

Características psicosexuales de mujeres con Síndrome de Turner tratadas con hormona de crecimiento

MSc. Adriana Agramonte Machado, Lic. Evelin Del Valle Cala, Dra. Mayelys Martinez Rodríguez, Dr. Francisco Carvajal Rodríguez, Cuba.

Introducción

El síndrome de Turner (ST) ha sido definido como un trastorno cromosómico debido a la ausencia total o parcial del segundo cromosoma sexual en humanos,¹ y afecta a uno de cada 2000 - 2500 nacimientos.²

La presentación clínica varía con la edad y la anomalía citogenética. En el 10-25 % de los recién nacidos con ST aparece linfedema de manos y pies, pterigiumcolli y exceso de piel en el cuello. Durante la infancia la talla baja es el signo más constante, habitualmente es el primer motivo de consulta y una de las principales inquietudes de las pacientes y sus padres. Se han descrito en esta etapa alteraciones morfológicas como: cuello corto, cubitus valgus, metacarpianos cortos, escoliosis, genu valgus, micrognatia, paladar ojival, mamas hipoplásicas, telatelia y proporción anormal del segmento superior/inferior. En la adolescencia son frecuentes el retraso de la pubertad, el escaso desarrollo mamario y la amenorrea primaria, aunque algunas mujeres con ST tienen menarquia.³

Es posible encontrar niñas que no presentan prácticamente ninguna de las alteraciones somáticas, y aunque no está muy clara la causa se cree que ello es debido en parte a la presencia de mosaicismos,⁵⁻⁶ uno de los más frecuentes es el mosaicismo 45XO/46XX, común en pacientes con disgenesia gonadal turneriana cromatín positivo que con frecuencia no tienen baja talla, pueden menstruar e incluso ser fértiles.⁷⁻⁸

La disgenesia gonadal es frecuente en el síndrome de Turner; en lugar de ovarios la mayoría de las mujeres tienen cintas de tejido conjuntivo, por lo que no suelen desarrollar caracteres sexuales secundarios, lo que provoca que en su mayoría sean estériles, por esta razón en la adolescencia se les prescribe estrógenos para promover el desarrollo de los caracteres sexuales secundarios y posteriormente, se administran dosis reducidas para mantener dichos caracteres y ayudar a evitar la osteoporosis en los años venideros.⁹

La velocidad de crecimiento en los tres primeros años de vida es relativamente similar a la de sus coetáneos y la disminución progresiva de esta ocurre en la etapa escolar, por lo que culminan con una talla final por debajo del percentil 3. Durante la adolescencia el crecimiento es lento, observándose un retardo en la maduración ósea y un cierre epifisario tardío que se señala entre 18 y 20 años; peculiaridad que favorece la terapia con hormona de crecimiento biosintética (rhGH) por un tiempo prolongado.¹⁰

Aspectos psicosexuales

Se ha referido que las particularidades físicas y psicológicas de las mujeres con esta condición pueden afectar la capacidad y calidad de las relaciones sociales, en particular la baja estatura se ha identificado como el principal factor de impacto emocional que origina muchos de los problemas psicosociales descritos en mujeres con ST. Sin embargo, no hay resultados concluyentes ni consenso en la literatura en cuanto a si es la baja estatura en sí misma o asociada a otros factores la responsable de los problemas emocionales.¹¹ El estudio de Stabler y cols,¹² en niñas y adolescentes con baja estatura reportó altos índices de alteraciones psicológicas, asociadas con presencia de ansiedad, quejas psicosomáticas, impulsividad y dificultades de la atención. En otro estudio, Rovet e Ireland¹³ encontró una fuerte relación entre la estatura y el comportamiento social en niñas con ST. Sin embargo, otros autores como Sandberg y cols.¹⁴ y Aran y cols.¹⁵ no hallaron relación entre la baja estatura y el comportamiento social, concluyendo que los problemas psicológicos y sociales no eran atribuibles sólo a la baja estatura.

Reafirmando lo anterior otros estudios que comparan niñas con esta condición y niñas con baja estatura sin alteraciones en el cariotipo, observan que aquellas con ST presentan más alteraciones psicológicas, lo que sugiere que la baja talla por sí sola puede no ser el principal factor condicionante de los síntomas psicológicos.¹⁶⁻¹⁸ Los problemas psicológicos parecen estar más relacionados a vivencias asociadas a problemas en el manejo familiar, ambiente escolar y otros, más que a la expresión fenotípica de la condición.¹⁸

Se ha señalado que el retardo en la maduración psicológica, la independencia y la autonomía podrían ser consecuencia de la sobreprotección parental;¹⁹ y que la inmadurez emocional podría llevar a problemas escolares y de adaptación. La sobreprotección además podría afectar la autoestima, y el autoconcepto y dar lugar a alteraciones psicológicas como la ansiedad.¹⁹

La llegada de la pubertad tiene gran importancia en el desarrollo humano dado por la relevancia que las relaciones sociales y sexuales tienen en las personas. La pubertad conlleva grandes cambios que repercuten directamente en el desarrollo social y podría influir negativamente y constituir un reto psicológico para algunas mujeres con ST, principalmente en aquellas con déficits de factores protectores que amortigüen sus efectos o que tienen la percepción de que su proceso no transcurre similar al de sus pares, y por este motivo pueden sentirse diferentes o aisladas a causa de sentimientos de inferioridad.²⁰ Sin embargo, el estudio de Sylvén y cols.²⁰ muestra que el desarrollo puberal, y en especial la aparición de la menarquia es visto de forma positiva por las mujeres estudiadas porque la entrada en la etapa significó un reforzamiento de la necesidad de sentirse mujeres.

Las dificultades en las relaciones amorosas son frecuentemente expresadas por mujeres con ST. Algunos investigadores refieren que mujeres con esta condición tienen sus primeras experiencias sexuales más tardíamente en comparación con la población general, son sexualmente menos activas y tienden a contraer matrimonio con menos frecuencia.²¹⁻²² El estudio de Suzigan y cols.³⁴, muestra que el 83% de las pacientes con ST entre 15 y 25 años no mantenían relaciones amorosas. El estudio en mujeres de mediana edad con ST, halló que un 63% no había contraído matrimonio.²⁰

Las posibles deficiencias neurocognitivas que el síndrome de Turner puede presentar no son generalmente de gran intensidad. El desarrollo evolutivo cognitivo global suele ser normal, y son los déficit parciales los de aparición más frecuente, pero también de gran variabilidad de presentación.²²

Sobre estas bases el estudio se propuso describir algunas características psicosexuales (comportamiento, respuesta sexual e imagen corporal) de 23 mujeres con síndrome de Turner tratadas con hormona de crecimiento en el Departamento de Endocrinología Pediátrica del Instituto Nacional de Endocrinología desde mayo del 2003 hasta junio del 2013.

Resultados

La media de edad del grupo estudiado fue de 18,3 años. El nivel de escolaridad que predominó fue el nivel medio de enseñanza para la modalidad de técnico con 11 mujeres (47.8%); en el nivel secundario 7 (30.4%), 2 con pre-universitario (8.6%), 2 con primaria (8.6%) y sólo una de ellas había alcanzado nivel universitario.

Tabla 1. Comportamiento Sexual

	Privacidad		Educación Sexual		Juegos y Caricias		Relaciones Sexuales		Pareja Actual	
	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%	No.	%
Si	17	73.9	16	69.6	7	30.4	6	26.1	3	13.0
No	6	26.1	4	17.4	16	69.6	17	73.9	20	87.0
Total	23	100	23	100	23	100	23	100	23	100

Al analizar las variables relacionadas con la esfera psicosexual y en particular con el comportamiento sexual se constata que la mayoría de las pacientes 17 (73.9%) no habían tenido relaciones sexuales, mientras que 16 (69.5%) no había experimentado juegos o caricias en su vida amorosa. Afirmaron tener condiciones de privacidad para el disfrute de su vida sexual 17 de ellas y 19 (82.6 %) manifestaron haber recibido educación sexual. Al momento de la investigación solo tenían pareja 3 mujeres (13.0%), 2 de ellas con un tiempo de relación de pareja de sólo pocos meses mientras que sólo una había permanecido con su pareja actual por más de un año.

Al evaluar la trascendencia de la sexualidad para sus vidas, 12 de las 23 muchachas estimaron que este era un aspecto ‘muy importante’ mientras que 4 expresaron que era ‘medianamente importante’, y para 5 de ellas (21.7%), esta área era ‘nada importante’. Del total de personas estudiadas el 47,8% evaluó su vida sexual como ‘insatisfactoria’, el 13% como ‘medianamente satisfactoria’ y el 39,1 % como ‘muy satisfactoria’.

Tabla 2. Respuesta Sexual

Nivel	Deseo Sexual		Exitación sexual		Orgasmo		
	No.	%	No.	%		No.	%
Alto	3	13.0	5	21.7	Presencia	5	21.7

Medio	9	39.1	6	26.1	Ausencia	18	78.3
Bajo	11	47.8	12	52.2	Total	23	100
Total	23	100	23	100			

En relación con la respuesta sexual el mayor porcentaje reportó un bajo nivel de deseo y excitación sexual, para un 47.8% y un 52.2% respectivamente; solo un 13.0% (3 pacientes) y un 21.7% (5 pacientes) tenían niveles altos de deseo y excitación sexual, lo que se correspondió con aquellas pacientes con actividad sexual coital.

Habían experimentado el orgasmo 5 pacientes (21.7%) de las 6 ya iniciadas sexualmente, de este grupo dos habían logrado gestación, solo una de ellas llevó a término su embarazo.

El Dibujo de la Figura Humana como instrumento proyectivo proporcionó información sobre la mirada de las mujeres hacia el propio cuerpo y en este sentido se encontró que el 100% presentó dificultades en la percepción y elaboración del esquema corporal. La mayoría dibujó figuras maltratadas, monigotes o palitos; reforzadas en el trazo, mutiladas en área genital o reforzadas en esta zona; información que permitió concluir que ninguna de las entrevistadas estaba completamente satisfecha con la imagen corporal, hallándose moderadamente satisfechas 9 (39.1%) e insatisfechas 14 (60.9%).



Figura 1. Galería de imágenes sobre Dibujo de la figura humana.

La mayoría de las mujeres (20) representaron una figura estropeada, 11 dibujaron figuras masculinas, sólo en 7 dibujos la figura se dibujó con ropas, y 3 presentaron transparencias, mostrando las mamas y la genitalidad. Desde el punto de vista grafológico 13 mujeres dibujaron cuencas de los ojos vacías y ausencia de las orejas. Las deformaciones articulares, figuras infantiles, deformaciones en la zona cervicobraquial (algunas descuelladas), mutilación de miembros, se observó en 9 dibujos. Hubo una tendencia a dibujar en la parte superior de la hoja y de manera general se observó propensión al micrografismo como se aprecia en la figura 1.

Al relacionar la percepción de la imagen corporal con indicadores del crecimiento se apreció que las mujeres que tuvieron una mayor velocidad de crecimiento (Vc) en el primer año (7.0 ± 5.6 cm), y alcanzaron una talla final promedio mejor (144.0 cm), mostraron más satisfacción con la imagen corporal.

Discusión

La transición de la niñez a la adolescencia conlleva grandes cambios que influyen directamente en el desarrollo social, y el modo en que los cambios son incorporados por el individuo depende en gran medida de un conjunto de factores reconocidos como protectores como el autoconcepto, la percepción de estilos parentales, las estrategias de afrontamiento y otras habilidades sociales que operan como recursos de salud y bienestar personal.

La relación genética-ambiente ha sido un tema polemizado históricamente. Si bien las habilidades sociales son consideradas comportamientos aprendidos, es prudente considerar la existencia de evidencias empíricas que sugieren que la información genética ejerce influencia sobre las aptitudes sociales.²³ En este sentido diversas investigaciones dan cuenta de la importancia del par doble de cromosomas X, presente en las mujeres, como protector de habilidades socio-cognitivas relacionadas con la modulación del comportamiento social aduciendo que la expresión reducida de genes puede interferir selectivamente en el desarrollo de ciertos dominios que influyen en el desempeño social de una persona;²⁴ se identifica, que existen factores de vulnerabilidad propios de la expresión del síndrome, y que se manifiestan de manera diferencial en la etapa de la niñez y de la adolescencia incrementando la probabilidad de que surja un problema en presencia de factores de riesgo.²⁵ Sin embargo es ampliamente reconocido que el modelo de socialización y la influencia de personas

significativas y del grupo social inmediato de pares son determinantes del desarrollo individual.

Los resultados de la evaluación del comportamiento sexual de la población estudiada sugieren que la mayoría de las mujeres participantes en el estudio tuvieron pocas oportunidades para llevar una vida sexual plena, poca información sobre temas sexuales además de limitaciones o freno al disfrute de la sexualidad información que fue integrada con los datos obtenidos del dibujo de la figura humana y que nos permite afirmar que esta variable está mediada por barreras mayoritariamente impuestas desde la familia. En este sentido las características físicas propias del síndrome como la baja estatura y la falta de desarrollo puberal, les otorgan un aspecto añado que generalmente afecta la percepción de quienes las rodean e influyen en el tipo de relaciones que establecen desde etapas muy tempranas de la vida. Básicamente en la adolescencia se mantiene un vínculo filial donde se prioriza el cuidado, más acorde al aspecto físico que a la edad cronológica, por sobre la necesidad progresiva de independencia lo que podría generar dificultades en sus relaciones extrafamiliares y más específicamente para involucrarse en las relaciones de pareja.

Resulta interesante el dato de que a pesar de que la edad de iniciación sexual en Cuba se encuentra entre los 15,7 años,²⁶ las mujeres participantes que habían iniciado la actividad sexual no concordaran con esta media y optaran por una iniciación sexual más tardía. Por los hallazgos en el dibujo de la figura humana, inferimos que en la actitud familiar y social subyace la visión de una sexualidad con limitaciones que ha sido probablemente internalizada por las sujetos estudiadas a partir de sus experiencias en los ámbitos señalados y que asociado a las representaciones del propio cuerpo retrasan la iniciación sexual y la vida en pareja.

También resultó llamativo que la mayoría considerara haber recibido educación sexual y que en las respuestas a las preguntas de conocimiento sobre temas como el autoerotismo y la comunicación de la pareja se apreciara desconocimiento y/ o falta de información lo que podría interpretarse como respuesta sesgada, donde lo que en realidad existe es falta de educación sexual. Este resultado reafirma el dato de una influencia parental caracterizada por la evitación para abordar temas relacionados con la sexualidad humana y refuerza la importancia que el grupo de pares y la escuela podrían tener para la

adquisición de conocimientos y habilidades sociales que actúen como factores protectores que colaboren en un mejor desarrollo de esta área y por tanto calidad de vida.

Los valores en cuanto a respuesta sexual denotaron en sentido general bajo nivel de excitación y de deseo sexual; sin embargo, para la mayoría, la sexualidad fue considerada muy importante lo que sugiere un posible motivo de conflicto emocional a nivel individual dado que una mayoría no tienen una vida sexual activa.

Los resultados de nuestra investigación son coincidentes con los hallazgos de otros estudios internacionales,²⁷⁻³¹ la mayoría de la población estudiada no es sexualmente activa, iniciaron sus relaciones sexuales tardíamente en comparación con la población general, mantienen como preferencia el estatus de soltera y presentan una sexualidad poco satisfactoria.

Más de la mitad de las pacientes entrevistadas habían realizado estudios de nivel medio a superior, lo que supone que no hay déficit intelectual; sin embargo la mayoría representaron figuras humanas estropeadas, que pudiera ser interpretado como negación del esquema corporal y daño en el concepto de lo humano. Se observó también pérdida de la energía psíquica (acometividad), atascos energéticos, bloqueos emocionales y un desarrollo insuficiente de caracteres sexuales secundarios que compensan con algún grado de exhibicionismo, pocos dibujos mostraron ropas, exponiendo partes del cuerpo que por lo general son cubiertas. Podría interpretarse la ausencia de las ropas como rebelión contra la sociedad, o contra las figuras parentales, o como conflictos sexuales inconscientes.

La representación de cuencas de los ojos vacías y la ausencia de orejas se observó en algunos dibujos lo que puede ser interpretado como alteración en la comunicación social, como rechazo al contacto social, al igual que el dibujo con deformaciones y mutilaciones, de figuras infantiles. Existe además descontento con el propio cuerpo, representación de debilidad o fragilidad del cuerpo, lo que se puede ser interpretado como disconformidad con el fenotipo.

Se evidencia además una tendencia grupal a la sublimación, como compensación de las dificultades corporales, búsqueda de satisfacción de necesidades superiores aspecto que se distingue en la tendencia a dibujar en la parte superior de la hoja. De manera general se observa propensión al micrografismo, indicador de baja autoestima y búsqueda de reafirmación de la identidad sexual.

Todo lo cual responde a la variable de estudio, expresándose de manera general una insatisfacción con el esquema corporal y la vida sexual.

Identificar en esta población de manera individualizada el desarrollo de habilidades sociales, la percepción que tienen de sí mismas y de su entorno inmediato, así como explorar el área sexual resulta esencial para implementar estrategias de intervención orientadas a lograr modificaciones ambientales que mejoren las relaciones sociales, la adaptación psicosocial y favorezcan un desarrollo psicosexual más saludable.

Conclusiones

Las dificultades con el esquema corporal expresadas en falta de aceptación e insatisfacción, parecen estar relacionadas con las características fenotípicas asociadas a la condición genética.

La sexualidad es vivida de manera limitada, con escaso o nulo vínculo de pareja y de práctica de autoerotismo.

La vivencia de una vida sexual insatisfactoria probablemente está relacionada con las dificultades con el esquema corporal y con experiencias familiares y sociales obstaculizadoras del desarrollo pleno de la sexualidad.

Recomendaciones

Profundizar el estudio de la esfera psicosexual con un diseño metodológico que profundice en aspectos cualitativos, e incluya otras variables psicosociales.

Los resultados obtenidos permiten trazar estrategias de trabajo con esta población encaminadas a su empoderamiento (ganar fortaleza psicológica, autonomía personal, auto determinación), mayor emancipación familiar y trabajar la representación del cuerpo; todo lo que las ayudará a mejorar la vida sexual y con ello el bienestar psicológico y calidad de vida.

Referencias bibliográficas

Bondy CA. Care of girls and women with Turner Syndrome: a guideline of the Turner Syndrome study Group. J ClinEndocrinolMetab 2007; 92: 10-25.

Stochholm K, Juul S, Juel K, Naeraa RW, Gravholt CH. Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner Syndrome. J ClinEndocrinolMetab 2006; 91: 3897-3902.

Galán GE. Protocolo Diagnóstico -Terapéutico del Síndrome de Turner. Protocdiagn ter pediater 2010; 1: 101-106.

Bernadete TDM.A. Turner Syndrome and genetic polymorphismo a systematic review.Rev Paul Pediatr 2015; 33(3): 363-370.

Zinn A, Ross JL. Critical regions for Turner syndrome phenotypes on the X chromosome. En: Saenger P, Pasquino AM. Optimizing health care for Turner patients in the 21st century. Amsterdam: Elsevier; 2000. p.19-28.

Deveray M, Bolca D, Kerjadna L, Abaura A, Gèrard B, Tabet AC, et al. Parental origin of the X chromosome does not influence growth hormone in Turner syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 2012; 97:1241-1248.

Ko JM, Kim JM, Kim GH, Lee BH, Yoo HW. Influence of parental origin of the X-chromosome on physical phenotypes and GH responsiveness of patients with Turner Syndrome. *Clin Endocrinol* 2010; 73: 66-71.

Alvarez- Nava F, Lanes R, Quintero JM, Miras M, Fieleff H, Meriq V, et al. Effect of the parental origin of the chromosome on the clinical features, associated complications, the two- year- response to growth hormone (rhGH) and the biochemical profile in patients with Turner Syndrome. *Intern Pediatric Endocrinology* 2013; 10.(doi:10. 1186/1187-9856-2013-10)

Nabhan ZM, Dimeglio LA, Qi R, Perkins SM, Eugster EA. Conjugated oral versus transdermal estrogen replacement in girls with Turner syndrome: a pilot comparative study. *J Clin Endocrinol Metab* 2009; 94: 2009-2014.

Lyon AJ, Preece MA, Grant DB. Growth curve for girls with Turner syndrome. *Arch Dis Child* 1985; 60: 932-5.

Davenport ML, Ross J, Backeljauw PF. Turner syndrome. *Pediatric Endocrinology*. Humana Press 2013: 109-135.

Stabler B, Clopper R, Siegel P, Stoppani C, Compton PG, Underwood LE. Academic achievement and psychological adjustment in short children. *J Dev Behav Pediatr* 1994; 15:1-6.

Rovet J, Ireland L. Behavioral phenotype in children with Turner syndrome. *J Pediatric Psychology* 1994; 19:779-90.

Sandberg DE, Linda D, Voss LD. The psychosocial consequences of short stature: a review of the evidence. *Best Practice & Research Clinical Endocrinology & Metabolism* 2002; 16(3): 449-443.

Aran O, Galatzer A, Kauli R, Nagelberg N, Robicsek Y, Laron Z. Social, educational and vocational status of 48 young adult females with gonadal dysgenesis. *Clin Endocrinol (Oxf)* 1992; 36:405-10.

Skuse D, Percy E, Stevenson J. Psychosocial functioning in the Turner syndrome: a national survey. In: Stabler B, Underwood L, editors. Growth, stature and

adaptation. Behavioral, social and cognitive aspects of growth delay. Chapel Hill: The University of North Carolina; 1994.p.15-64.

McCauley E, Feullian P, Kushner H, Ross JL. Psychosocial development in adolescents with Turner syndrome. *Journal Developmental & Behavioral Pediatrics* 2001; 22(6):360-365.

Sybert VP, McCauley E. Turner's syndrome. *New England Journal of Medicine* 2004; 351(12): 1227-1238.

Sartori MS, Urquijo S, López M, Said A, Alchiuri JC. Análisis de perfiles de personalidad en mujeres adultas con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Interdisciplinaria* 2015; 32(1):73-87.

Sylvén L, Hagenfeldt K, Magnusson C, von Schoultz B. Psychosocial functioning in middle-aged women with Turner Syndrome. In: Hibi I, Takano K, editors. *Basic and clinical approach to Turner syndrome*. Amsterdam: Elsevier Science Publishers B.V.; 1993.p.163-7.

Fernández, RM, Pásaro EJ. Aspectos neuropsicológicos en el síndrome de Turner. En: *Varios autores, Síndrome de Turner*. Ed. Madrid, 2010.pp 95-7.

Boman UW, Bryman I, Halling K, Möller A. Women with Turner syndrome: psychological well-being, self-rated health and social life. *J Psychosom Obstet Gynecol* 2001;22:113-22.

Constantino JN & Todd RD. Autistic traits in the general population: A twin study. *Archives of General Psychiatry* 2003; 60: 524–530. doi: 10.1001/archpsyc.60.5.524

Lawrence K et al. Interpreting gaze in Turner syndrome: impaired sensitivity to intention and emotion, but preservation of social cueing. *Neuropsychologia* 2003; 41: 894–905. doi: 10.1016/S0028-3932(03)00002-2

Sartori MS, Zabaletta V, Aguilar J y López M. Variables psicológicas troncales en el desarrollo de habilidades sociales: estudio diferencial en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Rev. Chil. Neuropsicol*; 2013; 8(2): 31-34

Cutié JR, Laffita A, Toledo M. Primera Relación sexual en adolescentes cuanos. *Rev Chil Obstet Ginecol* 2005; 70(2): 83-86.

Baxter L, Bryant J, Cave CB, Milne R. Recombinant growth hormone for children and adolescents with Turner syndrome. *Cochrane Database Syst Rev* 2007; 1: CD003887

Gracia BR, Oliver IA. Optimización del tratamiento en el síndrome de Turner. AnPediatr 2003; 58(2): 35-40.

Comité Nacional de Endocrinología de la Sociedad Argentina de Pediatría. Actualización. Indicaciones actuales para el uso de la hormona de crecimiento. Growth hormone treatment update. Arch Argent Pediatr 2014;112(1):89-95. <http://dx.doi.org/10.5546/aap.2014.89>.

Plotnick L, AttieKM, Blethen SL. Growth hormone treatment of girls with Turner's syndrome: The national cooperative growth study experience. Pediatrics, 1998; 102: 479-81.

Cacciari E, Mazanti L. Final height of patients with Turner' syndrome treated with growth hormone (GH): Indications for GH therapy alone at high doses and late estrogen therapy. Italian study group for Turner syndrome. J Clin Endocrinol Metab 1999; 84: 4510-5.