

**Calidad de vida en mujeres adultas con
síndrome de Turner: el rol del apoyo familiar**

**Quality of life in adult women with Turner
syndrome: the role of family support**

Diana Elizabeth Alava-Bravo¹
Universidad Técnica de Manabí
eliza27.alava@gmail.com

doi.org/10.33386/593dp.2025.5.3547

V10-N5 (sep-oct) 2025, pp 808-821 | Recibido: 18 de septiembre del 2025 - Aceptado: 13 de octubre del 2025 (2 ronda rev.)

¹ ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7848-6632>. Magister en Trabajo social, Becaria de la beca Fortalece 2022 de la Senescyt.

Descargar para Mendeley y Zotero

RESUMEN

Este estudio cualitativo descriptivo analizó cómo el apoyo familiar incide en la calidad de vida de mujeres adultas con síndrome de Turner en Ecuador, para lo cual se aplicaron entrevistas estructuradas a seis participantes (≥ 20 años) vinculadas a la Fundación Ecuatoriana Para la Ayuda del Síndrome de Turner (FEPAST) mediante muestreo no probabilístico por conveniencia, y las transcripciones se sometieron a análisis temático; en este marco, los hallazgos indican que el apoyo familiar, especialmente en sus componentes emocional e instrumental y también en el económico, fortalece la autoestima, facilita la adherencia a controles y tratamientos y ofrece contención durante episodios de dolor o malestar, mientras que la comunicación abierta posibilita expresar necesidades y atenúa el impacto psicosocial del síndrome sobre la autoimagen y la participación social. No obstante, persisten tensiones ligadas a comparaciones sociales y a la carga clínica crónica, de modo que el apoyo opera como recurso protector que, sin eliminar todas las dificultades, mejora la percepción de bienestar y la organización de la vida cotidiana; en consecuencia, se recomienda fortalecer intervenciones de trabajo social en salud orientadas a la psicoeducación familiar y al entramado de redes de apoyo, así como ampliar futuras investigaciones con diseños mixtos y muestras mayores a fin de estimar efectos comparativos con mayor precisión.

Palabras clave: calidad de vida; Síndrome de Turner; mujeres; apoyo; familia.

ABSTRACT

This qualitative descriptive study examined how family support shapes the quality of life of adult women with Turner syndrome in Ecuador, drawing on structured interviews with six participants aged 20 years or older who were linked to the Ecuadorian Foundation for Turner Syndrome Support (FEPAST) through nonprobability convenience sampling, while the transcripts were examined using thematic analysis; within this frame, the findings suggest that family support, especially its emotional and instrumental components, and also the economic one, strengthens self esteem, facilitates adherence to follow up and treatment, and offers containment during episodes of pain or discomfort, whereas open communication enables needs to be voiced and attenuates the psychosocial impact of the syndrome on self image and social participation. Nevertheless, tensions related to social comparison and the chronic clinical burden persist, so family support functions as a protective resource that, without removing all difficulties, improves perceived well being and the organization of daily life; consequently, it is advisable to reinforce health social-work interventions focused on family psychoeducation and support networks, as well as to expand future research with mixed designs and larger samples in order to estimate comparative effects with greater precision.

Key words: quality of life; Turner Syndrome; women; support; family.

Introducción

El síndrome de Turner se considera una enfermedad rara cuyo origen se explica por la pérdida total o parcial de un cromosoma X; en consecuencia, se clasifica como una irregularidad genética no hereditaria que afecta exclusivamente a mujeres, y cuya descripción clínica temprana se remonta a Morgagni, quien en 1761 reportó un caso de talla baja con aplasia ovárica, mientras que la evidencia contemporánea confirma una frecuencia cercana a 1 por cada 2.500 nacimientos femeninos vivos y un curso multisistémico que exige abordaje integral, por lo que, en coherencia con ello, el presente trabajo adopta un encuadre clínico-psicosocial que articula etiología, manifestaciones y repercusiones en la vida adulta (López, 2017; Sartori *et al.*, 2015; Gravholt *et al.*, 2024).

Ahora bien, al transitar hacia la adultez, muchas mujeres con síndrome de Turner afrontan desafíos vinculados con infertilidad, percepción corporal y autoimagen, además de tensiones derivadas de expectativas sociales no cumplidas; de ahí que la calidad de vida relacionada con la salud resulte especialmente sensible a factores psicosociales, entre ellos el apoyo familiar, puesto que este recurso facilita la adherencia a controles, amortigua el estrés y sostiene la participación social, aunque persistan efectos de la carga clínica crónica, razón por la cual este estudio analiza la influencia del apoyo familiar en la calidad de vida de mujeres adultas con síndrome de Turner, integrando antecedentes que documentan deterioro en dominios físicos y psicosociales frente a controles (López, 2017; Sartori *et al.*, 2015; van den Hoven *et al.*, 2020).

Síndrome de Turner y su impacto en la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS)

El síndrome de Turner (ST) se caracteriza por la monosomía o pérdida parcial del cromosoma X y, en consecuencia, se clasifica como una aneuploidía no hereditaria que afecta exclusivamente a mujeres; en términos poblacionales, la frecuencia se ubica alrededor de 1 por cada 2.000–2.500 nacimientos femeninos vivos y, dado que una

proporción relevante de concepciones 45,X no alcanza la viabilidad, la atención en la adultez requiere seguimiento multidisciplinario y longitudinal que priorice los ejes endocrino, cardiovascular y cardiometabólico, por lo que adquieren centralidad la insuficiencia ovárica primaria con hipoestrogenismo y sus implicaciones reproductivas, las cardiopatías congénitas, en especial válvula aórtica bicúspide y coartación, junto con el riesgo de dilatación aórtica e hipertensión, además de un perfil cardiometabólico desfavorable, de modo que la evidencia sustenta la vigilancia estructurada del aparato cardiovascular durante el ciclo vital y con especial énfasis en transiciones del desarrollo y en la detección oportuna para evitar demoras diagnósticas que agraven el pronóstico. (Bondy, 2007; Stochholm *et al.*, 2006; Silberbach *et al.*, 2018; Duijnhouwer *et al.*, 2019; Donadille *et al.*, 2020; Lee *et al.*, 2014; Fudge & Stratakis, 2024).

Desde la perspectiva psicosocial, la literatura en mujeres adultas informa deterioro de la CVRS en dominios físico, psicológico y social en comparación con controles; así, se describen asociaciones entre comorbilidades no cardíacas, síntomas ansioso-depresivos y autoimagen negativa, mientras que la transición hacia la adultez, con desafíos de fertilidad, conformación de pareja, rol laboral y autonomía, puede intensificar la vulnerabilidad, de ahí que las intervenciones psicoeducativas y de apoyo continuo resulten pertinentes y que factores específicos como la hipoacusia y la confianza comunicativa se vinculen con resultados de calidad de vida, lo cual refuerza la necesidad de abordajes integrales centrados en la persona y su contexto. (Ertl *et al.*, 2018; Reimann *et al.*, 2018; Carel *et al.*, 2005; Culen *et al.*, 2017; Mann *et al.*, 2024).

Calidad de vida y calidad de vida relacionada con la salud (CV/CVRS)

La calidad de vida (CV) se concibe como un constructo multidimensional que integra percepciones y valoraciones sobre el propio vivir en dominios físicos, psicológicos, sociales y funcionales, por lo que su lectura exige considerar tanto condicionantes objetivos como

evaluaciones subjetivas; de ahí que la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) delimite el foco hacia el impacto que el estado de salud y su manejo ejercen sobre el bienestar percibido y el desempeño cotidiano, con énfasis en cómo la persona experimenta síntomas, limitaciones y recursos, tal como han planteado los marcos clásicos y sus actualizaciones más influyentes (The WHOQOL Group, 1995; Testa & Simonson, 1996; Karimi & Brazier, 2016).

Entre los modelos explicativos disponibles, este estudio adopta el de Wilson y Cleary, ya que articula de manera jerárquica variables biológicas, estado de síntomas, funcionamiento, percepción general de salud y calidad de vida; en consecuencia, permite rastrear cómo las manifestaciones clínicas del ST, insuficiencia ovárica, comorbilidad cardiometabólica o dolor crónico, se traducen en experiencias de síntomas y en restricciones funcionales que, mediadas por características individuales y del entorno, configuran juicios de bienestar y proyectos de vida, mientras que la revisión de Ferrans y colaboradores refina los enlaces y reconoce el papel modulador de factores contextuales, lo que resulta especialmente pertinente cuando se analizan recursos familiares y redes de apoyo (Wilson & Cleary, 1995; Ferrans *et al.*, 2005).

En términos operativos, la CVRS se examina en dominios que suelen agruparse en cuatro ejes: físico: dolor, fatiga, sueño, energía, psicológico: afecto negativo, ansiedad, depresión, autoimagen, social: interacciones, pertenencia, participación y funcional: autonomía, rol laboral, actividades instrumentales, de modo que la evidencia internacional ha recurrido a instrumentos como WHOQOL-BREF, SF-36 o EQ-5D para estimar estos constructos en poblaciones con condiciones crónicas; sin embargo, en estudios cualitativos, la saliencia temática que emerge de las narrativas ofrece un mapeo fino de esos mismos dominios y, además, permite identificar mecanismos —por ejemplo, el modo en que el apoyo familiar amortigua el impacto de los síntomas sobre la participación social— que habitualmente quedan oscurecidos en mediciones exclusivamente cuantitativas (The

WHOQOL Group, 1998; Ware & Sherbourne, 1992; EuroQol Group, 1990; Reeve *et al.*, 2013).

Apoyo familiar y rol del Trabajo Social en salud

El apoyo familiar se entiende como un recurso relacional que integra dimensiones emocionales, instrumentales, informativas y de evaluación, de modo que opera tanto como efecto directo sobre el bienestar como a través de un mecanismo de amortiguación del estrés, por lo cual su presencia consistente se asocia con mejores resultados en salud y con trayectorias de afrontamiento más adaptativas; en esta línea, la evidencia clásica y sus desarrollos posteriores sostienen que el apoyo modula la exposición y la reactividad al estrés y, además, confiere recursos para interpretar síntomas y tomar decisiones, lo que resulta especialmente pertinente en condiciones crónicas que demandan vigilancia y autocuidado continuos (Reblin & Uchino, 2008; Uchino, 2009).

Ahora bien, cuando se observa la calidad de vida relacionada con la salud (CVRS) y los comportamientos de salud, el apoyo familiar muestra vínculos robustos con mejor adherencia terapéutica y con mayor participación en el manejo de la enfermedad, ya que facilita recordatorios, acompañamiento a controles, resolución de barreras logísticas y regulación afectiva, por lo que los metaanálisis y revisiones señalan que las personas con redes de apoyo más sólidas reportan mejores desenlaces clínicos y psicosociales, mientras que las intervenciones centradas en la familia tienden a mejorar indicadores relevantes del paciente y de sus allegados; en consecuencia, el estudio incorporará esta perspectiva al interpretar cómo la familia habilita o dificulta el tránsito entre síntomas, funcionamiento y percepción global de salud (DiMatteo, 2004; Martire & Helgeson, 2017; Joo *et al.*, 2024; Chartrand *et al.*, 2023).

Desde esta perspectiva aplicada, el Trabajo Social en salud aporta una intervención centrada en la persona y su red que evalúa necesidades psicosociales, diseña planes de cuidado con la familia, coordina recursos intersectoriales y

fortalece capacidades de autocuidado, por lo que su papel dentro de equipos interprofesionales resulta clave para abordar determinantes sociales, reducir barreras de acceso y sostener procesos de educación sanitaria y adherencia; de ahí que los estudios sobre colaboración interprofesional y práctica integrada destaquen contribuciones específicas del Trabajo Social en la organización del cuidado y en la continuidad asistencial, con efectos favorables en la experiencia de pacientes y familias y en resultados clínicos seleccionados (Noel *et al.*, 2022; Ambrose-Miller & Ashcroft, 2016; Zerden *et al.*, 2019).

El trabajo social en contextos clínicos y familiar

El trabajo social en salud cumple una función estratégica en la valoración psicosocial y en la organización del cuidado centrado en la persona y su red, de modo que articula acompañamiento, seguimiento e intervención con foco en necesidades, barreras y recursos del entorno familiar y comunitario; en coherencia con la práctica interprofesional, el profesional de trabajo social delimita su rol, coordina con otros proveedores y contribuye a la toma de decisiones clínicas y sociales, lo cual favorece la continuidad asistencial y la seguridad del paciente (Ambrose-Miller & Ashcroft, 2016; Zerden, Lombardi, & Jones, 2019).

Desde esta perspectiva, las funciones operativas incluyen la evaluación de determinantes sociales de la salud, el diseño de planes de cuidado con la familia, la psicoeducación para el manejo de la condición, la coordinación de redes y derivaciones intersectoriales, así como el seguimiento de la adherencia y del afrontamiento; en consecuencia, la literatura muestra que las alianzas del trabajo social con agentes de salud comunitaria y otros profesionales mejoran indicadores de uso de servicios, continuidad de cuidados y experiencia del paciente, con impactos positivos en poblaciones con condiciones crónicas o poco frecuentes (Noel *et al.*, 2022; Zerden *et al.*, 2019).

Por otra parte, el sustento teórico-empírico sobre apoyo social indica que dicho recurso ejerce efectos directos sobre el bienestar y amortigua el impacto del estrés, al tiempo que incrementa la adherencia a tratamientos mediante apoyo emocional, informativo e instrumental de la familia; por ello, integrar a la red familiar en la intervención del trabajo social resulta pertinente para optimizar la CVRS, especialmente cuando la persona enfrenta una condición crónica que exige autocuidado sostenido.

Método

El estudio se inscribe en un enfoque cualitativo orientado a comprender significados y experiencias en su propio contexto, de modo que privilegia la interpretación situada del fenómeno y la reconstrucción de sus matices desde la voz de las participantes, en coherencia con definiciones que conciben la indagación cualitativa como una vía para aprehender la esencia de lo vivido y sus implicaciones prácticas (Guzmán, 2021; Salazar-Escorcia, 2020); en consonancia con ello, se adopta un diseño descriptivo porque permite caracterizar con detalle atributos y patrones del fenómeno sin imponer categorías previas, lo que resulta pertinente para analizar cómo ciertos recursos psicosociales se relacionan con la calidad de vida (Guevara *et al.*, 2020; Sandelowski, 2000). En términos operativos, el procedimiento se organizó en fases articuladas de planificación, trabajo de campo y análisis, de manera que la producción de información se condujo con criterios de pertinencia y suficiencia temática; por razones de claridad, los aspectos específicos relativos a población y muestra y a técnicas e instrumentos se presentan en apartados posteriores, mientras que aquí se explicita la lógica general que guio el proceso.

Para el análisis de datos se empleó análisis temático con una secuencia reflexiva que integró lectura intensiva de transcripciones, codificación inicial línea por línea, agrupación en categorías y consolidación de temas interpretativos, de modo que los hallazgos se contrastaron de manera constante con los objetivos del estudio y con la literatura pertinente; la organización del material se realizó en matrices que facilitaron

el seguimiento de decisiones analíticas y la trazabilidad del proceso (Braun y Clarke, 2006; Braun y Clarke, 2019).

Con el propósito de asegurar calidad y rigor, se aplicaron criterios de credibilidad como la revisión cruzada y discusión de interpretaciones, dependabilidad, bitácora analítica y registro de decisiones, confirmabilidad, auditoría interna de matrices, transferibilidad, y descripción densa del contexto, de manera que las inferencias se sostuvieran en evidencias verificables y en procedimientos transparentes (Lincoln y Guba, 1985; Nowell *et al.*, 2017).

En el plano ético, todas las participantes otorgaron consentimiento informado y se garantizó la anonimización mediante códigos alfanuméricos y el resguardo de la información conforme a los principios de respeto, beneficencia y justicia; por su parte, la validez se aseguró al diseñar la guía de entrevista con base en marcos de CVRS y apoyo familiar, alineando cada pregunta con dominios físicos, psicológicos, sociales y funcionales y con tipos de apoyo; en consecuencia, la validez de contenido descansó en esa alineación teórica y la validez de constructo pragmática en la coherencia y saturación temática de los hallazgos, mientras que la confiabilidad se garantizó mediante análisis temático con codificación inicial, comparación constante, definiciones operativas en un libro de códigos, revisión cruzada hasta consenso y trazabilidad del proceso en matrices y registro de decisiones, de modo que las inferencias quedaron ancladas en citas representativas y acordes con los criterios de credibilidad, dependabilidad, confirmabilidad y transferibilidad propios de la investigación cualitativa.

Población y muestra

La población objetivo estuvo conformada por 200 mujeres con síndrome de Turner inscritas en la Fundación Ecuatoriana para la Ayuda del Síndrome de Turner (FEPAST); la muestra se obtuvo mediante muestreo no probabilístico por conveniencia, en tanto este procedimiento selecciona unidades accesibles al equipo investigador y ajusta el tamaño muestral

al alcance operativo del estudio (Hernández, 2021, p. 2), de modo que, conforme al criterio de inclusión predefinido —edad ≥ 20 años—, se entrevistó a seis mujeres con síndrome de Turner que aceptaron participar voluntariamente.

Técnicas e instrumento

Se empleó la técnica de la entrevista, lo que posibilitó un diálogo en profundidad orientado a la producción de información desde la experiencia de las participantes; en esta línea, y de acuerdo con González-Vega *et al.* (2022), la entrevista combina la participación en la vida cotidiana del grupo con la inmersión del investigador, de modo que permite reconocer creencias, miedos, esperanzas y expectativas (p. 2).

Las entrevistas fueron estructuradas y se condujeron con una guía que operó como instrumento principal; dicha guía constó de 11 preguntas distribuidas en secciones según el foco analítico: la sección A incorporó dos preguntas sobre calidad de vida general, mientras que la sección B indagó la percepción del impacto del síndrome de Turner; por su parte, la sección C reunió tres preguntas relativas al apoyo familiar; finalmente, las secciones D y E recogieron, respectivamente, información sobre relaciones familiares y recomendaciones que las participantes consideraron pertinentes para el estudio.

Resultados

Del análisis temático de las entrevistas realizadas a seis mujeres adultas con diagnóstico de síndrome de Turner, emergieron cuatro temas principales que permiten comprender su calidad de vida relacionada con la salud (CVRS):

CVRS ambivalente: funcionamiento cotidiano con carga clínica persistente.

Apoyo familiar como amortiguador del estrés y facilitador de adherencia.

Comunicación abierta y pertenencia como base de autoestima y agencia personal.

Tensiones psicosociales asociadas a la comparación social y a la carga de tratamientos crónicos.

Estos temas se describen a continuación, acompañados de fragmentos literales que ilustran las percepciones de las participantes. Al final de cada descripción se incluyen las tablas de respuestas originales, como evidencia complementaria del análisis temático.

Tema 1. CVRS ambivalente: funcionamiento cotidiano con carga clínica persistente

Las participantes expresaron que su calidad de vida general es “buena” o “aceptable”, aunque marcada por un equilibrio frágil entre el disfrute cotidiano y las limitaciones derivadas del síndrome. Este sentimiento ambivalente se sustenta en la coexistencia de bienestar emocional con síntomas físicos recurrentes, como dolor óseo, fatiga o enfermedades asociadas.

Algunas mujeres manifestaron sentir satisfacción con su vida diaria, a pesar de los controles médicos frecuentes y de las dificultades derivadas de sus tratamientos. Otras, en cambio, destacaron el impacto negativo del dolor, la medicación y la comparación con personas sin el síndrome, lo que genera momentos de frustración o agotamiento.

“Sufro mucho dolor en mis huesos y paso mucho tiempo yendo al médico... nunca estoy bien del todo” (IC-1).

“Mi calidad de vida es buena, aunque tengo varias complicaciones, ya que debo estar en constante chequeo de mi salud” (IC-3).

“Siento que a veces es complicado por los tratamientos que estoy recibiendo, y también porque me comparo mucho con otras personas” (IC-6).

Estos relatos reflejan cómo las participantes mantienen funcionalidad y sentido vital, pero dentro de una dinámica permanente de autocuidado y vigilancia médica. Este hallazgo coincide con estudios previos donde la CVRS en el síndrome de Turner se describe como

un estado intermedio entre estabilidad física y vulnerabilidad emocional, dependiente del apoyo social y del acceso sostenido a la atención médica.

Tabla 1

Calidad General de vida en Mujeres adultas con Síndrome de Turner.

Pregunta	Respuestas
¿Cómo describirías tu calidad de vida general?	IC-1: Yo diría que bien, no puedo decir que tengo una calidad de vida buena o perfecta, porque nadie la tiene, sufro mucho dolor en mis huesos y paso mucho tiempo yendo al médico, entonces creo que eso a veces me hace sentir mal, nunca estoy bien del todo.
	IC-2: Creo que diría que normal, siento que no es buena pero tampoco normal, creo que, como cualquier persona, a veces estoy bien y otras veces me enfermo más seguido, o mis dolores me dan más fuertes, pero así es esto de tener el Síndrome de Turner.
	IC-3: Diría que mi calidad de vida en general es buena, aunque tengo varias complicaciones, ya que debo estar en constante chequeo de mi salud, ya sea para cuidar mi corazón, el tratamiento de las hormonas, y controlar la diabetes.
	IC-4: Para mí, yo creo que mi calidad de vida es buena, claro que tengo mis chequeos médicos y algunas cosas me cuestan hacer, pero siempre he podido salir adelante, hago mi vida y disfruto de lo que me gusta.
	IC-5: No sabría como definirla, porque, aunque a veces es difícil por los controles médicos, yo disfruto mucho mi vida y estoy agradecida de estar aquí, es verdad que tengo que cuidarme mucho y que a veces siento dolores, además de que padezco de problemas del corazón, pero no podría decir que mi calidad de vida es buena o mala, solo es normal.
	IC-6: Mi calidad de vida es aceptable, siento que a veces es muy complicado por los tratamientos que estoy recibiendo, y también porque me comparo mucho con otras personas, pero trato de enfocarme en mi y en las cosas que puedo hacer.

Nota: Elaboración propia en base a los resultados de la entrevista aplicada a las mujeres con Síndrome de Turner.

Tema 2. Apoyo familiar como amortiguador del estrés y facilitador de adherencia

El apoyo familiar surge como el factor más constante y significativo en la vida de las participantes. Todas refirieron contar con acompañamiento emocional, económico y práctico, especialmente de madres y padres que gestionan controles, tratamientos y gastos médicos. Este acompañamiento, más allá del afecto, constituye una red estructural de adherencia que permite mantener los tratamientos y la motivación ante el cansancio físico o los periodos de recaída.

“El principal apoyo que me ha dado mi familia es el emocional... gracias a ellos he podido tener tratamiento desde que me diagnosticaron” (IC-1).

“Mi familia ha sido mi mayor apoyo emocional y económico, ellos son los que velan por mí y mi salud” (IC-4).

“Desde pequeña me han acompañado a todas mis citas médicas y me han animado cuando no he estado de buen humor” (IC-3).

Además del soporte material, la dimensión emocional —escucha, comprensión, acompañamiento— refuerza la percepción de seguridad y estabilidad psicológica. Las mujeres asocian el apoyo familiar con sentirse “capaces de seguir adelante” y con un mayor control sobre su enfermedad, lo cual mejora su bienestar percibido.

Tabla 2

Apoyo familiar percibido y comunicación dentro del núcleo familiar

Preguntas	Respuesta
¿Qué tipo de apoyo has recibido de tu familia?	IC-1: El principal apoyo que me ha dado mi familia es el emocional, siempre han estado apoyándome y dándome ánimos, y por supuesto que el apoyo económico, porque gracias a mi familia he podido tener tratamiento desde que me diagnosticaron. IC-2: Mi familia siempre han estado conmigo, me han apoyado en todo, así que yo diría que me han dado todo su apoyo, pero especialmente el económico, porque si no fuera por mi mamá y papá que hicieron de todo para que reciba atención médica y me trataran el síndrome, tal vez no sería la que soy hoy. IC-3: He recibido mucho apoyo emocional de mi familia, desde pequeña me han acompañado a todas mis citas médicas y me han animado cuando no he estado de buen humor, siempre están conmigo. IC-4: Mi familia ha sido mi mayor apoyo emocional y económico, ellos han sido los que han velado por mí y mi salud, si me enfermo o siento un dolor fuerte ellos son los primeros en acompañarme al médico, y cuando no tengo para algunos medicamentos ellos siempre me apoyan con dinero. IC-5: Creo que el apoyo que más he recibido de mi familia es el emocional, ellos me demuestran que me aman cada día, sin importar qué, sé que si algo me pasara ellos siempre estarán ahí conmigo. IC-6: He recibido mucho apoyo económico de mi familia, mi mamá me apoyo pagándome el estudio y también me ayudó mucho con mis tratamientos, incluso ahora que ya soy una adulta, ella siempre me está apoyando y dándome ánimo.
¿Sientes que puedes hablar abiertamente con tu familia sobre tus emociones o necesidades?	IC-1, IC-5 y IC-6: Sí, siempre puedo hablar con mi familia, especialmente con mi mamá, ella siempre me escucha. IC-2: A veces, hay cosas que, si les cuento y hablo con ellos, pero también considero que tengo cosas personales que no puedo hablar abiertamente con ellos. IC-3: Claro que sí, yo puedo contarle todo a mi mami, cuando tengo algún problema o me duele algo ella es la primera en saberlo, porque sé que ella me ayudara. IC-4: Para mí siempre ha sido importante contarle todo a mi mamá, siempre he podido hablarle de lo que me molesta y lo que necesito

Nota: *Elaboración propia en base a los resultados de la entrevista aplicada a las mujeres con Síndrome de Turner*

Tema 3. Comunicación abierta y pertenencia como base de autoestima y agencia personal

La posibilidad de hablar abiertamente sobre emociones, necesidades y síntomas con los miembros de la familia, en especial con la madre, se repite como un patrón protector. Esta comunicación facilita la expresión emocional, la búsqueda de ayuda y la toma de decisiones frente a los desafíos del síndrome.

“Siempre puedo hablar con mi familia, especialmente con mi mamá, ella siempre me escucha” (IC-5).

“Puedo contarle todo a mi mami, cuando tengo algún problema o me duele algo ella es la primera en saberlo” (IC-3).

Las participantes perciben este espacio de diálogo como un refugio afectivo y, a la vez, como un medio que refuerza su autoestima. En los casos donde la comunicación es limitada, se perciben mayores dificultades para expresar emociones o pedir ayuda, lo que puede reducir la sensación de control personal. Esta dinámica evidencia la importancia del rol del trabajo social y la psicología clínica, que pueden fortalecer la comunicación familiar como vía para potenciar la agencia de las mujeres y su capacidad de afrontar tratamientos prolongados.

Tema 4. Tensiones psicosociales asociadas a la comparación social y a la carga de tratamientos crónicos

Aunque el apoyo familiar es un pilar fundamental, las participantes también reportan tensiones derivadas de la comparación social, el cansancio acumulado por los tratamientos y la necesidad de mantener un ritmo médico exigente.

“Me comparo mucho con otras personas, pero trato de enfocarme en mí y en las cosas que puedo hacer” (IC-6).

“A veces mis dolores me dan más fuertes, pero así es esto de tener el síndrome de Turner” (IC-2).

Estas tensiones se traducen en sentimientos de frustración, resignación o autoexigencia. Aun así, las participantes desarrollan estrategias de afrontamiento centradas en la gratitud, el humor y la espiritualidad, que les permiten reinterpretar su condición sin perder sentido vital. Este proceso de adaptación refleja una redefinición positiva de la enfermedad, donde el bienestar depende más de la aceptación y el apoyo social que de la ausencia de síntomas.

Tabla 3
Relaciones familiares y sociales

Preguntas	Respuesta
¿Qué rol juega tu familia en tu vida diaria actualmente?	IC-1: El rol más importante, ellos son los que me cuidan y dan apoyo. IC-2: Ellos tienen un papel muy importante, son los que me apoyan en mis controles médicos, me ayudan con mis tratamientos y me hacen sentir segura. IC-3: El rol de mi familia es el de darme fuerzas cada día, cuando me siento triste ellos me dan palabras de aliento y me motiva. IC-4: Mi familia me da seguridad y siempre me acompañan, me hacen sentir cómoda y segura. IC-5: Ellos son mi pilar, su rol es muy importante, porque siempre están ahí conmigo, me brindan seguridad, apoyo y sobre todo me hacen sentir cómoda y amada. IC-6: Yo creo que rol es muy importante, son los encargados de darme seguridad, amor y comprensión.
¿Crees que tu relación con tu familia ha influido en como enfrentas los desafíos relacionados con el Síndrome de Turner?	IC-1: Sí, por que ellos me han enseñado todo lo que puedo hacer, sobre todo a confiar en mí misma y no decaer por malos comentarios o miradas. IC-2: Por supuesto que sí, desde niña mi mamá me enseño que debo estar orgullosa de mí, y que no importa que yo tenga este síndrome, siempre podré salir adelante. IC-3: Si, influyó mucho, porque gracias a ellos aprendí a no rendirme, y a confiar en mí misma, he aprendido a amarme y saber que, si algo malo pasa, puedo solucionarlo. IC-4: Definitivamente, mi familia me ha enseñado a ver el síndrome como algo que no me limita, sino como algo que es parte de mí, pero no me define por completo. IC-5: Sin duda alguna mi familia me ha influenciado para seguir adelante, me han enseñado que a pesar de todo uno debe luchar por las cosas que uno quiere. IC-6: Sí, mi familia ha sido clave y pilar fundamental para hacerle frente al síndrome, me han criado para seguir adelante a pesar de las dificultades que he podido tener por el síndrome, ellos me han mostrado el amor y la paciencia para seguir adelante.

Nota: *Elaboración propia en base a los resultados de la entrevista aplicada a las mujeres con Síndrome de Turner*

Discusión

Los hallazgos obtenidos permiten afirmar que la calidad de vida relacionada con la salud en mujeres adultas con síndrome de Turner se configura como una experiencia ambivalente, donde el bienestar convive con una carga clínica persistente que exige un seguimiento médico continuo y una notable capacidad de adaptación; en este sentido, las participantes reconocieron satisfacción por los logros personales alcanzados, aunque también expresaron el desgaste físico y

emocional que conlleva vivir con una condición crónica, de modo que esta dualidad evidencia que la percepción del bienestar no depende únicamente de la ausencia de síntomas, sino de la interacción constante entre los aspectos biológicos, psicológicos y sociales de la vida cotidiana.

En esta investigación se constató que el apoyo familiar cumple una función central en la construcción del bienestar, ya que la familia actúa como sostén emocional y práctico, brindando acompañamiento, seguridad y motivación frente a los retos clínicos; esta observación coincide con lo señalado por Gravholt *et al.* (2024), quienes destacan que las redes de apoyo cercanas tienen un efecto amortiguador sobre la percepción del estrés y la adherencia terapéutica en mujeres con síndrome de Turner, y, en un sentido similar, Reblin y Uchino (2008) subrayan que el soporte afectivo incrementa la resiliencia ante los tratamientos prolongados y mejora la estabilidad emocional, lo cual concuerda con los testimonios analizados.

El apoyo familiar no solo favorece la adherencia médica, sino que también fortalece la autoestima y la autopercepción positiva, porque las entrevistadas valoran la comprensión y la empatía que reciben dentro de su entorno inmediato, lo cual facilita que asuman su diagnóstico con mayor serenidad; este resultado guarda relación con lo planteado por Ertl *et al.* (2018), quienes indican que la autoimagen se ve positivamente influida cuando existe un entorno familiar cohesionado, por lo que se reafirma que la calidad de vida depende tanto del tratamiento médico como de la solidez de las relaciones interpersonales que rodean a las pacientes.

Sin embargo, el estudio también permitió identificar tensiones psicosociales vinculadas a la comparación con otras personas y a la percepción de diferencia corporal, puesto que la presión social por ajustarse a ideales estéticos y reproductivos genera sentimientos de tristeza o frustración, especialmente en relación con la infertilidad o la talla baja; estas experiencias coinciden con lo descrito por Fonseca (2022), quien advierte que las mujeres con síndrome de

Turner tienden a experimentar dificultades para establecer relaciones sociales estables, derivadas del temor al rechazo y de la autoexigencia, aunque la presencia de una red familiar sólida ayuda a neutralizar los efectos negativos de estas comparaciones y permite resignificar la condición como una parte más de la identidad personal.

A la luz de estos hallazgos, resulta evidente que el trabajo social cumple un papel relevante en la atención integral de las mujeres con síndrome de Turner, dado que el profesional del área puede facilitar procesos de acompañamiento psicosocial, fortalecer las redes de apoyo y promover espacios de orientación que contribuyan a la aceptación y al autocuidado; tal como señalan Noel *et al.* (2022), la intervención social debe enfocarse en el bienestar subjetivo y en la inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes, evitando que la condición se convierta en un factor de exclusión o discriminación, de manera que los equipos de salud deberían integrar al trabajador social en los programas de seguimiento para garantizar una atención verdaderamente multidimensional.

En consonancia con lo anterior, este trabajo aporta evidencia local cualitativa que visibiliza la experiencia de mujeres adultas con síndrome de Turner y muestra que el apoyo familiar opera simultáneamente como amortiguador del estrés y como palanca de adherencia; asimismo, operacionaliza el modelo de resultados en salud al articular, con ejemplos narrativos, el tránsito desde los síntomas hacia el funcionamiento y la percepción global de salud; del mismo modo, ofrece implicaciones aplicadas para la práctica de trabajo social en salud, ya que propone tamizaje sistemático de apoyo, psicoeducación familiar y navegación de servicios; además, transparenta la ruta analítica, códigos, categorías, temas y, en consecuencia, mejora la trazabilidad del análisis cualitativo en un contexto latinoamericano, lo que amplía la literatura internacional con una lectura situada.

En conclusión, los resultados obtenidos permiten afirmar que la calidad de vida de las mujeres con síndrome de Turner no se define

únicamente por las limitaciones médicas, sino por el grado de apoyo familiar y social que reciben, de modo que el acompañamiento constante, la comunicación empática y la comprensión del entorno se consolidan como pilares esenciales del bienestar; del mismo modo, la integración de profesionales de trabajo social, psicología y medicina en equipos interdisciplinarios podría mejorar la adherencia terapéutica y la percepción de control sobre la enfermedad, por lo que se recomienda continuar con investigaciones que aborden la experiencia del síndrome de Turner desde la perspectiva psicosocial y familiar a fin de fortalecer la base científica para futuras intervenciones; finalmente, esta investigación contribuye a visibilizar una realidad frecuentemente silenciada y demuestra que la calidad de vida de estas mujeres no solo depende de los avances clínicos, sino también del reconocimiento de su experiencia subjetiva, del acompañamiento familiar y del compromiso institucional con su inclusión social.

No obstante, es pertinente reconocer que el tamaño muestral reducido y el muestreo por conveniencia en un único contexto limitan la generalización estadística y, además, podrían introducir un sesgo de adherencia asociado a mayor vinculación con el sistema de salud; aun así, la descripción densa del contexto y de los procesos vividos favorece la transferibilidad hacia entornos clínicos semejantes, por lo que, de cara a futuras investigaciones, conviene avanzar hacia diseños mixtos que integren mediciones de calidad de vida y de apoyo familiar con el propósito de contrastar y ampliar los resultados aquí presentados.

Referencias bibliográficas

- Ambrose-Miller, W., & Ashcroft, R. (2016). Challenges faced by social workers as members of interprofessional collaborative health care teams. *Health & Social Work, 41*(2), 101–109. <https://doi.org/10.1093/hsw/hlw006>.
- Bondy, C. A. (2007). *Care of girls and women with Turner syndrome: A guideline of the Turner Syndrome Study Group*. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 92*(1), 10–25. <https://doi.org/10.1210/jc.2006-1374>
- Carel, J., Ecosse, E., Bastie-Sigeac, I., Cabrol, S., Tauber, M., Léger, J., Nicolino, M., Brauner, R., Chaussain, J., & Coste, J. (2005). *Quality of life determinants in young women with Turner's syndrome after growth hormone treatment: Results of the StaTur population-based cohort study*. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 90*(4), 1992–1997. <https://doi.org/10.1210/jc.2004-1395>
- Chartrand, J., Shea, B., Hutton, B., Dingwall, O., Kakkar, A., Chartrand, M., Poulin, A., & Backman, C. (2023). Patient- and family-centred care transition interventions for adults: A systematic review and meta-analysis of RCTs. *International Journal for Quality in Health Care, 35*(4), mzad102. <https://doi.org/10.1093/intqhc/mzad102>
- Cohen, S., & Wills, T. A. (1985). Stress, social support, and the buffering hypothesis. *Psychological Bulletin, 98*(2), 310–357. <https://doi.org/10.1037/0033-2909.98.2.310>.
- Culen, C., Ertl, D.-A., Schubert, K., Bartha-Doring, L., & Haeusler, G. (2017). *Care of girls and women with Turner syndrome: Beyond growth and hormones*. *Endocrine Connections, 6*(4), R39–R51. <https://doi.org/10.1530/EC-17-0036>
- Davis, S. M., & Geffner, M. E. (2019). *Cardiometabolic health in Turner syndrome*. *Journal of the American Heart Association, 8*(10), e011501. <https://doi.org/10.1161/JAHA.118.011501>
- De Saxe Zerden, L., Lombardi, B. M., & Jones, A. (2019). Social workers in integrated health care: Improving care throughout the life course. *Social Work in Health Care, 58*(1), 142–149. <https://doi.org/10.1080/00981389.2019.1553934>.
- DiMatteo, M. R. (2004). Social support and patient adherence to medical treatment: A meta-analysis. *Health Psychology, 23*(2), 207–218. <https://doi.org/10.1037/0278-6133.23.2.207>.

- Donadille, B., & Christin-Maitre, S. (2021). *Heart and Turner syndrome*. *Annales d'Endocrinologie* (Paris), 82(3–4), 135–140. <https://doi.org/10.1016/j.ando.2020.12.004>
- Duijnhouwer, A. L., Bons, L. R., Timmers, H. J. L. M., Snoeren, M., Timmermans, J., Kempers, M., Fleischer, K., & Roos-Hesselink, J. (2019). *Aortic dilatation and outcome in women with Turner syndrome*. *Heart*, 105(9), 693–700. <https://doi.org/10.1136/heart-jnl-2018-313716>
- Ertl, D.-A., Gleiss, A., Schubert, K., Bartha-Doring, L., Haeusler, G., & Culen, C. (2018). *Health status, quality of life and medical care in adult women with Turner syndrome*. *Endocrine Connections*, 7(4), 534–543. <https://doi.org/10.1530/EC-18-0053>
- EuroQol Group. (1990). EuroQol—A new facility for the measurement of health-related quality of life. *Health Policy*, 16(3), 199–208. [https://doi.org/10.1016/0168-8510\(90\)90421-9](https://doi.org/10.1016/0168-8510(90)90421-9)
- Ferrans, C. E., Zerwic, J. J., Wilbur, J., & Larson, J. L. (2005). Conceptual model of health-related quality of life. *Journal of Nursing Scholarship*, 37(4), 336–342. <https://doi.org/10.1111/j.1547-5069.2005.00058.x>
- Fonseca, K. (2022). *Proceso de socialización primaria en tres mujeres diagnosticadas con Síndrome Turner vinculadas a la Fundación Corazón Síndrome Turner Colombia* [Tesis de Maestría, Universidad Nacional de Colombia] Repositorio institucional. <https://repositorio.unal.edu.co/handle/unal/85241>
- González-Vega, A., Molina, R., López, A., y López, G. (2022). La entrevista cualitativa como técnica de investigación en el estudio de las organizaciones. *New Trends in Qualitative Research*, 14, e571. <https://doi.org/10.36367/ntqr.14.2022.e571>
- Gravholt, C. H., Andersen, N. H., Conway, G. S., Christin-Maitre, S., Duijnhouwer, A., Gawlik, A., Maciel-Guerra, A., Gutmark-little, I., Fleischer, K., Hong, D., O Klein, K., Prakash, S., Shankar, R., Sandberg, D., Sas, T., Stochholm, K. & Sandberg, D. (2024). *Clinical practice guidelines for the care of girls and women with Turner syndrome (2024 update)*. *European Journal of Endocrinology*, 190(6), G53–G166. <https://doi.org/10.1093/ejendo/ggae043>
- Guevara, G., Verdesoto, A., y Castro, N. (2020). Metodologías de investigación educativa (descriptivas, experimentales, participativas y de investigación-acción). *Revista Científica Mundo de la Investigación y el Conocimiento*, 4(3), 163–173. [https://doi.org/10.26820/recimundo/4.\(3\).julio.2020.163-173](https://doi.org/10.26820/recimundo/4.(3).julio.2020.163-173)
- Guzmán, V. (2021). El método cualitativo y su aporte a la investigación en las ciencias sociales. *Gestionar: Revista de Empresa y Gobierno*, 1(4), 19–31. <https://doi.org/10.35622/j.rg.2021.04.002>
- Hernández, O. (2021). Aproximación a los distintos tipos de muestreo no probabilístico que existen. *Revista Cubana de Medicina General Integral*, 37(3), 1–3. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-21252021000300002
- Huang, A. C., Olson, S. B., & Maslen, C. L. (2021). *A review of recent developments in Turner syndrome research*. *Journal of Cardiovascular Development and Disease*, 8(11), 138. <https://doi.org/10.3390/jcdd8110138>
- Joo, Y., Jang, Y., & Oh, Y. (2024). Contents and effectiveness of patient- and family-centred care interventions in adult intensive care units: A systematic review. *Nursing in Critical Care*. <https://doi.org/10.1111/nicc.13105>
- Karimi, M., & Brazier, J. (2016). Health, health-related quality of life, and quality of life: What is the difference? *Pharmacoeconomics*, 34(7), 645–649. <https://doi.org/10.1007/s40273-016-0389-9>

- López, W. (2017). *Revisión bibliográfica actualizada del síndrome Turner* [Tesis de grado, Universidad de Ciencias Aplicadas y Ambientales]. Repositorio Institucional U.D.C.A. <https://repository.udca.edu.co/handle/11158/850>
- Mann, L., & VanLooy, L. (2024). *The impact of amplification on quality of life in women with Turner syndrome*. Orphanet Journal of Rare Diseases, 19, 119. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03122-z>
- Martire, L. M., & Helgeson, V. S. (2017). Close relationships and the management of chronic illness: Associations and interventions. *American Psychologist*, 72(6), 601–612. <https://doi.org/10.1037/amp0000066>
- Noel, L., Chen, Q., Petruzzi, L. J., Phillips, F., Garay, R., Valdez, C., Aranda, M. P., & Jones, B. (2022). Interprofessional collaboration between social workers and community health workers to address health and mental health in the United States: A systematised review. *Health & Social Care in the Community*, 30(6), e6240–e6254. <https://doi.org/10.1111/hsc.14061>
- Reblin, M., & Uchino, B. N. (2008). Social and emotional support and its implication for health. *Current Opinion in Psychiatry*, 21(2), 201–205. <https://doi.org/10.1097/YCO.0b013e3282f3ad89>
- Reeve, B. B., Wyrwich, K. W., Wu, A. W., Velikova, G., Terwee, C. B., & Snyder, C. F. (2013). ISOQOL recommends minimum standards for patient-reported outcome measures used in patient-centered outcomes and comparative effectiveness research. *Quality of Life Research*, 22(8), 1889–1905. <https://doi.org/10.1007/s11136-012-0344-y>
- Reimann, G. E., Perman, M. M. B., Ho, P.-S., Parks, A. R., & Comis, L. E. (2018). *Psychosocial characteristics of women with a delayed diagnosis of Turner syndrome*. The Journal of Pediatrics, 199, 206–211. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2018.03.058>
- Salazar-Escorcía, L. (2020). Investigación cualitativa: Una respuesta a las investigaciones sociales educativas. *Revista Interdisciplinaria de Humanidades, Educación, Ciencia y Tecnología*, 6(11), 101–110. <https://doi.org/10.35381/cm.v6i11.327>
- Sartori, M., Urquijo, S., López, M., Said, A., y Alchier, J. (2015). Análisis de perfiles de personalidad en mujeres adultas con diagnóstico de síndrome de Turner. *Interdisciplinaria*, 32(1), 73–87. <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=18041090004>
- Silberbach, M., Roos-Hesselink, J. W., Andersen, N. H., Btown, N., Collins, T., & De Backer, J. (2018). *Cardiovascular Health in Turner Syndrome: A Scientific Statement From the American Heart Association*. Circulation: Genomic and Precision Medicine, 11(10), e000048. <https://doi.org/10.1161/HCG.0000000000000048>
- Stochholm, K., Juul, S., Juel, K., Naeraa, R. W., & Gravholt, C. H. (2006). *Prevalence, incidence, diagnostic delay, and mortality in Turner syndrome*. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 91(10), 3897–3902. <https://doi.org/10.1210/jc.2006-0558>
- Testa, M. A., & Simonson, D. C. (1996). Assessment of quality-of-life outcomes. *The New England Journal of Medicine*, 334(13), 835–840. <https://doi.org/10.1056/NEJM199603283341306>
- The WHOQOL Group. (1995). The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): Position paper from the World Health Organization. *Social Science & Medicine*, 41(10), 1403–1409. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(95\)00112-K](https://doi.org/10.1016/0277-9536(95)00112-K)
- The WHOQOL Group. (1998). Development of the World Health Organization WHOQOL-BREF quality of life assessment. *Psychological Medicine*, 28(3), 551–558. <https://doi.org/10.1017/S0033291798006667>

- Uchino, B. N. (2009). Understanding the links between social support and physical health: A life-span perspective with emphasis on the separability of perceived and received support. *Perspectives on Psychological Science*, 4(3), 236–255. <https://doi.org/10.1111/j.1745-6924.2009.01122.x>.
- Van den Hoven, A. T., Bons, L. R., Dykgraaf, R. H. M., Dessens, A. B., Pastoor, H., de Graaff, L. C. G., Metselaar, R. M., Kneppers-Swets, A., Kardys, I., Mijnders, H., Zweerus, F., Hazelzet, J. A., Utens, E. M. W. J., van den Bosch, A. E., & Roos-Hesselink, J. W. (2020). A value-based healthcare approach: Health-related quality of life and psychosocial functioning in women with Turner syndrome. *Clinical Endocrinology*, 92(5), 434–442. <https://doi.org/10.1111/cen.14166>.
- Ware, J. E., Jr., & Sherbourne, C. D. (1992). The MOS 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36): I. Conceptual framework and item selection. *Medical Care*, 30(6), 473–483. <https://doi.org/10.1097/00005650-199206000-00002>.
- Wilson, I. B., & Cleary, P. D. (1995). Linking clinical variables with health-related quality of life: A conceptual model of patient outcomes. *JAMA*, 273(1), 59–65. <https://doi.org/10.1001/jama.1995.03520250075037>.