 3 (30%) presentaron el retardo mental. Estos hallazgos sobre la distribución de deficiencia mental coinciden con los encontrados en otras investigaciones (Fryns cols., 1990; Kleczkowska y cols., 1990; Van Dyke y cols., 1991). Más aun, en un experimento con pacientes adultas (25 - 40 años de edad) que recibieron tratamiento hormonal Delooz y cols., (1993) reportaron un nivel promedio de inteligencia normal (CI total 107). En este estudio tampoco se encontró correlación entre los diferentes cariotipos y el grado de inteligencia.

No obstante, en otros estudios sobre el perfil neuropsicológico, se reportan diferencias significativas entre el CI total de las pacientes con ST y los sujetos normales, con puntajes a favor de los segundos.

Weber D.P. (1979), por ejemplo, en un experimento con niñas de 13 a 23 años de edad con ST, las cuales fueron apareadas con el grupo control según la edad y el CI verbal de la escala de Wechsler, encontró una diferencia significativa en el CI total entre estos dos grupos.

En otro estudio Reiss et al., (1995) reporta que las pacientes con ST tenían un puntaje en el CI total significativamente más bajo que sus controles.

De acuerdo a las evidencias expuestas se observa que la inteligencia de las pacientes con ST parece encontrarse dentro de los límites normales. Sin embargo, la distribución del CI en las ST es ligeramente alejada de la curva teórica de distribución normal, una mayor frecuencia de los CI por abajo de la media y una menor frecuencia de los CI por arriba de la media al compararse con la distribución en la población en general. Asimismo en la mayoría de los casos se reportan puntuaciones significativamente más bajas en las ST al ser comparadas con un grupo control de sujetos femeninos normales.

El análisis de las subescalas que conforman esta prueba ha permitido a varios autores señalar la presencia de puntuaciones más bajas en la escala verbal, en los subtests de aritmética (Temple y Carney, 1993) y/o retención de dígitos (Waber, 1979), información (Temple y Carney, 1993) y vocabulario (Ross y cols., 1995). En la escala de ejecución, las ST obtienen puntuaciones

significativamente más bajas en figuras incompletas (Delooz y cols., 1993; Ross y cols., 1995), diseño con cubos (Lewandowski y cols., 1985; Rovet y cols., 1994; Shucard y cols., 1992; Temple y Carney, 1993), rompecabezas (Delooz y cols., 1993; Lewandowski y cols., 1985; Ross y cols., 1995; Shucard y cols., 1992; Temple y Carney, 1993) y claves (Ross y cols., 1995; Rovet y cols., 1994).

Finalmente, en las investigaciones que buscan determinar la presencia de factores señalan que las puntuaciones obtenidas en el factor de comprensión son ligeramente más bajas al ser comparadas con las de un grupo control sin llegar a ser la diferencia significativa (Penington y cols., 1985; Waber, 1979) en tanto que para los factores de organización perceptual y/o el tercer factor (factor de distracción) son significativamente más bajas en las niñas con ST comparadas con las controles (Penington y cols., 1985; Ross y cols., 1995; Rovet y cols., 1994; Waber, 1979; Reiss y cols., 1995). Al realizar un análisis intragrupo en el grupo experimental se observa que el factor de comprensión es significativamente más alto que el 2-do y 3-ero sin haber diferencia significativa entre estos dos últimos (Weber, 1979).

2) Habilidades verbales:

En la revisión bibliográfica que hemos realizado no se han encontrado investigaciones que exploren específicamente habilidades verbales en el ST, sin embargo, algunos estudios sobre el perfil neurocognoscitivo de estas pacientes consideran a la inteligencia verbal como normal según las escalas de Wechsler. En esta prueba no sólo el puntaje del CI verbal (CIV) y del factor de comprensión verbal son bastante altos sino que también se observa una diferencia significativa entre éstos y los de ejecución. Por ejemplo, Swillen y cols., (1993) aplicaron a 50 mujeres (de 4 a 20 años de edad) diferentes escalas de Wechsler y reportaron que el CIV promedio era normal (98 puntos) y el cociente intelectual de ejecución (CIE) promedio era significativamente más bajo (87 puntos). En otra investigación de Reiss y cols., (1993) se estudiaron dos gemelas, una de ellas con ST (el estudio se realizó en un periodo entre los 10 y 11.4 años de la edad cronológica de las niñas) y reportaron que ambas niñas obtuvieron en la escala verbal del WISC-R puntajes similares (3 puntos de diferencia a favor de la niña normal). Pero el CIV

de la niña afectada era 25 puntos más alto que su CIE, lo que se considera una discrepancia significativa a diferencia de la hermana sana que no presentó la discrepancia entre las escalas. El puntaje del factor de comprensión verbal era igual en ambas; pero la paciente demostró una diferencia significativa entre el factor de comprensión verbal y el de organización perceptual.

Se ha reportado que la discrepancia evidente en el ST entre los procesos de ejecución y las habilidades verbales tiene una tendencia a desaparecer con la edad, tal vez debido al tratamiento hormonal iniciado durante pubertad. Deloos y cols., (1993) en su estudio, aplicaron la escala WAIS a 20 mujeres adultas 25-40 años de edad que recibieron tratamiento hormonal. En los resultados de esta investigación reportaron que la media presentada del CIV fue de 111.7 y la del CIE de 102. Como podemos observar la diferencia entre el CIV y el CIE está presente pero no es significativa.

Sin embargo, estudios más recientes reportan datos que contradicen al anterior; por ejemplo, en el estudio de Reiss et al., (1995) los autores aplicaron esta misma escala a 34 pacientes con ST, de 6.1 a 17.5 años de edad, con el puntaje en el CI total del Wechsler normal, y encontraron que las pacientes con el ST obtuvieron un puntaje significativamente más bajo que del grupo control tanto del CIV como del factor de comprensión verbal. Además, también, se observó una diferencia significativa entre el factor de comprensión verbal, el factor de organización perceptual y el factor de distractibilidad en el grupo experimental.

En pocas ocasiones, la aplicación de pruebas para evaluar las funciones verbales más complejas ha reportado dificultades en los sujetos con el ST. Reiss y cols., (1993) en la investigación con las dos hermanas gemelas, administraron el test de desarrollo de una historia narrativa escrita (TOWL) con el apoyo de estímulos visuales (dibujo) y un test de competencia pragmática. En los resultados se observaron diferencias significativas entre ambas niñas. La niña con el ST obtuvo un puntaje de 85 en lengua escrita contra 124 de la niña sana (el promedio para su edad es 100, DS = 15). Además, la paciente tuvo una tendencia a simplificar el estilo de su composición. Ella utilizó un párrafo de cuatro oraciones de 44 palabras a diferencia de su hermana que produjo dos párrafos bien organizados y desarrollados de 131 palabras incluyendo título, diálogo y un resumen. Los autores consideran que la composición de una historia narrativa

requiere el uso de medios de comunicación a nivel de discurso tales como uso pragmático y la elaboración de inferencias. La ejecución pobre en la elaboración de una historia narrativa la relacionan con una disfunción ejecutiva en las habilidades para el uso de elementos básicos del lenguaje. Además, en el mismo estudio se aplicó una prueba sobre fluidez verbal. En esa prueba, la hermana normal obtuvo un porcentaje de 95 (2 DE por arriba del promedio para su edad) y la otra un porcentaje de 80 (1 DE por abajo del promedio). Los autores explican estos resultados, argumentando que el bajo puntaje en la fluidez verbal es debido a un déficit en el almacén de memoria semántica o a una dificultad en el acceso lexical.

Weber (1979) reportó que sujetos con ST generaron una cantidad menor de palabras en el test de fluidez verbal que sus controles. La prueba de fluidez verbal es una prueba asociada con los lóbulos frontales, sin embargo, para realizarla el sujeto tiene que acceder forzosamente al almacén lexical que hace esta tarea en parte verbal. Estos resultados coinciden con otros estudios donde se aplicó el test de fluidez verbal (c.f. Clarck y cols., 1990; Reiss y cols., 1993; Temple y cols., 1996).

Los resultados de las investigaciones expuestas son bastante contradictorios en cuanto al déficit en las habilidades verbales. En la mayoría de los estudios donde estas habilidades se midieron a través de la escala verbal del Weschler estas se reportaron como intactas, sin embargo, al aplicar las pruebas más específicas se registraron las diferencias significativas. Además, no hemos encontrado estudios donde se aplicaron las tareas de procesamiento lingüístico que podrían ser tareas de dificultad elevada para las pacientes con ST.

3) Habilidades no verbales:

Como fue mencionado en el apartado anterior, las pacientes con ST muestran una discrepancia significativa entre las habilidades de ejecución y las verbales, según las escalas de Wechsler.

Además, en numerosos estudios se observa que, el rango del CIE es significativamente más bajo que el de sus controles (Swillen y cols., 1993; Reiss y cols., 1993; 1995). El desempeño pobre en la escala de ejecución se observó

principalmente en las tareas de habilidades visuo-espaciales; por ejemplo, en la investigación de Swillen y cols., (1993) reportaron que las pacientes obtuvieron un puntaje muy bajo en los subtests del WISC-R que evalúan las habilidades visuo-espaciales: figuras incompletas, diseño con cubos y rompecabezas. Además, según los reportes de los padres de las niñas, 90% de ellas eran alumnas regulares en la escuela y tenían capacidades mentales normales, pero presentaron problemas específicos en matemáticas y déficits visuo-espaciales.

Estos datos coinciden con los resultados del estudio con las gemelas realizado por Reiss y cols., (1993), en este estudio la gemela afectada demostró una ejecución más pobre que su hermana en los subtests: diseño con cubos y rompecabezas. Además, la niña con ST demostró un desempeño más bajo que su hermana en las tareas que evalúan las siguientes habilidades: percepción visuo-espacial, velocidad de respuesta y funciones ejecutivas. En el test de percepción visuo-espacial y reconocimiento de caras, la niña con ST obtuvo un puntaje más bajo que su hermana, igual como en la copia y recuperación inmediata de figura de Rey. La gemela con ST presentó una ejecución más pobre en la prueba *Street map test* (2 errores en la dirección directa y 17 en la inversa, contra 0 errores de la niña sana en ambas direcciones). Para resolver esa tarea se requiere una combinación de las funciones visuo-espaciales y ejecutivas. El patrón de errores en este test hace inferir sobre la inhabilidad para invertir su orientación izquierda-derecha en el espacio con respecto al mapa.

En otro estudio Reiss y cols., (1995) observaron también un desempeño más pobre en las niñas con ST comparadas con sus controles en los tests de juicio en la orientación de trazos y en la copia de la figura de Rey.

El déficit en la percepción izquierda-derecha, evaluado a través de la aplicación de los tests: *Roadmap test*, *Right-Left Orientación test* fue reportado por Weber (1979). Además se observó una ejecución significativamente más pobre en las niñas con ST en comparación con sus controles en las tareas de coordinación viso-motora, memoria visual, (independientemente del tipo de material presentado -verbal o no verbal-), flexibilidad en la capacidad para el cambio de hipótesis evaluada a través del *Wisconsin Card Scoring Test* (que es sensible a un daño en el área frontal).

En las investigaciones expuestas se sugiere que las niñas con ST tienen problemas específicos para realizar tareas que involucran el hemisferio derecho en general, los lóbulos parietales y los lóbulos frontales.

Como se señaló anteriormente (Reiss y cols., 1995) a través de estudios con resonancia magnética han encontrado en pacientes con ST anomalías en la región parietal derecha pero no confirmaron su suposición sobre las alteraciones en los lóbulos frontales que les hizo suponer que en este síndrome más bien están afectadas las conexiones entre los lóbulos frontal y parietal que las regiones frontales en sí, que podría ser la razón de una ejecución pobre en las tareas relacionadas con los lóbulos frontales. También, Weber (1979) demostró que los déficits cognoscitivos de las pacientes no están restringidos solamente a las habilidades espaciales, dado que las pacientes con ST muestran un desempeño pobre en las pruebas de fluidez verbal y *Wisconsin Card Sort* lo que indica la presencia de déficits funcionales en los lóbulos frontales. Además, en el mismo trabajo Weber supone que el ST es un desorden del desarrollo que involucra ambos hemisferios y, apoya la posición de Luria (1973) que las alteraciones estructurales tempranas en el desarrollo cerebral tienen un carácter generalizado y no localizado. Pennington y cols., (1985) consideran que el déficit cognoscitivo en el ST es más bien difuso o predominantemente (pero no exclusivamente) no verbal que específicamente está enfocado en el hemisferio derecho, dado que la ejecución más baja en las ST está presente principalmente en las tareas relacionadas con las habilidades visuo-espaciales.

En las evidencias expuestas se observa un déficit por parte de las ST en las habilidades no verbales principalmente en la orientación visuo-espacial, izquierda-derecha, coordinación visuo-motora. Estos déficits están presentes en las niñas de edad escolar, sin embargo, en los estudios de Swillen y cols., (1993) y Deloos y cols., (1993) se demostraron los cambios en el perfil neurocognoscitivo conforme avanza la edad de las pacientes y el tratamiento hormonal recibido.

Swillen y cols., (1993) evaluaron a través de la aplicación de las escalas Wechsler a tres grupos de pacientes con ST con edades de: 4 a 6 años; 6 a 16 años; 17 a 20 años y observaron que el perfil neuropsicológico específico para este síndrome se mantiene conforme avanza la edad, pero notaron un mejor desempeño en las tareas visuo-espaciales en las niñas de mayor edad, quienes al

momento del estudio ya habían empezado a recibir terapia hormonal. El mecanismo preciso de la terapia hormonal sobre las funciones viso-espaciales todavía es desconocido, pero los autores no excluyen la posibilidad de intervención de otros factores tales como psicológico, físico, etc. Deloos y cols., (1993) no encontraron una discrepancia significativa entre el CIV y el CIE en las mujeres con el ST adultas que habían recibido la terapia hormonal. De acuerdo a estos hallazgos parece que la terapia hormonal con los estrógenos tiene un efecto positivo sobre las habilidades no verbales en el ST, aunque este aspecto todavía requiere de mayor exploración.

4) Atención y Memoria:

Memoria.

Algunos autores han reportado déficits en varios tipos de memoria en las pacientes con ST.

Así, Murphy y cols., (1993) encontraron una ejecución significativamente más pobre en los sujetos con ST de diferentes edades comparados con el grupo control, en las tareas que evalúan la memoria visoespacial, recuperación diferida de una historia al igual que una disminución significativa en el volumen de los lóbulos parieto-occipitales de ambos hemisferios. Pero también, señalaron diferencias significativas en la memoria auditiva entre los pacientes y el grupo control, aún sin discrepancia en el volumen o asimetría de los lóbulos temporales. Estos hallazgos en la memoria fueron relacionados con las anomalías anatómicas presentes en las estructuras subcorticales tales como el hipocampo, el sistema límbico y los ganglios basales.

En la investigación de Waber (1979) se demostró que los pacientes tienen una memoria visual más pobre que los sujetos normales.

En resultados de varios experimentos (Waber, 1979; Reiss, 1993; Reiss, 1995) se reportó una ejecución significativamente peor en la recuperación diferida de la figura de Rey, que además de evaluar las habilidades constructivas y visoespaciales, también, evalúa la memoria visoespacial.

Atención.

En el estudio de Reiss y cols., (1993) con dos gemelas, no se encontró diferencia en las tareas de memoria visual y auditiva. En la tarea para evaluar el proceso de atención (TOVA) la niña con Turner demostró el tiempo de reacción significativamente más largo (el TR de la niña con ST estuvo 2 DE más abajo que el promedio para su edad (11 años) cuando el de su hermana se encontró dentro de 1 DE). Esta disminución puede ser asociada con alteraciones en las estructuras neuronales prefrontales y sus vías subcorticales.

Además, en su otra investigación Reiss y cols. (1995) señalaron la presencia de una diferencia significativa entre el grupo experimental y el control en un cuestionario de atención para los padres.

5) Funciones ejecutivas.

En la literatura son muy escasos y contradictorios los estudios sobre el funcionamiento de los lóbulos frontales y las funciones ejecutivas en las pacientes con ST. Weber (1979) evaluó en una muestra de sujetos con este síndrome que se encontraban entre 13 y 23 años de edad las funciones ejecutivas a través de diferentes tareas. Ella encontró un desempeño más bajo por parte del GE en el Wisconsin Card Sorting Test (WCST), generación de palabras y en la prueba Stroop.

McGlone (1985) contradiciendo los resultados obtenidos por Weber no observó una ejecución deficiente por parte de 11 niñas del GE con una media de 15 años de edad comparadas con sus controles en la tarea de generación de palabras y en WCST. Al igual que McGlone, Penington y cols. (1985) no reportaron ningún déficit consistente en la ejecución de estas mismas tareas en una muestra de 10 pacientes con ST.

Clarke y cols. (1990) administraron la tarea de generación de palabras a 5 pacientes con ST con una media de 27 años de edad y reportaron un desempeño significativamente más bajo en el GE confirmando con estos hallazgos de Weber.

Reiss y cols. (1993) en un estudio de dos gemelas donde una niña tenía ST y otra era sana, encontraron una ejecución más baja de la hermana con ST en las tareas que evalúan las funciones ejecutivas y la generación de palabras.

Temple y cols. (1996) aplicaron a 16 niñas con ST con una media de 10.5 años de edad un gran número de pruebas que miden las funciones ejecutivas: WCST, Stroop, generación de palabras, la torre de London y la tarea Self-Order Pointing task. Las diferencias significativas se registraron solamente en las pruebas de Stroop, generación de palabras y en la versión abstracta del Self-Order Pointing task. La ejecución más baja en unas tareas y normal en otras permite a las autoras sugerir la existencia de una disociación del sistema ejecutivo de control durante el desarrollo, y en relación con esto suponer que en las ST están intactos el sistema ejecutivo que permite la organización de series de pasos y objetivos parciales para llegar a una meta final (torre de London), así como la flexibilidad del pensamiento y capacidad de inhibición de la estrategia previa para la solución del problema (WCST). Sin embargo, según las autoras en las pacientes con ST están afectadas las capacidades de acceso al vocabulario para realizar las operaciones de organización y planeación (generación de palabras) y la habilidad para inhibir una respuesta posible pero incorrecta (Stroop).

Como señalamos al inicio de este apartado los resultados obtenidos en estos estudios son muy contradictorios, sin embargo, existen evidencias objetivas de un desempeño en las funciones ejecutivas distinto en las pacientes con ST comparadas con los sujetos sanos. Tal vez esta diferencia se debe a una alteración en el funcionamiento de los lóbulos frontales.

VII. Características conductuales.

En la investigación de Swillen y cols., (1993) se encontró numerosas evidencias en lo que se refiere a problemas conductuales en el síndrome de Turner. A la edad de 4 a 6 años las niñas son hiperactivas y esta hiperactividad se refleja en los procesos cognitivos: se distraen muy rápido y son incapaces de terminar una tarea. La hiperactividad se mejora con la edad y en la pubertad, en la mayoría de los casos la conducta de las niñas se caracteriza como tranquila y inmadura con fantasías de diferente grado. A la edad de 4-5 años tienen en

general muchos amigos y actividades comunes. Durante la escuela primaria, es decir entre los 6 y 11 años de edad, muchas de estas niñas prefieren quedarse en la casa leyendo o dibujando. Este comportamiento es todavía más evidente durante la pubertad, de los 12 a los 16 años, en la que casi no participan en actividades fuera de casa y no tratan con sus compañeros. En los autoreportes de las niñas de mayor edad se encuentra que empiezan a tener una sensación de antipatía por parte de sus compañeros de grupo.

Reiss y cols., (1995) demostraron que las pacientes con ST presentaban un alto grado de problemas sociales, ansiedad, depresión y ejecución muy baja en las tareas de competencia escolar.

En el estudio de Delooz (1993) con sujetos de edad adulta se encontró que en el test personal *Symptom-Checklist* 36.8% de las participantes reportaron desconfianza y falta de satisfacción en si mismas, así como inseguridad social; 31.6% tenían tendencias obsesivo-compulsivas en el pensamiento y la conducta. Otras (21%) reportaron baja autoestima, depresión y desesperanza. En otro test de personalidad *Dutch Personality Inventory* se observó un nivel alto de desconfianza y crítica hacia los demás, un nivel bajo en la escala de autoapreciación, expresiones negativas sobre su situación actual y tendencia a la depresión. El 23.3% del grupo experimental reportó que trataba de evitar contactos sociales y que no se sentían cómodos en los grupos a los que se les integraba.

En los estudios sobre las alteraciones conductuales y psicoemocionales es común que estas alteraciones se atribuyan a las características físicas de las niñas con ST (estatura baja, ausencia de las características sexuales secundarias), lo que causa la autoestima baja de las pacientes y trastornos emocionales. No obstante, esta atribución es discutible dado que estos síntomas se mejoran con la terapia hormonal tanto con hormona de crecimiento como con estrógenos, como se ha mencionado anteriormente. Delooz y cols., (1993) proponen que los trastornos en la esfera afectiva es más bien una característica de tipo neuropsicológico, propia del ST y no tanto secundaria causada por el fenotipo de estas pacientes.

Ahora bien, hasta la fecha los estudios sobre las características cognoscitivas de las pacientes con ST no son concluyentes. En la mayoría de ellos se utilizan las muestras mezclando sujetos 45,X con otros tipos de cariotipos relacionados con ST, a pesar que se ha demostrado que las ST con cariotipos mixtos obtienen los puntajes más altos que las niñas con el cariotipo puro tanto en la escala de Wechsler como en distintas pruebas neuripsicológicas (Temple y Carney, 1993). Además, en gran cantidad de investigaciones las edades de los sujetos están muy dispersas o bien, unos están realizados en población infantil y otros en adultos. Se ha encontrado muy pocos estudios donde se controlan los puntajes del CI Total lo que no permite diferenciar entre la presencia de un déficit cognoscitivo generalizado y específico.

Capítulo 2.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Los múltiples hallazgos anatómicos y fisiológicos en el SNC, la deficiencia endocrina de las pacientes con el Síndrome de Turner y los déficits cognoscitivos relacionados con estos hallazgos (Molland y Purcell, 1974; Clark, 1990; Murphy, 1993; Reiss, 1993; Reiss, 1995), nos permiten formular como hipótesis la presencia de una alteración en el lenguaje oral y escrito, debido a que el lenguaje constituye la función más compleja y abstracta del pensamiento humano, reuniendo en sí mismo la armonía de las funciones cognoscitivas superiores.

En la mayoría de los estudios revisados no se describen alteraciones evidentes de las funciones verbales (Delooz y cols., 1993; Swillen y cols., 1993; Ross y cols., 1995, etc.) en las pacientes con ST, probablemente debido al uso de herramientas no específicas para la detección de dificultades en el lenguaje en estas pacientes. En la mayoría de las investigaciones, las conclusiones han sido hechas con base en la escala verbal de Weschler, la cual, como se sabe, no es una herramienta para la detección de problemas de tipo lingüístico. Debe señalarse que existen diferencias significativas entre sujetos con Síndrome de Turner y un grupo control, a favor de este último al aplicar pruebas verbales más específicas tales como la prueba de fluidez verbal (Weber 1979; Reiss y cols., 1993; Temple y cols., 1996), la composición de una historia narrativa y test de competencia pragmática (Reiss 1993). Estos hallazgos apoyan la hipótesis sobre la existencia de alteraciones de las funciones lingüísticas en el Síndrome de Turner.

Como se ha discutido anteriormente, las pacientes con Síndrome de Turner parecen tener un perfil neuropsicológico específico, en el que, por lo general está presente un déficit marcado para la realización de tareas visuo-espaciales, el cual se asocia con alteraciones neuroanatómicas y neurofuncionales en los lóbulos parieto-occipitales (Murphy, 1993; Reiss, 1993; Reiss, 1995). Además, en estas pacientes se han registrado niveles altos de gonadotropinas. Estos niveles en sujetos normales, se correlacionan con un bajo desempeño en las tareas visuo-espaciales (Gordon and Lee, 1986).

Por lo tanto y con base en la posición teórica de Luria (1982), que considera que las relaciones espaciales están representadas en el lenguaje a través de

ciertas estructuras lingüísticas y a su vez éstas estructuras están asociadas con los lóbulos parieto-occipitales, nosotros podemos suponer que estas estructuras lingüísticas complejas que representan las relaciones espaciales se encuentran afectadas. Esto no ha sido explorado.

Tomando en cuenta las bases anteriormente señaladas planteamos que en estas pacientes podrían estar afectados varios aspectos del lenguaje escrito. Dado que éste es una de las funciones verbales más complejas que requiere una integración múltiple de diferentes funciones cognitivas asociadas a diversas áreas corticales específicas (Tsvetkova, 1977; Gregg, 1995); se encuentra organizada de manera jerárquica y por lo tanto, podemos suponer que en las pacientes con el Síndrome de Turner se pudieran alterar aquellos aspectos ubicados en el nivel más alto de esta jerarquía, como sería el caso de la recuperación escrita y su organización en una secuencia lógica temporal.

Hipótesis:

- *Existen alteraciones en las habilidades del lenguaje complejas en las pacientes con Síndrome de Turner.*

Objetivos:

Objetivo general:

- Determinar la presencia de alteraciones del lenguaje en las pacientes con Síndrome de Turner.

Objetivo específico:

Determinar la presencia de alteraciones lingüísticas relacionadas con:

- a) La comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales descontextualizadas simples y complejas.
- b) La comprensión y expresión verbal de la orientación izquierda-derecha.
- c) La comprensión de las relaciones lógicas complejas de la implicación, exclusión y equivalencia.
- d) La construcción de enunciados.
- e) El lenguaje escrito:
 - Comprensión y recuperación escrita de una narrativa.
- f) La generación de palabras:
 - Por categoría semántica.
 - Por fonema inicial.

M E T O D O L O G I A

I. SUJETOS

Para conformar los grupos con Síndrome de Turner (GST) y Control (GC) se emplearon los siguientes criterios:

I.1 *Criterios de inclusión para el grupo con ST:*

- * Ser diagnosticadas clínicamente en la consulta externa de genética del Hospital Civil Nuevo de Guadalajara, en el departamento de Pediatría. Contar con un cariotipo 45,X en linfocitos de sangre periférica, bandeo con GTG, análisis de 30 células.
- * Estar inscritas y ser alumnas asiduas de una escuela de enseñanza regular.
- * Tener una agudeza visual de 20/20 natural o corregida.
- * Tener una adecuada agudeza auditiva, es decir, que el umbral auditivo no sea mayor de 20 dB.
- * Ausencia en su historia clínica de antecedentes personales de traumatismo craneoencefálico, enfermedades del SNC, insuficiencia cardíaca o déficit renal y/o otras alteraciones concurrentes.
- * Tener un cociente intelectual total superior a 70 puntos de acuerdo a la escala de Wechsler.

I.2 *Criterios de inclusión para el grupo control:*

- * Ser de sexo femenino.
- * Ser seleccionadas de escuelas de enseñanza regular.
- * Ser alumnas asiduas.
- * Que tengan una agudeza visual de 20/20 natural o corregida.
- * Que tengan una adecuada agudeza auditiva.

- * Ausencia en su historia clínica de antecedentes personales de traumatismo craneoencefálico, enfermedades del SNC, insuficiencia cardiaca, déficit renal y/o otras alteraciones concurrentes.
- * Tener un cociente intelectual total superior a 70 puntos de acuerdo a la escala de Wechsler.

I.3 Criterios de exclusión

- * Evaluación incompleta por cualquier causa.
- * Cociente intelectual total inferior a 70, según la escala de Wechsler.

Se evaluaron 20 sujetos con ST de 8 a 19 años de edad y 19 sujetos sanos de 8 a 18 años de edad. Cinco sujetos del GST y 4 del GC fueron excluidos de la muestra por no haber cumplido los criterios de inclusión. Los sujetos del GST fueron diagnosticados a través de un análisis clínico en la consulta externa de genética en el Hospital Civil Nuevo de Guadalajara en el departamento de Pediatría. Todos los sujetos cuentan con el cariotipo 45,X en linfocitos de sangre periférica, bandeado con GTG, análisis de 30 células y cumplen con todos los criterios de inclusión.

Finalmente el GST quedó constituido por 15 sujetos con ST de 8 a 19 años de edad con una media de 12.7 años. A su vez, el GC se formó con 15 niñas sanas de 8 a 18 años de edad con una media de 12.5 años. A todos los sujetos evaluados se les aplicó la escala de Wechsler; a once niñas de 8 a 15 años el WISC-RM, y a las cuatro de 16 a 19 años el WAIS. Los sujetos de ambos grupos fueron pareados por los siguientes criterios: edad, sexo, grado escolar, tipo de escuela, rango del cociente intelectual total. En los casos de los pares 6, 8 y 13 aun cuando presentan una edad cronológica distinta, la diferencia con su par es menor a los 12 meses. El par 5 satisface todos los criterios de pareamiento excepto el de edad, sin embargo, consideramos que el ser hermanas es un rasgo “fuerte” para controlar efectos de otras variables. Finalmente, el par 14 cumple con todos los criterios de pareamiento excepto el del grado escolar, ya que en los

casos del CI total “torpe” se observan problemas variados de fracaso escolar. (Tabla 1).

Creemos que es importante destacar que el GST es sumamente homogéneo por sus características genéticas, todas las niñas cuentan con el cariotipo 45,X. Además, los sujetos están apareados por una gran cantidad de factores (edad, grado escolar, tipo de escuela, rango del CI total). Consideramos que esta homogeneidad y apareamiento por los factores mencionados son unos aspectos importantes para nuestra investigación, dado que permiten con mayor precisión controlar efectos de otras variables sobre la ejecución en las tareas aplicadas, y además, en la literatura hay muy pocos estudios donde se logra controlar todos estos aspectos.

Tabla 1: Características de los grupos.

| # de par | GST | | GC | | CI total (rango) | Tipo de escuela |
|----------|---------|-----------------|---------|-----------------|------------------|-----------------|
| | Edad | Grado escolar | Edad | Grado escolar | | |
| 1. | 12 años | 1-ro de sec. | 12 años | 1-ro de sec. | brillante | Particular |
| 2. | 12 años | 1-ro de sec. | 12 años | 1-ro de sec. | normal | Pública |
| 3. | 11 años | 6-to de prim. | 11 años | 6-to de prim. | brillante | Pública |
| 4. | 8 años | 3-ro de prim. | 8 años | 3-ro de prim. | normal | Pública |
| 5. | 18 años | 2-do de sec. | 16 años | 2-do de sec. | límitrofe | Pública |
| 6. | 18 años | 3-ro de prep. | 17 años | 2-do de prep. | normal | Particular |
| 7. | 13 años | 1-ro de sec. | 13 años | 1-ro de sec. | brillante | Particular |
| 8. | 19 años | 2-do de prep. | 18 años | 3-ro de prep. | normal | Particular |
| 9. | 8 años | 3-ro de prim. | 8 años | 3-ro de prim. | superior | Pública |
| 10. | 16 años | 1-ro de enferm. | 16 años | 1-ro de enferm. | torpe | Pública |
| 11. | 13 años | 2-do de sec. | 13 años | 2-do de sec. | normal | Pública |
| 12. | 9 años | 3-ro de prim. | 9 años | 3-ro de prim. | superior | Pública |
| 13. | 13 años | 2-do de sec. | 14 años | 2-do de sec. | normal | Pública |
| 14. | 11 años | 3-ro de prim. | 11 años | 4-to de prim. | límitrofe | Pública |
| 15. | 9 años | 3-ro de prim. | 9 años | 3-ro de prim. | torpe | Pública |

Nota: De acuerdo a la escala de Wechsler los rangos del CI total corresponde a los puntajes: superior de 120 a 129; brillante de 110-119; normal de 90 a 109; torpe de 80 a 89; límitrofe de 70 a 79.

II. MATERIAL

Con el propósito de parear los sujetos por el rango del cociente intelectual total y de establecer correlaciones entre las pruebas aplicadas a todos los sujetos se les aplicó el WISC-RM (1984) o el WAIS (1981) dependiendo de la edad del sujeto.

Además, en el Laboratorio de Neuropsicología y Neurolingüística del Instituto de Neurociencias de la Universidad de Guadalajara compilamos para esta investigación una batería de siete pruebas orales: cinco pruebas que miden la comprensión y expresión de diferentes relaciones lógico-gramaticales que además de ser tareas lingüísticas cuentan con un aspecto espacial; una prueba de construcción de enunciados y una prueba de generación de palabras. Así mismo seleccionamos pruebas que evalúan el lenguaje escrito.

Pruebas orales:

- I. Comprensión y expresión de relaciones lógico-gramaticales decontextualizadas simples (relación entre 2 elementos):
 - I.1 temporales simples,
 - I.2 sujeto-objeto,
 - I.3 espaciales simples,
 - I.4 de parentesco,
 - I.5 comparativas,
 - I.6 reversibles,
 - I.7 preposicionales,
 - I.8 relación sintáctica "instrumento".
- II. Comprensión y expresión de relaciones espaciales izquierda-derecha.
- III. Comprensión de relaciones lógicas complejas de implicación, exclusión y equivalencia.
- IV. Comprensión de las relaciones lógico-gramaticales complejas (relación entre 3 y más elementos).
- V. Construcción de enunciados.
- VI. Generación de palabras por categoría semántica y por fonema inicial:

VI.1 por categoría semántica,

VI.2 Por fonema inicial.

Pruebas del lenguaje escrito:

I. Comprensión de un texto:

VII.1 expresión de la idea principal del texto,

VII.2 cuestionario.

VIII. Habilidades narrativas:

VIII.1 número de unidades narrativas recuperadas,

VIII.2 grado de coherencia,

VIII.3 número de palabras recuperadas,

VIII.4 porcentaje de errores ortográficos cometidos,

VIII.5 presencia de signos de puntuación,

VIII.6 separación correcta de las palabras,

VIII.7 habilidades para organización en una secuencia lógica temporal de una narrativa.

**III. DESCRIPCIÓN DE LAS PRUEBAS Y CRITERIOS DE CALIFICACIÓN
(se anexan todas las pruebas y protocolo de evaluación)**

Prueba I Comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales decontextualizadas simples (relación entre dos elementos). (Anexo 1).

El objetivo de esta prueba es evaluar las habilidades para comprender y expresar las estructuras lingüísticas que representan una relación entre sus elementos sintácticos. Tomando en cuenta el tipo de relación, esta prueba se dividió en ocho subpruebas: relaciones temporales simples, sujeto-objeto, espaciales simples, de parentesco, comparativas, reversibles, preposicionales, sintáctica de "instrumento". Cada una de estas ocho subpruebas está constituida por seis reactivos. El examinador presenta al sujeto consecutivamente todos los reactivos de la prueba de manera oral y por escrito (con el fin de controlar posibles alteraciones en la memoria de corto plazo). Antes de empezar cada

subgrupo de pruebas se utiliza un estímulo como ejemplo y posteriormente, cuando queda claro que el sujeto comprende la instrucción se aplica el resto de los estímulos.

La presente prueba fue desarrollada con base en la propuesta de Luria (1982) para evaluar las operaciones lógico-gramaticales en los pacientes con afasia semántica y modificada de acuerdo a los objetivos de nuestro trabajo.

Prueba II Comprensión y expresión de las relaciones izquierda-derecha. (Anexo 2).

El objetivo es evaluar la capacidad del sujeto para comprender y expresar las estructuras lingüísticas que representan relaciones espaciales izquierda-derecha. Esta prueba cuenta con dos aspectos: uno verbal dado a que el sujeto tiene que comprender la instrucción oral y dar una respuesta verbal, y otro espacial ya que todo el proceso de resolución del problema se realiza a través de la orientación en el mapa de una ciudad. La prueba cuenta con dos partes, la primera está constituida por seis reactivos y evalúa la comprensión de las relaciones izquierda-derecha, la segunda también cuenta con seis reactivos y evalúa la expresión de las relaciones izquierda-derecha. El examinador le ofrece al sujeto un mapa de una ciudad y un muñeco. Se le presenta al sujeto instrucción de llevar a un sitio específico del mapa al muñeco en el caso de la comprensión, o bien, en el caso de la expresión el sujeto tiene que decir que camino tiene que tomar el muñeco para llegar a cierto lugar. Para esta última, el sujeto tiene que mostrar la comprensión de la instrucción moviendo el muñeco en el mapa de acuerdo a la instrucción e indicando el sitio a donde llega el muñeco. La instrucción se presenta de manera oral y por escrito. Antes de empezar la tarea se utiliza un estímulo como ejemplo y posteriormente, cuando queda claro que el sujeto comprende la instrucción se aplica el resto de los estímulos. La presente prueba fue desarrollada en el laboratorio de Neuropsicología y Neurolingüística del Instituto de Neurociencias de la Universidad de Guadalajara.

Prueba III Comprensión de las relaciones lógicas complejas de la implicación, exclusión y equivalencia. (Anexo 3).

El propósito de esta prueba es evaluar la habilidad de comprender una instrucción dada a través de las estructuras lingüísticas relacionadas lógicamente entre sí.

El sujeto dispone de ocho figuras: dos cuadrados verdes uno grande y uno chico, un cuadrado rojo grande, un cuadrado negro grande, un círculo grande rojo, un círculo grande azul, un círculo verde chico y un triángulo verde. El examinador le presenta la instrucción al sujeto de manera oral que implica una relación lógica de implicación, exclusión o equivalencia pidiéndole entregarle unas de las figuras. El sujeto debe de comprender la instrucción y realizarla. La prueba está constituida por seis reactivos.

Esta tarea se elaboró con base en una prueba desarrollada por Jean Piaget (1984) que evalúa la formación de las operaciones lógicas del pensamiento, se tradujo y se modificó de acuerdo a los objetivos de nuestro trabajo.

Prueba IV. Comprensión de las relaciones espaciales y temporales complejas. (Anexo4).

El objetivo es evaluar la comprensión de las estructuras lingüísticas sintácticamente complejas (relación entre tres y más elementos).

De acuerdo al tipo de preposiciones que viene en cada uno de los enunciados, los estímulos se dividieron en dos tipos: temporales o espaciales. La prueba cuenta con 15 reactivos.

El sujeto dispone de diez figuras: cinco cuadrados y cinco círculos de diferentes colores. El examinador le pide al sujeto que toque una de estas figuras. El sujeto tiene que comprender la instrucción la cual tiene una complejidad sintácticamente elevada y realizarla. La instrucción se presenta tanto de manera oral como por escrito.

Esta prueba se elaboró con base en una versión del Token test de Morice y McNicol (1985) para sujetos con alteraciones de lenguaje no evidentes. Se tradujo y se adaptó a los objetivos de la investigación.

Calificación:

Para calificar las respuestas de estas cuatro pruebas, por cada respuesta correcta se le asigna la calificación "1", y no se asigna ninguna calificación a las respuestas incorrectas o a su ausencia. Para analizar la ejecución se toma en cuenta el número de aciertos y la latencia para empezar la ejecución después de cada estímulo (como latencia aquí se considera el tiempo en segundos desde la última palabra dada por el examinador, hasta el inicio de respuesta).

Prueba V. Construcción de enunciados. (Anexo 5).

Con esta tarea se evalúa la habilidad para construir enunciados a nivel sintáctico y la administración apropiada de las palabras (Matute E., Leal F., 1994-95).

A cada sujeto se le pide construir un enunciado a partir de 2, 3, y 4 palabras dadas por el evaluador, haciendo un total de 6 enunciados. Se utiliza un estímulo como ejemplo y posteriormente, cuando queda claro que el sujeto comprende la instrucción se aplica el resto de los estímulos.

Así, la tarea es formular una oración (enunciado) a partir de los lexemas presentados. Dado que cada oración está totalmente fuera del contexto, se espera que el sujeto produzca oraciones no marcadas, de acuerdo a lo propuesto por Matute y Leal 1994-1995 se espera lo siguiente:

1. Que la oración sea simple y no compleja. Esto es así porque la oración prototípica (no marcada) es la oración simple. Construir una oración compleja es una operación lingüística marcada.

2. Que la oración esté en tercera persona del singular. Esta es la forma no marcada, reforzada por el hecho de que el lexema es indicado siempre con la forma singular del nombre.

3. Que los verbos utilizados estén conjugados.

4. Que la oración no esté pragmáticamente marcada.

5. Que cada lexema de la oración formada exprese su significado léxico prototípico, literal y no metafórico.

Calificación:

Las respuestas producidas a cada ítem se ubican en la siguiente escala de calificación de oraciones:

0. El sujeto no produce ninguna oración, o la oración producida se desvía fuertemente de la oración prototípica o es fuertemente agramatical.

1. El sujeto produce un enunciado levemente agramatical o levemente desviado del enunciado prototípico.

2. El sujeto logra construir un enunciado prototípico y este enunciado es correcto gramaticalmente.

Prueba VI. Generación de palabras.

La presente prueba está relacionada con el funcionamiento de los lóbulos frontales, sobre todo la generación de palabras por el fonema inicial, y en un grado menor la generación por categoría semántica (Newcombe, 1969).

Al sujeto se le propone que genere durante un minuto la mayor cantidad de palabras que pertenecen a la categoría semántica de animales. Luego, durante otro minuto, la mayor cantidad de palabras que empiezan con /m/, y finalmente las que empiezan con /l/.

Calificación:

Para calificar la prueba se cuenta el número de palabras generadas por la categoría semántica y por fonema inicial juntando las palabras producidas por ambos fonemas y no se cuentan palabras derivadas ni palabras repetidas.

Prueba VII. Comprensión de un texto. (Anexo 6).

Evalúa la comprensión de un texto a través de expresar la idea general del cuento y contestar un cuestionario. Con este propósito se aplica un texto narrativo de 262 palabras “Bolita de Nieve”, elegido por cumplir características lingüísticas de una narrativa y no ser de uso frecuente en la población estudiada. Las niñas junto con el examinador tienen que leer el texto (para evitar problemas en las habilidades lectoras), en voz alta el examinador y en voz alta o en silencio el sujeto de acuerdo a sus preferencias personales. Una vez terminada la tarea se le solicita al sujeto escribir todo lo que él recuerda del cuento, expresar la idea principal del cuento, contestar un cuestionario y ordenar unidades narrativas en una secuencia lógica temporal.

VII.1: Expresión de la idea principal del texto.

El objetivo es evaluar el grado de comprensión de la lectura. La idea principal de este texto es que el Lobo disfrazado de anciano quiere encontrarse a solas con Bolita de Nieve para comérselo, o bien, puede hacerse una reflexión general de que no debemos confiar en los desconocidos.

Calificación:

Los resultados de esta tarea se ajustan al siguiente esquema:

- ”0” Si el niño no pudo expresar o formular la idea principal del texto.
- ”1” Si la idea expresada no corresponde exactamente a la idea esperada.
- ”2” Si el niño logró determinar la idea principal de este texto.

VII.2: Cuestionario. (Anexo 7).

Como otra manera de medir el grado de comprensión del texto elegimos la tarea de contestar un cuestionario hecho sobre el texto aplicado. Al sujeto se le presentan 12 preguntas por escrito, y él tiene que contestarlas de manera oral. Al mismo tiempo el examinador apunta en el protocolo de evaluación las respuestas de las niñas.

Las preguntas para el texto fueron agrupadas según el esquema propuesto por Schank y Lebowitz (1980), citado en Riffo O.B. (1997), según el cual se distinguen 5 niveles de preguntas:

- 1) Caracterización de los sucesos. Son las preguntas que exigen información sobre un hecho en términos de describirlo como entidad relativamente autónoma sin requerir para ello una relación con otro hecho (señalar las características de los personajes, propiedades de objetos, etc.). En el cuestionario son las preguntas número 2,5,8.
- 2) Conexión de los sucesos. Contiene las preguntas que requieren relacionar dos hechos mediante vínculos de causalidad. En el cuestionario son las preguntas número 4,9,11.
- 3) Comprensión contextual. Son aquellos ítems que para ser resueltos necesitan el manejo de esquemas (pautas de conducta social; ciertos contextos codificados socioculturalmente como, p.e., algunas regiones geográficas, etc.). Son las preguntas número 1,3.
- 4) Comprensión de las intenciones. Son las preguntas que exigen considerar las motivaciones, propósitos o planes de los personajes. Es la pregunta número 6.
- 5) Comprensión contextual global. Contiene aquellos ítems que requieren interpretar los hechos referidos en la historia en un contexto más amplio (el significado de las acciones, la génesis de las situaciones, la trascendencia de los actos, etc.). Son las preguntas número 7,10,12.

El grado de dificultad se incrementa del nivel 1 hasta nivel 5.

Calificación:

Cada pregunta se califica con 2, 1 o 0 dependiendo del grado de comprensión y la calidad de las respuestas. La calificación "2" se otorga para los niveles 1 y 2, si el niño recuerda bien los hechos y puede expresar su respuesta de manera explícita y coherente, ejemplo, la respuesta a la pregunta #2 (¿Quiénes eran los amigos del corderito?) podría ser: "La ardilla juguetona, el veloz venado, los conejitos, los pajaritos y otros". Para los niveles 3, 4 y 5 la calificación "2" se asigna, si el niño comprende bien el significado implícito de la pregunta y puede contestarla según la idea del texto de una manera clara y coherente, ejemplo, la respuesta a la pregunta #6 (¿Por qué Bolita de Nieve mostró ser muy amigable con

el Lobo disfrazado y se fue con él?) podría ser: “Porque Bolita de Nieve era muy bueno y confiado, sintió lástima por un “buen anciano” que podía caer porque veía poco y Bolita de Nieve decidió ayudarlo”. La calificación “1” se otorga para los niveles 1 y 2, si el niño no recuerda bien los eventos de la historia y no puede exponer su idea de manera explícita. La respuesta a la pregunta #2 podría ser: “La ardilla juguetona, un conejo y, también, un animal grande y fuerte”. Para los niveles 3, 4 y 5, si el niño no comprende la idea de la pregunta y la contesta de una manera más simple de lo que requería la respuesta, ejemplo, para la pregunta #6 la respuesta podría ser: “Porque Bolita de Nieve quería el regalo que le prometió el Lobo”. Finalmente, la calificación “0” se asigna a todos los niveles, si el niño no comprende la pregunta, no puede encontrar la respuesta apropiada por no comprender el texto o exprese su respuesta con palabras que no comunican ninguna idea.

Prueba VIII: Habilidades narrativas.

Se estima la recuperación del mismo cuento por escrito y se toma en cuenta las variables: número de unidades narrativas recuperadas, grado de coherencia, número de palabras recuperadas, porcentaje de errores ortográficos cometidos, el uso correcto de signos de puntuación, separación correcta de palabras y habilidades para organización de una secuencia lógica temporal de una narrativa.

VIII.1: Número de unidades narrativas: recuperadas.

Descripción de las unidades narrativas:

Leal y Matute (1996) distinguen cuatro partes-episodios que contienen cierto número de posibles oraciones que aparecen en los textos recuperados.

El primer episodio (principio de la historia, incluida la referencia al lugar donde ocurre todo) tiene 3 oraciones, de la 1 a la 3 :

1. *Presentación de Bolita de Nieve* (“Bolita de Nieve era un corderito que vivía en el bosque”).

2. *Presentación de los amiguitos de Bolita de Nieve, relación entre Bolita y sus amigos* (“los animalitos del bosque eran amigos de Bolita de Nieve”, “Bolita de Nieve tenía muchos amiguitos”).

3. *Presentación del Lobo* (“uno de los animales, el Lobo, no era amigo de Bolita de Nieve”).

Los dos siguientes episodios, el segundo y el tercero, forman la trama central del cuento: (a) plan del Lobo y engaño de Bolita de Nieve; (b) desenmascaramiento del Lobo, ataque de los animales, huida del Lobo.

El segundo episodio (primera parte de la trama central) tiene 8 oraciones posibles, de la 4 a la 11 :

4. El Lobo quiere comerse a Bolita de Nieve.
5. El Lobo quiere encontrarse a solas con Bolita de Nieve para comérselo.
6. El Lobo se disfraza de anciano.
7. El anciano (Lobo) invita a Bolita de Nieve a ir con él a su cueva.
8. Los animalitos sospechan del anciano.
9. Bolita de Nieve acepta la invitación del anciano (Lobo).
10. El Lobo y Bolita de Nieve caminan juntos.
11. El Lobo está contento de haber engañado a Bolita de Nieve.

El tercer episodio (segunda parte de la trama central) tiene 4 oraciones posibles, de la 12 a la 15 :

12. Los animalitos siguen al Lobo y a Bolita de Nieve (o alternativamente acuden a ayudarlo).
13. Los animalitos descubren al Lobo.
14. Los animalitos atacan al Lobo.
15. El Lobo huye del bosque.

El cuarto episodio (final o coda del cuento) contiene 3 oraciones posibles, de la 16 a la 18 :

16. Bolita de Nieve está agradecido con sus amigos (o alternativamente les da las gracias).

17. *Reflexión externa al cuento* (“Bolita de Nieve se había salvado de las garras del lobo”)

18. *Final feliz* (“se celebra una fiesta en el bosque”, “Bolita de Nieve y sus amigos hacen una fiesta en el bosque”).

Calificación:

Para calificar esta prueba se toma en cuenta la cantidad de las unidades narrativas presentes en las recuperaciones de las niñas y se otorga 1 punto por cada una de ellas.

VIII.2: Grado de coherencia.

Para evaluar la coherencia Matute y Leal (1996) toman en cuenta los niveles de expresión y de contenido. Con el nivel de expresión los autores asocian los conceptos: cohesión y “conexidad”, y los definen de la siguiente manera: la cohesión es el manejo de la función referencial y los fenómenos sintácticos relacionados con ésta. La “conexidad” se refiere a la relacionalidad de un texto, es decir, aquellas estructuras que permiten recobrar las estructuras temporales, causales y motivacionales de las acciones y eventos narrados. En el nivel del contenido consideran los aspectos pragmáticos del texto, es decir, una buena historia debe tener principio, mitad y fin, que corresponden, en nuestro texto, a los cuatro episodios (principio que es el primer episodio, trama central que contiene el segundo y el tercer episodio, final que es el cuarto episodio).

Calificación:

De acuerdo a esta explicación Matute y Leal F. (1996) proponen que las respuestas de los sujetos se clasifiquen según la siguiente esquema:

Clase 1: Textos profundamente incoherentes al nivel de la sintaxis.

Clase 2: Abarca aquellos textos que aunque no carecen de cohesión sintáctica, son radicalmente incompletos; por lo mismo son pragmáticamente pobres, pero su pobreza está en función de la “incompletitud” básica.

Clase 3: Incluye los textos que abandonan la pretensión de narratividad a cambio de una estrategia sintética: resumen la historia en vez de contarla.

Clase 4: Comprende los textos que representan la complejidad pragmática de la historia, pero sólo a costa de cierta pérdida de la cohesión sintáctica.

Clase 5: Incluye los textos que logran la cohesión sintáctica, pero sacrificando la complejidad pragmática, o sea simplificando la historia dentro de límites aceptables.

Clase 6: Comprende los textos que representan la complejidad pragmática, manteniendo la cohesión sintáctica y de esa manera logran la máxima coherencia y sofisticación narrativa.

La calificación es el número de la clase alcanzada por cada niño; así por ejemplo, si un niño produce un texto que corresponde a la clase 5, la calificación que se le otorga es 5.

VIII.3: Número de palabras recuperadas..

Para realizar este análisis se cuenta la cantidad de las palabras producidas, independientemente si están separadas correctamente o no.

Calificación:

El número de palabras producidas.

VIII.4: Porcentaje de errores ortográficos cometidos.

El porcentaje se calcula a través de una relación entre la cantidad total de las palabras producidas y las palabras con errores ortográficos (la separación incorrecta de las palabras y los acentos no se toman en cuenta).

VIII.5: Presencia de los signos de puntuación.

Se toma en cuenta la cantidad de los signos de puntuación utilizados adecuadamente en las recuperaciones de las niñas.

Calificación:

El número de signos de puntuación.

VIII.6: Separación correcta de palabras.

Para poder evaluar el manejo del lenguaje escrito en el nivel sintáctico se analiza la separación correcta de palabras.

Calificación:

A las recuperaciones donde todas las palabras están separadas correctamente se les asigna la calificación de “1”, y en los casos contrarios “0”.

VIII.7: Ordenamiento de las unidades narrativas en una secuencia lógica temporal. (Anexo 8).

Esta tarea consiste en la organización, por parte del sujeto en un orden temporal y causal de las 8 unidades narrativas del texto “Bolita de Nieve”, dadas por el experimentador.

Calificación:

Para analizar las respuestas se aplicaron los siguientes criterios: el esquema podría considerarse correcto y se otorga la calificación “2”, si todas las unidades organizadas corresponden a un orden lógico temporal del texto. El esquema es aproximado y se otorga la calificación “1”, si no todas las unidades narrativas siguen el orden lógico temporal del texto, aunque respetan la estructura general de la historia (principio, mitad y final), el esquema se considera incorrecto y se otorga la calificación “0”, cuando los puntos del esquema no reflejan ni el orden temporal del texto, ni la estructura general de la historia o si el sujeto no puede ejecutar la tarea.

IV. PROCEDIMIENTO

Los datos personales de los sujetos del GST se recolectaron a través del Departamento de Genética del Centro de Investigación Biomédica de Occidente, y posteriormente los pacientes se localizaron en sus domicilios. Los sujetos del GC se reclutaron en las escuelas de enseñanza general, por relaciones personales con los papás de las niñas o por ser hermanas o parientes de los sujetos del GST. Las niñas del GC se buscaron de acuerdo a las características de cada una de las niñas con ST (edad, grado escolar, tipo de escuela, rango del CI total). Una vez que el sujeto aceptaba de manera voluntaria participar en el estudio y se obtuvo el permiso de los padres, se aplicó un cuestionario sobre los datos personales de las niñas a los padres, condiciones socio-culturales de la familia, antecedentes familiares de alguna enfermedad genética y/o de enfermedades del SNC. Al cumplir estos requisitos, a cada uno de los sujetos se les aplicó en una sola sesión la escala de Wechsler para determinar el rango del CI total. En el caso de las niñas del GC, el rango del CI total tenía que corresponder al rango de su par del GST, de no ser así el sujeto control se descartaba. En total se descartaron ocho niñas. Una vez que se cumplieron todos los criterios de inclusión y de pareamiento se procedió con la aplicación de la batería de las pruebas desarrolladas en el laboratorio.

Toda la batería se aplicó en una sola sesión con una duración promedio de 1 hora con 40 minutos.

Todos los reactivos de las pruebas I, II, IV, V, VI.2 se aplicaron por instrucción oral y con apoyo visual para evitar interferencia de posibles dificultades en la memoria de corto plazo. Al inicio de cada prueba se utilizó un estímulo como ejemplo y posteriormente, cuando quedó claro que el sujeto comprende la instrucción se aplicó el resto de los estímulos.

V. ANÁLISIS ESTADÍSTICO

El análisis de los datos se dividió en dos partes:

- 1) comparación de ambos grupos (GST y GC) en términos de los aciertos obtenidos y la latencia del inicio de la respuesta en las pruebas de I a IV, y en términos de las respuestas abiertas en las pruebas de V a VII, número de palabras generadas en la prueba VIII, y
- 2) obtención de las correlaciones entre las puntuaciones obtenidas en las pruebas aplicadas y los puntajes estandarizados de los cocientes intelectuales y los subtests de la escala de Wechsler.

Para llevar acabo el análisis de la parte 1 se calcularon las estadísticas descriptivas de cada grupo en todas las pruebas y se realizaron las comparaciones estadísticas usando la Prueba de Rangos Asignados de Wilcoxon (Siegel y Castellan, 1995), mientras que para realizar la parte 2 se empleó el Coeficiente de Correlación de Spearman.

Capítulo 3.

R E S U L T A D O S

En el presente capítulo se muestran los resultados obtenidos en dos partes. En la primera parte se presenta la comparación de la ejecución de GST y GC en cuanto a la cantidad de aciertos en las pruebas de I a IV; las respuestas abiertas en las pruebas en las pruebas de V a VII; el número de palabras generadas en la prueba VIII; la latencia del inicio de la respuesta en las pruebas de I a V. En la segunda parte se presentan las correlaciones entre las pruebas aplicadas y los cocientes intelectuales total, verbal, de ejecución y los puntajes estandarizados en los subtests de la escala de Wechsler.

I. Parte 1

1.1 Ejecución en las pruebas orales.

En la tabla 2 se presenta la ejecución de ambos grupos en las pruebas orales aplicadas. Para la prueba I que es “comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales descontextualizadas simples” se observa una tendencia general del GC de un mayor número de aciertos excepto para la subprueba de “expresión de las relaciones preposicionales”. Al comparar la cantidad de aciertos en las diferentes subpruebas, el mayor número de aciertos tanto por parte del GST como por parte del GC se obtuvo en las subpruebas de “comprensión de relaciones sintácticas sujeto-objeto”, “relaciones reversibles” y “sintácticas “instrumento”, así como “expresión de las relaciones preposicionales”. La menor cantidad de aciertos obtenida para ambos grupos se registró en la subpruebas de “comprensión de relaciones léxicas de parentesco” y “relaciones comparativas”.

Tabla 2: Medias, desviaciones estándar, errores estándar y niveles de significancia estadística (* $p < .05$; ** $p < .01$) de los aciertos de la prueba I, II, III, IV, V y VI.

| Pruebas | Subpruebas | Grupo con ST. n=15 | | | Grupo control. n=15 | | | p |
|---|---|-----------------------|------|------|------------------------|------|------|---------|
| | | M | DS | EE | M | DS | EE | |
| I. Comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales descontextualizadas. | I.1. Comprensión de las relaciones temporales simples. | 4.20 | 1.15 | .30 | 5.13 | .99 | .26 | .0254* |
| | I.2. Comprensión de la relación sintáctica sujeto-objeto. | 5.20 | 1.42 | .37 | 5.67 | .49 | .13 | .1380 |
| | I.3. Comprensión de las relaciones espaciales simples. | 4.67 | 1.35 | .35 | 5.47 | .92 | .24 | .0300* |
| | I.4. Comprensión de las relaciones léxicas de parentesco. | 3.00 | 1.60 | .41 | 4.20 | 1.61 | .42 | .0192* |
| | I.5. Comprensión de las relaciones comparativas. | 2.60 | 1.50 | .39 | 4.40 | 1.30 | .34 | .0047** |
| | I.6. Comprensión de las relaciones reversibles. | 5.60 | .63 | .16 | 5.87 | .35 | .09 | .1775 |
| | I.7. Expresión de las relaciones preposicionales. | 5.40 | .74 | .19 | 5.33 | .82 | .21 | .7897 |
| | I.8. Comprensión de la relación sintáctica "instrumento". | 5.00 | .93 | .24 | 5.27 | 1.16 | .30 | .4069 |
| II. Comprensión y expresión de las relaciones izquierda-derecha. | II.1. Comprensión | 3.13 | 1.46 | .38 | 4.93 | .88 | .23 | .0047** |
| | II.2. Expresión | 3.60 | 1.64 | .42 | 5.13 | 1.13 | .29 | .0022** |
| III. Comprensión de las relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia | | 4.67 | .90 | .23 | 5.13 | .92 | .24 | .1551 |
| IV. Comprensión de las relaciones espaciales y temporales complejas. | | 8.93 | 3.17 | .82 | 12.27 | 2.77 | 1.24 | .0041** |
| V. Construcción de enunciados. | | 10.33 | 1.72 | .44 | 10.8 | 1.70 | .44 | .1141 |
| VI. Generación de las palabras por la categoría semántica. | VI.1 Por la categoría semántica | 14.53 | 4.29 | 1.11 | 15.73 | 4.04 | 1.04 | .2630 |
| | VI.2 Por el fonema inicial | 12.13 | 5.85 | 1.51 | 18.27 | 6.99 | 1.81 | .0014** |

Las diferencias entre los grupos fueron significativas en las siguientes pruebas: “comprensión de relaciones temporales simples”, “espaciales simples”, “de parentesco” y “comparativas”.

En la Fig. 1. observamos que las mayores diferencias entre los grupos se registraron en las subpruebas de “comprensión de relaciones léxicas de parentesco” y de “relaciones comparativas”.

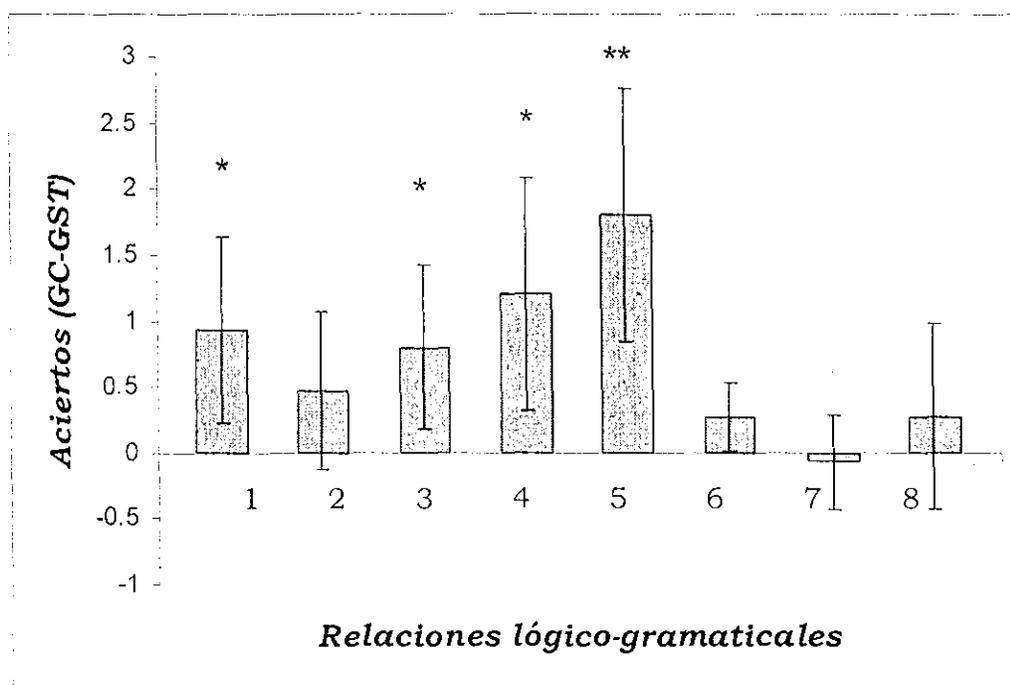


Fig. 1 Prueba “comprensión y expresión de relaciones lógico-gramaticales”. Las barras indican las diferencias entre las medias ($\pm 2ES$) de aciertos entre el grupo control (GC) y el grupo con síndrome de Turner (GST). En el eje horizontal se representan las siguientes subpruebas de comprensión: “relaciones temporales” (1), “sujeto-objeto” (2), “espaciales” (3), “de parentesco” (4), “comparativas” (5), “reversibles” (6), “instrumento” (8); de expresión: “preposicionales” (7).

* $p < .05$, ** $p < .01$.

En la ejecución en las demás pruebas orales expuestas en la tabla 2 se observa una tendencia general de un mayor número de aciertos por parte del GC.

Considerando el número máximo de aciertos que se puede obtener en cada una de las pruebas, la menor cantidad de aciertos por parte del GST se obtuvo en las pruebas “comprensión y expresión de relaciones espaciales izquierda-derecha” y “comprensión de relaciones espaciales y temporales complejas”.

Las diferencias resultaron significativas en cuanto al número de aciertos en las pruebas: “comprensión y expresión de relaciones izquierda-derecha”, “comprensión de las relaciones espaciales y temporales complejas” y “generación de palabras por fonema inicial”. Ver figura 2.

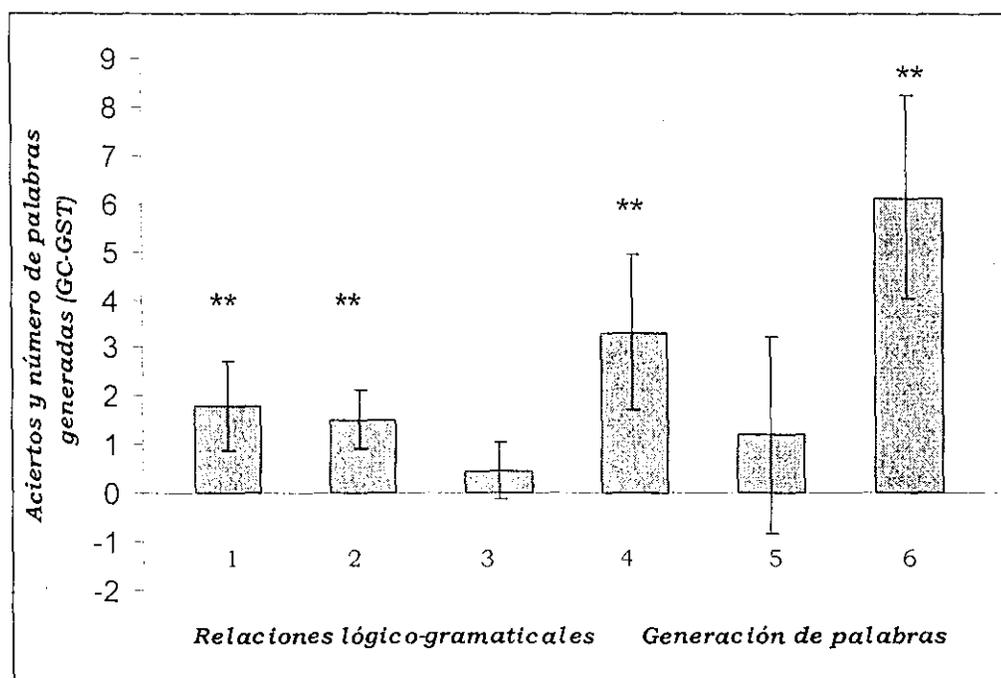


Fig. 2. Pruebas de “comprensión y expresión de relaciones izquierda-derecha”, “lógico-gramaticales espaciales y temporales complejas”, “de implicación, exclusión y equivalencia”, “generación de palabras”. Las barras indican las diferencias entre las medias $\pm 2ES$ de aciertos y número de palabras generadas entre el grupo control (GC) y el grupo con síndrome de Turner (GST). En el eje horizontal se representan las siguientes subpruebas de comprensión: “relaciones izquierda-derecha” (1), “lógicas implicación, exclusión y equivalencia” (3), “espaciales y temporales complejas” (4); de expresión: “relaciones izquierda-derecha” (2); “generación de palabras por categoría semántica” (5) y “generación de palabras por el fonema inicial” (6).

** $p < .01$.

1.2 Latencia de respuesta en las pruebas orales.

En los tiempos de latencia representados en la tabla 3 para las pruebas orales no se observó un patrón consistente de un mejor desempeño por parte de uno de los grupos. En algunas pruebas los sujetos del GST necesitaban más tiempo para generar la respuesta, en otras pruebas por el contrario, los sujetos del GC requerían de más tiempo. En las subpruebas de la prueba I donde ambos grupos obtuvieron el mayor número de aciertos (“comprensión de relaciones sintácticas sujeto-objeto”, “relaciones reversibles”, “sintácticas “instrumento” y “expresión de relaciones preposicionales”) se registró la menor latencia por parte de ambos grupos. Por otro lado, en las subpruebas donde se obtuvo el menor número de aciertos tanto por parte del GC como del GST (“comprensión de relaciones temporales simples”, “espaciales simples”, “léxicas de parentesco” y “relaciones comparativas”) se mostraron las mayores latencias en los dos grupos. Incluso, la diferencia entre los grupos llegó a ser significativa en las subpruebas “comprensión de las relaciones espaciales simples”, “léxicas de parentesco” y “comparativas”. En ellas el GC presentó latencias mayores que el GST.

Además, en la subprueba “comprensión de relaciones izquierda-derecha”, el GST presentó una latencia significativamente mayor que el GC, y por el contrario, en la prueba de construcción de enunciados el GC presentó la latencia significativamente mayor que el GST.

Tabla 3. Medias, desviaciones estándar, errores estándar y nivel de significancia estadística (* $p < .05$; ** $p < .01$) de la latencia de las respuestas de las pruebas orales (seg.).

| Pruebas | Subpruebas | Grupo con ST. n=15 | | | Grupo control. n=15 | | | p |
|---|---|-----------------------|------|------|------------------------|------|------|---------|
| | | M | DS | EE | M | DS | EE | |
| I. Comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales descontextualizadas. | I.1. Comprensión de las relaciones temporales simples. | 1.84 | 1.22 | .32 | 2.58 | 1.44 | .37 | .1728 |
| | I.2. Comprensión de la relación sintáctica sujeto-objeto. | 1.22 | .53 | .14 | .92 | .41 | .11 | .0504 |
| | I.3. Comprensión de las relaciones espaciales simples. | 1.45 | .73 | .19 | 2.60 | 1.67 | .43 | .0202* |
| | I.4. Comprensión de las relaciones léxicas de parentesco. | 2.85 | 2.03 | .53 | 4.10 | 2.10 | .54 | .0110* |
| | I.5. Comprensión de las relaciones comparativas. | 1.82 | 1.20 | .31 | 4.06 | 1.98 | .51 | .0054** |
| | I.6. Comprensión de las relaciones reversibles. | 1.18 | .50 | .13 | 1.50 | 1.17 | .30 | .5563 |
| | I.7. Expresión de las relaciones preposicionales. | .88 | .30 | .08 | .82 | .34 | .09 | .4017 |
| | I.8. Comprensión de la relación sintáctica "instrumento". | .84 | .39 | .10 | .80 | .25 | .07 | .6603 |
| II. Comprensión y expresión de las relaciones izquierda-derecha. | II.1. Comprensión | 10.00 | 8.16 | 2.11 | 4.90 | 2.88 | .74 | .0409* |
| | II.2. Expresión | 4.01 | 2.45 | .65 | 3.95 | 1.76 | .46 | .7333 |
| III. Comprensión de las relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia | | 1.60 | .86 | .22 | 1.30 | .56 | .15 | .4703 |
| IV. Comprensión de las relaciones espaciales y temporales complejas. | | 8.83 | 1.22 | 4.73 | 11.80 | 7.16 | 1.85 | .1252 |
| V. Construcción de enunciados. | | 2.00 | .74 | .19 | 3.43 | 2.31 | .60 | .0231* |

1.3 Ejecución en las pruebas del lenguaje escrito.

En la tabla 4 se muestra la ejecución de los dos grupos en las pruebas del lenguaje escrito. En estas pruebas se mantiene la misma tendencia que en las pruebas orales de un desempeño más alto por parte del GC. Las diferencias entre las medias de los grupos en este conjunto de pruebas fueron mínimas, excepto para la prueba “presencia de signos de puntuación”, donde la diferencia fue significativa a favor del GC.

Tabla 4: Medias, desviaciones estándar, errores estándar y niveles de significancia estadística (* $p < .05$) de las calificaciones de las pruebas de lenguaje escrito.

| Pruebas | Subpruebas | Grupo de estudio. n=15 | | | Grupo control. n=15 | | | p |
|-------------------------------|---|---------------------------|-------|-------|------------------------|-------|-------|--------|
| | | M | DS | EE | M | DS | EE | |
| VII. Comprensión de un texto. | VII.1. Expresión de la idea principal del texto. | 1.60 | .74 | .19 | 1.80 | .74 | .19 | 1.000 |
| | VII.2. Cuestionario. | 18.73 | 1.24 | 4.79 | 18.67 | 3.37 | .87 | .8785 |
| VIII. Habilidades narrativas. | VIII.1. Número de unidades narrativas recuperadas. | 8.13 | 3.56 | .92 | 8.13 | 3.72 | .96 | .8753 |
| | VIII.2. Grado de coherencia. | 3.80 | 1.32 | .34 | 4.33 | 1.54 | .40 | .1851 |
| | VIII.3. Número de palabras recuperadas. | 83.27 | 39.65 | 10.24 | 97.27 | 38.97 | 10.06 | .2681 |
| | VIII.4. Porcentaje de errores orto-gráficos cometidos. | 8.07 | 7.18 | 1.85 | 9.40 | 7.73 | 1.99 | .8261 |
| | VIII.5. Presencia de los signos de puntuación. | 2.07 | 3.31 | .85 | 4.13 | 4.79 | 1.24 | .0425* |
| | VIII.6. Separación correcta de las palabras. | .33 | .49 | .13 | .40 | .51 | .13 | .6858 |
| | VIII.7. Organización en una secuencia lógica temporal de una narrativa. | 1.20 | .94 | .24 | 1.67 | .72 | .19 | .0747 |

II. Parte 2

Dado que uno de los objetivos del presente trabajo fue determinar las características de las habilidades verbales en las pacientes con ST y que en gran parte de las pruebas diseñadas intervienen tanto el aspecto espacial como el verbal, el propósito de este análisis fue evaluar el peso que tienen estos dos aspectos en la ejecución en las pruebas diseñadas.

Con el fin de llevar a cabo este análisis se realizaron las correlaciones entre las pruebas aplicadas y los cocientes intelectuales (total, verbal y de ejecución) así como los subtests de la escala de inteligencia de Wechsler. Esta última correlación se estableció debido a que se ha sugerido por varios autores (c.f. Kaufman 1982) que cada subtest del Wechsler se relaciona con cierta capacidad cognoscitiva. Así, los subtests de Figuras incompletas, Diseño con cubos, Rompecabezas, Laberintos se relacionan con las habilidades espaciales; y a su vez, las habilidades verbales se miden a través de los subtests: Información, Semejanzas, Vocabulario y Comprensión.

Otro propósito del presente diseño fue correlacionar el CI total (CIT) y las pruebas del lenguaje escrito, ya que Ardila y col. (1998) postulan que la ortografía y la velocidad en la lectura en los sujetos normales se correlacionan con el CIT.

II.1 Correlaciones entre los cocientes intelectuales y las pruebas aplicadas.

En las tablas 5 y 6 se muestran las correlaciones obtenidas entre las pruebas aplicadas y los cocientes intelectuales en el GC. De acuerdo con los resultados obtenidos, en el GC el CIT correlacionó con la subprueba “comprensión de la relación sintáctica “instrumento”. El CI verbal (CIV) correlacionó con las subpruebas “comprensión de la relación sintáctica “instrumento”, “expresión de la idea principal del texto leído” y “separación correcta de las palabras”. El CI de ejecución (CIE) no correlacionó con ninguna de nuestras pruebas.

Tabla 5: Correlaciones entre CI total, CI verbal, CI de ejecución y las pruebas orales aplicadas en el GC (r - coeficiente de correlación de Spearman; p - nivel de significancia).

| | | PI.1 | PI.2 | PI.3 | PI.4 | PI.5 | PI.6 | PI.7 | PI.8 | PII.1 | PII.2 | PIII | PIV | PV |
|-----|---|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|-------|--------|--------|-------|-------|--------|
| CIT | r | .2891 | .4512 | .2367 | .1833 | .2850 | .1025 | .1340 | .6308 | -.3261 | .1495 | .3338 | .3022 | -.0187 |
| | p | ns | .012 | ns | ns | ns | ns | ns |
| CIV | r | .2969 | .3159 | .3822 | .3108 | .2093 | .1055 | .1941 | .6815 | -.0731 | .4049 | .4550 | .4421 | .1379 |
| | p | ns | .005 | ns | ns | ns | ns | ns |
| CIE | r | .1644 | .4685 | .0712 | .0304 | .1931 | .1316 | -.0447 | .4719 | -.4772 | -.1953 | .0927 | .0481 | -.1344 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |

Nota: Comprensión: PIa - de las relaciones temporales simples; PIb - sintáctica sujeto-objeto; PIc - espaciales simples; PId - léxicas de parentesco; PIE - comparativas; PIf - reversibles; PIh - sintáctica "instrumento"; PIIa - izquierda-derecha; lógicas de implicación, exclusión y equivalencia; espaciales y temporales complejas; Expresión: PIg - de las relaciones preposicionales; PIib - izquierda-derecha; PV - construcción de enunciados.

Tabla 6: Correlaciones entre CI total, CI verbal, CI de ejecución y las pruebas del lenguaje escrito y de generación de palabras en el GC (r - coeficiente de correlación de Spearman; p - nivel de significancia).

| | | EI. | C | UN | GC. | PR | EO | SP | SP | ON | GS | GF |
|-----|---|-------|-------|--------|--------|--------|--------|-------|-------|-------|--------|-------|
| CIT | r | .4490 | .3219 | -.1070 | .0288 | -.2247 | -.0395 | .2843 | .3935 | .3920 | -.0064 | .0000 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| CIV | r | .5379 | .4969 | .0700 | .1464 | -.0912 | -.2294 | .4464 | .5237 | .4735 | .0511 | .0197 |
| | p | .039 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | .045 | ns | ns | ns |
| CIE | r | .3949 | .1100 | -.1880 | -.1392 | -.1943 | .1957 | .0976 | .0328 | .3662 | -.1087 | .0323 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |

Nota: EI - expresión de la idea principal del texto; C - cuestionario; UN - número de unidades narrativas recuperadas; GC - grado de coherencia; PR - número de palabras recuperadas; EO - porcentaje de errores ortográficos cometidos; SP - presencia de los signos de puntuación; SP - separación correcta de las palabras; ON - organización de una narrativa; GS - generación de palabras por categoría semántica; GF - generación de palabras por el fonema inicial.

Las tablas 7 y 8 presentan las correlaciones entre los cocientes intelectuales de la escala de Wechsler y las puntuaciones obtenidas en las pruebas orales y escritas aplicadas en el GST. Según los resultados expuestos, el CIT correlacionó con las siguientes pruebas: "comprensión de relaciones espaciales simples", "relaciones comparativas", "número de unidades narrativas recuperadas" y "separación correcta de las palabras". El CIV correlacionó con "comprensión de las relaciones espaciales simples", "relaciones comparativas", "número de unidades narrativas recuperadas" y "separación correcta de las palabras". El CIE

en este grupo correlacionó con las pruebas “comprensión de relaciones espaciales simples” y “separación correcta de las palabras”.

Tabla 7: Correlaciones entre CI total, CI verbal, CI de ejecución y las pruebas orales aplicadas en el GST (r - coeficiente de correlación de Spearman; p – nivel de significancia).

| | | PI.1 | PI.2 | PI.3 | PI.4 | PI.5 | PI.6 | PI.7 | PI.8 | PII.1 | PII.2 | PIII | PIV | PV |
|-----|---|-------|-------|-------|-------|-------|-------|-------|--------|-------|-------|-------|-------|--------|
| CIT | r | .3538 | .1644 | .5603 | .3614 | .6669 | .5016 | .2548 | -.0509 | .1746 | .3035 | .4569 | .1653 | -.0812 |
| | p | ns | ns | .030 | ns | .007 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| CIV | r | .3131 | .1964 | .5813 | .3451 | .7340 | .4993 | .2556 | -.1195 | .1159 | .3197 | .4338 | .2333 | -.0818 |
| | p | ns | ns | .023 | ns | .002 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| CIE | r | .2419 | .2131 | .5502 | .4165 | .4222 | .5002 | .2255 | .1492 | .3453 | .3085 | .3886 | .1712 | .0782 |
| | p | ns | ns | .034 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |

Nota: Comprensión: PIa - de las relaciones temporales simples; PIb - sintáctica sujeto-objeto; PIc - espaciales simples; PID - léxicas de parentesco; PIE - comparativas; PIF - reversibles; PIh - sintáctica “instrumento”; PIIa - izquierda-derecha; lógicas de implicación, exclusión y equivalencia; espaciales y temporales complejas; Expresión: PIg - de las relaciones proposicionales; PIIb - izquierda-derecha; PV - construcción de enunciados.

Tabla 8: Correlaciones entre CI total, CI verbal, CI de ejecución y las pruebas del lenguaje escrito y de generación de palabras en el GST (r - coeficiente de correlación de Spearman; p – nivel de significancia).

| | | EI. | C | UN | GC. | PR | EO | SP | SP | ON | GS | GF |
|-----|---|-------|-------|-------|-------|-------|--------|-------|-------|-------|-------|-------|
| CIT | r | .2193 | .2357 | .5179 | .4103 | .3052 | -.4342 | .1809 | .6802 | .3597 | .2693 | .1477 |
| | p | ns | ns | .048 | ns | ns | ns | ns | .005 | ns | ns | ns |
| CIV | r | .1793 | .2845 | .5346 | .3615 | .3878 | -.4592 | .1518 | .6299 | .3095 | .3737 | .1435 |
| | p | ns | ns | .040 | ns | ns | ns | ns | .012 | ns | ns | ns |
| CIE | r | .2625 | .1116 | .5110 | .5025 | .2757 | .3037 | .2821 | .6626 | .3331 | .1863 | .3037 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | .007 | ns | ns | ns |

Nota: EI – expresión de la idea principal del texto; C - cuestionario; UN - número de unidades narrativas recuperadas; GC – grado de coherencia; PR – número de palabras recuperadas; EO – porcentaje de errores ortográficos cometidos; SP – presencia de los signos de puntuación; SP – separación correcta de las palabras; ON – organización de una narrativa; GS – generación de palabras por categoría semántica; GF – generación de palabras por el fonema inicial.

II.2 Correlaciones entre los subtests de la escala de Wechsler y las pruebas orales.

En las tablas 9 (GC) y 10 (GST) se muestran las correlaciones obtenidas entre las pruebas orales y los subtests de la escala de Wechsler. Para el GC, el subtest de Información correlacionó significativamente con las pruebas:

“comprensión de relaciones espaciales simples” y “relaciones sintácticas “instrumento””; el subtest de Aritmética correlacionó significativamente con “comprensión de relaciones sintácticas “instrumento”, “relaciones temporales y espaciales complejas”; tanto el subtest de Vocabulario como el de Retención de Dígitos correlacionaron con “comprensión de relaciones sintácticas “instrumento””; finalmente, el subtest de Diseño con cubos correlacionó significativamente con “comprensión de relaciones izquierda-derecha”.

En el GST tanto el subtest de Información como el de Comprensión correlacionaron significativamente con “comprensión de relaciones espaciales simples” y “relaciones comparativas”; el subtest de Semejanzas correlacionó con “comprensión de relaciones temporales simples”, “espaciales simples”, “léxicas de parentesco”, “comparativas” y “lógicas de implicación, exclusión y equivalencia”; el de Aritmética correlacionó con “comprensión de relaciones comparativas”; el subtest de Vocabulario correlacionó con “comprensión de relaciones espaciales simples”, “comparativas” y “reversibles”; el subtest de Ordenación de dibujos correlacionó con “comprensión de relaciones comparativas”; el de Diseño con cubos con “comprensión de las relaciones espaciales simples” y “léxicas de parentesco”; y finalmente el subtest Claves correlacionó con “comprensión de relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia”.

Tabla 9: Correlaciones entre las subtests de Wechsler y las pruebas orales en el GC (r - coeficiente de correlación de Spearman; p – nivel de significancia).

| | | PI.1 | PI.2 | PI.3 | PI.4 | PI.5 | PI.6 | PI.7 | PI.8 | PII.1 | PII.2 | PIII | PIV | PV |
|----|---|--------|--------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 1. | r | .4207 | .3872 | .5412 | .3900 | .3239 | .1209 | .1639 | .6389 | .0165 | .4929 | .4591 | .4769 | .2355 |
| | p | ns | ns | .037 | ns | ns | ns | ns | .010 | ns | ns | ns | ns | ns |
| 2. | r | .1913 | .1334 | .4991 | .1565 | -.0610 | .0738 | .0200 | .4925 | .1381 | .1682 | .1902 | .1943 | .1258 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 3. | r | .4997 | .4010 | .1473 | .4528 | .2806 | .0913 | -.0320 | .6925 | -.1107 | .4123 | .5001 | .5375 | .3282 |
| | p | ns | .004 | ns | ns | ns | .039 | ns |
| 4. | r | .2592 | .2551 | .3863 | .2000 | .1695 | -.0464 | .0793 | .5985 | -.0019 | .2565 | .3661 | .3104 | .0574 |
| | p | ns | .018 | ns | ns | ns | ns | ns |
| 5. | r | .0065 | -.0379 | .1044 | .0592 | -.3011 | -.0076 | -.3000 | .4455 | .4067 | .0066 | .0893 | -.1604 | .1951 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 6. | r | -.3259 | -.1806 | .3686 | .0996 | -.0242 | -.1625 | .1916 | .5411 | -.0843 | .0822 | .1367 | .1862 | -.1151 |
| | p | ns | .037 | ns | ns | ns | ns | ns |
| 7. | r | .4303 | .4766 | .0490 | .1690 | .0975 | .4553 | -.1204 | .4627 | -.1858 | .0143 | .0386 | .1277 | .1656 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 8. | r | .0927 | .2530 | -.0618 | -.1951 | .2593 | .0433 | -.1494 | .2382 | -.4311 | -.2176 | .2733 | -.1740 | -.3804 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 9. | r | .2228 | .3058 | .1659 | -.0974 | .3368 | .1970 | .2607 | .1397 | -.7002 | -.3452 | -.3066 | .1136 | -.0929 |
| | p | ns | ns | .004 | ns | ns | ns | ns |
| 10 | r | -.1934 | .2914 | .0723 | .0028 | -.1391 | -.0919 | .0527 | .4045 | -.4331 | -.2060 | .1412 | .0691 | -.2591 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 11 | r | .1416 | .4065 | .2270 | .2637 | .2086 | -.1098 | -.2991 | .3918 | -.1838 | -.1338 | .1077 | .0183 | .0998 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 12 | r | .0423 | .0126 | -.0363 | -.3335 | .2673 | .2409 | -.1944 | .1561 | -.3931 | -.3923 | .1752 | -.2801 | -.4281 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |

Nota: 1-Información, 2-Semejanzas, 3-Aritmética, 4-Vocabulario, 5-Comprensión, 6-Retención de dígitos, 7-Figuras incompletas, 8-Ordenación de dibujos, 9-Diseño con cubos, 10-Rompecabezas, 11-Claves, 12-Laberintos.

Tabla 10: Correlaciones entre las subescalas de Wechsler y las pruebas orales en el GST (r - coeficiente de correlación de Spearman; p – nivel de significancia).

| | | PI.1 | PI.2 | PI.3 | PI.4 | PI.5 | PI.6 | PI.7 | PI.8 | PII.1 | PII.2 | PIII | PIV | PV |
|-----|---|-------|--------|-------|-------|--------|-------|--------|--------|--------|--------|--------|-------|--------|
| 1. | r | .2025 | .1645 | .5780 | .3386 | .6620 | .5020 | .2807 | -.2027 | .0630 | .2802 | .3583 | .2182 | -.1081 |
| | p | ns | ns | .024 | ns | .007 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 2. | r | .6127 | .2466 | .6075 | .5559 | .8290 | .4332 | .4029 | .0936 | .1956 | .3573 | .5624 | .2997 | .1596 |
| | p | .015 | ns | .016 | .031 | .000 | ns | ns | ns | ns | ns | .029 | ns | ns |
| 3. | r | .3696 | .1493 | .4528 | .3107 | .7282 | .3451 | .0319 | -.0298 | .0578 | .2312 | .3332 | .2181 | -.1592 |
| | p | ns | ns | ns | ns | .002 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 4. | r | .1816 | .3478 | .6173 | .4095 | .6942 | .5511 | .4864 | -.0441 | .2681 | .4645 | .3886 | .2598 | .0376 |
| | p | ns | ns | .014 | ns | .004 | .033 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 5. | r | .3224 | .0000 | .6263 | .4042 | .6814 | .5020 | .2075 | -.1711 | .0659 | .2263 | .4361 | .2255 | -.1646 |
| | p | ns | ns | .012 | ns | .005 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 6. | r | .3506 | .0164 | .4107 | .4375 | .3350 | .4100 | .3019 | -.0885 | .3383 | .0743 | .3596 | .1243 | -.1203 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 7. | r | .1577 | .4121 | .4768 | .4520 | .4180 | .5029 | .4347 | .0643 | .1454 | .1502 | .1174 | .1193 | -.0105 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 8. | r | .1369 | -.1332 | .3870 | .1055 | .5714 | .3002 | .0330 | -.4288 | -.0329 | .2271 | .3519 | .1113 | -.2846 |
| | p | ns | ns | ns | ns | .026 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 9. | r | .0794 | .4816 | .6147 | .5466 | .3293 | .3224 | .1825 | .4574 | .4635 | .2650 | -.0785 | .2275 | .1081 |
| | p | ns | ns | .015 | .035 | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 10. | r | .2127 | .0675 | .3782 | .2045 | .2046 | .0468 | .0345 | .0314 | .1627 | .3037 | .1587 | .2706 | .4222 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |
| 11. | r | .3445 | -.1810 | .1343 | .2076 | .2309 | .2510 | -.0069 | .2261 | .1738 | .1725 | .5966 | .1318 | .0976 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | .019 | ns | ns |
| 12. | r | .1781 | .2616 | .2279 | .1171 | -.1146 | .5629 | .3188 | -.3179 | .4509 | -.0462 | .1407 | .0280 | -.0166 |
| | p | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns | ns |

Nota: 1-Información, 2-Semejanzas, 3-Aritmética, 4-Vocabulario, 5-Comprensión, 6-Retención de dígitos, 7-Figuras incompletas, 8-Ordenación de dibujos, 9-Diseño con cubos, 10-Rompecabezas, 11-Claves, 12-Laberintos.

Capítulo 4.

DISCUSIÓN

El principal interés de nuestro estudio consistió en caracterizar la ejecución de las pacientes con ST tanto en habilidades lingüísticas complejas relacionadas o no con habilidades visuoespaciales como en el lenguaje escrito, ya que suponíamos.

Con este fin, dividimos nuestro estudio en 2 partes, como lo señalamos anteriormente en el capítulo de resultados. En la primera parte se observó una tendencia general de un mayor número de aciertos en el GC en todas las tareas evaluadas con excepción de la “expresión de relaciones preposicionales”. La diferencia entre los grupos fue significativa en las siguientes pruebas y subpruebas del lenguaje oral: “comprensión de relaciones temporales simples”, “espaciales simples”, “de parentesco”, “comparativas”, “comprensión de relaciones espaciales y temporales complejas”, “comprensión y expresión de las relaciones izquierda-derecha”, y “generación de palabras por fonema inicial”. En las pruebas de lenguaje escrito, solamente en la prueba “presencia de signos de puntuación” el GC presentó un mayor número de aciertos resultó que el GST. Así, los resultados obtenidos en esta parte de la investigación apoyan la hipótesis propuesta de que las niñas con Síndrome de Turner tienen un desempeño más bajo en las pruebas que evalúan las estructuras lingüísticas complejas.

En múltiples investigaciones reportadas en la literatura sobre el perfil neuropsicológico de las pacientes con ST se ha postulado que ellas tienen las habilidades verbales intactas (c.f. Lewandowski 1984; Delooz 1993; Swillen 1993; Reiss 1995), incluso en algunos estudios el CI verbal ha sido utilizado como criterio de pareamiento entre los grupos, considerándolo como una variable que

no está alterada en estas niñas (c.f. Weber 1979). Sin embargo, en las investigaciones antes mencionadas se evaluaba el desempeño en las habilidades verbales de los sujetos con ST y no el desempeño lingüístico. De hecho, las pruebas utilizadas no son de tipo lingüístico, por ejemplo, la escala Wechsler que mide la ejecución en tareas mediadas por el lenguaje y no el desempeño lingüístico; con base en los resultados obtenidos en las tareas que no son de tipo lingüístico se postuló la conservación de las habilidades verbales en el ST.

En los escasos estudios donde se ha evaluado el desarrollo lingüístico de los sujetos con ST se ha señalado un desempeño significativamente más bajo que el GC. Por ejemplo, Reiss y cols., (1993) al aplicar TOWL (tarea de composición de una historia narrativa por escrito) y una tarea de competencia pragmática a dos gemelas una de las cuales presentaba ST, observaron que en la escala de puntajes estandarizados la niña afectada obtuvo 85 puntos y su hermana sana obtuvo 124 puntos (la media para su edad es de 100 puntos DS=15) además, la niña con ST desarrolló una historia estilísticamente más pobre utilizando 44 palabras en un solo párrafo a la diferencia de su gemela que produjo una historia compleja estilísticamente de 131 palabras incluyendo título, diálogo y resumen. No obstante, no tenemos conocimiento de otra investigación abocada al estudio del procesamiento lingüístico en las niñas con ST como es el caso de nuestro trabajo. Nuestros resultados muestran que las pacientes con ST tienen dificultades en la ejecución de varias tareas que miden la comprensión de diferentes estructuras lógico-gramaticales, lo que nos sugiere que estas niñas pueden presentar un problema de tipo lingüístico que puede hacerse evidente ante la complejidad de la tarea por lo que planteamos la siguiente pregunta:

¿La complejidad de la estructura lingüística podría afectar la ejecución de las tareas?

En los estudios de Rovet et al. (1994) y Temple y Marriott (1998) sobre las habilidades matemáticas en las niñas con ST se ha reportado que estas pacientes tienen más dificultades en la ejecución de las tareas más complejas que están relacionadas con el sistema de cálculo y resolución de problemas comparado con un simple procesamiento de números o conocimientos de los símbolos

operacionales. Por lo tanto, nosotros podemos suponer que el grado de dificultad de la estructura lingüística puede afectar su ejecución en las pacientes con ST.

Las once subpruebas de las estructuras lógico-gramaticales que se aplicaron se pueden agrupar tomando en cuenta que la complejidad de las estructuras de las oraciones presentadas podría darse por dos factores: el número de relaciones que tiene que realizar el sujeto para comprender el significado de los enunciados y el tipo de la misma.¹

Ahora bien, al hablar de número de relaciones nos referimos a la cantidad de operaciones intelectuales que tiene que realizar el sujeto con base a la estructura gramatical y sintáctica de los enunciados para comprender la información. Pensamos que la complejidad en este caso se da al aumentar la cantidad de información que tiene que manejar el evaluado y el número de relaciones que tiene que establecer entre sus elementos para comprenderla. Como tipo de la relación consideramos la presencia o ausencia de términos espaciales (arriba, abajo, detrás, a la izquierda, a la derecha, etc.). La complejidad de este factor está dada por el hecho de que se ha reportado que las niñas con ST tienen dificultades en el desempeño en tareas que implican orientación visuoespacial y la utilización de términos espaciales podría ser un factor que dificulta el procesamiento lingüístico de los enunciados.

A continuación presentamos unos ejemplos de análisis de las subpruebas para su agrupación tomando en cuenta por una parte la presencia o la ausencia de los términos espaciales y por otra el número de relaciones que el sujeto debe realizar para llegar a la respuesta.

Así, en las subpruebas “comprensión de relaciones sintácticas “instrumento” y “comprensión de relaciones sintácticas sujeto-objeto” (ej. “Juan

¹ En la agrupación no consideramos la prueba de comprensión de las relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia por ser una prueba que refleja más bien las relaciones puramente lógicas de comparación y no tanto las relaciones lógico-gramaticales que reflejan los enunciados de las 11 subpruebas agrupadas.

le pegó a Pedro”, “¿Quién es el que golpea?”) el sujeto tiene que determinar solamente la dirección de la acción, o bien, determinar quien es el sujeto y quien es el objeto, lo que implica una sola relación. Estos enunciados no tienen términos espaciales, y por lo tanto los consideramos como estímulos que cuentan con una sola relación sin términos espaciales.

En la subprueba “expresión de relaciones preposicionales” (ej. El examinador manipula con los objetos: la pluma debajo de la caja, la pluma dentro de la caja, etc. y pregunta al sujeto: “Dime lo que hice”) el sujeto tiene que expresar una relación determinada por los términos espaciales entre dos elementos. Los enunciados de esta subprueba los consideramos como estímulos donde se maneja una sola relación con términos espaciales.

En las subpruebas “comprensión de relaciones reversibles” y “comprensión de relaciones temporales simples” (ej. “Después de leer el periódico, desayuné”, ¿Qué se hizo primero? se requiere que el sujeto en primer lugar compare las acciones del primero y del segundo elementos (leer y desayunar), y luego determinar el orden temporal de estas acciones a través de los adverbios de tiempo antes, después y mientras. Además, en estos enunciados tampoco se manejan los términos espaciales; por lo tanto, los estímulos de esta subprueba los consideramos como enunciados que tienen dos relaciones sin términos espaciales.

En las subpruebas “comprensión de relaciones izquierda-derecha”, “expresión de relaciones izquierda-derecha” y “comprensión de relaciones espaciales simples” (ej. “Detrás de la muchacha se paró un señor”, “¿Quién estaba parado adelante?”) se establecen dos relaciones: comprensión de la posición de los sujetos y determinación de la relación espacial inversa entre los sujetos. Estos enunciados se consideraron como de dos relaciones con términos espaciales.

En la prueba “comprensión de relaciones temporales y espaciales complejas” el sujeto tiene que manejar 2 o 3 elementos espaciales para establecer el sujeto o el objeto. Para ejecutar la tarea se tiene que establecer más de 2 relaciones, por lo tanto a esta prueba la consideramos como de tres relaciones con términos espaciales.

Finalmente las subpruebas “comprensión de relaciones comparativas” y “comprensión de relaciones léxicas de parentesco” (ej. “Elena es la mamá de Olga,

Olga es la mamá de Sofía”, ¿Qué es Elena de Sofía?) requieren de establecimiento de tres relaciones, la primera sería entre el primer sujeto y su complemento, la segunda entre el segundo sujeto y su complemento, y finalmente el evaluado tiene que inferir la tercera relación implícita entre el primer sujeto y el complemento del segundo sujeto. Entonces, las oraciones de esta subprueba cuentan con tres relaciones sin términos espaciales.

Con esto aquellas pruebas y subpruebas que permiten este tipo de análisis se agruparon en seis grupos. La complejidad de los estímulos por una parte se incrementa gradualmente, de los que requieren del establecimiento de una sola relación para su comprensión a los que requieren hasta tres, y por otra parte la dificultad varía ante la presencia de términos espaciales. Ver la tabla 11.

Tabla 11. Relación entre el grado de dificultad y las pruebas y subpruebas aplicadas.

| Número de relaciones | Tipo de relación | |
|----------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| | <i>Con términos espaciales</i> | <i>Sin términos espaciales.</i> |
| 1 | I.7; | I.2; I.8 |
| 2 | I.3*; II.1**; II.2** | I.1*; I.6; |
| 3 | IV** | I.4*; I.5** |

Nota: Con el asterisco se marcan las diferencias obtenidas entre los grupos (* p<.05, **p<.01).

De acuerdo a nuestra división nos hace pensar que las tareas de menor grado de complejidad son las tareas de los grupos que requieren de establecimiento de una relación con y sin términos espaciales, este hecho se demuestra por la mayor cantidad de aciertos obtenidos tanto por el GC como por el GST y las diferencias mínimas entre las medias de aciertos. En las tareas de los grupos que requieren del establecimiento de dos y tres relaciones con y sin términos espaciales el número de aciertos obtenidos por ambos grupos disminuye en relación a las tareas anteriores principalmente en el GST. El GST tiende a

separarse del GC hasta llegar a ser la diferencia significativa, con una excepción en la subprueba I.6. Este decremento en la cantidad de aciertos y las diferencias significativas entre el GST y GC confirman la mayor complejidad de dichos estímulos y la diferencia entre ambos grupos muestra que las niñas con ST tienen dificultad para comprender los estímulos de mayor complejidad.

Con base en estos hallazgos podríamos concluir que las pacientes con ST tienen dificultades en el procesamiento de las estructuras lingüísticas de mayor grado de complejidad comparadas con los sujetos normales.

Así mismo, se conoce que las estructuras lingüísticas más complejas se adquieren más tardíamente que las estructuras simples (Hurtado y cols., 1984), nuestros resultados sugieren, como lo señala Kolb (1995) que aquellas funciones que se adquieren más tardíamente pueden resultar afectadas en problemas de neurodesarrollo. Las dificultades en el manejo de las estructuras lingüísticas complejas en el GST podrían indicar un desfase en el proceso de neurodesarrollo comparadas con sus controles, o bien, una alteración en el procesamiento de estas estructuras. En el caso si estas dificultades fueron un desfase, surge la pregunta que quedaría por contestar ¿las pacientes con ST en el procesamiento de las estructuras lingüísticas complejas alcanzarían nivel de sus controles, o bien este desfase con la maduración de las niñas se convertiría en un déficit?

Ahora bien, en las latencias en el procesamiento de las pruebas aplicadas se observó una tendencia que nos lleva a plantear la siguiente pregunta:

¿Las menores latencias en el procesamiento de las estructuras lingüísticas complejas son indicadores de impulsividad?

De los estudios que analizamos sobre este tipo de población son muy pocos los que analizan el tiempo de respuesta. En uno de ellos (Temple y Marriott, 1996) observan que en la ejecución de diferentes tareas matemáticas las paciente con ST son significativamente más lentas que el grupo control. En otra investigación también sobre las habilidades matemáticas (Rovet y cols., 1994) reportaron que las ST presentaron un desempeño más bajo comparadas con sus controles en aquellas tareas donde el tiempo para respuesta estaba limitado,

mientras que en las tareas donde el tiempo para dar la respuesta no estaba limitado no se observaron las diferencias significativas entre los grupos. Este hecho podría indicar que las ST necesitan más tiempo para responder que los sujetos sanos.

En cuanto a nuestro estudio, no se observó un patrón consistente en la latencia por parte de ninguno de los grupos. En el 54% de las pruebas donde se tomó la latencia el GC necesitaba más tiempo para generar la respuesta en tanto que en el 46% de las tareas, el GST requería más tiempo; sin embargo, si regresamos a la tabla 11 donde se agruparon las tareas de la comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales de acuerdo al grado de dificultad. En los estímulos de menor grado de dificultad (grupos de una sola relación con y sin términos espaciales) se observó además de una mayor cantidad de aciertos, unas menores latencias por parte de ambos grupos, y no se presentaron las diferencias significativas en ninguna de las variables.

En las tareas donde se incrementa el grado de dificultad (grupos de dos relaciones con y sin términos espaciales), las latencias también se tienden a incrementarse. En las subpruebas de “comprensión de relaciones espaciales simples” (I.3), “temporales simples” (I.1) y “reversibles” (I.6) el GC presentó las latencias más elevadas que el GST, y en la subprueba I.3 se observó una diferencia significativa entre las medias. En las subpruebas I.3 y I.1 el incremento de las LT se asocia con un decremento en el número de aciertos sobre todo por parte del GST.

En las tareas de mayor grado de dificultad (grupos con tres relaciones con y sin términos espaciales), donde se registró el menor número de aciertos y mayores diferencias entre los grupos, las latencias se incrementan tanto por parte del GC como por parte del GST. El GC presentó las latencias más altas, incluso en las subpruebas de “comprensión de relaciones léxicas de parentesco” (I.4) y “comparativas” (I.5) la diferencia llega a ser significativa.

El hallazgo de que el GC presentó las latencias más elevadas que el GST en las tareas de mayor grado de dificultad asociado al menor número de aciertos no coincide con los resultados de Temple y Marriott (1996), Rovet y cols. (1994) donde los sujetos con ST presentaron las latencias más largas. Esto podría indicar la presencia de cierta impulsividad por parte del GST. Si esto fuera cierto,

entonces nosotros nos atreveríamos a pensar que las pacientes con ST presentarían esta tendencia en todas las pruebas, sin embargo no ocurre así. En las tareas complejas de “comprensión y expresión de relaciones izquierda-derecha” se observó la tendencia contraria. El GST presentó latencias más elevadas que el GC, y en la subprueba de la comprensión la diferencia entre las latencias llega a ser significativa. Por lo tanto, nos permitimos suponer que el hecho de que el GST presentó las latencias más bajas en unas tareas de mayor complejidad y más altas en otras asociado al menor número de aciertos podría ser un indicador más bien de problemas en la comprensión de los estímulos complejos lingüísticamente donde el sujeto da respuestas al azar y no de la presencia de impulsividad de las pacientes.

Además, el hecho de un incremento en las latencias de los estímulos que tiene una relación a los que tienen tres también va contra de la presencia de impulsividad en las ST. Dado a que si estuviera presente la impulsividad en las pacientes, no ocurría este incremento, en todos estímulos se presentarían las latencias cortas y aproximadamente de la misma duración, pero de acuerdo a nuestros resultados no ocurre así.

Por otro lado, no podemos descartar definitivamente la posibilidad de la presencia de impulsividad en las pacientes con ST, dado que en la mayoría de las pruebas donde se observó la diferencia significativa entre los aciertos, el GST mostró las latencias más cortas que el GC. Esta duda se quedaría por resolver en las futuras investigaciones utilizando los métodos más precisos de medición de la latencia y determinando factores que podrían influir sobre la latencia de respuesta.

Si bien recordamos, algunas pruebas aplicadas contaban con dos aspectos tanto verbal como espacial. Por lo tanto desde nuestro punto de vista es importante destacar que las dificultades detectadas en la ejecución en las pacientes con ST en las pruebas aplicadas se deben a los problemas en el lenguaje y no a las dificultades en la orientación visuo-espacial. Para aclarar este momento planteamos la siguiente pregunta:

¿Los problemas en la comprensión de las estructuras lógico-gramaticales de las niñas con ST se deben a dificultades en la orientación visuoespacial o en el procesamiento lingüístico?

Regresamos a la tabla 11 donde se agruparon las pruebas y subpruebas de comprensión y expresión de las estructuras lógico-gramaticales de acuerdo al grado de dificultad. Dado que en la literatura se reporta ampliamente que los sujetos con ST tienen dificultades para la orientación visuoespacial (c.f. Penington y cols., 1985; Ross y cols., 1995; Reiss y cols., 1995), se podría pensar que el manejo de términos espaciales sería el que afectaría la comprensión en las pruebas verbales orales y no la complejidad dada por el número de relaciones; entonces en este caso, las diferencias entre los grupos se hubieran presentado solo en los estímulos donde se manejan los términos espaciales; sin embargo, no ocurre así. La mayor dificultad para el procesamiento de las tareas por parte del GST se observa en los estímulos donde la complejidad está dada por el número de relaciones que tiene que realizar el sujeto con base en la estructura gramatical y sintáctica de los enunciados. Este hecho nos podría indicar que las pacientes con ST presentan dificultades de tipo lingüístico para el procesamiento de las estructuras lógico-gramaticales evaluadas, además de las dificultades en el manejo espacial que implican estas tareas.

Para profundizar en este aspecto se calcularon las correlaciones entre las pruebas aplicadas y los CI verbal, de ejecución y los subtests de la escala de Wechsler, debido a que se ha sugerido por varios autores (c.f. Kaufman 1982) que cada subtest del Wechsler se relaciona con cierta capacidad cognoscitiva. Así, los subtests de Figuras incompletas, Diseño con cubos, Rompecabezas, Laberintos se relacionan con las habilidades espaciales; y a su vez, las habilidades verbales se miden a través de los subtests: Información, Semejanzas, Vocabulario y Comprensión.

En los resultados obtenidos se observó que en el GST la subprueba “comprensión de relaciones espaciales simples” (I.3) que implica el manejo de dos relaciones además de términos espaciales correlacionó con CIV y CIE, mientras que la subprueba “comprensión de relaciones comparativas” (I.5) correlacionó con el CIV. Más aun, estas dos tareas correlacionaron con la mayoría de los

subtest de la escala verbal de Wechsler (información, semejanzas, aritmética, vocabulario, comprensión). Por otra parte la subprueba “comprensión de relaciones léxicas de parentesco” (I.4) y la de “relaciones temporales simples” (I.1), donde también se registraron las diferencias significativas entre los grupos en cuanto a la cantidad de aciertos, correlacionaron con el subtest de semejanzas en la misma escala solo para GST. Esto podría indicar que nuestras tareas están evaluando las habilidades verbales, y las diferencias obtenidas entre los grupos se deben a las alteraciones en el lenguaje en las pacientes con ST. Sin embargo, no podemos descartar definitivamente el aspecto espacial de estas tareas, dado a que la I.3 correlacionó con el CI de ejecución. Es interesante destacar que la única subprueba que correlacionó con el CIE (I.3) maneja términos espaciales, y las que correlacionaron con CIV o con subtests de la escala verbal (I.1; I.4; I.5) no manejan términos espaciales y se ubican en los niveles de mayor complejidad lingüística. Esta observación no es concluyente porque están presente correlaciones que por el momento no es posible explicar.

Dejamos a un lado las pruebas del lenguaje oral y pasamos a las del escrito. Como podemos recordar en estas pruebas no se observaron diferencias significativas entre los grupos, por lo tanto nos preguntamos:

¿Por que en las pruebas de lenguaje escrito, a pesar que es una función compleja y multimodal no se han encontrado diferencias significativas entre los grupos?

En la literatura hemos encontrado solamente un estudio donde se aplica una prueba de lenguaje escrito (Reiss y cols., 1993). En este estudio a dos gemelas, una de ellas con ST, se aplicó la prueba TOWL (composición de una historia por escrito) y se observó que en la escala de los puntajes estandarizados la niña con ST obtuvo puntajes significativamente más bajos produciendo una historia estilísticamente más pobre comparada con su hermana. Con base en este hallazgo de Reiss y cols., y tomando en cuenta que el lenguaje escrito es una

función sumamente compleja y multimodal supusimos en el presente trabajo que el lenguaje escrito podría estar afectado en las niñas con ST.

En las pruebas de lenguaje escrito que aplicamos en el presente estudio se mantuvo la misma tendencia de un desempeño mejor por parte del GC. Sin embargo, las diferencias obtenidas fueron mínimas con una excepción para la prueba de presencia de signos de puntuación, donde la diferencia fue significativa a favor del GC. Lo que podría indicar que el lenguaje escrito, a pesar de ser una función sumamente compleja y multimodal no se encuentra afectada en las pacientes con ST.

Con esto, surge la pregunta ¿a qué se debería esta ausencia de las diferencias en las pruebas del lenguaje escrito?. Como se ha mencionado anteriormente, Ardila y col. (1998) postulan que la ortografía y la velocidad en la lectura en los sujetos normales se correlacionan con el CI total. Por lo tanto, pensamos que el hecho de que los sujetos de nuestra muestra fueron pareados por el rango del CI total podría ser la razón de la ausencia de las diferencias en las pruebas del lenguaje escrito.

Así, se calcularon las correlaciones entre las pruebas del lenguaje escrito y el CI total. A pesar de que las correlaciones que llegaron al nivel de significancia tanto en el GC como en el GST fueron muy escasas el CI total en el GC no correlacionó con ninguna tarea de lenguaje escrito. En el GST, dos pruebas presentaron una correlación significativa con el CI total, que son “cantidad de unidades narrativas recuperadas” y “separación correcta de las palabras”. Estas dos correlaciones que se presentaron exclusivamente en el grupo experimental, no pueden indicar una relación entre el CI total y problemas en el lenguaje escrito en las pacientes con ST. Por lo tanto nuestros resultados no coinciden con los hallazgos obtenidos por Ardila y col. (1998) ni por Reiss y col., (1993) y nosotros no podemos atribuir la ausencia de las diferencias entre los grupos en el lenguaje escrito al pareamiento por el rango del CI total. Pensamos que esta ausencia más bien se debe a la preservación de las funciones del lenguaje escrito en las pacientes con ST.

En los resultados obtuvimos ciertas correlaciones entre los subtest de la escala Wechsler que miden el funcionamiento de los lóbulos frontales y unas pruebas aplicadas. Para tratar de explicar estos resultados nos preguntamos:

¿La relación encontrada entre pruebas aplicadas y los subtest de la escala Wechsler que miden el funcionamiento de los lóbulos frontales, podría ser un indicador de una afectación en su funcionamiento?

En la literatura se reporta que las pacientes con ST muestran cierto deterioro en las funciones ejecutivas medidas a través de diferentes tareas. En una investigación de Weber (1979) se observó una ejecución significativamente más baja por parte del GST en la tareas de Wisconsin Card Sorting Test, generación de palabras y en el test de Stroop. Además, Weber propone que el desempeño más bajo en estas tareas se debe al desarrollo funcional no eficiente de las áreas cerebrales anteriores en las pacientes con ST dado a una afectación de las áreas posteriores-sensoriales durante el proceso de neurodesarrollo, que impide un desarrollo funcional adecuado de las funciones ejecutivas. Clarke, Klonoff, Hayden (1990) y Reiss (1993) reportan un desempeño significativamente más bajo en el test de generación de palabras por parte de las niñas con ST. Finalmente en un estudio de Temple y Carney (1996) se encontró una ejecución significativamente más baja por parte del GST en la prueba de Stroop, generación de palabras y Self-Ordered Pointing test.

Según los resultados obtenidos en nuestro estudio en la prueba de generación de palabras por el fonema inicial el GST generó un número de palabras significativamente más bajo que el GC, lo que confirmaría los hallazgos encontrados en las investigaciones expuestas anteriormente. Más aun, cuatro de las siete subpruebas, donde se registraron las diferencias significativas entre los grupos (comprensión de las relaciones temporales simples, espaciales simples, de parentesco y comparativas) se relacionaron con el subtest de semejanzas. Según Kaufman (1982) este subtest mide “el grado de pensamiento abstracto”, razonamiento verbal, formación de conceptos verbales, pensamiento lógico abstracto (categorización), y a su vez se conoce que estas habilidades se relacionan con el funcionamiento de los lóbulos frontales. Luria (1984) postula

el orden temporal del desarrollo de las tres unidades funcionales. En el primer lugar se desarrolla la primera unidad funcional de activación que se encuentra en la formación reticular del tallo cerebral que permite la activación general del cerebro, luego se desarrollan las áreas sensoriales posteriores que es la segunda unidad funcional y finalmente, ya tardíamente las zonas de asociación y las áreas cerebrales anteriores que representan la tercera unidad funcional. Con base en esta postura de Luria en una investigación de Grigorieva y col. (1997) se ha encontrado que los niños con alteraciones auditivas y visuales tienen dificultades en la ejecución de las tareas de atención y una desintegración en el funcionamiento cerebral. En otras palabras, en esta investigación se observó un funcionamiento inadecuado de las áreas cerebrales anteriores de la tercera unidad causado por el déficit orgánico de las zonas sensoriales posteriores de la segunda unidad funcional.

Ahora bien, en la literatura se ha descrito que en las pacientes con ST el déficit en las habilidades visuo-espaciales está relacionado con la afectación de las áreas parieto-occipitales (Murphy, 1993; Reiss, 1993; Reiss, 1995). Con base en estos hallazgos podemos suponer la existencia de un déficit en el desarrollo de la segunda unidad funcional en las pacientes con ST. Por lo tanto, podemos pensar que en nuestra investigación el desempeño significativamente más bajo por parte del GST en la generación de palabras por fonema inicial y las correlaciones encontradas entre el subtest de semejanzas y las cuatro subpruebas del manejo de las estructuras lógico-gramaticales podrían indicar un funcionamiento inadecuado de las zonas cerebrales anteriores en las pacientes con ST.

Finalmente es importante destacar que con el presente trabajo tratamos de aclarar dudas acerca del perfil neurocognoscitivo de las pacientes con Síndrome de Turner particularmente relacionado con sus habilidades lingüísticas. El hallazgo principal de este estudio es el hecho de que las pacientes con ST tienen dificultades en el procesamiento de estructuras orales lingüísticamente complejas requieran o no del manejo de términos espaciales, lo cual no se había apoyado hasta el presente. Sin embargo, todavía quedan por contestar varias preguntas planteadas con base en las inquietudes que surgieron en el presente trabajo. Estas preguntas podrían ser una base para las futuras investigaciones en el campo de neuropsicología.

Anexo 1. Prueba I.

Comprensión y expresión de las relaciones lógico-gramaticales descontextualizadas simples.

I.1) Comprensión de las relaciones consecuentes o temporales:

Instrucción: “¿Según las siguientes oraciones dime que se hizo primero?”

Muestra: “Después de dormir fui a pasear” (dormir)

1. “Después de leer el periódico desayuné ” (leer el periódico)
2. “Luisa visitó al abuelo antes de ir a la escuela” (visitó al abuelo)
3. “Juan hizo la tarea después de la cena” (cenó)
4. “Antes de salir busqué mi mochila” (busqué la mochila)
5. “La abuela teje mientas ve la televisión” (todo al mismo tiempo)
6. “La mamá lavó la ropa después de trapear el suelo” (trapeó el suelo)

I.2) Comprensión de la relación sintáctica sujeto-objeto:

Instrucción: ¿Según las siguientes oraciones dime quien el que golpea?

1. Juan le pegó a Pedro. (Juan)
2. A Juan le pegó Pedro. (Pedro)
3. A Pedro Juan le pegó. (Juan)
4. Le pegó Juan a Pedro. (Juan)
5. Le pegó a Juan Pedro. (Pedro)
6. Juan a Pedro le pegó. (Juan)

I.3) Comprensión de las relaciones espaciales:

1. “Detrás de la muchacha se paró un señor” - “¿Quién estaba parado adelante?”(muchacha)
2. “El cubo azul está arriba del rojo” - “¿Que cubo está abajo?”(rojo)
3. “Alex está a la derecha de Boris y Carlos está a la izquierda de Boris” - “¿Quién está en el centro?” (Boris)
4. “Juan caminaba adelante de Carlos” - “¿Quién caminaba atrás?” (Carlos)
5. “El banco está entre la farmacia y la tienda, la tienda está al lado derecha” - “¿Que está al lado izquierda del banco?” (la farmacia)
6. “La caja pequeña está debajo de la caja grande” - “¿Que caja está arriba ?” (la caja grande)

I.4) Comprensión de las relaciones léxicas de parentesco:

1. “Elena es la mamá de Olga, Olga es la mamá de Sofía” - “¿Qué es Elena de Sofía?” (abuela)
2. “Sí Carlos es el papá de Miguel” - “¿Qué es Miguel de Carlos?”
3. “Carina es la mamá de Fabiola, Pedro es el esposo de Fabiola” - “¿Qué es Carina de Pedro?” (suegra)
4. “Luis es el hijo de Juan, Víctor es el hermano de Juan” - “¿Qué es Luis de Víctor?” (sobrino)
5. “Alejandra es la hija de María, María es la hermana de Ana” - “¿Qué es Ana de Alejandra?” (tía)
6. “Sí Claudia es la nuera de Margarita” - “¿Qué es Margarita de Claudia?” (suegra)

I.5) Comprensión de las relaciones comparativas :

1. “Hugo es más alto que Pedro, Pedro es más alto que Juan” - “¿Quién es el más alto?” (Hugo)
2. “La piel de Lisa es más clara que la de María, la de María es más clara que la de Olga” - “¿Quién tiene la piel más clara?” (Lisa)
3. “Jorge es menor que Alejandro, Alejandro es menor que Miguel” - “¿Quién es el mayor de todos?” (Miguel)
4. “Claudia es más alta que Elena y más baja que Sofía” - “¿Quién es la más alta?” (Sofía)
5. “El pelo de Regina es más claro que el de Tania y más oscuro que el de Liliana” - “¿Quién tiene el pelo más oscuro?” (Tania)
6. “Oscar es mayor que Ivan y menor que Paco” - “¿Quién es el mayor de todos?” (Paco)

I.6) Comprensión de las relaciones reversibles:

Instrucción: “Dime que es de ti”

1. “El hermano de tu padre” (tío)
2. “El hijo de tu padre” (hermano, yo)
3. “El padre de tu hermano” (padre)
4. “La hija de tu abuela” (mamá, tía)
5. “La hermana de tu madre” (tía)
6. “La madre de tu hermana” (madre)

I.7) Expresión de las relaciones espaciales formuladas a través de preposiciones:

Instrucción: “Dime lo que yo hice”

El examinador manipula con los objetos: 1) la pluma debajo de la caja, 2) la pluma sobre de la caja, 3) la pluma dentro de la caja, 4) la pluma al lado de la caja, 5) la pluma detrás de la caja, 6) la pluma entre las cajas.

I.8) Comprensión de la relación sintáctica “instrumento”:

1. Toca el lápiz con la pluma.
2. Toca con la pluma el lápiz.
3. Con la pluma toca el lápiz.
4. La pluma tócala con el lápiz.
5. Con el lápiz toca la pluma.
6. El lápiz tócalo con la pluma.

Anexo 2. Prueba II.

Comprensión y expresión de las relaciones espaciales izquierda-derecha.

II.1 Comprensión de las relaciones espaciales izquierda-derecha:

Con el apoyo de un plano de una calle, el examinador ubica al sujeto en un lugar de la calle y le hace preguntas:

Muestra: “¿Si estas en la glorieta, caminas directo y das la vuelta a la derecha, a donde llegarás?”(tienda)

1.“¿Si estas en la glorieta, caminas derecho y das la vuelta a la izquierda, a donde llegarás? (escuela)

2.“¿Si estas en la glorieta y das la vuelta a la derecha, a donde llegarás?” (iglesia)

3.“¿ Si estas en la iglesia y das la vuelta primero a la derecha, al llegar a la esquina a la izquierda, a donde llegarás?” (kinder)

4.“¿Si estas en el kinder, caminas derecho y al llegar a la esquina das vuelta a la derecha, luego otra vez a la derecha y a la izquierda, a donde llegarás?” (casa)

5.“¿Si estas en la glorieta, caminas derecho y al llegar a la esquina das vuelta a la derecha, a donde llegarás?” (banco)

6.“¿ Si estas en el banco, caminas derecho y al llegar a la esquina das la vuelta a la izquierda, luego otra vez a la izquierda y a la derecha, a donde llegarás?” (tienda)

II.2 Expresión de las relaciones espaciales izquierda-derecha:

Con apoyo del plano de la calle se le pide al sujeto.

1.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la escuela, si ella está en la glorieta?” (caminar derecho y a la izquierda)

2.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la tienda, si ella está en la glorieta?” (seguir derecho y a la derecha; a la derecha y a la izquierda)

3.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar al banco, si ella está en la glorieta?” (a la izquierda y a la derecha)

4.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la iglesia, si ella está en la glorieta?” (a la derecha)

5.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la casa, si ella esta en la glorieta?” (a la derecha y a la izquierda; seguir derecho, dar la vuelta a la derecha, a la izquierda, derecha, derecha; seguir derecho, la vuelta a la derecha, derecha, izquierda, izquierda)

6.“¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar al kinder, si ella está en la glorieta?” (a la derecha-derecha; a la derecha, derecha, izquierda)

Anexo 3. Prueba III.

Comprensión de las relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia.

Los sujetos disponen de las 8 figuras:

- | | |
|------------------------------|-------------------------------|
| 1) Un cuadrado grande verde. | 5) Un círculo grande rojo. |
| 2) Un cuadrado chico verde. | 6) Un círculo chico verde. |
| 3) Un cuadrado grande negro. | 7) Un triángulo grande verde. |
| 4) Un cuadrado grande rojo. | 8) Un círculo grande azul. |

Examinador le da al sujeto cinco instrucciones consecuentes oralmente y con el apoyo visual que corresponda a cada una de las cinco operaciones lógicas de “exclusión”, “implicación”, “equivalencia”.

- 1) Dame todas las figuras que son cuadradas y verdes.
- 2) Dame todas las figuras que son cuadradas pero no son verdes.
- 3) Dame todas las figuras que son verdes pero no son cuadradas.
- 4) Dame todas las figuras que no son ni cuadradas ni verdes.
- 5) Dame todas las figuras que son cuadradas o todas las que son verdes.
- 6) Dame todas las figuras que son cuadradas pero no verdes y todas las figuras verdes que no son cuadradas.

Anexo 4. Prueba IV.

Comprensión de las relaciones espaciales y temporales complejas.

1. Toca el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo rojo.
2. Con el círculo que está arriba del cuadrado blanco, toca el círculo azul.
3. Toca el cuadrado que está debajo del círculo que está cerca del círculo rojo.
4. Antes de tocar el círculo amarillo, levanta el círculo que está cerca del cuadrado amarillo.
5. Levanta el círculo amarillo y el cuadrado que está debajo del círculo azul.
6. Con el cuadrado que está debajo del círculo verde, toca el cuadrado rojo.
7. Toca el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado amarillo.
8. Levanta el cuadrado blanco y el cuadrado que está debajo del círculo rojo.
9. Antes de tocar el cuadrado rojo, levanta el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo blanco.
10. Toca el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado azul.
11. Con el círculo que está arriba del cuadrado verde, toca el cuadrado azul.
12. Toca el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo verde.
13. Toca el cuadrado que está debajo del círculo que está cerca del círculo verde.
14. Levanta el cuadrado verde y el círculo que está sobre el cuadrado amarillo.
15. Antes de tocar el cuadrado azul, levanta el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado amarillo.

Anexo 5. Prueba V.

Construcción de enunciados

Muestra: vaca - campo

- 1) niño - escuela
- 2) casa - gato
- 3) preparar - sopa - mamá
- 4) lazar - caballo - señor
- 5) sopa - cuchara - tomar
- 6) árbol - verde - hoja - ver

Anexo 6. Prueba VII.

Texto

Bolita de Nieve

Era un corderito que vivía en el bosque, y en él tenía a todos sus amigos. La ardilla juguetona, el veloz venado, los simpáticos conejitos, los pajaritos y otros más.

Todos eran amigos de Bolita de Nieve y eran felices a su lado. Solamente había uno, que era el Lobo, que nunca quiso ser amigo del corderito. Por el contrario, deseaba encontrarse a solas con él, para devorarlo.

Cierta día se disfrazó de anciano y se acercó a Bolita de Nieve.

- Buenos días, amiguito. Vengo a decirte que me resultas tan simpático, que tengo para ti un regalo dentro de mi cueva, acompáñame hasta ella y te lo daré.

Pero los demás animalitos, sospechaban de las intenciones de aquel desconocido. En cambio, Bolita de Nieve se mostraba muy confiado, diciendo:

- Está bien, buen anciano. Le acompañaré para que no tropiece con las piedras. Con esas gafas verá poco, y puede caer.

El lobo y Bolita de Nieve echaron a andar. Muy contento el primero, porque había conseguido engañar al corderito. Pero los animalitos del bosque estaban intranquilos y mucho más los conejitos, quienes decididos a descubrir el engaño, pisaron sobre las barbas del falso anciano, y quedó al descubierto el Lobo.

Todos ellos se lanzaron sobre el malvado animal y le atacaron, hostigándole por todas partes. El Lobo huyó del bosque para siempre.

Bolita de Nieve quedó muy agradecido por el comportamiento de todos sus buenos amigos. Gracias a ellos se había salvado de caer en las garras del sanguinario Lobo. Entonces, y para celebrarlo, todo fue fiesta en el bosque.

Anexo 7. Prueba VII.2.

Cuestionario

1. ¿Por qué el corderito se llamaba Bolita de Nieve?
2. ¿Quiénes eran los amigos del corderito?
3. ¿Por qué solamente el Lobo no quería ser amigo del corderito?
4. ¿Por qué el Lobo se disfrazó de anciano?
5. ¿Qué dijo el Lobo al corderito para que él le acompañe?
6. ¿Por qué Bolita de Nieve mostró ser muy amigable con el Lobo disfrazado y se fue con él?
7. ¿Por qué los amigos de Bolita de Nieve sospecharon sobre las intenciones del “anciano”?
8. ¿Qué sintió el Lobo al engañar al corderito?
9. ¿Cómo fue descubierto el falso anciano?
10. ¿Por qué el Lobo huyó del bosque para siempre?
11. ¿De qué salvaron a Bolita de Nieve sus amigos?
12. ¿Qué enseñanza puede extraerse de esta historia?

Anexo 8. Prueba VIII.7.

Ordenamiento de unidades narrativas.

1. El lobo quiere comerse a Bolita de Nieve.
2. Los animalitos sospechan del anciano.
3. El lobo se disfraza de anciano.
4. Los animalitos atacan al lobo.
5. Bolita de Nieve acepta la invitación del anciano.
6. El lobo huye del bosque.
7. El anciano (lobo) invita a Bolita de Nieve a ir con él a su cueva.
8. Bolita de Nieve y sus amigos hacen una fiesta en el bosque.

HOJAS DE REGISTRO

NOMBRE _____
 FECHA _____ FECHA DE NACIMIENTO _____
 ESCUELA _____
 AÑO ESCOLAR _____
 DIRECCIÓN _____
 NOMBRE DEL PADRE O TUTOR _____
 EXAMINADOR _____
 GRUPO EXPERIMENTAL _____ GRUPO CONTROL _____
 PROMEDIO ESCOLAR _____

CI total (WISC-RM) _____ CI verbal (WISC-RM) _____
 CI de ejecución (WISC-RM) _____
 Secuencia de presentación de las tareas _____

Prueba I: Comprensión y expresión de las estructuras lógico-gramaticales aisladas

a. Comprensión de las relaciones temporales:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------------|--|--------------|----------|
| <u>Instrucción:</u> | ¿Según las siguientes oraciones dime que se hizo primero? | | |
| <u>Muestra:</u> | “Después de dormir fui a pasear” (dormir) | | |
| 1. | “Después de leer el periódico desayuné” (leer el periódico) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | “Luisa visitó al abuelo antes de ir a la escuela” (visitó al abuelo) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | “Juan hizo la tarea después de la cena” (cenó) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |

| | | | |
|---------------|--|-----|--|
| 4. | “Antes de salir busqué mi mochila” (busqué la mochila) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | “La abuela teje mientras ve la televisión” (todo hace al mismo tiempo) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | “La mamá lavó la ropa después de trapear el suelo” (trapeó el suelo) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

b. Relación sintáctica sujeto-objeto:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------------|--|--------------|----------|
| <u>Instrucción:</u> | ¿Según las siguientes oraciones dime quien es el que pega? | | |
| 1. | Juan le pegó a Pedro. (Juan) | 1 0 | |
| 2. | A Juan le pegó Pedro. (Pedro) | 1 0 | |
| 3. | A Pedro Juan le pegó. (Juan) | 1 0 | |
| 4. | Le pegó Juan a Pedro. (Juan) | 1 0 | |
| 5. | Le pegó a Juan Pedro. (Pedro) | 1 0 | |
| 6. | Juan a Pedro le pegó. (Juan) | 1 0 | |
| Total: | | | |

c. Relaciones léxicas de lugar:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------|--|--------------|----------|
| 1. | “Detrás de la muchacha se paró un señor” - “¿Quién estaba adelante?” (muchacha) | 1 0 | |
| 2. | “El cubo azul está arriba del rojo” - “¿Que cubo está abajo?”(rojo) | 1 0 | |
| 3. | “Alex está a la derecha de Boris y Carlos está a la izquierda de Boris” - “¿Quien está en el centro?” (Boris) | 1 0 | |
| 4. | “Juan caminaba delante de Carlos” - “¿Quien caminaba atrás?”(Carlos) | 1 0 | |
| 5. | “El banco está entre la farmacia y la tienda, la tienda a la derecha del banco” - “¿Qué está al lado izquierdo del banco?” (la farmacia) | 1 0 | |
| 6. | “La caja pequeña está debajo de la caja grande” - “¿Que caja está arriba?” (la caja grande) | 1 0 | |
| Total: | | | |

d. Relaciones léxicas de parentesco:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|-------------|--|--------------|----------|
| 1. | “Elena es la mamá de Olga, Olga es la mamá de Sofía” - “¿Qué es Elena de Sofía?” (abuela) | 1 0 | |
| 2. | “Si Carlos es el papá de Miguel” - “¿Qué es Miguel de Carlos?” | 1 0 | |
| 3. | “Carina es la mamá de Fabiola, Pedro es el esposo de Fabiola” - “¿Qué es Carina de Pedro?” (suegra) | 1 0 | |
| 4. | “Luis es el hijo de Juan, Victor es el hermano de Juan” - “¿Qué es Luis de Víctor?” (sobrino) | 1 0 | |

| | | | |
|---------------|---|-----|--|
| 5. | “Alejandra es la hija de María, María es la hermana de Ana” - “¿Qué es Ana de Alejandra?” (tía) | 1 0 | |
| 6. | “Si Claudia es la nuera de Margarita” - “¿Qué es Margarita de Claudia?” (suegr | 1 0 | |
| Total: | | | |

e. Comprensión de las relaciones comparativas:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|-------------|---|--------------|----------|
| 1. | “Hugo es más alto que Pedro, Pedro es más alto que Juan” - “¿Quién es el más alto?” (Hugo) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | “La piel de Lisa es más clara que la de María, la de María es más clara que la de Olga” - “¿Quién tiene la piel más clara?” (Lisa) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | “Jorge es menor que Alejandro, Alejandro es menor que Miguel” - “¿Quién es el mayor de todos?” (Miguel) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | “Claudia es más alta que Elena y más baja que Sofía” - “¿Quién es la más alta?” (Sofía) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | “El pelo de Regina es más claro que el de Tania y más oscuro que el de Liliana” - “¿Quién tiene el pelo más oscuro?” (Tania) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |

| | | | |
|---------------|--|-----|--|
| 6. | “Oscar es mayor que Ivan y menor que Paco” - “¿Quién es el mayor de todos?” (Paco) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

f. Comprensión de las relaciones reversibles:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------|--|--------------|----------|
| | <u>Instrucción:</u> “Dime que es de ti” | | |
| 1. | “El hermano de tu padre” (tío) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | “El hijo de tu padre” (hermano, yo) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | “El padre de tu hermano” (padre) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | “La hija de tu abuela” (mamá, tía) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | “La hermana de tu madre” (tía) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | “La madre de tu hermana” (madre) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

g. Expresión de las relaciones espaciales formuladas a través de preposiciones:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------|---|--------------|----------|
| | Instrucción: "Dime lo que yo hice" (El examinador manipula con los objetos) | | |
| 1. | "la pluma debajo de la caja" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | "la pluma sobre de la caja" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | "la pluma dentro de la caja" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | "la pluma al lado de la caja" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | "la pluma detrás de la caja" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | "la pluma entre las cajas" <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

h. Relación sintáctica "instrumento":

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------------------|-------------------------------|--------------|----------|
| 1. | Toca el lápiz con la pluma. | 1 0 | |
| 2. | Toca con la pluma el lápiz. | 1 0 | |
| 3. | Con la pluma toca el lápiz. | 1 0 | |
| 4. | La pluma tócala con el lápiz. | 1 0 | |
| 5. | Con el lápiz toca la pluma. | 1 0 | |
| 6. | El lápiz tócalo con la pluma. | 1 0 | |
| Total: | | | |
| Total de prueba I: | | | |

Prueba II: Comprensión y expresión de las relaciones espaciales izquierda-derecha.

a. Comprensión de las relaciones espaciales izquierda-derecha:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|-----------------|--|--------------|----------|
| | Con el apoyo de un plano de una calle, el examinador ubica al sujeto en un lugar de la calle y le hace preguntas: | | |
| <u>Muestra:</u> | "¿Si estas en la glorieta, caminas directo y das la vuelta a la derecha, a donde llegarás?"(tienda) | | |
| 1. | "¿Si estas en la glorieta, caminas derecho y das la vuelta a la izquierda, a donde llegarás? (escuela) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | "¿Si estas en la glorieta y das la vuelta a la derecha, a donde llegarás?" (iglesia) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | "¿ Si estas en la iglesia y das la vuelta primero a la derecha, al llegar a la esquina a la izquierda, a donde llegarás?" (kinder) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | "¿Si estas en el kinder, caminas derecho y al llegar a la esquina das vuelta a la derecha, luego otra vez a la derecha y a la izquierda, a donde llegarás?" (casa) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | "¿Si estas en la glorieta, caminas derecho y al llegar a la esquina das vuelta a la derecha, a donde llegarás?" (banco) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | "¿ Si estas en el banco, caminas derecho y al llegar a la esquina das la vuelta a la izquierda, luego otra vez a la izquierda y a la derecha, a donde llegarás?" (tienda) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

b. Expresión de las relaciones espaciales izquierda-derecha:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|----------------------------|---|--------------|----------|
| | Con apoyo del plano de la calle. | | |
| 1. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la escuela, si ella está en la glorieta?” (caminar derecho y a la izquierda) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la tienda, si ella está en la glorieta?” (seguir derecho y a la derecha; a la derecha y a la izquierda) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar al banco, si ella está en la glorieta?” (a la izquierda y a la derecha) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la iglesia, si ella está en la glorieta?” (a la derecha) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 5. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar a la casa, si ella esta en la glorieta?” (a la derecha y a la izquierda; seguir derecho, dar la vuelta a la derecha, a la izquierda, derecha, derecha; seguir derecho, la vuelta a la derecha, derecha, izquierda, izquierda) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | “¿Como le explicas a Teresita que camino tiene que tomar para llegar al kinder, si ella está en la glorieta?” (a la derecha-derecha; a la derecha, derecha, izquierda) <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |
| Total de prueba II: | | | |

Prueba III: Relaciones lógicas de implicación, exclusión y equivalencia.

El sujeto dispone de 8 figuras: un cuadrado grande verde, un cuadrado chico verde, un cuadrado grande negro, un cuadrado grande rojo, un círculo grande rojo, un círculo chico verde, un triángulo grande verde, un círculo grande azul.

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|---------------|---|--------------|----------|
| 1. | Dame todas las figuras que son cuadradas y verdes <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 2. | Dame todas las figuras que son cuadradas pero no son verdes. <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 3. | Dame todas las figuras que son verdes pero no son cuadradas. <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 4. | Dame todas las figuras que no son ni cuadradas verdes. <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| | Dame todas las figuras que no son ni cuadradas todas las que son verdes. <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| 6. | Dame todas las figuras que son cuadradas pero no verdes y todas las figuras verdes que no son cuadradas. <u>Respuesta:</u> | 1 0 | |
| Total: | | | |

Prueba IV: Comprensión de relaciones temporales y espaciales complejas.

Las figuras (grandes) se colocan en el siguiente orden:

La fila de arriba: círculos: blanco, verde, azul, rojo, amarillo

La fila de abajo: cuadrados: azul, verde, amarillo, blanco, rojo

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|-------------|--|--------------|----------|
| 1. | Toca el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo rojo. (7) | 1 0 | |
| 2. | Con el círculo que está arriba del cuadrado blanco, toca el círculo azul. (8). | 1 0 | |
| 3. | Toca el cuadrado que está debajo del círculo que está cerca del círculo rojo. (6) | 1 0 | |
| 4. | Antes de tocar el círculo amarillo, levanta el círculo que está cerca del cuadrado amarillo. (9). | 1 0 | |
| 5. | Levanta el círculo amarillo y el cuadrado que está debajo del círculo azul.(5). | 1 0 | |
| 6. | Con el cuadrado que está debajo del círculo verde, toca el cuadrado rojo. (8). | 1 0 | |
| 7. | Toca el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado amarillo. (7) | 1 0 | |
| 8. | Levanta el cuadrado blanco y el cuadrado que está debajo del círculo rojo. (5) | 1 0 | |
| 9. | Antes de tocar el cuadrado rojo, levanta el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo blanco. (9) | 1 0 | |
| 10. | Toca el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado azul. (6). | 1 0 | |
| 11. | Con el círculo que está arriba del cuadrado verde, toca el cuadrado azul. (8). | 1 0 | |
| 12. | Toca el cuadrado que está cerca del cuadrado que está debajo del círculo verde. (6) | 1 0 | |
| 13. | Toca el cuadrado que está debajo del círculo que está cerca del círculo verde. (7) | 1 0 | |

| | | | |
|---------------|--|-----|--|
| 14. | Levanta el cuadrado verde y el círculo que está sobre el cuadrado amarillo. (5). | 1 0 | |
| 15. | Antes de tocar el cuadrado azul, levanta el círculo que está cerca del círculo que está sobre el cuadrado amarillo. (9). | 1 0 | |
| Total: | | | |

Prueba V: Construcción de enunciados.

| # de ensayo | Ensayo | Calificación | Latencia |
|-----------------|---|--------------|----------|
| <u>Muestra:</u> | vaca - campo | | |
| 1. | niño - escuela <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| 2. | casa - gato <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| 3. | preparar - comida - mamá <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| 4. | lazar - caballo - señor <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| 5. | sopa - cuchara - tomar <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| 6. | árbol - verde - hoja - ver <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 | |
| Total: | | | |

Prueba VII: Comprensión del texto.

VII.1. Expresión de la idea principal.

| Idea principal | Calificación |
|----------------|--------------|
| | 2 1 0 |
| | |
| | |
| | |

VII.2 Cuestionario:

| # de ensayo | Ensayo | Calificación |
|-------------|---|--------------|
| 1. | ¿Por qué el corderito se llamaba Bolita de Nieve? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 2. | ¿Quiénes eran los amigos del corderito? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 3. | ¿Por qué solamente el Lobo no quería ser amigo del corderito? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 4. | ¿Por qué el Lobo se disfrazó de anciano? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 5. | ¿Qué dijo el Lobo al corderito para que él le acompañe? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 6. | ¿Por qué Bolita de Nieve mostró ser muy amigable con el Lobo disfrazado y se fue con él? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |

| | | |
|---------------|--|-------|
| 7. | ¿Por qué los amigos de Bolita de Nieve sospecharon sobre las intenciones del “anciano”? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 8. | ¿Qué sintió el Lobo al engañar al corderito? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 9. | ¿Cómo fue descubierto el falso anciano? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 10. | ¿Por qué el Lobo huyó del bosque para siempre? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 11. | ¿De qué salvaron a Bolita de Nieve sus amigos? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| 12. | ¿Qué enseñanza puede extraerse de esta historia? <u>Respuesta:</u> | 2 1 0 |
| Total: | | |

VIII.7 Organización en una secuencia lógica temporal de una narrativa.

| | |
|--|--------------|
| Orden de las unidades narrativas (1, 3, 7, 5, 2, 4, 6, 8 o 3, 1, 7, 5, 2, 4, 6, 8) | Calificación |
| | 2 1 0 |

Recuperación del texto. Nombre _____ .

Prueba VI. Generación de palabras.

Nombre: _____

Animales:

“M”

“L”

- 1. _____,
- 2. _____,
- 3. _____,
- 4. _____,
- 5. _____,
- 6. _____,
- 7. _____,
- 8. _____,
- 9. _____,
- 10. _____,
- 11. _____,
- 12. _____,
- 13. _____,
- 14. _____,
- 15. _____,
- 16. _____,
- 17. _____,
- 18. _____,
- 19. _____,
- 20. _____,

- 1. _____,
- 2. _____,
- 3. _____,
- 4. _____,
- 5. _____,
- 6. _____,
- 7. _____,
- 8. _____,
- 9. _____,
- 10. _____,
- 11. _____,
- 12. _____,
- 13. _____,
- 14. _____,
- 15. _____,
- 16. _____,
- 17. _____,
- 18. _____,
- 19. _____,
- 20. _____,

- 1. _____,
- 2. _____,
- 3. _____,
- 4. _____,
- 5. _____,
- 6. _____,
- 7. _____,
- 8. _____,
- 9. _____,
- 10. _____,
- 11. _____,
- 12. _____,
- 13. _____,
- 14. _____,
- 15. _____,
- 16. _____,
- 17. _____,
- 18. _____,
- 19. _____,
- 20. _____,

Total correctos:

Total perseveraciones:

Total intrusiones:

OBSERVACIONES DEL PROCEDIMIENTO:

- Raport con la evaluadora _____
- Grado de cooperación, esfuerzo y atención _____
- Adaptación a la situación de prueba _____
- Distractibilidad:
anticipaciones _____
- impulsividad _____
- centra la atención _____
- sostiene la atención _____
- impersistencia _____
- Nivel de ansiedad _____
- Nivel de actividad _____
- Estado de animo general y sociabilidad _____
- Flexibilidad en el cambio de una actividad a otra _____
- Actitudes hacia las pruebas, hacia el examinador _____
- Respuestas ante el fracaso y el éxito _____
- Discurso, estilo general de respuesta _____
- Otras _____

B I B L I O G R A F Í A

- Ardila A., Galeano L.M., Rosselli M. Toward a model of neuropsychological activity. *Neuropsychology Review*, 8(4): 171-190, 1998.
- Bender G.B., Linden G.M., Robinson A. Neuropsychological impairment in 42 adolescents with sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics (Neuropsychiatric Genetics)*. 48: 169-173, 1993.
- Bernasconi S., Larizza D., Benso L., Volta C., Vannelli S., Milani S. on behalf of the Italian Study Group for Turner Syndrome. Turner Syndrome in Italy: familial characteristics, neonatal data, standards for birth weight and for height and weight from infancy to adulthood. *Acta Paediatr*, 83: 292-298, 1994.
- Clark, C., Klonoff, H., Hayden, M. Regional cerebral glucose metabolism in Turner syndrome. *Canadian Journal of Neurological Science*, 17: 140-144, 1990.
- Connor, J.M., Loughlin. S.A.R. (1991). Molecular genetic analysis in Turner syndrome. In M.B. Rande and R.G. Rosenfeld (eds), *Turner syndrome: Growth promoting therapies*. Amsterdam: Elsevier.
- Delooz J., Van den Berghe H., Swillen A., Kleczkowska A., Fryns J.P. Turner syndrome patients as adults: a study of their cognitive profile, psychosocial functioning and psychopathological findings. *Genetic counseling*. 4(3): 169-179, 1993.
- Fryns, J.P., Kleczkowska A., Van den Berghe H. High incidence of mental retardation in Turner syndrome patients with ring chromosome X formation. *Genetic Counseling*, 1: 161-165, 1990.
- Gordon H.W., Lee P.A. A relationship between gonadotropins and visuospatial function. *Neuropsychologia*, 24(4): 563-576, 1986.
- Grigorieva L.P., Zaslina N.N., Tolstova V.A., Rozhkova L.A., Alieva Z.S., Kostina T.F., Bernadskaya M.E., Blinnikova I.V. Sobre la importancia de las investigaciones neuro-psicofisiológicas en Defectología. *Defectología*, 5: 15-26, 1997 (en ruso).
- Henrichs C., Bourdoux P., Saussez C., Vis H.L., Bourguignon J.P. Blood spot follicle-stimulating hormone during early postnatal life in normal girls and Turner's syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 78(1): 978-981, 1994.
- Huisman J., Slijper F.M.E., Sinnema G., Akkerhuis G.W., Brugman-Boezeman A.T.M., Feenstra J., den Hartog L., Heuvel F. (1993). Psychosocial functioning and effects of growth hormone treatment in Turner syndrome. In Hibi I. And Takano K. (eds). *Basic and clinical approach to Turner syndrome*. Amsterdam: Elsevier.

- Hultzcrauz M., Sylven L., Borg E. Ear and hearing problems in 44 middle-aged women with Turner's syndrome. *Hear Research*, 76: 127-132, 1994.
- Hurtado A. y colaboradores. (1984). Estructuras tardías en el lenguaje infantil. México: Dirección Genral de Educación Especial – SEP.
- Johanson, R., Jr., Rohrbaugh, J.W., and Ross, J.L. Altered brain development in Turner syndrome: An event-related potential study. *Neurology*, 43: 801-808, 1993.
- Kaufman A.S. (1982). Psicometría razonada con el WISC-R. México D.F.: Manual Moderno.
- Kimura M., Nakajima, M., Yoshino, K. Ullrich-Turner syndrome with agenesis of the corpus callosum. *American Journal of Medical Genetics*, 37:227-228, 1990.
- Kleczkowska A., Dmoch WE., Fryns J.P., Van den Berghe H. Cytogenetic findings in a consecutive series of 478 patients with Turner syndrome. The Leuven experience 1965-1989. *Genetic Counseling*, 1: 227-233, 1990.
- Kolb B. (1995). Brain Plasticity and Behavior. Mahwah, New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates Publishers.
- Leal F., Matute E., Zarabozo D. Algunos aspectos en narrativas escritas por niños con problemas en el aprendizaje de la lectoescritura. *Estudios de Lingüística Aplicada*, 23/24: 331-343, 1996.
- Lewandowski L., Costenbader V., Richman R. Neuropsychological aspects of Turner syndrome. *International Journal of Clinical Neuropsychology*, 7(3): 144-147, 1985.
- Lippe B., Westra S.J., Boechat M.I. (1993). Ovarian function in Turner syndrome: Recognizing the spectrum. In Hibi I. And Takano K. (eds). *Basic and clinical approach to Turner syndrome*. Amsterdam: Elsevier.
- Lonberg N.C., Nielsen J. Seresevskij-Turner's syndrome or Turner's syndrome. *Human Genetics*. 38: 363-4, 1977.
- Luria A.R. (1980). Fundamentos de neurolingüística. Barcelona: Toray-Masson.
- Luria A.R. (1982). Las funciones corticales superiores del hombre. Habana: Editorial Científico-Técnica.
- Luria A.R. (1984). El cerebro en acción. Barcelona: Martínez Roca.
- Maesaka H., Suwa S., Tachibana K., Ishikawa M. (1993). Hormonal characteristics of the menstrual cycle in Turner syndrome. In Hibi I. And Takano K. (eds). *Basic and clinical approach to Turner syndrome*. Amsterdam: Elsevier.

- Martínez M.R. (1988). Aberraciones cromosómicas de los gonosomas. En Guízar-Vázquez J.J., *Genética Clínica, Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias*. Mexico: Manual Moderno.
- Matute E., Leal F. La construcción de enunciados por sujetos cerebro-lesionados. *Revista latina de pensamiento y lenguaje*, 3(1), 1994-1995.
- Matute E., Leal F. ¿Se puede evaluar la coherencia en narraciones escritas por niños? *Lectura y Vida*. Septiembre 1996.
- McGlone J. Can spatial deficits in Turner's syndrome be explained by focal CNS dysfunction or atypical speech lateralization? *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 7: 375-394, 1985.
- Morice R. and McNicol D. The comprehension and production of complex syntax in schizophrenia. *Cortex* 21: 567-580, 1985.
- Motulsky V. (1997). Behavioral Genetics: Research Strategies and Examples. In Motulsky V. *Human Genetics. Problems and Approches*. (3d ed.) pp. 660-667. Verlag Berlin Heidelberg.
- Muhs, A., Liberz, K. Anorexia nerviosa and Turner syndrome. *Psychopathology*, 6: 29-40, 1993.
- Murphy M.D.G., DeCarli C., Daly E., Haxby V.J., Allen G., White J.B., McIntosh R.A., Powell M.C., Horwitz B., Rapoport I.S., Schapiro B.M. X-chromosome effect on female brain: a magnetic resonance imaging study of Turner's syndrome. *The lancet*. 342: 1197-1200, 1993.
- Newcombe F. (1969). *Missile wounds of the brain: a study of psychological deficits*. Oxford, England: Oxford University Press.
- Nielsen J. and Stradiot M. Transcultural study of Turner's syndrome. *Clinical Genetics* 32: 260-270, 1987.
- Pasquino A.M., Passeri F., Pucarelli I., Segni M., Municchi G. on behalf of the Italian Study Group for Turner Syndrome. Spontaneous pubertal development in Turner's syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 82(6): 1810-1813, 1997.
- Pediatric Database (PEDBASE). <http://www.icondata.com/health/pedbase/files/turnersy.htm> (Accessed 05/19/97).
- Penington B.F., Heaton R.K., Karzmark P., Pendleton M.G., Lehman R., Shucsrud D.W. The neuropsychological phenotype in Turner syndrome. *Cortex* 21: 391-404, 1985.
- Piaget J., Inhelder B. (1984). *Psicología del niño*. Madrid: Ediciones Morata.

- Ploof S. Definition: Turner's Syndrome. wysiwyg://9/http://www.eden.com/ploof/Turners/turner.html. (Accessed 05/19/97)
- Riffo O.B. Niveles de procesamiento en la comprensión del discurso narrativo. *Lectura y vida*, marzo: 5-16, 1997.
- Reiss A.L., Freund L., Plotnick L., Baumgardner T., Green K., Sozer A.C., Reader M., Boehm C., Denckla, M.B. The effects of X monosomy on brain development: Monozygotic twins discordant for Turner syndrome. *Annals of Neurology*, 34: 95-107, 1993.
- Reiss A.L., Mazzocco M.M.M., Greenlaw R., Freund L.S., Ross J.L. Neurodevelopmental effects of X monosomy: a volumetric imaging study. *Annals of Neurology*, 38: 731-738, 1995.
- Robinson A., Bender B.G., Linden M.G. (1995). The pediatrician's view: prenatal diagnosis and postnatal follow-up of sex chromosome abnormalities. In *Albertsson-Wikland K., Ranke M. (eds). Turner syndrome in a Life-Span perspective. Research and Clinical Aspects*. Amsterdam: Elsevier.
- Rochiclioli P., David M., Malpuech G., Colle M., Limal., Battin J. Study of final height in Turner syndrome: Ethnic and genetic influences. *Acta Paediatr*, 83: 305-308, 1994.
- Ross J.L., Reiss A., Freund L., Roeltgen D., Cutler G.B. Jr. (1993). Estrogen effects on cognition and social function in Turner syndrome. In *Hibi I. And Takano K. (eds). Basic and clinical approach to Turner syndrome*. Amsterdam: Elsevier.
- Ross J.L., Roeltgen D., Cutler G.B.J. (1995). The neurodevelopmental transition between childhood and adolescence in girls with Turner syndrome. In *Albertsson-Wikland K., Ranke M. (eds) Turner syndrome in a Life-Span perspective. Research and Clinical Aspects*. Amsterdam: Elsevier.
- Ross J.L., Feuille P., Kushner H., Roeltgen D. Absence of growth hormone effects on cognitive function in girls with Turner Syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 82(6): 1814-1817, 1997.
- Ross J.L., Roeltgen D., Feuille P., Kushner H., Cutler G.B. Jr. Effects of estrogen on nonverbal processing speed and motor function in girls with Turner's syndrome. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 83(9): 3198-3204, 1998.
- Rovet J., Szekely Ch., Hockenberry M-N. Specific arithmetic calculation deficits in children with Turner syndrome. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, 16(6): 820-839, 1994.
- Sartorio A., Conti A., Molinari E., Riva G., Morabito F., Faglia G. Growth, growth and cognitive functions. *Hormone Research*, 45: 23-29, 1996.

- Sculerati N., Oddoux C., Clayton C.M., Lim J.W., Oster H. Hearing Loss in Turner Syndrome. *Laryngoscope*, 106: 992-997, 1996.
- Shucard D.W., Shucard J.L., Clopper R.R., Schachter M. Electrophysiological and neuropsychological indices of cognitive processing deficits in Turner syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 8(2 &3): 299-323, 1992.
- Siegel S., Castellan N.J. (1995). Estadística no paramétrica aplicada a las ciencias de la conducta. México: Trillas.
- Skuse D.H., James R.S., Bishop D.V.M., Coppins B., Dalton P., Aamodt-Leeper G., Bacarese-Hamilton M., Creswell C., McGurk R., Jacobs P.A. Evidence from Turner's syndrome of an imprinted X-linked locus affecting cognitive function. *Nature*, 387(12): 705-708, 1997.
- Stedwan's Medical Diccionario (1976), 13-a ed. U.S.A.: The Willams and Wilkins Company.
- Swillen, A., Fryns, J.P., Kleczkowska, A., Massa, G., Vanderschueren-Lodeweyck, M., Van den Berhe, H. Intelligence, behaviour and psychosocial development in Turner syndrome. A cross-sectional study of 50 preadolescent and adolescent girls (4-20 years). *Genetic Counseling*, 4: 7-18, 1993.
- Sybert V.P. (1995). The adult patient with Turner syndrome. In *Albertsson-Wikland K., Ranke M. (eds) Turner syndrome in a Life-Span perspective. Research and Clinical Aspects*. Amsterdam: Elsevier.
- Sylvén L., Hagenfeld K., Ringertz H. (1995). Hearing problems in women with Turner syndrome. In *Albertsson-Wikland K., Ranke M. (eds) Turner syndrome in a Life-Span perspective. Research and Clinical Aspects*. Amsterdam: Elsevier.
- Temple, C. (1992). Developmental and acquired disorders of childhood. In *Y. Rapin and S.J. Segalowitz (eds), Handbook of Neuropsychology: Vol 6. Child Neuropsychology*, pp. 93-114. Amsterdam: Elsevier.
- Temple C.M., Carney R.A. Intellectual functioning of children with Turner syndrome: a comparison of behavioural phenotypes. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 35: 691-698, 1993.
- Temple C.M., Carney R.A., Mullarkey S. Frontal lobe function and executive skills in children with Turner's syndrome. *Developmental Neuropsychology*, 12(3): 343-363, 1996.
- Temple C.M., Marriott A.J. Arithmetical ability and disability in Turner's syndrome: a cognitive neuropsychological analysis. *Developmental Neuropsychology*, 14(1): 47-67, 1998.

Tesch L.G., Historical note. Henry H. Turner 1892-1970. Morgagni, Ullrich, and Turner: The discovery of gonadal dysgenesis. *Turner's Syndrome Society of the U.S.* <http://www.turner-syndrome-us.org>

Tsuboi T., Nielsen J., Nagayama Y. Turner's syndrome: a qualitative and quantitative analysis of EEG background activity. *Human Genetics*, 78: 206-215, 1988.

Tvetscova L.S. (1995). Cerebro e intelecto. Afectación y recuperación de la actividad intelectual. Moscú: Prosveshenie (en ruso).

Vacca L.J.A., Vacca R.T., Gove M.K. (1991). Reading Comprensión. In *Reading and Learning to Read*. (2da de.) pp. 173-176. New York: Naper Collins Publishers.

Van Dyke D.L., Wiktor A., Robinson J.R., Weiss L. Mental retardation in Turner syndrome. *Journal of Pediatrics*, 118: 415-417, 1991.

Vogel R. y Motulsky V. (1997). *Human Genetics. Problems and Approches.*(3d ed.). Verlag Berlin Heidelberg.

Waber P.D., Neuropsychological aspects of Turner's syndrome. *Develop. Med. Child Neurol.* 21: 58-70, 1979.

Wechsler D. (1984). WISC-RM Escala de inteligencia revisada para el nivel escolar. Adaptado y estandarizado por Gómez Palacio M.M., Padilla E.R., Roll S. México: Manual Moderno (original 1949).

Wechsler D. (1981). WAIS-Español Escala de inteligencia para adultos. México: Manual Moderno (original 1955).

Wiedemann H.R., Glatel J. Follow-up of Ullrich's original patient with "Ullrich-Turner syndrome". *American Journal of Medical Genetics*, 41:134-6, 1991.