

Khadija Oulhaj Oulhaj

**L'IMPACTE DE LA SÍNDROME DE TURNER EN
L'AUTOCONCEPTE DURANT L'ADOLESCÈNCIA**

TREBALL FI DE GRAU

Dirigit per la Dra. Diana Ribes Fortanet

Grau de Psicologia



UNIVERSITAT ROVIRA i VIRGILI
Facultat de Ciències
de l'Educació i Psicologia

Tarragona

2024

Resum

La Síndrome de Turner (ST) és un trastorn cromosòmic no heretable que es caracteritza per una absència parcial o total d'un cromosoma X, que només afecta el sexe femení. Dins de les característiques físiques més freqüents es troben la talla baixa i disgenèsia gonadal, igual que una sèrie de signes clínics. Cognitivament no presenten dèficit en les habilitats verbals i les capacitats intel·lectuals. Tot i així, s'ha vist problemes en certs processos d'aprenentatge i en habilitats visuoespacials. També s'ha observat immaduresa emocional, amb dificultats per establir noves relacions, tímida, imatge corporal negativa i baixa autoestima i autoconcepte.

L'autoconcepte juga un paper crucial en el desenvolupament psicològic i social dels adolescents, influenciant el seu benestar emocional i les seves relacions interpersonals. L'objectiu d'aquest estudi és explorar l'impacte que pot tenir la Síndrome de Turner en l'autoconcepte de les adolescents, comparant aquest grup amb un altre grup d'adolescents sense aquesta patologia, mitjançant l'aplicació del Test AF-5 de García i Musitu. La mostra és de 21 participants, essent 11 adolescents amb Síndrome de Turner i 10 les adolescents sense la patologia. Els resultats obtinguts reflecteixen que no hi ha cap diferència en l'autoconcepte dels dos grups de ST i el control, però sí que s'observa una diferència estadísticament significativa en la dimensió física. Es va correlacionar l'autoconcepte amb l'alçada, l'edat de diagnòstic i el tractament. Els resultats mostren que cap d'aquestes variables presenta relació significativa amb l'autoconcepte ni cap de les seves dimensions. La investigació destaca la importància de la detecció precoç i la primerenca edat de diagnòstic, com també el tractament de les adolescents amb Síndrome de Turner per desenvolupar un bon autoconcepte i autoestima durant l'adolescència, sent un àmbit d'investigació fructífer de prevenció i intervenció psicosocial.

Paraules clau: Síndrome de Turner, autoconcepte, hormona del creixement, pubertat

Abstract

Turner Syndrome (TS) is a non-heritable genetic disorder characterized by a partial or total absence of an X chromosome, which only affects females. Among the most frequent physical characteristics are short stature and gonadal dysgenesis, as well as a series of clinical signs. Cognitively, they do not have a deficit in verbal skills and intellectual abilities. Even so, problems have been seen in certain learning processes and visuospatial skills. Emotional immaturity is also observed, with difficulties in establishing new relationships, shyness, negative body image and low self-esteem and self-concept.

Self-concept plays a crucial role in the psychological and social development of adolescents, influencing their emotional well-being and their interpersonal relationships. The aim of this study is to explore the impact that Turner Syndrome can have on the self-concept of teenage girls, comparing this group with another group of teenagers without this condition, through the application of the AF-5 Test by Garcia and Musitu. The sample consists of 12 participants, 11 being teenagers with TS and 10 teenagers without the pathology. The results obtained reflect that there is no difference in the self-concept from the two groups of ST and the control, but a statistically significant difference is observed in the physical dimension. Self-concept was correlated with height, age of diagnosis and treatment. The results show that none of these variables has a significant relationship with self-concept or any of its dimensions. The research highlights the importance of early detection and the early age of diagnosis, as well as the treatment of teenage girls with Turner Syndrome to develop a good self-concept and self-esteem during adolescence, being a fruitful research area for prevention and psychosocial intervention.

Keywords: Turner Syndrome, self-concept, growth hormone, puberty.

ÍNDEX

1. MARC TEÒRIC	5
1.1. AUTOCONCEPTE	5
1.1.1. Definició	5
1.1.2. Dimensions i característiques de l'autoconcepte.....	7
1.1.3. Desenvolupament de l'autoconcepte en l'adolescència	9
1.2. SÍNDROME DE TURNER (ST)	12
1.2.1. Característiques clíniques.....	13
1.2.2. Diagnòstic.....	16
1.2.3. Tractaments.....	16
1.2.4. Desenvolupament biopsicosocial – Aspectes neuropsicològics i psicosocials 18	
1.3. SÍNDROME DE TURNER, AUTOCONCEPTE I ADOLESCÈNCIA	22
2. OBJECTIUS	28
2.1. OBJECTIUS ESPECÍFICS	28
3. METODOLOGIA	29
3.1. PARTICIPANTS	29
3.2. INSTRUMENTS	31
3.2.1. Test AF-5	31
3.3. PROCEDIMENT	33
3.4. ANÀLISI DE DADES	33
4. RESULTATS	34
5. DISCUSSIÓ	38
5.1. LIMITACIONS	40
6. CONCLUSIONS	42
7. BIBLIOGRAFIA	43

1. MARC TEÒRIC

1.1. AUTOCONCEPTE

L'autoconcepte sempre ha sigut un constructe narrat en la literatura científica de caire psicològic i de gran importància en el benestar psicosocial des de les diferents branques de la Psicologia. La psicologia cognitiva atorga a l'autoconcepte un paper central en el desenvolupament psicosocial, ja que es construeix i defineix per la influència de les persones significatives del medi familiar, escolar i social, i com a conseqüència de les experiències d'èxit i de fracàs pròpies. És un dels resultats més importants del procés socialitzador i educatiu arran de proporcionar pautes per interpretar l'experiència i és el marc de referència sobre el qual s'organitzen les mateixes (Sartori, Giugno, Burkhard, & López, 2010).

1.1.1. Definició

La definició d'autoconcepte ha anat variant al llarg de la història i ha estat entès des de múltiples conceptualitzacions. Fins als anys setanta era considerat un constructe unidimensional i global, i es basava en la idea que les percepcions de cada individu sobre si mateix formen un tot indivisible i global. Però als anys vuitanta s'abandona aquest enfocament i es dona pas a un model multidimensional abastat per diversos autors. Els plantejaments més rellevants presenten aquest concepte com una entitat de múltiples facetes o com un conjunt de diverses concepcions en les quals conviuen aspectes estables amb altres canviants o dúctils (García & Musitu, 1999).

És menester comentar que l'autoconcepte no és heretat, sinó que és el resultat de les experiències i les diverses interaccions del subjecte amb el seu entorn i està estretament lligat a la competència social i a la capacitat de gestionar el propi comportament, estabilitzant-se progressivament amb el temps (Luna & Molero, 2013; Hau & Marsh, 2015; Pulido Guerrero, Redondo Marín, Lora Carrillo, & Jiménez Ruiz, 2023).

Un dels primers autors que descrigué l'autoconcepte com a constructe multidimensional fou Fitts (1965). Va identificar tres components interns (identitat, autosatisfacció i conducta) i cinc externs (físic, moral, personal, familiar i social)(García & Musitu, 1999).

Shavelson, Hubner & Stanton (1976), en el seu model jeràrquic i multifacètic, defineixen l'autoconcepte com la percepció que un individu té sobre si mateix basada directament en les seves experiències en relació amb els altres i en les atribucions que realitza de la seva pròpia conducta. És el concepte que l'individu té sobre si mateix com a ésser físic, social i espiritual (García & Musitu, 1999). Segons aquest enfocament, l'autoconcepte general es descompon en diversos dominis: acadèmic, emocional, familiar, social i físic. Aquests dominis es subdivideixen, al seu torn, en dimensions més específiques (Axpe & Uralde, 2008).

Altres autors, com Rosenberg (1979, com es va citar a Gecas, 1982), expliquen aquest constructe com "la totalitat dels pensaments i sentiments d'un individu que fan referència a si mateix com a objecte" (p.3). La teoria de William James (1890, com es va citar a Monti et al., 2022) és una altra manera de concebre l'autoconcepte. Aquest autor diferencia dos components del "self" interconnectats: el *I (self as knower)*, que representa l'experiència subjectiva i l'autoconsciència de l'individu, és la persona mateixa; i el *Me (self as known)*, l'objecte de reflexió personal i autoavaluació.

Harter (1986), per la seva part, aporta idees interessants, com ara que l'autoconcepte general o global és determinat pel grau d'importància que s'atribueix a cada un dels components específics. Si els seus judicis de valor són satisfactoris en autodescriure's una persona, obtindrà un autoconcepte general positiu. En cas contrari, tindrà sentiments negatius que repercutiran en un autoconcepte global negatiu (Luna & Molero, 2013). El caràcter avaluatiu de l'autoconcepte es basa en com els individus s'autoavaluen en situacions específiques. Aquesta valoració pot variar segons les experiències viscudes dins d'un context cultural, social i familiar determinat, atès que l'autoconcepte és específic a cada situació des d'un punt de vista sociològic (Aguilar, López & Sartori, 2010). Les valoracions individuals es poden basar en la comparació amb estàndards absoluts, que representen ideals a assolir, o amb estàndards relatius, que inclouen les valoracions percebudes dels altres, destacant la importància crucial de la socialització en el desenvolupament de l'autoconcepte (Shavelson, Hubner & Stanton, 1976).

L'autoconcepte és dinàmic i actiu en el seu procés de construcció, però amb un caràcter passiu compost per relacions socials i contextos que naturalment

varien entre individus (Wehrle & Fasbender, 2019). Un punt interessant relacionat amb la multidimensionalitat és la possibilitat d'establir, en una persona, la contribució relativa de cadascuna de les dimensions al constructe general, així com identificar possibles relacions entre les dimensions (García & Musitu, 1999). Diversos estudis han abordat el constructe centrant el seu interès en el valor diferencial de cadascuna de les seves dimensions, tot relacionant-les amb factors com l'edat, el gènere, la família, l'escola i el rendiment acadèmic, entre d'altres (Aguilar, López & Sartori, 2010).

1.1.2. Dimensions i característiques de l'autoconcepte

Des del model jeràrquic i multidimensional de Shavelson, Hubner i Stanton (1976), que actualment és el més representatiu de l'enfocament multidimensional, l'autoconcepte pot dividir-se en autoconcepte acadèmic i no-acadèmic. Dins del no-acadèmic estan els *components emocionals*, que són els més subjectius i interns; *socials*, relacionats amb l'impacte de la conducta de l'individu en els altres; i *físics*, en els quals tenen una incidència fonamental les actituds i l'aparença general de la persona (García & Musitu, 1999; Luna & Molero, 2013).

Altrament, Bermúdez Moreno *et al.* (2012) afirmen que les persones poden construir diferents tipus d'autoconcepte en funció del context social on es desenvolupen, els esdeveniments significatius de les seves vides, les relacions socials que estableixin i el rol social que assumeixin.

Prenent com a base el model de Shavelson *et al.* (1976), García & Musitu, (1999) defineixen que, per mesurar l'autoconcepte, s'han d'examinar cinc dimensions: acadèmic/laboral, social, familiar, físic i emocional.

Continuant amb el model de Shavelson *et al.* (1976), es poden identificar set característiques crítiques per a la definició del constructe de l'autoconcepte, tal com s'observa a la Figura 1 (García & Musitu, 1999; Luna & Molero, 2013; Shavelson *et al.*, 1976):

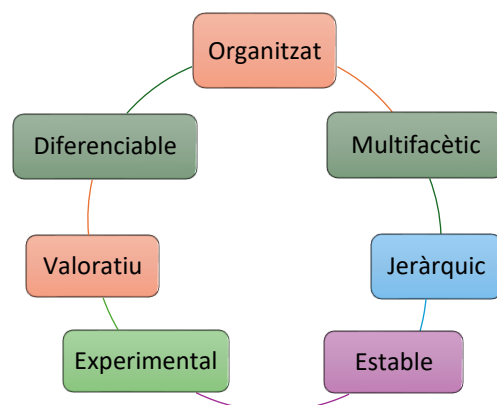
- a) Organitzat:** les experiències d'un individu, en tota la seva gran diversitat, constitueixen les dades en què basa la percepció d'ell mateix. Per reduir la complexitat d'aquestes experiències, una persona les recodifica en formes més simples o categories (Bruner, 1958); les

categories adoptades per l'individu són fins a cert punt un reflex de la seva cultura particular. Una característica de l'autoconcepte és, en conseqüència, que està organitzat o estructurat.

- b) Multifacètic:** les àrees en particular reflecteixen el sistema de categorització adoptat per un individu concret o compartit per grups.
- c) Jeràrquic:** les diferents dimensions de l'autoconcepte tenen significat i importància diferents en funció dels valors i l'edat de la persona, i poden formar una jerarquia des de les experiències individuals en situacions particulars, situades a la base de la jerarquia, fins a l'autoconcepte general, situat a dalt de tot de la jerarquia.
- d) Estable:** l'autoconcepte general és estable; no obstant això, a mesura que hom baixa en la jerarquia, aquest va depenent cada cop més de situacions específiques i així arriba a ser menys estable.
- e) Experimental:** es va construint i diferenciant al llarg del cicle vital de cada individu. A mesura que l'infant coordina i integra les parts del seu autoconcepte, serà més multifacètic i estructurat.
- f) Caràcter valoratiu:** la dimensió avaluativa varia en importància i significat segons els individus i les situacions. Aquesta valoració diferencial depèn de l'experiència passada de l'individu en una cultura i societat particulars, en una família,...
- g) Diferenciable:** és diferenciable d'altres constructes amb els quals està teòricament relacionat (per exemple habilitats acadèmiques, autocontrol,...).

Figura 1

Característiques de l'autoconcepte



1.1.3. Desenvolupament de l'autoconcepte en l'adolescència

L'adolescència és un període crític per al desenvolupament vital a causa que els adolescents s'han d'adaptar als canvis que sorgeixen, tant físics com cognitius i emocionals, així com a les exigències de l'entorn. S'espera que els adolescents siguin capaços d'adaptar-se, de tenir un comportament social correcte i de satisfer els requisits de la societat (Handayani et al., 2020).

En la Teoria del desenvolupament psicosocial, Erik Erikson descriu l'adolescència com l'etapa de "Identitat vs. Confusió de Rols", diferenciant-la d'altres moments evolutius per la seva característica crisi d'identitat (Feixa, 2020). Durant aquest període, els joves sovint es plantegen preguntes com ara: "Qui soc?" i "Què faré amb la meua vida?", entre d'altres de naturalesa autoreferent. Aquest procés d'autoexploració es manifesta en l'intent dels joves per desenvolupar nous rols, identificar preferències ocupacionals i, especialment, en l'esforç per aconseguir la independència familiar i d'altres adults significatius. La primera tasca de l'adolescent és el desenvolupament del sentit de la pròpia identitat, la qual aporta integració i continuïtat al jo (Alcaide, 2009). Rosenberg (1965) indica que la magnitud de la influència de les opinions dels altres sobre un individu depèn, entre altres factors, del seu nivell d'autoconcepte. Així, els adolescents amb un autoconcepte elevat es troben menys afectats per opinions contràries i negatives en comparació amb aquells amb un autoconcepte baix (Alcaide, 2009; Luna & Molero, 2013).

Susan Harter (1986) en la seva teoria de l'autoestima realitza importants contribucions a l'estudi de l'autoconcepte i l'autoestima en l'adolescència, tot integrant tant perspectives unidimensionals com multidimensionals. Harter va crear diverses escales de mesura, com el *Self-Perception Profile for Adolescents* (SPPA), que avalua l'autoestima en diferents dominis, i va identificar que durant l'adolescència, l'autoconcepte esdevé més diferenciat i complex, ja que els joves comencen a desenvolupar autoconceptes específics en àrees concretes de les seves vides (Harter, 2008).

En general, les descripcions que els adolescents fan de si mateixos esdevenen més complexes i subtils a mesura que creixen. A més de guanyar complexitat, aquestes autodescripcions també evolucionen en les àrees més significatives,

i s'orienten cada cop més a aspectes relacionats amb atributs de personalitat, idees, interessos i aficions, actituds i valors (Luna & Molero, 2013).

Un aspecte important durant l'adolescència és la naturalesa de la interrelació entre joves de diferents sexes, que difereix notablement fins i tot de la pròpia pubertat. En aquest període evolutiu, tant la naturalesa de la relació sexual com les normes socials que la regulen permeten relacions amb un significat personal crític. Aquest aspecte és de gran importància per a l'autoconcepte, ja que la pròpia identitat, la imatge, l'autorespecte i, en definitiva, la conducta depenen del resultat de si es transgredeixen o no les normes (per exemple l'homosexualitat) i de si es resolen les tasques normals de manera satisfactòria (Alcaide, 2009).

Continuant amb aquesta línia de recerca, els estereotips sexuals socialment instaurats constitueixen un altre aspecte important en l'adolescència. Wylie (1979, com es va citar a Luna & Molero, 2013) assenyala que les autopercepcions durant l'adolescència es basen en estereotips de gènere tradicionals, per la qual cosa els homes s'identifiquen amb rols que impliquen competència i agressivitat, mentre que les dones es descriuen com afectuoses, expressives i preocupades per l'afiliació social.

La influència del gènere, doncs, com s'ha descrit, és de gran rellevància, atès que els infants es perceben a si mateixos responen als canons socials provinents de diferents fonts, tant del que s'espera o es valora socialment, com dels parells. A mesura que avancen en el seu desenvolupament, l'autovaloració es torna més autònoma i els judicis valoratius comencen a ser menys dependents dels altres, sent influïts per una tercera font de valoració: la comparació amb el seu grup d'iguals, com ara germans o companys de curs (Aguilar, López & Sartori, 2010). Els autors subratllen que les diferències entre nois i noies són congruents amb els estereotips de gènere socialment instaurats, de manera que les noies presenten un autoconcepte més elevat en àrees socials mentre que els nois tenen un autoconcepte més alt en àrees relacionades amb la força i la racionalitat.

Per la seva part, Rodríguez, Ruiz de Azúa i Goñi (2004) en el seu estudi van observar que les dones tenien un autoconcepte físic menor que els homes, i mostraven una insatisfacció major amb el seu cos. Així mateix, el gènere

influeix en la relació que els joves tenen amb els canvis físics, ja que cada cultura defineix un tipus de cos específic com a atractiu i sexualment adequat. Aquest aprenentatge és especialment difícil per a les dones, que sovint es mostren insatisfetes amb el seu propi cos i tenen una percepció més negativa del seu aspecte i capacitat física, tornant-se crítiques amb la seva aparença (Rayner, 2013; Zhang et al., 2020).

L'edat és l'altre factor amb més pes sobre l'autoconcepte, ja que la persona experimenta una fase d'incertesa respecte a l'autopercepció i autoavaluació, mentre que la seva identitat personal i autonomia es troben en constant canvi. En l'estudi de Goñi Palacios, Fernández Zabala i Infante Borinaga (2012) on s'analitza les diferències en l'autoconcepte personal associades a l'edat i sexe, es va trobar que les adolescents presenten la puntuació més baixa en autoconcepte emocional, probablement a causa de l'ansietat, la qual cosa fa que els nois obtinguin millors resultats en general. En canvi, en l'àmbit de l'autorealització, les dones de qualsevol edat solen obtenir puntuacions més altes. També es destaca que l'adolescència és l'etapa més autocrítica, mostrant els valors més negatius en tots els aspectes comparativament amb altres grups d'edat. Les dones més grans, per la seva banda, tendeixen a compensar la seva autopercepció adolescent amb puntuacions més altes en honestedat i autonomia, aspecte que es fa més significatiu amb l'edat, en línia amb la teoria de la maduresa psicosocial de Greenberger (1984).

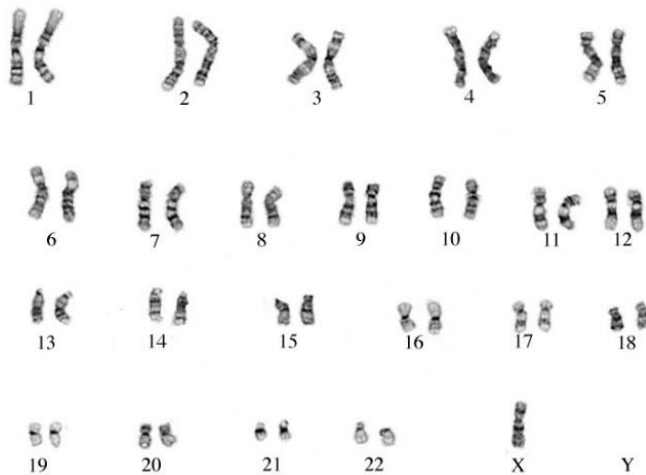
En conclusió, les autopercepcions dels adolescents estan estretament vinculades a les seves conductes i actituds. Els adolescents es troben sovint en l'esforç de desenvolupar un autoconcepte clar i positiu, el qual sovint es troba en conflicte amb l'ambigüitat de les normes socials determinades. És crucial destacar que, mentre se'ls exigeix que assimilïn i demostrin responsabilitats adultes, sovint no es reconeixen els seus privilegis corresponents, creant una dissonància en la seva experiència de maduració (Luna & Molero, 2013).

1.2. SÍNDROME DE TURNER (ST)

En l'actualitat existeix consens dins la comunitat científica sobre la concepció de realitzar investigacions que integrin variables psicològiques i biològiques, i això genera treballs interdisciplinaris que inclouen l'estudi de diferents àrees de Psicologia, biologia, neuropsicologia, entre altres disciplines. En aquest context, l'estudi de les característiques psicològiques i fisiològiques de persones amb trastorns de caire genètic obre noves línies de recerca encaminades a crear models explicatius que permetin analitzar la interacció de factors psicològics, biològics i ambientals en el desenvolupament (McGuffin & Plomin, 2004).

La Síndrome de Turner (ST), també coneguda com Síndrome de Bonnevie-Ullrich o disgenèsia gonadal, és un trastorn cromosòmic no heretable que es caracteritza per una absència parcial o total d'un cromosoma X, no heretable, que només afecta el sexe femení. Aquesta síndrome està catalogada com a malaltia minoritària, i afecta aproximadament 1/2300 naixements femenins vius (Del Alamo, 2018). La nomenclatura de Turner és un homenatge al Dr. Henry Turner que va descriure en 1938 els trets clínics característics d'aquesta condició: talla baixa, infantilisme sexual, coll alat i cúbit valg (Sigüero, 2013).

En comptes del cariotip humà complet amb 46 cromosomes (fórmula 46,XX), en el 50% de les dones amb diagnòstic de ST l'absència d'un dels cromosomes sexuals X és completa, presentant un cariotip línia pura amb la fórmula cromosòmica de 45,XO, com s'observa a la Figura 2; el 40% presenten cariotips mosaics, on coexisteixen dues o més línies cel·lulars (46,XX/ 45,XO); i el 10% presenten anomalies estructurals del cromosoma X, com ara pèrdues parcials dels trossos de cromosomes (delecions) i duplicacions com ara 46,XXdelp22.3 (Aguilar, López & Sartori, 2010). Aquests diferents cariotips no són predictors del fenotip, especialment en casos de mosaïcisme, a causa de la impossibilitat de conèixer la càrrega genètica exacta en la globalitat dels teixits diana (Bonis, Casado, 2019).

Figura 2*Cariotip ordenat de Turner – 45XO*

Nota. Recuperada de Zooweb_karyotypes
 (<https://worms.zoology.wisc.edu/zooweb/phelps/45x.html>)

Tot i ser un trastorn d'etiologia genètica, en el desenvolupament de les dones amb aquesta patologia no només intervé la genètica, sinó que intervenen també un cúmul d'aspectes familiars, educacions i socials (Mazzocco, 2006). Les troballes clíniques generals de la ST són limfedema congènit (coll i dors de mans i peus), baixa talla i disgenèsia gonadal, que poden anar acompanyats d'altres anomalies, de vegades relacionades amb l'alteració cromosòmica de la pacient (Ramos, 2003).

Igual que la majoria de les cromosomopaties, a la ST no hi ha criteris diagnòstics clínics, ja que el fenotip extern és molt variable, tot i ser característic, ja que existeixen manifestacions que depenen de l'anomalia citogenètica de cada individu, per la qual cosa cal confirmar el diagnòstic amb la realització d'un cariotip convencional que demostrï el defecte cromosòmic (Ramos, 2003).

1.2.1. Característiques clíniques

Els signes clínics depenen de la intensitat de l'alteració genètica i són més evidents en nenes amb cariotip 45,XO, des que neixen (Sigüero, 2013).

Les característiques més incidents de la síndrome són la talla baixa (100% dels casos), l'absència de maduració puberal (96%), la infertilitat (99%) i la cardiopatia congènita (55%), que poden anar acompanyades d'altres

anomalies segons el moment evolutiu en què es troba la pacient, com es representa a la Taula 1 (Ramos, 2003). Habitualment, la baixa talla és tant el primer motiu de consulta i una de les inquietuds principals de les famílies, com un tret distintiu durant l'adolescència i l'adulthood (Sartori, M. S. & López, M. C., 2016).

Taula 1. Manifestacions clíniques més habituals en la ST segons la edat

EDAT	CARACTERÍSTIQUES CLÍNIIQUES
Recent nascuda	Edemes al dors de peus i mans (10-25%) Excés de pell al clatell, coll alat (<i>pterygium colli</i>)
Lactant	Buf cardíac → Coartació d'aorta
Infància	Baixa talla
Adolescència primerenca	Pubertat retardada (absència de desenvolupament mamari als 13 anys) Pubertat detinguda Pèl púbic o axil·lar escàs
Adolescència tardana	Amenorrea primària (+ baixa talla)
Adulta	Infertilitat, alteracions menstruals, baixa talla

Nota. Adaptada de Ramos, F., & de Endocrinología Pediàtrica, S. E. (2003). Síndrome de Turner: manifestaciones clínicas

En les recents nascudes, la presència d'edemes en el dors de les mans i peus és sospita de tenir diagnòstic de ST. Son més petites, tant en pes com en longitud, i algunes característiques són visibles des del naixement, com ara el paladar arquejat, coll alat, orelles i cabell d'implantació baixa, mamil·les separades i ungles displàsiques. En aquest punt, cal descartar malformacions associades, en particular la coartació d'aorta (Bonis, Casado, 2019).

De lactant a 3 anys, ja s'aprecia l'aspecte típic de Turner, amb tronc ample, aspecte atlètic, fort i mantenint les mamil·les separades. En la cara, els ulls semblen grans, les orelles estan en posició baixa, el llavi superior és fi, amb les commissures de la boca rectes o cap a baix. El paladar és arquejat (ogival), la barbata és petita i posicionada cap enrere. Són freqüents les otitis de repeticó (Sigüero, 2013).

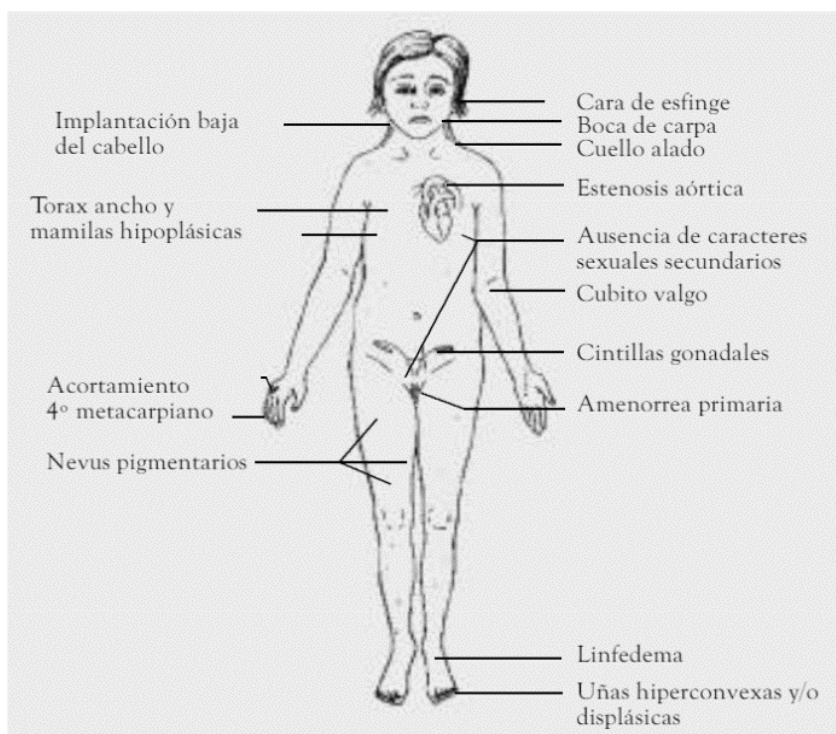
A l'edat infantil, la talla baixa acostuma a ser el tret més distintiu, juntament amb l'infantilisme sexual a causa de la disgenèsia gonadal (Bonis, Casado,

2019). La talla baixa és primordialment deguda a l'haploinsuficiència¹ del gen SHOX (*Short Stature Homeobox*), i es poden beneficiar amb un tractament d'hormona de creixement (Ramos, 2003).

En arribar a la pubertat, tots els signes estan definits: el creixement està afectat, la pubertat està detinguda, amb la qual cosa hi ha una absència de la menstruació i un desenvolupament incomplet de les glàndules mamàries (Siguero, 2013). Per veure imatge d'exemple de fenotip de la ST, consultar Figura 3.

Figura 3

Fenotip de la Síndrome de Turner



Nota. Recuperat de Gómez, E.G. Síndrome de Turner. Junta Directiva de la Asociación Española de Pediatría.

Aquest sèrie de signes físics no necessàriament han d'aparèixer en la seva totalitat; de vegades, ni tan sols es presenten. També alguns dels signes descrits poden aparèixer en nenes sense ST i fan que augmenti la sospita d'un diagnòstic, per la qual cosa s'ha de realitzar un anàlisi genètic (cariotip)

¹ Situació que es produeix quan una còpia d'un gen esdevé inactiva o s'elimina, i la còpia que queda funcional del gen no pot produir suficient quantitat de producte gènic per mantenir el funcionament normal. (National Cancer Institute, n.d.)

per confirmar-ho (Sigüero, 2013). La morbiditat i la mortalitat augmenta, sobretot pel risc de dissecció de l'aorta i altres malalties cardiovasculars, així com el risc de diabetis tipus 2, hipertensió, osteoporosi, malaltia de les tiroïdes i altres malalties (Cabrol, 2007).

1.2.2. Diagnòstic

La ST és una condició complexa del desenvolupament femení, que abasta moltes condicions genètiques i clíniques diferents, i que constitueix tot un repte de diagnòstic per als metges generals i especialistes, malgrat els diversos esforços per innovar en el diagnòstic precoç i impactar en el tractament i en la qualitat de vida d'aquestes pacients (Velandia, 2017).

Així doncs, és molt important que hi hagi un diagnòstic precoç, i aquest depèn de l'expressió clínica descrita anteriorment. Per tant, tot i tenir un cariotip amb alteració (amb pèrdua de part o tot d'un cromosoma X) no es pot diagnosticar la síndrome si no hi ha signes clínics (Sigüero, 2013).

Com comenten Chinga & Lino (2019), el diagnòstic de la Síndrome de Turner és possible tant abans del naixement (prenatal) —es produeix en veure característiques a l'ultrasò que fan sospitar de la patologia— com després del naixement (postnatal) —quan s'observa que la pacient té alguna alteració fenotípica com la talla baixa, l'edema en membres inferiors o coartació de l'aorta, entre d'altres (Zurita A., 2015). El 20% dels casos es diagnostiquen en la infància i la majoria són diagnosticats a l'adolescència quan s'evidencia la talla baixa, retard de la pubertat o amenorrea primària. Aquest diagnòstic també pot ser endarrerit encara més durant l'etapa adulta (entre el 10% dels casos) quan la dona presenta amenorrea primària, secundària o infertilitat (Velandia, 2017).

1.2.3. Tractaments

En la ST és imprescindible un abordatge interdisciplinari en què metges clínics, endocrinòlegs, psicòlegs, entre d'altres, treballin conjuntament amb la finalitat de millorar la qualitat de vida de les pacients amb aquesta patologia (Aguilar & López, 2009).

La literatura analitzada és molt clara a emfatitzar que, des del punt de vista clínic, cal iniciar pensant en el maneig de les dues condicions clíniques més

característiques d'aquesta síndrome: la talla baixa i la disgenèsia gonadal (Velandia, 2017). D'aquesta manera es pot assenyalar que els principals objectius del tractament inclouen promoure el creixement, substituir els esteroides sexuals, la correcció de qualsevol anomalia congènita o adquirida quan sigui factible, tot proporcionant suport psicosocial i, en conseqüència, millorar la qualitat de vida de la pacient (Suzigan et al., 2005).

Per als autors Peña, Zurita & Olmos (2007) en el tractament cal tenir en compte els següents punts:

- 1) Administrar teràpia hormonal per compensar la insuficiència gonadal, utilitzant tractament estrogènic per al desenvolupament dels caràcters sexuals secundaris.
- 2) Tractar amb hormona de creixement (GH) per a la talla baixa.
- 3) Considerar fer cirurgia plàstica pel coll si la pacient presenta trets dismòrfics pronunciats.
- 4) Mantenir una dieta equilibrada i controlar el pes per evitar l'obesitat.
- 5) Controlar la glucosa per descartar-ne la intolerància i/o diabetis mellitus.
- 6) Oferir suport psicològic i psicosocial.

Per tal de millorar la talla baixa es prescriu l'hormona de creixement, usada sola o en combinació amb baixes dosis d'estrògens. L'aplicació d'aquesta hormona incrementa la velocitat de creixement durant els dos primers anys, i se'n manté l'efecte al tercer any, tot i que amb una reducció lleu. Els impactes en la maduració esquelètica i l'estatura final varien segons cada dona, depenent de l'edat en la qual s'inicia el tractament, la dosi administrada i la velocitat de feminització de cada cos (Aguilar, López & Sartori, 2010). De forma general es pot assenyalar que la talla final pot millorar entre tres i deu centímetres, sent d'uns vint centímetres menor a la mitjana general, entre 137 i 146 cm (Sigüero, 2013). Es pot combinar l'hormona de creixement amb oxandrolona (anabolitzant amb poder androgènic) a dosis baixes i durant poc temps en algunes ocasions, especialment quan el tractament es comença tard i quan el pronòstic de talla és dolent (Sigüero, 2013).

Quant a la millora del desenvolupament sexual, cal subratllar que representa una qüestió clau per a les pacients amb ST. S'ha d'iniciar un tractament

hormonal amb estrògens per induir la pubertat i/o per completar-la, la qual cosa implica que totes requeriran aquest tractament hormonal (Sigüero, 2013). En aquest context la teràpia hormonal substitutiva juga un paper vital, no només en el desenvolupament dels caràcters sexuals secundaris sinó també a aconseguir una mida uterina que faciliti la futura implantació d'un embrió (Velandia, 2017). D'igual manera, s'ha comprovat que les dones amb ST poden tenir una vida sexual totalment equiparable a la d'una dona normal. En aquest aspecte, el tractament hormonal és crucial, ja que contribueix a fer que els òrgans genitals funcionin de manera òptima (Sigüero, 2013).

En el tractament de les pacients amb ST, segons Velandia (2017), es pot concloure que el maneig d'aquesta condició ha de centrar-se a aconseguir una alçada més pròxima a la població general. A més, el tractament de la disgenèsia gonadal ha d'enfocar-se en la inducció de la pubertat i en el desenvolupament i manteniment dels caràcters sexuals secundaris.

1.2.4. Desenvolupament biopsicosocial – Aspectes neuropsicològics i psicosocials

El desenvolupament infantil resulta de la interacció entre factors genètics i ambientals. Cada persona té una base genètica específica que defineix les seves capacitats de desenvolupament i no és possible modificar-la, però els factors ambientals influeixen i, fins i tot, determinen la possibilitat d'expressió o de latència de certes característiques genètiques (Sigüero, 2013).

Dins d'aquesta mateixa línia de treball, els autors McGuffin & Plomin (2004) expressen que els factors genètics durant el desenvolupament estableixen límits a les capacitats individuals i influeixen en la proporció d'experiències d'èxit i fracàs que l'individu experimentarà. No obstant això, aquestes experiències també depenen en gran mesura dels models socials que se li presentin i de les pautes de reforç que apliquen les figures clau dins del seu cercle social immediat (Sartori, Giugno, Burkhard, & López, 2010).

Avui dia, l'avançat coneixement sobre la ST no solament abasta àrees com el creixement, la pubertat i la fertilitat, sinó també les alteracions neuropsicològiques freqüents que determinen un perfil cognitiu distintiu. Aquesta informació permet millorar la qualitat de vida de les pacients a través d'una intervenció precoç i d'orientar adequadament tant les famílies com les

mateixes nenes. De fet, diversos autors sostenen que les particularitats físiques i psicològiques que expressen les dones amb diagnòstic de ST poden afectar la capacitat i la qualitat de les seves interaccions socials i de conducta (López & Aguilar, 2009; McCauley & Sybert, 2006).

- **Problemes neuropsicològics:**

Encara que inicialment es creia que el retard mental estava associat a la ST, les evidències actuals indiquen clarament que el quocient intel·lectual (QI) de les dones amb ST és normal o, fins i tot, pot estar per sobre de la mitjana (Hall, 2006).

Continuant amb aquesta mateixa línia d'investigació, des del punt de vista neuropsicològic, Del Alamo (2018) manifesta que quant a intel·ligència la pacient amb ST presenta un desenvolupament cognitiu normal i la seva edat mental correspon a la seva edat cronològica, tot i que la incidència de deficiència mental és lleugerament superior a la de la població infantil en general. Aquest mateix autor assenyala que pel que fa a altres trastorns generalitzats com l'autisme la freqüència és la mateixa que la de la població general.

Tanmateix, les investigacions revelen que les nenes amb ST són més susceptibles que altres nens a patir dificultats específiques en l'aprenentatge, incloent-hi dificultats en el processament de la informació no verbal i en l'ús de les funcions executives (Rieser & Davenport, n.d). Del Alamo (2018) assenyala que aquestes dificultats específiques d'aprenentatge són les més freqüents i presenten una gran variabilitat. Entre aquestes dificultats es troben problemes per generar o comprendre conceptes abstractes i dificultats en el maneig del factor numèric (matemàtiques i càlculs). Addicionalment, presenten dificultats visuoespacials (dibuix, plànols, interpretar cares), dèficit per mantenir l'atenció activa, hiperactivitat lleu o inquietud psicomotora, insomni i dèficit de la memòria no-verbal, especialment la memòria a curt termini, cosa que comporta un QI verbal major al QI manipulatiu (Del Alamo, 2018; Mazzocco, Bhatia & Lesniak-Karpiak, 2006).

Si s'identifica alguna debilitat o discapacitat d'aprenentatge, es poden planificar accions psicopedagògiques educatives per posar en pràctica activitats d'ensenyança i estratègies educatives adequades a les necessitats

de cada pacient. Per exemple, la teràpia ocupacional, el suport acadèmic individualitzat o l'entrenament en resolució de problemes poden ser útils per a les noies amb aquesta patologia per tal de reforçar les seves capacitats cognitives i d'aprenentatge, ja que en cas contrari, aquestes dificultats poden persistir fins a l'edat adulta si no s'aborden (Rieser & Davenport, n.d).

- **Problemes psicològics:**

Encara que el que s'ha esmentat no limita la capacitat de la pacient amb ST de tenir una vida independent, totes les característiques físiques i neuropsicològiques exposades influeixen en el seu desenvolupament psicològic i social, i poden afectar, com s'ha dit anteriorment, la seva capacitat i qualitat en les relacions socials (El Abd, Turk & Hill, 1995; McCauley & Sybert, 2006).

Des d'una perspectiva psicosocial, la literatura científica descriu àmpliament la dificultat que les noies amb Síndrome de Turner tenen per interactuar amb els seus parells. Al llarg del seu desenvolupament, es troben amb diverses situacions pertorbadores, resultat de les característiques físiques i psicològiques pròpies de la síndrome. Generalment, afronten obstacles per establir noves relacions, formar i mantenir amistats, i crear vincles de parella (Del Alamo, 2018; Lesniak-Karpiak, Mazzocco & Ross, 2003). Skuse, Percy i Stevenson (1994) van plantejar la possibilitat que l'associació entre baixa estatura i maduració puberal lenta podria ser responsable d'una part significativa de les dificultats psicològiques. D'altra banda Aguilar, López & Sartori (2010) exposen que la baixa talla i el retard puberal són els principals factors que contribueixen en el retard de la maduració social, fet que provoca dificultats en les relacions socials i aïllament social durant l'adolescència.

Autors com Del Alamo (2018) manifesten que els problemes psicològics que presenten les noies amb ST estan més relacionats amb les experiències personals de la pacient, i no tant amb l'expressió fenotípica directa del problema genètic de la condició. Per això, les dificultats psicològiques varien considerablement segons els estudis de diferents autors.

No obstant això, segons Del Alamo (2018) en noies d'edat infantil és comú el retard en la maduresa emocional, sovint associat a la sobreprotecció dels pares envers la seva filla afectada, infantilisme general, ansietat, problemes

d'adaptació i integració escolars i necessitat de rutines preestablertes sense canvis. En adolescents es poden destacar una major dependència de la família d'origen, inici més tardà de les activitats sexuals, problemes de baixa d'autoestima i d'autoconcepte, dificultats en les relacions socials i ansietat social i menor nombre d'amistats.

Per tant, les pacients amb ST presenten immaduresa emocional, problemes per establir nous vincles socials i dificultats socials i d'adaptació, timidesa i imatge corporal negativa. És per aquest motiu que els estats de psicopatologia com depressió, ansietat i anorèxia nerviosa són més freqüents en aquest grup en comparació amb la població general (Del Alamo, 2018; Labarta, 2004). Per a un resum d'aquesta informació, veure la Taula 2.

Taula 2. *Característiques i comportaments escolars de les noies amb ST*

CARACTERÍSTICA	DEFINICIÓ
Problemes per generar i/o comprendre conceptes abstractes	Solen utilitzar constantment conceptes concrets (objectes reals). Els resulta confús el maneig de pensaments abstractes.
Menor habilitat per planejar i dur a terme tasques	És important que cada tasca que realitzi sigui dividida en diverses parts a manera de petites metes que ha d'anar complint de mica en mica.
Dificultat per al maneig del factor numèric	Se'ls fa difícil el maneig i comprensió de nombres, càlculs complexos i les matemàtiques en general. Solen presentar males qualificacions en aquesta àrea.
Dificultats visuoespacials	No aconsegueixen desenvolupar amb facilitat habilitats espacials, cosa que comporta complicacions en el dibuix, plànols i reconeixement de rostres.
Dèficit per mantenir atenció activa	Es distreuen amb facilitat. Tenen episodis d'atenció molt curts.
Hiperactivitat lleu o inquietud psicomotora	Necessiten estar en activitat constantment i s'inquieten amb facilitat. Encara que tenen més tolerància a la frustració.
Insomni	Dormen poc, això perjudica també l'activació de l'hormona de creixement en el tractament.
Dèficit amb la memòria no verbal, especialment la de curt termini	Els costa aprendre les coses de memòria. Obliden amb facilitat, no obstant això, hi ha una integració de la memòria de treball i la de llarg termini.
QI verbal superior al QI manipulatiu	Les seves habilitats verbals estan més desenvolupades que les habilitats motores. Presenten àmplies habilitats per donar opinions, debatre i argumentar respostes.

Nota. Adaptada de Manual de Información y actuación para padres de niñas con Síndrome de Turner. Díaz (2013)

1.3. SÍNDROME DE TURNER, AUTOCONCEPTE I ADOLESCÈNCIA

L'adolescència és un període fonamental de desenvolupament físic i cognitiu marcat per l'exploració activa de la identitat personal i social. Per a les joves amb ST els reptes inherents a la seva condició poden dificultar

significativament aquesta etapa (López, Aguilar, & Zabaletta, 2014; Mazzocco, Thompson, Sudhalter, Belser, Lesniak-Karpiak, & Ross, 2006).

Els problemes socials que manifesta una noia amb ST continuen plantejant-se durant l'adolescència i l'edat adulta. Alguns estudis han demostrat que gairebé el 40% de les dones ST adultes tenien problemes de salut mental significatius o previs, i que, en general, quan el diagnòstic de la ST es realitzava més tard, els problemes eren més greus. Això era especialment evident en dones a les quals no se'ls havia diagnosticat la condició fins a l'adolescència (Carel et al., 2010).

Des de la perspectiva psicològica, l'adolescència es considera una fase de transició, que marca el final de la infància i el començament de l'edat adulta. Aquest període és crucial pel que fa al desenvolupament de l'autoconcepte, ja que l'individu experimenta un temps d'incertesa en la seva autopercepció i en la seva autovaloració, mentre que les seves identitat personal i independència estan en constant evolució. Durant l'adolescència és quan es posen les bases fonamentals de la personalitat, que inclouen diverses variables psicològiques relacionades amb l'entorn social, familiar i emocional, que conformen els trets personals i individuals (Sartori, Giugno, Burkhard & López, 2010).

L'adquisició de l'autoconcepte evoluciona durant la infància i l'adolescència en una interacció permanent entre atributs personals i variables ambientals. Els estudis de Lesniak-Karpiak, Mazzocco & Ross (2003) revelen el potencial de les dificultats socials en adolescents amb ST, tot i que aquestes no són constants i, en general, no interfereixen significativament en el funcionament diari de les adolescents afectades.

Altres investigacions han identificat problemes d'adaptació en adolescents amb ST, com ara immaduresa, baixa concentració i dificultats en les relacions entre iguals, malgrat tenir conservades i normals les habilitats de llenguatge conversacional (McCauley, Feuillan, Kushner, & Ross, 2001; Mazzocco, Thompson, Sudhalter, Belser, Lesniak-Karpiak, & Ross, 2006). Algunes noies tenen problemes per llegir i interpretar les expressions facials i altres indicis socials no verbals, com ara el llenguatge corporal o el to de veu (Burnett, Reutens, & Wood, 2010; Rieser & Davenport, n.d).

En relació amb aquest fil d'investigació, els autors Lesniak-Karpiak et al. (2003) assenyalen que, durant la primera infància, les relacions socials estan menys estigmatitzades i afectades que a l'adolescència. Altres investigacions (Suzigan et al., 2005; McCauley, Ross & Kushner, 1996) exposen menor autoestima, immaduresa emocional i ansietat social més pronunciada en adolescents amb ST en comparació amb els seus iguals de la mateixa edat.

En altres estudis es va trobar en adolescents amb ST problemes d'autoestima, especialment pel que fa al benestar físic i intel·lectual, així com la felicitat. Segons els informes dels pares en el mateix estudi, les noies amb ST tenien menys interaccions amb amics i més dificultats en el rendiment escolar. Es va observar una disminució de l'autoestima en les noies amb ST a mesura que entraven a l'adolescència primerenca, una tendència que no es va evidenciar en el grup control. D'igual manera, es va trobar que l'estatus econòmic o el cariotip tenien poc efecte sobre el benestar psicològic de les noies amb ST (Ross et al., 1996). També s'ha demostrat que les burles dels companys sobre l'aspecte corporal són el predictor més significatiu de depressió i autoimatge en adolescents amb ST, superant la influència de la forma corporal i la insatisfacció amb l'alçada (Burnett, Reutens, & Wood, 2010).

Les relacions familiars són importants en qualsevol context o interacció, però és evident que són primordials per al desenvolupament psicològic de la noia amb ST. És comú observar un comportament de sobreprotecció per part dels pares quan la seva filla és de baixa estatura i mostra una immaduresa emocional en certa manera. Per tant, les famílies amb noies ST necessiten la màxima informació i suport psicològic possible per comprendre el diagnòstic i gestionar la síndrome de la millor manera possible (Suzigan et al., 2005). L'estudi fet per López, Aguilar & Gillet (2009) mostra que tot i que les noies i adolescents amb ST perceben una relació maternofilial basada en la contenció, l'acceptació i el suport, les mares es perceben a elles mateixes com a sobreprotectores. Aquest aspecte defineix la naturalesa de la relació maternofilial en un context dual. D'una banda, pot actuar com a factor protector, ja que el suport percebut per les noies per part de les seves mares és una característica central en el seu desenvolupament psicosocial. D'altra banda, la sobreprotecció pot generar dificultats addicionals, especialment en les seves relacions fora de l'àmbit familiar (López, Aguilar & Gillet, 2009).

Aquesta sobreprotecció també es dona en l'àmbit educatiu junt amb el familiar, impedit la maduració psíquica i social de les noies amb diagnòstic de ST. Aquesta sobreprotecció es basa en una relació unidireccional, on els pares, educadors i fins i tot els seus companys mantenen una visió associada a l'estatura d'aquestes noies, creant un ambient inadequat que no proporciona les condicions necessàries per assolir un equilibri i tranquil·litat en les seves vides (Chinga & Lino, 2019).

Estenent les investigacions en l'àrea familiar, la comparació entre les noies amb ST i les seves germanes amb cariotip normal mostra que els problemes socials i d'atenció més greus no es poden atribuir exclusivament a l'entorn familiar. A més, els pares de filles amb ST consideren que aquestes són menys competents socialment en comparació amb les noies de baixa estatura i de talla típica, la qual cosa indica que hi ha factors de la ST, més enllà de la talla baixa, que afecten les relacions socials (McCauley, Feuillan, Kushner, & Ross, 2001; McCauley, Kay, Ito & Treder, 1987).

Les dificultats socials de les noies amb ST no semblen acabar després de l'adolescència, si més no, les dones tendeixen a assolir les fites de desenvolupament sexual i social més tard, presentant un autoconcepte menys positiu que les mostres normatives (Ross et al., 1996). Estudis realitzats en dones adultes joves han demostrat una autopercepció com a socialment menys competents entre les dones amb cariotips mixtos de ST en comparació amb els del grup control (Burnett, Reutens, & Wood, 2010).

A l'estudi de Schmidt et al. (2006) es va trobar que les dones amb ST, així com les dones amb cariotip normal que pateixen d'insuficiència ovàrica prematura tenien perfils psicosocials similars, amb nivells alts de timidesa, ansietat social, depressió, i una baixa autoestima en comparació amb les dones sense aquesta insuficiència.

L'estudi de Ross et al. (1996) relaciona el potencial que té la teràpia hormonal d'estrògens en l'autoconcepte i el comportament emocional de les adolescents amb ST. Els resultats van demostrar una millora de l'autoconcepte de les joves que van rebre el tractament amb estrògens, a partir dels dotze anys, i que van ser seguides longitudinalment durant l'adolescència. També s'indica un efecte psicològic beneficiós de la teràpia

durant els 12-14 anys. A més, el desenvolupament dels caràcters sexuals secundaris adquireix gran importància durant l'adolescència, i la manca d'aquests així com l'absència de menstruació no només amplien la bretxa amb els seus iguals, sinó que també plantegen un nou interrogant sobre el rol que s'espera de la dona des de la societat (Aguilar, López & Sartori, 2010).

Perseverant en aquesta direcció d'estudi, Kiliç, Ergür & Öcal (2005) van investigar la depressió, els nivells d'ansietat i l'autoconcepte en adolescents amb ST. Les principals conclusions d'aquest estudi van manifestar que les noies amb ST eren més propenses a experimentar trastorns emocionals a causa d'una baixa autoestima, nivells d'ansietat més alts, un increment dels símptomes depressius, relacions amb els companys menys satisfactòries i un menor rendiment escolar. Aquests resultats s'ajusten a estudis anteriors que indicaven que les noies ST presenten baixa autoestima i problemes de conducta subtils, sense que hi hagi presència de trastorns psiquiàtrics greus (Kiliç, Ergür & Öcal, 2005).

Per tant, és evident que els problemes psicològics són el resultat de la interacció mútua de factors genètics, hormonal, cognitiu i neuroanatòmic més que no pas només la baixa estatura (Sigüero, 2013). Per veure un resum esquema de la informació, consultar Taula 3. Les noies amb ST poden tenir consciència de la seva condició, cosa que pot provocar una baixa autoestima. El suport dels pares, germans i familiars és important per ajudar una nena amb ST a desenvolupar un fort sentit d'identitat i autoestima. El treball en habilitats socials, seguretat, confiança, iniciativa, autonomia i productivitat no només es reforça durant l'adolescència, sinó que també emergeix un aspecte fonamental per enfortir l'autoestima i la personalitat de la jove: la formació d'una identitat pròpia en diversos àmbits, com l'educació, la carrera, les amistats i la vida amorosa, entre d'altres (Díaz, 2013). És per això que amb aquest treball de recerca es tracta l'autoconcepte des de l'enfocament multidimensional integrat per les dimensions emocional, física, social, acadèmica i familiar, ja que totes contribueixen a la construcció de la identitat personal.

Taula 3. *Característiques psicològiques comunes en la ST*

CARACTERÍSTICA	DEFINICIÓ
Infantilisme general	Presenten comportaments i actituds de nenes menors i immaduresa emocional. So estar relacionat amb la sobreprotecció per part dels pares.
Ansietat i nerviosisme. Possibles episodis de depressió	Pateixen períodes marcats d'ansietat i nerviosisme. De la mateixa manera, períodes de melancolia i tristesa a causa del rebuig dels altres per les seves característiques.
Problemes d'adaptació a l'escola	Els costa establir relacions socials, la seva adaptació a l'ambient escolar es dificulta amb els seus pares i mestres.
Necessitat de rutines preestablertes	Han de tenir un control i ordre sobre el que fan diàriament; els costa fer canvis en la seva rutina i ho eviten ja que es frustren.
Major dependència de la família d'origen	Depenen molt de la família, se senten protegides i prefereixen compartir amb ells sempre.
No acceptació del seu cos	Per les característiques físiques, els costa acceptar-se i convida amb aquesta condició.
Baixa autoestima	Solen sentir-se inferiors pels problemes educatius i les característiques físiques. Això les porta a cerca constantment l'aprovació social.
Problemes per establir relacions socials	Els costa començar relacions d'amistat perquè pensen que no cauran bé als altres. El més comú és que els altres se n'aprofitin. Tot i així, solen ser fiables i reservades amb les seves amistats.
Tenen menys amics i de menor edat	Se senten més segures amb persones de menor edat, a causa del seu infantilisme emocional. D'altra banda, solen tenir un grup de confiança amb les que poden ser més socials.
Preferència per carreres humanístiques	Per les seves habilitats cognitives solen decidir-se per estudis que tenen a veure amb l'àmbit social.
Menys parelles estables	Per les seves poques habilitats socials, els costa establir una relació de parella estable.
Baix autoconcepte	Depenent dels problemes particulars i les vivències pròpies, solen tenir una imatge errònia d'elles mateixes.
Vulnerabilitat envers els problemes socials	Solen tenir problemes a l'hora d'adaptar-se a noves situacions socials com treball o estudis.

Comportament	Problemes conductuals com falta d'atenció i excessiva mobilitat. Solen dependre de factors vivencials.
Rendiment escolar	Fan tasques escolars adequadament, tenen alta capacitat de treball.

Nota. Adaptada de Manual de Información y actuación para padres de niñas con Síndrome de Turner. Díaz (2013)

A partir de la literatura científica abordada i presentada, l'estudi de l'autoconcepte en les adolescents amb ST podria ser de gran rellevància, tenint en compte que aquesta condició es presenta exclusivament en el sexe femení, i donada la poca informació que rep la societat quant a malalties rares com la ST. Aquest coneixement incomplet pot provocar la no identificació dels casos de manera adequada i la no derivació per a un maneig especialitzat i interdisciplinari, fet que pot augmentar el risc de complicacions per a les pacients. A més, les seves principals característiques afecten aspectes que socialment se'ls dona importància des de la perspectiva de gènere, com ara l'aparença física, les idees sobre els caràcters sexuals secundaris, la reproducció i relacions sexuals o la imatge social, que poden conduir a l'estigmatització de les dones afectades per aquesta patologia en els diferents contextos socials en què es desenvolupen.

2. OBJECTIUS

L'objectiu general d'aquest treball és explorar l'autoconcepte en adolescents amb Síndrome de Turner, comparant-les amb un grup control d'adolescents sense aquesta patologia.

2.1. OBJECTIUS ESPECÍFICS

- 1) Avaluar l'autoconcepte en totes les seves dimensions (emocional, física, social, acadèmica i familiar) d'un grup d'adolescents amb diagnòstic de ST.

- 2) Avaluar l'autoconcepte en totes les seves dimensions (emocional, física, social, acadèmica i familiar) d'un grup d'adolescents sense diagnòstic de ST.
- 3) Analitzar les diferències en l'autoconcepte de les adolescents amb ST i les adolescents sense aquesta patologia, amb la finalitat d'aportar informació valuosa per entendre l'impacte de la condició.
- 4) Identificar si l'alçada, l'edat de diagnòstic i el tractament són variables que poden moderar la relació entre ST i l'autoconcepte.

L'estudi es realitzarà partint de les següents hipòtesis:

- **H1:** Les adolescents amb ST presentaran dificultats significatives en l'autoconcepte total en comparació amb les del grup control, i presentaran, per tant, un autoconcepte general més baix.
- **H2:** S'observarà que les adolescents amb ST obtindran un autoconcepte físic més baix que les adolescents del grup control.
- **H3:** L'alçada serà una variable específica que afectarà negativament la dimensió física de l'autoconcepte de les adolescents amb ST, veient una correlació significativa positiva entre ambdues variables, ja que la talla baixa present en el fenotip de la ST afectarà l'autopercepció de les adolescents sobre el seu cos i físic.
- **H4:** S'observarà una relació entre l'edat de diagnòstic i l'autoconcepte general de les adolescents amb ST, sent que com més tard és el diagnòstic més afectat negativament estarà l'autoconcepte de la persona.
- **H5:** El tipus de tractament influirà en l'autoconcepte de les noies amb ST, i es demostrarà que les adolescents que no han rebut tractament tindran més afectat l'autoconcepte general.

3. METODOLOGIA

3.1. PARTICIPANTS

La mostra d'aquest estudi està formada en total per 21 participants, que es divideixen en un grup control i un grup experimental (Grup Turner), ambdós amb edats compreses entre 12 i 19 anys (mitjana de 15,27 anys) i variables

sociodemogràfiques similars. El grup experimental correspon a adolescents amb diagnòstic de ST (N=11); i el grup control a adolescents sense ST (N=10). La mostra es va obtenir mitjançant mostreig aleatori simple.

Per realitzar l'estudi es va estipular dos criteris d'inclusió: tenir entre 12 i 19 anys i no tenir cap altra condició mèdica o psicològica greu que pugui influir significativament en l'estudi (les adolescents amb ST que tinguin el diagnòstic confirmat, i les adolescents del grup control simplement que no pateixin de cap condició significativa que pugui variar els resultats).

Les variables sociodemogràfiques que es van recollir van ser l'edat, l'escolaritat, el nivell econòmic familiar i l'alçada. Pel grup Turner es van afegir les variables d'edat de diagnòstic i el tractament. Aquestes variables es recullen a les Taules 4 i 5.

Quant al tractament del grup d'adolescents amb ST (Grup Turner), 4 participants tenien com a tractament l'hormona del creixement només; 6 adolescents tenien l'hormona del creixement i els estrògens; i 1 participant tenia estrògens i progesterona.

Taula 4. *Variables sociodemogràfiques*

	Grup Turner	Grup control
N	11	10
Edat	15,09 ± 3,05	16,40 ± 2,07
Estatus socioeconòmic	Mitjà	Mitjà
Alçada (cm)	146,36	166,60
Edat de diagnòstic	7,45	-

Taula 5. *Variable escolaritat*

	Grup Turner	Grup control
Primària	3	0
Educació secundària Obligatòria	3	4
Batxillerat	0	5
Formació Professional	3	1
Grau universitari	2	0
Total N	11	10

3.2. INSTRUMENTS

La recollida de dades d'aquest estudi es va fer mitjançant un qüestionari creat amb l'aplicació de *Forms de Google*, que va ser distribuït a través de diferents associacions i xarxes socials. El qüestionari es va dividir en 4 seccions i es va respectar sempre l'anonimat dels participants.

La primera secció incloïa les preguntes dels criteris d'exclusió. En la segona secció es preguntava informació bàsica i variables a tenir en compte en l'estudi: edat, lloc de residència, escolaritat, nivell socioeconòmic i l'alçada. La tercera secció es basava en dades de diagnòstic de les adolescents amb ST i es preguntava el tipus de tractament rebut i l'edat de diagnòstic.

Per tal de mesurar d'una manera objectiva l'autoconcepte de cada adolescent, l'abordatge metodològic, corresponent a la quarta secció de l'enquesta, es va realitzar a través de l'aplicació del Test d'Autoconcepte Forma 5 (AF-5) de García i Musitu (1999) i en format online.

3.2.1. Test AF-5

Aquest instrument es fonamenta en el model teòric de Shavelson et al. (1976) i està conformat per 30 preguntes agrupades en cinc dimensions: acadèmic (ítems 1, 6, 11, 16, 21 i 26), social (ítems 2, 7, 12, 17, 22 i 27), emocional (ítems 3, 8, 13, 18, 23 i 28), familiar (ítems 4, 9, 14, 19, 24 i 29) i físic (ítems 5, 10, 15, 20, 25 i 30). Als ítems 4, 12, 14 i 22 s'ha de restar la puntuació obtinguda al valor de 100, ja que són ítems invertits. El test permet respostes en un rang que va des de 1 (en total desacord) fins a 99 (totalment d'acord). En cada ítem els subjectes indiquen fins a quin grau estan d'acord amb l'afirmació expressada (p.ex. "em cuido físicament"). Una resposta igual o propera a 99 mostraria un total grau d'acord amb l'afirmació, mentre que una resposta igual o propera a 0 mostraria un total desacord.

El test pot ser d'aplicació individual o col·lectiva, i el seu àmbit d'aplicació és en nens i adults, a partir dels 10 anys, amb la finalitat d'avaluar diferents aspectes de l'autoconcepte i les seves cinc dimensions, que es defineixen de la següent manera:

- Autoconcepte acadèmic/laboral: és la percepció que té l'individu de la qualitat del desenvolupament del seu rol com a estudiant i/o com a

treballador. En nens i adolescents aquesta dimensió correlaciona positivament amb els estils parentals d'inducció, afecte i suport; i negativament amb els de coerció, indiferència i negligència.

- Autoconcepte social: es refereix a la percepció que té el subjecte del seu exercici en les relacions socials. La dimensió la defineixen dos eixos: el primer, format per la xarxa social de l'individu i la facilitat per mantenir-la i ampliar-la; el segon, constituït per les qualitats en les relacions interpersonals (alegre, simpàtic...). En nens i adolescents la dimensió social està relacionada positivament amb les pràctiques de socialització parental d'afecte, comprensió i suport; i negativament amb la coerció, la negligència i la indiferència.
- Autoconcepte emocional: fa referència a la percepció que té l'individu del seu estat emocional i de les respostes a situacions específiques, amb un cert grau de compromís i implicació en la seva vida quotidiana. Un autoconcepte emocional alt significa que l'individu té control de les situacions i les seves emocions, i que respon adequadament i sense nerviosisme als diferents contextos de la seva vida. Aquesta dimensió en adolescents correlaciona positivament amb les pràctiques parentals d'afecte, comprensió, inducció i suport, mentre que ho fa negativament amb la coerció verbal i física, la indiferència, la negligència i els maltractaments.
- Autoconcepte familiar: es relaciona amb la percepció que té l'individu de la seva implicació, participació i integració en el medi familiar. En adolescents, l'autoconcepte familiar es relaciona positivament amb els estils parentals d'afecte, comprensió i suport, mentre que correlaciona negativament amb la coerció, la violència, la indiferència i la negligència.
- Autoconcepte físic: fa referència a la percepció de l'individu sobre el seu aspecte físic i la seva condició física. Aquesta dimensió correlaciona positivament amb la percepció de salut, l'autocontrol, la percepció de benestar, el rendiment esportiu, la motivació d'èxit i amb la integració social i escolar; i negativament amb el desajust escolar, l'ansietat i els problemes amb els parells.

Per corregir el test se sumen les respostes de cada ítem que componen cada dimensió, anteriorment explicat, invertint els ítems corresponent en cada factor. Es divideix per 60 cada una de les sumes obtingudes en cada factor/dimensió. El quocient és la puntuació directa en cada factor.

3.3. PROCEDIMENT

Primerament, es va establir contacte amb diverses associacions sense ànim de lucre de ST i es va crear vincle amb l'Associació Síndrome de Turner de Catalunya (AST), encarregada de fer la posterior distribució del qüestionari a altres associacions, fundacions i famílies de filles amb ST.

Un cop establert el contacte, es va confeccionar el qüestionari en versió online mitjançant l'aplicació de Forms de Google. En l'enquesta es van definir les característiques de l'estudi i es va donar informació ampliada sobre el tractament de dades personals. D'igual manera es van deixar expresses la declaració responsable d'aspectes ètics, l'autorització de recollida de dades i el consentiment informat. Es va passar a l'AST, es va fer difusió del qüestionari per altres xarxes socials, però sobretot per WhatsApp i Instagram, i es va compartir l'enquesta per un grup de suport de ST a nivell nacional, a més d'enviar-la a altres associacions. Altrament, l'enquesta també es va compartir per grups d'estudiants d'universitat i educació secundària, per tal d'aconseguir-ne una mostra representativa. Es va informar que la col·laboració era totalment voluntària i que es garantia l'anonimat de la informació recollida de les participants, alhora que s'aclaria que el seu ús seria només per fer aquest treball.

3.4. ANÀLISI DE DADES

Es va utilitzar Excel per calcular les puntuacions del test i invertir els ítems corresponents. Un cop obtingudes les dades es va fer l'estudi estadístic amb el programa *Statistical Package for the Social Sciences (SPSS 29)*.

Amb l'SPPS es van poder obtenir els estadístics descriptius i les mitjanes, i es van realitzar les taules i els gràfics per a la interpretació dels resultats.

Primerament es va realitzar un anàlisi de distribució de dades per comprovar la normalitat de la distribució, amb la prova de Shapiro Wilk, donat que la mostra és de menys de 50 participants. Es va acceptar que no hi ha diferències significatives entre el model proposat de dades i la corba normal ($p > .05$), i per tant, les dades segueixen una distribució normal. D'aquesta manera es va escollir la prova paramètrica T de Student per a mostres independents per veure els resultats en l'autoconcepte dels dos grups control i experimental, i determinar si hi havia diferències significatives. També es va realitzar la D de Cohen per comprovar la potència de l'efecte de les dimensions de l'autoconcepte, ja que la mostra és reduïda. Es van realitzar diversos anàlisis de correlacions entre l'autoconcepte i les variables d'alçada, edat de diagnòstic i tractament.

4. RESULTATS

En la Taula 6 es presenten les puntuacions obtingudes pels dos grups en el test AF-5, amb les 5 dimensions de l'autoconcepte i el seu total. A la dimensió acadèmica, emocional i familiar les mitjanes d'ambdós grups són molt similars, no hi ha diferències significatives. Quant a la dimensió social i física es pot veure que el grup control obté puntuacions més altes que les del grup Turner, cosa que pot indicar que hi ha diferències significatives. Pel que fa a les desviacions típiques, el grup Turner mostra major variabilitat en la dimensió emocional mentre que el grup control mostra una variabilitat superior en la dimensió física. La mitjana més alta en ambdós grups és en la dimensió familiar (7,28 en el grup Turner i 7,58 en el grup Control). En canvi, la mitjana més baixa varia segons el grup; en el grup Turner és la dimensió física ($X=3,82$); en canvi, en el grup Control la mitjana més baixa es troba en la dimensió emocional ($X=4,70$).

Taula 6. Puntuacions test AF-5, mitjana i desviació estàndard

Autoconcepte AF-5	Grup Turner		Grup Control	
	Mitjana	SD	Mitjana	SD
AF1- Acadèmic	7,22	2,47	7,26	2,61
AF2- Social	5,74	1,53	6,78	1,53
AF3- Emocional	4,77	2,86	4,70	2,39
AF4- Familiar	7,28	1,76	7,58	1,80
AF5- Físic	3,82	1,83	5,57	2,21
AF- Total	28,83	5,26	31,89	6,07

Es realitza la prova T de Student per a mostres independents per veure si les diferències observades en les mitjanes són estadísticament significatives. S'assumeix que les variàncies són iguals. La Taula 7 mostra els resultats de la prova. Amb un nivell de significació de .05 ($p < 0,05$), s'observen diferències significatives en la dimensió física, on el grup Control ($M=5,57$, $SD=2,21$) reporta un autoconcepte físic major que el grup Turner ($M=3,82$, $SD=1,83$), $t_{(19)} = 1,99$, $p = .031$. No es troben diferències en les altres dimensions, ni en l'autoconcepte total, encara que el valor p de la dimensió social ($p=0,69$) suggereix una possible diferència entre les mitjanes dels dos grups, amb les adolescents amb ST, que reporten una mitjana més baixa en autoconcepte social comparat amb les adolescents del grup control, però no és conclouent.

Taula 7. Prova T de Student de la variable AF5 i les seves dimensions

Autoconcepte AF-5	t	gll	p
AF1- Acadèmic	,040	19	,48
AF2- Social	1,54	19	,069
AF3- Emocional	-,066	19	,47
AF4- Familiar	,389	19	,35
AF5- Físic	1,99	19	,031
AF- Total	1,24	19	,116

Nota. t (estadístic t); gll (graus de llibertat), p (valor $p > 0,05$)

Per saber si la mida de l'efecte observat en les dimensions social i física és realment significativa, atès que la mostra total de l'estudi és reduïda, es va realitzar la *d* de Cohen. Aquest estadístic suggereix que hi ha un efecte important, com s'observa a la Taula 8, però només en la dimensió física, amb una $d=0,868$, descartant diferències significatives en la dimensió social de les adolescents amb ST i de les adolescents sense la patologia. Per tant, es

confirma la segona hipòtesi plantejada, i s'afirma que les adolescents amb ST han obtingut un autoconcepte físic menor que el de les adolescents sense ST.

Taula 8. Mida de l'efecte amb d de Cohen

Autoconcepte AF-5	95% IC
	d
AF1- Acadèmic	,017
AF2- Social	,675
AF3- Emocional	-,029
AF4- Familiar	,170
AF5- Físic	,868
AF- Total	,540

Nota. $d = d$ de Cohen

Per examinar si hi havia evidents associacions entre les variables que es van tenir en compte entre els dos grups, experimental i control, es va realitzar un anàlisi de correlacions, utilitzant el coeficient de correlació de Pearson (r), amb un valor de significació de .05. Primer es va analitzar la possible relació de l'alçada amb les dimensions de l'autoconcepte, principalment la física. La mitjana de l'alçada del grup de les adolescents amb ST va ser de 146,36 cm i la del grup control va ser de 166,60 cm (veure Taula 4). Per tant, hi ha una diferència de talla notable, que pot significar també diferències en l'autoconcepte. La Taula 9 recull els resultats de la correlació entre l'autoconcepte i les seves corresponents dimensions i l'alçada, fet que indica que no hi ha cap correlació significativa entre les variables. És a dir, es nega la tercera hipòtesi d'aquest treball, de tal manera que no s'observa que l'alçada afecti negativament l'autoconcepte físic de les adolescents amb ST en comparació amb el grup control.

Taula 9. Correlació (r) entre l'autoconcepte i l'alçada

Autoconcepte AF-5	Grup Turner	Grup Control
	Alçada	
AF1- Acadèmic	-,215	,319
AF2- Social	-,078	,535
AF3- Emocional	,340	-,225
AF4- Familiar	-,318	,378
AF5- Físic	-,179	,509
AF- Total	-,107	,481

Nota. valor $p < .05$

Per comprovar la quarta hipòtesi de l'estudi, que afirma que s'observarà una correlació negativa entre l'edat de diagnòstic i l'autoconcepte general, i les seves dimensions de les adolescents amb ST, també es va realitzar una correlació Pearson (r). La mitjana de l'edat de diagnòstic és de 7,45 anys (veure Taula 4). Atès que era una variable a avaluar tan sols en el grup experimental, s'ha fet la correlació només amb aquest mateix. La taula 10 recull els resultats d'aquest estadístic i mostra que no hi ha correlació significativa entre cap dimensió de l'autoconcepte i l'edat de diagnòstic de les adolescents amb ST.

Taula 10. *Correlació (r) entre l'autoconcepte i l'edat de diagnòstic*

	Grup Turner
Autoconcepte AF-5	Edat de diagnòstic
AF1- Acadèmic	-,085
AF2- Social	-,099
AF3- Emocional	,187
AF4- Familiar	-,157
AF5- Físic	-,359
AF- Total	-,144

Nota. valor $p < .05$

Finalment, es va realitzar també una correlació entre les variables Tractament i autoconcepte del grup d'adolescents amb ST. La Taula 11 mostra els resultats, i es pot observar que no hi ha cap correlació significativa entre el tractament rebut i les variables de l'autoconcepte. Cal dir que totes les 11 participants amb ST rebien tractament, per la qual cosa no s'ha pogut comprovar si realment hi ha un efecte de la presència de tractament i el fet de no tenir-ne, per la qual cosa es pot considerar això una limitació d'aquest estudi. Aquests resultats refuten la hipòtesi que el tractament rebut influeix en l'autoconcepte de les noies amb ST, ja que no s'observa correlació entre aquestes variables.

Taula 11. *Correlació (r) entre l'autoconcepte i el tractament*

	Grup Turner
Autoconcepte AF-5	Edat de diagnòstic
AF1- Acadèmic	,208
AF2- Social	-,007
AF3- Emocional	-,595
AF4- Familiar	,406
AF5- Físic	,453
AF- Total	,065

Nota. valor $p < .05$

5. DISCUSSIÓ

En el present estudi s'ha volgut investigar si l'autoconcepte de les joves i adolescents amb ST era diferent al de les adolescents sense la patologia, tot utilitzant l'instrument AF-5 per mesurar la variable autoconcepte.

L'anàlisi de les dades presentades conclou que les adolescents amb diagnòstic de ST no presenten diferències en l'autoconcepte general amb relació al seu grup control, i amb aquests resultats la hipòtesi inicial plantejada (H1) que afirma que sí que hi haurà diferències significatives queda refutada. Els resultats obtinguts són coherents amb altres investigacions (Aguilar, López & Sartori, 2010; Schmidt, Rubinow, & Bondy, 2006).

No obstant això, els resultats sí que evidencien que l'autoconcepte físic de les adolescents amb ST és menor que el de les adolescents control, amb un valor $p = ,031$. La d de Cohen dona un valor de ,868 a la dimensió física, fet que confirma que la diferència en la variable física entre els dos grups és significativa. Aquest resultat corrobora la segona hipòtesi plantejada (H2) i s'afirma que les adolescents amb ST han obtingut un autoconcepte físic més baix que les adolescents del grup control. Aquest resultat, atès a la literatura científica (Alcaide, 2009; Aguilar, López & Sartori, 2010; Rodríguez, Ruiz de Azúa i Goñi, 2004), pot ser a causa que les noies i adolescents amb ST veuen el seu cos i físic diferents del de les altres adolescents, cosa que pot produir timides i una insatisfacció major amb el seu cos. A més, la baixa talla i el retard puberal són dos factors importants pel que fa al retard de la maduració social i les relacions, fet que pot generar dificultats en les adolescents amb

ST (Aguilar, López & Sartori, 2010). Aquesta conclusió és avalada per altres estudis (Schmidt, Rubinow, & Bondy, 2006) que expliquen que la baixa estatura i les característiques corporals pròpies de la ST, com ara el coll alat, poden contribuir a un baix autoconcepte en noies amb ST.

Respecte a les altres dimensions de l'autoconcepte, les adolescents amb diagnòstic de ST presenten majors puntuacions en les dimensions acadèmica i familiar, coincidint amb les puntuacions majors del grup control.

Pel que fa a les variables analitzades i relacionades amb l'autoconcepte, es poden concloure diversos aspectes a continuació detallats.

Primerament, els resultats de la correlació de la variable de l'alçada amb l'autoconcepte i les seves dimensions reflecteixen que no hi ha cap relació significativa entre ambdós variables, tot i tenir mitjana inferior d'alçada les adolescents amb ST (M=146,36 cm) en comparació amb el grup control (M=166,60 cm), per la qual cosa es nega la tercera hipòtesi de l'estudi (H3), i es conclou que l'alçada no afecta negativament l'autoconcepte de les adolescents amb ST. Això pot ser a causa de que totes les participants amb ST es troben en tractament, tant amb hormona de creixement com amb teràpia hormonal substitutiva (estrògens i/o progesterona) per induir la pubertat, i això ajuda a millorar la talla, i conseqüentment, a augmentar la seva autoimatge, millorant així la qualitat de vida de les pacients (Suzigan et al., 2005). Aquests resultats s'ajusten als d'altres investigacions (Carel et al., 2006), que conclouen que l'alçada i les característiques físiques de la ST no s'associen amb l'autoconcepte i l'ajust social. A més, s'ha de tenir en compte que les participants de l'estudi són noies i adolescents que formen part d'associacions i grups de suport de la ST i que poden tenir treballats aspectes emocionals com l'autoconcepte amb relació a la seva alçada, motiu pel qual pot no suposar un problema d'autoimatge per a aquestes adolescents².

Seguidament, i en relació amb la variable de l'edat de diagnòstic, s'ha comprovat que no existeix cap correlació amb l'autoconcepte del grup d'adolescents amb ST. Així doncs, es pot negar la quarta hipòtesi d'aquest estudi (H4) i s'observa que no hi ha relació ni efecte entre l'edat de diagnòstic i l'autoconcepte general de les adolescents amb ST. Aquesta troballa concorda

² Veure apartat de Limitacions

amb la literatura recollida en el marc teòric, on s'explica la importància del diagnòstic precoç, atès que la mitjana d'edat de diagnòstic de les participants és de 7,45 anys, i la implicació dels professionals per fer una avaluació com més aviat millor, ja que com més s'endarrereix el diagnòstic, més greus són els problemes que sorgeixen i més impacte produeixen en la vida de la pacient, pel fet que el tractament consegüentment es comença tard (Carel et al., 2010; Sigüero, 2013).

Per acabar, s'ha analitzat l'efecte del tractament rebut en les adolescents amb ST. Els resultats demostren que no hi ha cap relació entre el tractament de les adolescents amb ST i l'autoconcepte d'aquestes; per tant es nega d'aquesta manera la cinquena hipòtesi del treball (H5). Tanmateix, aquests resultats no són fidels a la realitat i no s'han pogut avaluar del tot, si tenim en compte que totes les noies participants en l'estudi estaven en diversos tractaments, i no s'ha pogut establir una comparació amb les adolescents que no tenen tractament. En aquest sentit, durant la primera infància l'ús de l'hormona de creixement contribueix a millorar la talla, mentre que pel que fa a la inducció puberal, el tractament amb els estrògens i progesterona en casos convenients ajuda al desenvolupament biològic, psicològic i social (Aguilar & López, 2009). Per tant, el fet de rebre tractament suposa un important procés per al desenvolupament físic i psicològic, i per a la maduresa social (Carel et al., 2010). Diverses investigacions han demostrat l'efecte beneficiós i positiu dels tractaments amb estrògens sobre el funcionament psicològic, tant a escala socioemocional com cognitiva, a més de promoure una millor autopercepció i autoestima (El Abd, Turk & Hill, 1995; McCauley & Sybert, 2006; Ross et al., 1996).

5.1. LIMITACIONS

Reconèixer i analitzar les limitacions que poden influir en l'estudi és fonamental per tal d'interpretar i generalitzar els resultats de manera adequada. Dit això, doncs, i donat que la informació i coneixements sobre la patologia de la Síndrome de Turner, i en general de les malalties rares, són reduïts caldria realitzar i aprofundir més en la investigació per tal de perfilar i interpretar de manera més precisa i exhaustiva els resultats.

Una limitació d'aquest estudi ha estat la mida reduïda de la mostra, aspecte a tenir en compte a l'hora d'interpretar les conclusions donades. Això pot limitar l'adaptació dels resultats en altres estudis i la generalització, en un doble sentit: a causa de la mostra petita i a causa de l'especificitat de la població estudiada.

Cal remarcar la complexitat de fer recerca en l'àrea de la Síndrome de Turner, que també ha suposat una limitació, ja que és una malaltia de poca incidència, o si més no, de la qual se'n parla poc i se'n sap poc, i això ha fet evident la dificultat per accedir a la població clínica i obtenir participants per a l'estudi. Aquest aspecte també ha suposat una limitació, atès que no hi ha hagut suficient gent que volgués participar en l'estudi, i les participants obtingudes han sigut gràcies al contacte i vincle establert amb l'AST (Associació Síndrome de Turner de Catalunya).

En la mateixa línia, cal comentar com a possible limitació que les respostes de les participants adolescents amb ST poden haver estat sota l'ajuda dels pares, de tal manera que poden haver-se produït biaixos en les respostes a causa de la protecció o ajuda dels progenitors de les joves, aspecte comentat i abordat en el marc teòric. D'igual manera, cal tenir en compte les condicions específiques de la població participant, ja que s'ha trobat gràcies a associacions i grups de suport de la ST, entorns que són beneficiosos pel desenvolupament emocional, social i psicològic de les adolescents, i que pot influir en el seu autoconcepte i ser fruit de les seves xarxes i relacions socials. En aquesta mateixa línia i en relació als resultats trobats respecte a la variable de tractament, cal expressar com a limitació que s'ha de tenir en compte que totes les noies participants en l'estudi rebien un tractament o un altre, amb la qual cosa no hi havia cap participant sense tractament, aspecte que no ha permès comparar realment si hi ha un efecte del tractament en l'autoconcepte.

Finalment, de cara a futurs estudis és important abordar àrees que encara no han sigut prou estudiades, construint sobre les troballes actuals. D'aquesta manera, i com a futura línia d'investigació amb aquest estudi, es pot analitzar l'impacte del suport de la família i la comunitat social de les pacients amb ST, i examinar com influeix en l'autoestima i el desenvolupament de la seva identitat. També es proposa la possibilitat de realitzar estudis longitudinals

sobre el desenvolupament psicològic de les joves i dones amb ST, a través dels quals es pugui observar com evoluciona la seva autoestima i identitat personal al llarg del temps. Una altra proposta és desenvolupar i avaluar l'eficàcia de programes d'intervenció psicològica específics per a pacients amb ST, com ara la teràpia cognitiva-conductual o teràpies de grup.

6. CONCLUSIONS

A tall de recapitulació, i referent als objectius inicials de l'estudi, s'han pogut avaluar les diferències en l'autoconcepte d'un grup d'adolescents amb ST i d'un grup d'adolescents sense ST, i s'ha pogut concloure que no hi ha diferències en l'autoconcepte general dels dos grups. Tot i això, es reporten diferències significatives en la dimensió física, divergència que explica l'impacte del fenotip característic de la ST en l'autoconcepte i autoimatge de les adolescents amb el diagnòstic, on la baixa estatura i el retard puberal constitueixen dos factors de vital importància pel que fa a les relacions socials i al desenvolupament psicosocial.

S'ha analitzat l'efecte que poden tenir les variables alçada, edat de diagnòstic i tractaments en l'autoconcepte del grup d'adolescents amb el diagnòstic de la ST. Pel que fa a l'alçada s'ha conclòs que no hi ha cap relació entre la variable amb l'autoconcepte, essent així que totes les participants reben tractament hormonal per tractar aquest aspecte, i a més formen part de grups de suport i associacions de la ST, per la qual cosa tenen una xarxa social consolidada de la qual reben suport per aquests aspectes físics que difereixen de la resta de joves de la seva edat.

Respecte a l'edat de diagnòstic, tampoc s'ha trobat cap correlació significativa, ja que la mitjana d'edat de diagnòstic de les participants és en la primera infància. D'aquesta manera es visibilitza la importància de la detecció i diagnòstic precoços, quan encara no s'han fet notòries les diferències i dificultats pròpies de la ST.

En referència amb el tractament, es conclou que no hi ha cap relació entre aquesta variable i l'autoconcepte i les seves dimensions de les adolescents amb ST, tot i que s'ha d'anar amb compte amb aquests resultats perquè totes

les participants de l'estudi reben tractament, i no s'ha pogut comparar amb les adolescents que no en reben o en reben tard, fet que pot generar un impacte en el seu autoconcepte. Tot i això, el resultat mostra la importància de començar un tractament com més aviat millor amb les pacients amb diagnòstic de ST, per tal de millorar la seva l'autoestima i autoconcepte, disminuir l'impacte de les característiques físiques pròpies de la ST i millorar així les seves relacions i xarxes socials.

En conclusió, aquest treball ha proporcionat una comprensió més profunda sobre la Síndrome de Turner i ha permès tractar-ne diferents aspectes com ara el seu diagnòstic i el seu tractament, per així entendre com afecta aquesta patologia en un període crític i ple de canvis com és l'adolescència. En aquest sentit, s'ha subratllat també la importància de l'edat de diagnòstic i els tractaments, així com també s'ha visibilitzat la presència d'una xarxa social consolidada i sana en la vida de les pacients amb ST.

7. BIBLIOGRAFIA

- Aguilar, M. J., López, M. C., & Sartori, S. (2010). Autoconcepto y síndrome de Turner: Influencia de parámetros biológicos en el desarrollo psicosocial [Self-concept and Turner syndrome: Biological parameter's influence in the psychosocial development]. *Acta Psiquiátrica y Psicológica de América Latina*, 56(4), 274-283.
- Aguilar, M. J., & López, M. (2009). Síndrome de Turner: Importancia de los tratamientos hormonales en el desarrollo biopsicosocial. En *I Congreso Internacional de Investigación y Práctica Profesional en Psicología, XVI Jornadas de Investigación, Quinto Encuentro de Investigadores en Psicología del MERCOSUR*. Facultad de Psicología, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires.
- Alcaide Risoto, M. (2009). Influencia del rendimiento y autoconcepto en hombres y mujeres. *Revista Electrónica de Investigación y Docencia (REID)*

- Axpe Saez, I., & Uralde Blanco, E. (2008). Dos formatos (papel y online) de un programa educativo para la mejora del autoconcepto físico.
- Barreda Bonis, A. C., & González Casado, I. (2019). Síndrome de Turner. *Protoc diagn ter pediatr*, 1, 267-283
- Bermúdez Moreno, J., Perez-García, A. M., Ruiz Caballero, J. A., Sanjuán Suárez, P. & Rueda Laffod, B. (2012). *Psicología de la personalidad*. Madrid. Universidad Nacional de Educación a Distancia. <https://books.google.com.pe/books?id=dMsizzGLqB0C&printsec=frontcover&hl=es#v=onepage&q&f=false>
- Burnett, A. C., Reutens, D. C., & Wood, A. G. (2010). Social cognition in Turner's syndrome. *Journal of Clinical Neuroscience*, 17(3), 283-286.
- Cabrol, S. (2007, February). Le syndrome de Turner. En *Annales d'endocrinologie* (Vol. 68, No. 1, pp. 2-9). Elsevier Masson.
- Carel, J. C., Chanson, P., Christin Maitre, S., Cabrol, S., Léger, J., Polak, M., & Touraine, P. (2010). *Syndrome de Turner*. Hôpital Robert-Debré. [https://robertdebre.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/137/files/2013/11/Syndrome Turner. Seminaire du 12 mars 2010.pdf](https://robertdebre.aphp.fr/wp-content/blogs.dir/137/files/2013/11/Syndrome%20Turner.%20Seminaire%20du%2012%20mars%202010.pdf)
- Carel, J., Elie, C., Ecosse, E., Tauber, M., LéGer, J., Cabrol, S., Nicolino, M., Brauner, R., Chaussain, J., & Coste, J. (2006). Self-Esteem and Social Adjustment in Young Women with Turner Syndrome—Influence of Pubertal Management and Sexuality: Population-Based Cohort Study. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism* 91(8), 2972–2979. <https://doi.org/10.1210/jc.2005-2652>
- Chinga, E. L. V., & Lino, L. E. L. (2019, 6 juny). Síndrome de Turner: una mirada desde lo social. *Revista Caribeña de Ciencias Sociales (RCCS)*, (6), 12.
- Del Alamo, A. R. (2018, març 8). Problemas psicológicos y neuropsicológicos del síndrome de Turner. Recuperat de *Psicologia-online.com*. <https://www.psicologia-online.com/problemas-psicologicos-y-neuropsicologicos-del-sindrome-de-turner-2623.html>

- Díaz, D. (2013). *Manual de informacion y actuacion para padres de niñas con síndrome de Turner*.
- El Abd, S., Turk, J., & Hill, P. (1995). Psychological characteristics of Turner syndrome. *Child Psychology & Psychiatry & Allied Disciplines*, 36(7), 1109–1125. <https://doi.org/10.1111/j.1469-7610.1995.tb01360.x>
- Feixa Pàmpols, C. (2020). Identidad, Juventud y Crisis: el concepto de crisis en las teorías sobre la juventud. *Revista Española De Sociología*, 29(3 - Sup2), 11–26. <https://doi.org/10.22325/fes/res.2020.72>
- García, F., & Musitu, G. (1999). *Autoconcepto forma 5*. Madrid: Tea. Recuperat de https://web.teaediciones.com/ejemplos/af-5_manual_2014_extracto.pdf
- Gecas. (1982). The self-concept. *Annual Review of Sociology*, 8(1). <https://doi.org/10.1146/annurev.so.08.080182.000245>
- Goñi Palacios, E., Fernández Zabala, A., & Infante Borinaga, G. (2012). El autoconcepto personal: diferencias asociadas a la edad y al sexo. *Aula abierta*, Vol. 40, nº. 1, pp. 39-50
- Hall, L. L. (2006). Turner Syndrome. *Encyclopedia Of Life Sciences*. <https://doi.org/10.1038/npg.els.0005688>
- Harter, S. (2008). The developing self. *Child and adolescent development: An advanced course*, 216-262.
- Handayani, A., Sudargo, S., Yulianti, P. D., & Ardini, S. N. (2020). The Impact of social media on adolescent Self-Concept: An Overview based on Self Theory. *Jurnal Ilmiah Peuradeun*, 8(3), 553. <https://doi.org/10.26811/peuradeun.v8i3.512>
- Hau, K. -T. & Marsh, H. W. (2015). Academic Self-Concept and Achievement. En J.D. Wrigth (Ed.). *International encyclopedia of the social & behavioral sciences* (54.63) <https://doi.org/10.1016/B978-0-08-097086-8.92153-6>
- Kiliç, B., Ergür, A. & Öcal, G. (2005). Depression, Levels of Anxiety and Self-Concept in Girls with Turner's Syndrome. *Journal of Pediatric*

Endocrinology and Metabolism, 18(11), 1111-1118.
<https://doi.org/10.1515/JPEM.2005.18.11.1111>

Labarta, J. (2004). Síndrome de Turner. *Sociedad Española de Endocrinología y Pediatría*, 12, 1-23

Lesniak-Karpiak, K., Mazzocco, M. M., & Ross, J. L. (2003). Behavioral assessment of social anxiety in females with Turner or fragile X syndrome. *Journal of autism and developmental disorders*, 33, 55-67.

López Velandia, W. E. (2017). Revisión bibliográfica actualizada del síndrome Turner.

López, M., Aguilar, M. J., & Zabaletta, V. (2014). Percepción de Estrés Escolar y Ritmo Circadiano de Cortisol en el Síndrome de Turner. *Temas em Psicologia*, 22(2), 529-538.

López, M., Aguilar, M., & Gillet, S. (2009). Relación materno-filial en niñas y adolescentes con diagnóstico de síndrome de Turner. En *II Congreso Internacional de Investigación de la Facultad de Psicología de la Universidad Nacional de La Plata*, 2 al 14 de noviembre de 2019, La Plata, Argentina.
http://www.memoria.fahce.unlp.edu.ar/trab_eventos/ev.12082/ev.12082.pdf

Luna, N. C., & Molero, D. (2013). Revisión teórica sobre el autoconcepto y su importancia en la adolescencia. *Revista electrónica de investigación y docencia (REID)*, (10).

Mazzocco, M. (2006). The cognitive phenotype of Turner syndrome: Specific learning disabilities. *International Congress Series*.

Mazzocco, M. M. M., Singh Bhatia, N., & Lesniak-Karpiak, K. (2006). Visuospatial skills and their Association with Math performance in Girls with Fragile X or Turner Syndrome. *Child Neuropsychology*, 12(2), 87-110. <https://doi.org/10.1080/09297040500266951>

Mazzocco, M. M., Thompson, L., Sudhalter, V., Belser, R. C., Lesniak-Karpiak, K., & Ross, J. L. (2006). Language use in females with fragile X or

Turner syndrome during brief initial social interactions. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 27(4), 319-328.

McCauley, E., & Sybert, V. (2006, October). Social and behavioral development of girls and women with Turner syndrome. *En International Congress Series* (Vol. 1298, pp. 93-99). Elsevier.

McCauley, E., Feuillan, P., Kushner, H., & Ross, J. L. (2001). Psychosocial development in adolescents with Turner syndrome. *Journal of Developmental & Behavioral Pediatrics*, 22(6), 360-365.

McCauley, E., Kay, T., Ito, J., & Treder, R. (1987). The Turner Syndrome: Cognitive Deficits, Affective Discrimination, and Behavior Problems. *Child Development*, 58(2), 464-473.
<https://doi.org/10.2307/1130523>

McCauley, E.; Ross, J. & Kushner, H. (1996). Self-esteem and behaviour in girls with Turner Syndrome. *Developmental and Behavioural Pediatrics*, 16, 82-88

McGuffin, P., & Plomin, R. (2004). A decade of the Social, Genetic and Developmental Psychiatry Centre at the Institute of Psychiatry. *British Journal of Psychiatry*, 185(4), 280-282.
<https://doi.org/10.1192/bjp.185.4.280>

Monti, A., Porciello, G., Panasiti, M. S., & Aglioti, S. M. (2022). The inside of me: interoceptive constraints on the concept of self in neuroscience and clinical psychology. *Psychological research*, 86(8), 2468-2477.
<https://doi.org/10.1007/s00426-021-01477-7>

Musitu, G, García, F. AF5 Autoconcepto Forma 5. Madrid: TEA Ediciones; 2001.

National Cancer Institute. (n.d.). Haploinsuficiencia. En *Diccionario de Genética del NCI*.
<https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-genetica/def/haploinsuficiencia>

- Peña Villafuerte, N., Zurita Villazón, M., & Olmos Escobar, N. (2007). Síndrome de Turner, a propósito de un caso. *Revista de la Sociedad Boliviana de Pediatría*, 46(3), 175-178.
- Pulido Guerrero, E. G., Redondo Marín, M. P., Lora Carrillo, L. J., & Jiménez Ruiz, L. K. (2023). Medición del Autoconcepto: Una Revisión. *Psykhé (Santiago)*, 32(1), 0-0.
- Rayner, Kathryn E. (2013). Peer networks, body dissatisfaction and disordered eating in adolescent girls. Macquarie University. *Thesis*. <https://doi.org/10.25949/19443602.v1>
- Rieser, P. and Davenport, M. (n.d.) *TS: A guide for families, The Turner Syndrome Society of the United States*. Turner Syndrome Society of the United States. Disponible en <https://www.turnersyndrome.org/es/guidelines-and-checklists>
- Rodríguez, A., de Azúa García, S. R., & Grandmontagne, A. G. (2004). Bienestar psicológico y autoconcepto físico en la adolescencia y juventud. *Psiquis: Revista de psiquiatría, psicología médica y psicosomática*, 25(4), 17-27.
- Ramos, F., & de Endocrinología Pediátrica, S. E. (2003). Síndrome de Turner: manifestaciones clínicas. *Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica*, 9, 1-12.
- Ross, J. L., McCauley, E., Roeltgen, D., Long, L., Kushner, H., Feuille, P., & Cutler, G. B. (1996). Erratum: Self-concept and behavior in adolescent girls with Turner syndrome: Potential estrogen effects (Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism (1996) 81 (926-931)). *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 81(6), 2191.
- Sartori, M. S. & López, M. C. (2016). Habilidades sociales: Su importancia en mujeres con diagnóstico de Síndrome de Turner. *Revista Latinoamericana de Ciencias Sociales, Niñez y Juventud*, 14 (2), pp. 1055-1067.
- Sartori, M. S., Giugno, C. M., Burkhard, N. J., & López, C. (2010). Análisis teórico del modelo multidimensional del autoconcepto. Su aplicación al

estudio en niñas y adolescentes con diagnóstico de Síndrome de Turner. In *Acta del Congreso Virtual de Psiquiatría "Interpsiquis" 2010: XI edición, celebrada del 1 al 28 de febrero de 2010* (p. 15). Psiquiatria.com.

Schmidt, P. J., Cardoso, G. M., Ross, J. L., Haq, N., Rubinow, D. R., & Bondy, C. A. (2006). Shyness, social anxiety, and impaired self-esteem in Turner syndrome and premature ovarian failure. *JAMA*, 295(12), 1374–1376. <https://doi.org/10.1001/jama.295.12.1374>

Schmidt, P. J., Rubinow, D. R., & Bondy, C. A. (2006, octubre). Adult women with Turner Syndrome: A systematic evaluation of current and past psychiatric illness, social functioning, and self-esteem. In *International Congress Series* (Vol. 1298, pp. 100-107). Elsevier.

Shavelson, R. J., Hubner, J. J., & Stanton, G. C. (1976). Self-concept: Validation of construct interpretations. *Review of educational research*, 46(3), 407-441.

Siguero, J. P. L. (2013) *Síndrome de Turner*.

Suzigan, L. Z. C., De Paiva E Silva, R. B., & Maciel-Guerra, A. T. (2005). Aspectos psicossociais da síndrome de Turner. *Arquivos Brasileiros de Endocrinologia & Metabologia*, 49(1), 157-164. <https://doi.org/10.1590/s0004-27302005000100020>

The Turner Syndrome Society of the United States. (s. f.). *Turner Syndrome*. <https://www.turnersyndrome.org/es>

Wehrle, K., Fasbender, U. (2019). Self-Concept. In: Zeigler-Hill, V., Shackelford, T. (eds) *Encyclopedia of Personality and Individual Differences*. Springer, Cham. https://doi.org/10.1007/978-3-319-28099-8_2001-1

Wylie, R. (1979). *The Self concept*. Lincoln: University of Nebraska Press.

Zhang, Y., Li, T., Yao, R., Han, H., Wu, L., Wu, X., Gao, H., Sun, L., & Fu, L. (2020). Comparison of Body-Image Dissatisfaction Among Chinese Children and Adolescents at Different Pubertal Development Stages.

Psychology Research and Behavior Management, Volume 13, 555–562.<https://doi.org/10.2147/prbm.s242645>

ZooWeb - Karyotype 45, X downloads. (n.d.).
<https://worms.zoology.wisc.edu/zooweb/phelps/45x.html>

Zurita, A. (2015). Caso clínico interactivo de una niña con talla corta. 20