



NOCIONES BASICAS



LA DISCAPACIDAD EN EL SÍNDROME DE TURNER



Prologo

La asociación síndrome de Turner Alejandra Salamanca ASTAS CyL ha creado "NOCIONES BÁSICAS, LA DISCAPACIDAD EN EL S.T" con el único fin de dar apoyo tanto a las afectadas por el síndrome de Turner, a las familias que tiene una menor con S.T y a los profesionales que aun desconocen como es la vida de estas personas, el esfuerzo que supone adaptarse al ritmo de vida exigido al resto del grueso de la población.

Con esta guía se pretende dar a conocer una realidad, la vida de las mujeres afectadas por el síndrome de Turner, como condicionan sus características tanto físicas como psicológicas y la necesidad de apoyo social que necesitan para integrarse.

Para ello hemos hecho una recopilación de datos sobre estudios médicos realizados por diversos profesionales especialistas en el síndrome de Turner, también se ha incluido información generalizada sobre la discapacidad para sea accesible de una forma rápida y así lograr que el proceso sea más sencillo para las afectadas.



SÍNDROME DE TURNER Y DISCAPACIDAD*



Introducción

El concepto de discapacidad ha ido evolucionando a lo largo del tiempo. El planteamiento actual, recogido en la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) de la Organización Mundial de la Salud (OMS) considera la discapacidad como un término general que abarca tres aspectos claves:

- Deficiencias.
- Limitaciones de la actividad.
- Restricciones de la participación.

Por deficiencias entenderíamos problemas que afectan a una estructura o función corporal (un problema cardíaco, un problema musculo- esquelético, un problema neurológico, etc.).

Las limitaciones en la actividad abarcarían las dificultades para realizar acciones o tareas propias de la edad y condición social de la persona.

Las restricciones en la participación hacen referencias a los problemas para participar en situaciones vitales, por ejemplo, a nivel comunitario y social.

Por tanto, el concepto de discapacidad debe considerarse como un término complejo que de alguna forma intenta reflejar la interacción entre un ser humano, con sus propias características, y la sociedad en la que vive, también con unas características propias.

Resumiendo, podríamos conceptualizar la discapacidad con las siguientes características:

- Limitación - Restricciones en las actividades y en la participación
- Debido a una deficiencia a nivel físico y/opsíquico
- Que coloca a la persona en inferioridad de condiciones

Valoración de la discapacidad

Desde un punto de vista administrativo, valorar la discapacidad es cuantificar, de acuerdo a un baremo establecido, el alcance de esas limitaciones y restricciones.

El procedimiento de valoración del grado de discapacidad está regulado tanto a nivel estatal como autonómico. La regulación estatal está contemplada en el RD 1971/1999, de 23 de diciembre (BOE: 26/01/2000 y 13/03/2000). La legislación regional es diferente en cada autonomía, aunque siempre siguiendo las directrices de la legislación nacional.

Para que una persona sea considerada, desde un punto de vista administrativo, persona con discapacidad, necesita tener reconocida una discapacidad igual o superior al 33 %.

Los baremos utilizados para valorar el grado de discapacidad son los mismos para todo el territorio nacional, lo que significa que el porcentaje de discapacidad por una misma deficiencia debe ser el mismo independientemente de la provincia o autonomía donde se le valore.



Aunque puede haber variaciones entre unas y otras comunidades autónomas, la atención a la discapacidad, y por tanto también su valoración, se ubica en los servicios sociales, materia transferida a las comunidades autónomas. En Castilla y León, los centros específicos para la valoración de la discapacidad son los *Centros Base de atención a personas con discapacidad*, dependientes de la Gerencia de Servicios Sociales. En cada provincia hay, al menos, uno.

El procedimiento para solicitar una valoración del grado de discapacidad sigue los siguientes pasos (puede haber alguna variación en el proceso administrativo según las comunidades autónomas, aunque no en el procedimiento):

1. **SOLICITUD DE LA VALORACIÓN:** es siempre el interesado (padres si es menor de edad) o tutor legal el que inicia el proceso con la solicitud de valoración. Existe para ello un modelo de solicitud que nos pueden facilitar en los distintos Centros de Acción Social, centros de servicios sociales, etc. A esta solicitud deberá adjuntarse, entre otra documentación, los informes profesionales que recojan las deficiencias alegadas.
2. **EVALUACIÓN POR EQUIPO MULTIDISCIPLINAR** (EVO: equipo de valoración y orientación): dependiendo de las deficiencias alegadas, la persona será evaluada por uno u otros profesionales. En cualquier caso, siempre será vista por el/la trabajador/a social, puesto que al porcentaje de discapacidad que se deriva de la deficiencia que presenta la persona, se le suma un determinado porcentaje derivado de su situación personal y social (edad, recursos económicos, situación personal...)
3. **COMUNICACIÓN DE LOS RESULTADOS:** una vez valorada la persona, se reúne el Equipo de valoración, que estudia cada caso y propone un grado de discapacidad. Posteriormente la persona recibirá la documentación administrativa referente a los resultados de esa valoración.

Valoración de la discapacidad en el Síndrome de Turner

A la hora de valorar una discapacidad, generalmente no se tienen en cuenta síndromes específicos, sino deficiencias específicas. Esto significa, en el caso del S. de Turner, que el tener diagnosticado dicho síndrome no lleva aparejado un determinado grado de discapacidad, sino que esta dependería de la valoración de cada una de las deficiencias específicas que presentara la persona (talla baja, osteoporosis, incapacidad reproductiva...).

Sirva como ejemplo algunas valoraciones específicas:

- Debido a una deficiencia a nivel físico y/o TALLA BAJA (entre 135 cm. y 145 cm.): a esta deficiencia se le asignará, dependiendo de que tenga más o menos limitaciones, un porcentaje de discapacidad comprendido entre 0 y 24 %.
- IMPOSIBILIDAD REPRODUCTIVA: a esta deficiencia se le asignará entre un 0 y 5 %.

Valoración de la discapacidad: ventajas e inconvenientes

Especialmente en el caso de los niños, la valoración de la discapacidad debe ser un acto que meditemos con tranquilidad, pues presenta tanto ventajas como inconvenientes. La valoración de ambos extremos será la que nos indique el paso a dar.

VENTAJAS

Las ventajas están relacionadas básicamente con determinados beneficios reconocidos para las personas con discapacidad en general. Entre ellos podemos considerar:

- Posibles beneficios fiscales.
- Posibles ayudas para necesidades específicas (prótesis, ayudas técnicas, determinados tratamientos, etc.).
- Facilidades en aspectos relacionados con los estudios.
- Incentivos relacionados con la integración laboral.
- Etc.



INCONVENIENTE

Los inconvenientes, aunque no exclusivamente, suelen darse de forma más significativa en la infancia, y están en gran medida relacionados con los sentimientos y vivencias del menor.

Podemos señalar entre como inconvenientes:

- Estigmatiza a la persona, le ponemos una "etiqueta", con los riesgos que ello conlleva y que analizamos posteriormente.
- La autoestima puede verse implicada, con riesgo de favorecer una baja autoestima en el niño/a.

Los riesgos de las "Etiquetas"

Apuntábamos antes que entre los inconvenientes de solicitar una valoración de discapacidad estaba el riesgo de estigmatizar y etiquetar a la persona, riesgo que comparte con los diagnósticos en general.

En el caso de los niños, el riesgo de las etiquetas está relacionado con las actitudes que estas generan en los adultos (padres, profesores...). Podemos resumir este proceso en los siguientes pasos:

- 1.-La etiqueta puesta a un niño crea una actitud y unas determinadas expectativas en los adultos. Dependiendo de las características de la etiqueta, así podrán ser las expectativas y las actitudes.
- 2.-Las etiquetas relacionadas con la salud son en general negativas. Ser "minusválido" es una etiqueta que puede crear actitudes negativas: de inferioridad, de que no va a poder...
- 3.-Los niños responderán de acuerdo a las actitudes que los adultos tengan con respecto a ellos: si los padres lo consideran un "enfermo", "un minusválido" ... el niño responderá como tal; si el maestro piensa que un niño "es un retrasado", es fácil que "no pierda el tiempo con él porque no merece la pena" y el niño responderá y rendirá de acuerdo a estas expectativas del maestro.
- 4.- Las expectativas de los adultos, como no puede ser de otra manera, serán básicas para conformar la autoimagen y autoestima del propio niño: en gran medida me veo a mi mismo tal y como los demás me ven a mí.

Señalar, sin embargo, que esto es un "riesgo", no un efecto automático. Unas adecuadas actitudes de los adultos, especialmente los padres en caso de niños, elimina o minimiza este riesgo.

*Texto íntegro de la Ponencia:

"Síndrome de Turner: un ser humano detrás de un cariotipo. Síndrome de Turner y Discapacidad" Esteban García Calvo

I Congreso Nacional sobre el Síndrome de Turner Salamanca el 20-21 y 22 de diciembre de 2013 Organizado por ASTAS CyL



Asociación Síndrome de Turner Alejandra Salamanca CyL
(ASTAS CyL)



RECONOCIMIENTO DE DISCAPACIDAD POR ENFERMEDAD RARA

Introducción

El interesado mostraba su oposición a la valoración que la Administración autonómica había hecho de su discapacidad, al considerar que la patología genética que padecía, de la categoría de las denominadas enfermedades raras, debía ser valorada con un porcentaje mínimo del 33%. Los adultos, especialmente los padres en caso de niños, eliminan o minimizan este riesgo.

Discapacidad - Consultas

El reconocimiento administrativo de la discapacidad pretende compensar las desventajas sociales que la discapacidad implica proporcionando acceso a derechos y prestaciones de distinto tipo, con vistas a equiparar oportunidades.

La certificación de la discapacidad se materializará en un documento cuyo nombre dependerá del órgano que la emita. Si la emiten la Comunidad Autónoma, se tratará de un Certificado de Discapacidad; si la dicta el Juez, será una Sentencia.

Competencia para la determinación del grado de discapacidad

Equipos de Valoración y Orientación (EVO) y que serán formados por al menos, médico, psicólogo y trabajador social dependientes de las

Comunidades Autónomas (Departamentos de Asuntos Sociales). Los llamados "centros base".

Valoración y calificación

La valoración de las situaciones de discapacidad y la calificación de su grado se efectuará previo examen del interesado atendiendo a la concreta dolencia sufrida por el solicitante, es decir, su limitación sensorial, física o psíquica, teniendo también en cuenta los factores socioeconómicos de su situación.

La calificación del grado de discapacidad, se rige por el *RD 1971/1999, de 23 de diciembre*. El 33 por 100 de discapacidad que da derecho al reconocimiento de la condición de persona con discapacidad tiene en cuenta tanto los factores incapacitantes -provengan de una disminución física, psíquica o sensorial-, como los factores sociales, entendiendo por tales, entre otros, la edad, entorno familiar, situación laboral y profesional, niveles educativos y culturales, así como el entorno habitual de la persona con discapacidad.

La valoración de la discapacidad se expresa en porcentajes, mientras que la de los factores sociales complementarios se refleja por medio de un sistema de puntuaciones. Los puntos por factores sociales (máximo de 15) solo se suman al porcentaje si éste es superior a 25 %

La valoración también incluirá en su caso los puntos correspondientes por movilidad reducida (a efectos de solicitud de plaza parking reservada para discapacidad que si no se tiene el máximo -7 puntos, que solo se dan con silla de ruedas- no se tiene derecho a nada).



Valoración simultánea de las aptitudes laborales

Desde agosto de 2014, con la información obtenida de la valoración de la discapacidad, a solicitud del interesado o representante legal, la valoración de la discapacidad habrá de incluir además un informe en que consten las capacidades o aptitudes que tenga la persona, a efectos de su inclusión social y laboral.

A qué da derecho el certificado o sentencia que reconoce un 33 % mínimo (más o menos con pequeñas variaciones)

- IRPF: Los contribuyentes discapacitados reducirán la base imponible en 2.000 euros anuales. Dicha reducción será de 5.000 euros anuales, si el grado de discapacidad es igual o superior al 65 por ciento.
- IVA: en vez de pagar el 16 % de IVA por la adquisición de un vehículo para el uso de personas discapacitadas se pagará el 4 %.
- Exención en el impuesto de matriculación de vehículos a nombre de personas con discapacidad para su uso exclusivo.
 - Exención en el impuesto de circulación de vehículos.
 - Ayuda para la compra de viviendas de protección oficial, consistente en una subsidiación de los intereses del préstamo solicitado para la misma, así como una ayuda para la entrada que, en el caso de una persona con discapacidad, es de 900 euros.

Ámbito laboral

- Bonificaciones fiscales empleador en cuotas seguridad social: en el supuesto de contratación indefinida, tendrán derecho a una bonificación de la cuota empresarial a la Seguridad Social de 4.500 euros/año durante toda la vigencia del contrato. 5.100 euros/año si el trabajador con discapacidad tiene grado mayor al 65 %, y además si tiene 45 o más años, o si se trata de una mujer, la bonificación se incrementará, en ambos supuestos, en 600 euros/año. 100 % bonificación para centros especiales de empleo.
- Derecho adaptación puesto de trabajo:
- Con carácter general, el artículo del Estatuto de los Trabajadores establece como derecho básico de los trabajadores el derecho a su integridad física y a una adecuada política de seguridad e higiene.
- Por su parte, el artículo 15.d) de la Ley 31/1995, de Prevención de Riesgos Laborales, establece como principio de la acción preventiva, la adaptación del puesto de trabajo a la persona. Esto quiere decir que es obligación del empresario, y, por tanto, correlativo derecho del trabajador, la adaptación del puesto de trabajo a las circunstancias personales del trabajador.
- Para favorecer dicha adaptación, se han establecido ayudas a la adecuación del puesto de trabajo, de 900 euros, y podrán ser solicitadas por el trabajador, si no lo hace la empresa, debiendo intervenir la Inspección de Trabajo.
- Derecho a reducción de jornada laboral: Por ello, si una persona pretendiese reducir su jornada con base en su discapacidad, no existiría causa legal para ello en la Ley, con base exclusiva en su discapacidad.
- Ahora bien, sí sería posible instar una modificación de la jornada por aplicación del principio general del derecho a la integridad física y a una adecuada política de seguridad e higiene, recogida en el artículo 4.2.d) del Estatuto de los Trabajadores.



Por su parte, el artículo 15.d) de la Ley 31/1995, de Prevención de Riesgos Laborales, establece como principio de la acción preventiva, la adaptación del puesto de trabajo a la persona.

Si el trabajador pudiese acreditar con informes médicos que para su estado de salud es más conveniente la prestación de una jornada laboral más reducida, podría instarse al empresario a dicha reducción, y si éste voluntariamente no la lleva a cabo, instar la extinción causal del contrato de trabajo, por aplicación de lo establecido en el artículo 50 del Estatuto de los Trabajadores.

Certificación discapacidad

La existencia de la discapacidad, así como del grado correspondiente, se acreditarán mediante certificación del IMSERSO o del órgano correspondiente de la respectiva comunidad autónoma que haya recibido la transferencia de los servicios de aquél.

- Esto quiere decir que es obligación del empresario, y, por tanto, correlativo derecho del trabajador, la adaptación del puesto de trabajo a las circunstancias personales del trabajador.
- Para favorecer dicha adaptación, se han establecido ayudas a la adecuación del puesto de trabajo, de 900 euros, y podrán ser solicitadas por el trabajador, si no lo hace la empresa, debiendo intervenir la Inspección de Trabajo.
 - Derecho a reducción de jornada laboral: Por ello, si una persona pretendiese reducir su jornada con base en su discapacidad, no existiría causa legal para ello en la Ley, con base exclusiva en su discapacidad.
 - Ahora bien, sí sería posible instar una modificación de la jornada por aplicación del principio general del derecho a la integridad física y a una adecuada política de seguridad e higiene, recogida en el artículo 4.2.d) del Estatuto de los Trabajadores.
 -

Por su parte, el artículo 15.d) de la Ley 31/1995, de Prevención de Riesgos Laborales, establece como principio de la acción preventiva, la adaptación del puesto de trabajo a la persona.

Si el trabajador pudiese acreditar con informes médicos que para su estado de salud es más conveniente la prestación de una jornada laboral más reducida, podría instarse al empresario a dicha reducción, y si éste voluntariamente no la lleva a cabo, instar la extinción causal del contrato de trabajo, por aplicación de lo establecido en el artículo 50 del Estatuto de los Trabajadores.

Certificación discapacidad

La existencia de la discapacidad, así como del grado correspondiente, se acreditarán mediante certificación del IMSERSO o del órgano correspondiente de la respectiva comunidad autónoma que haya recibido la transferencia de los servicios de aquél.

Cuando no sea posible la expedición de certificación por los órganos antes mencionados, la existencia de la discapacidad podrá acreditarse por certificación o acto administrativo de reconocimiento de dicha condición, expedido por el organismo que tuviese tales atribuciones en cada momento, y, en su defecto, por cualquier otro medio de prueba que se considere suficiente por la Entidad gestora de la Seguridad Social.



El síndrome de Turner ¿se considera una discapacidad?

El síndrome de Turner no se considera una discapacidad, aunque puede causar ciertas dificultades para el aprendizaje, entre ellas problemas para aprender matemáticas y problemas de memoria. La mayoría de las niñas y mujeres con síndrome de Turner lleva una vida normal, saludable y productiva si tienen la atención médica adecuada.

La Pensión no Contributiva de Invalidez asegura a los ciudadanos en situación de discapacidad (más de un 65%) y en estado de necesidad una prestación económica, asistencia médico-farmacéutica gratuita y servicios sociales complementarios, aunque no se haya cotizado o se haya hecho de forma insuficiente para tener derecho a una Pensión Contributiva.

Enfermedades que pueden dar lugar a la reducción de la edad de jubilación en supuestos de discapacidades de más de 45%

- Discapacidad intelectual.
- Parálisis cerebral.
- Anomalías genéticas: síndrome de Down, síndrome de Prader Willi, síndrome X frágil, osteogénesis imperfecta, acondroplasia, fibrosis quística, enfermedad de Wilson.
- Trastornos del espectro autista.
- Anomalías congénitas secundarias a talidomida.
- Secuelas de polio o síndrome postpolio.
- Daño cerebral (adquirido): Traumatismocraneoecefálico y secuelas de tumores del SNC, infecciones o intoxicaciones.
- Enfermedad mental: esquizofrenia, trastorno bipolar, enfermedad neurológica, esclerosis Lateral amiotrófica, esclerosis múltiple, leucodistrofias, síndrome de Tourette, lesión medular traumática

Legislación

Real Decreto 1851/2009, de 4 de diciembre, por el que se desarrolla el artículo 161 bis de la Ley General de la Seguridad Social en cuanto a la anticipación de la jubilación de los trabajadores con discapacidad en grado igual o superior al 45 por ciento.

Ministerio de Trabajo e Inmigración. BOE nº 307, de 22 de diciembre de 2009. Referencia: BOE-A-2009-20652.

Grado de discapacidad

¿Qué grado de discapacidad hay que tener para cobrar una pensión?

Para las personas que tienen una discapacidad leve (menor al 33%) no se reconoce ningún tipo de pensión ni beneficios a nivel fiscal o social. Tratándose de una discapacidad de entre el 33% y el 64%, sí se reconocen beneficios sociales y fiscales.

Sin embargo, para acceder a una prestación pública es necesario que el grado de discapacidad reconocida sea del 65% o superior. Eso sí, para poder cobrar esta pensión primero es necesario que el beneficiario haya pasado por un tribunal médico y se le haya reconocido de forma oficial su discapacidad, pudiendo ser esta desde nacimiento o sobrevenida a causa de alguna enfermedad o accidente.



Requisitos de la pensión por discapacidad

Para poder cobrar una prestación no contributiva es necesario, además de tener reconocida una discapacidad igual o superior al 65%, tener entre 18 y 65 años, residir en territorio español y haberlo hecho durante al menos 5 años. De ese tiempo, el solicitante debe haber vivido en España al menos los dos años consecutivos e inmediatamente anteriores a presentar la solicitud de pensión.

Otro requisito fundamental es acreditar que no se tienen ingresos suficientes. La cuantía establecida para 2019 (es la que sigue vigente en 2020) es de 5.488 € anuales. Si los ingresos del discapacitado son inferiores a esta cantidad, puede cobrar una pensión pública

Existen además una serie de incompatibilidades que hacen que no se pueda cobrarla prestación no contributiva por discapacidad si se está cobrando una pensión asistencial, un subsidio de garantía de ingresos mínimos, o si el solicitante es el causante de una asignación familiar por hijo a cargo con discapacidad.

Para acceder a la pensión contributiva por discapacidad se exige un período mínimo de cotización que varía en función de la causa que haya dado a la discapacidad y el tipo de incapacidad reconocida (permanente parcial, permanente absoluta, etc.).

¿Cuánto se cobra de pensión por discapacidad?

La cuantía viene determinada en función de los miembros que haya en la unidad económica de convivencia del pensionista y de sus ingresos.

La cantidad reconocida como pensión se puede incrementar con un complemento en caso de que la discapacidad sea igual o superior al 75% y el beneficiario necesite de la ayuda de otra persona para realizar los actos esenciales de la vida (comer, asearse, etc.).

Cumpliendo con el grado de discapacidad para cobrar una pensión, los requisitos y la cuantía a cobrar variarán en función de si se tiene derecho a una prestación contributiva o no contributiva. Por eso, lo mejor en estos casos es dejarse asesorar por especialistas.

¿Tienen todos los discapacitados derecho a una pensión no contributiva de invalidez?

La Pensión no Contributiva de Invalidez asegura a los ciudadanos en situación de discapacidad (más de un 65%) y en estado de necesidad una prestación económica, asistencia médico-farmacéutica gratuita y servicios sociales complementarios, aunque no se haya cotizado o

se haya hecho de forma insuficiente para tener derecho a una Pensión Contributiva.

Requisitos para poder solicitar las pensiones no contributivas

Carecer de ingresos suficientes

Existe carencia cuando las rentas o ingresos de que se disponga, en cómputo anual para 2020, sean inferiores a 5.538,40 € anuales. No obstante, si son inferiores a 5.538 € anuales y se convive con familiares, únicamente se cumple el requisito cuando la suma de las rentas o ingresos anuales de todos los miembros de su Unidad Económica de Convivencia, sean inferiores a las cuantías que se recogen a continuación:

En caso de convivencia sólo con su cónyuge y/o parientes consanguíneos de segundo grado:

Nº convivientes	€ Año
2	9.415,28
3	13.292,16
4	17.169,00

Si entre los parientes consanguíneos con los que convive se encuentra alguno de sus padres o hijos:

Nº convivientes	€ Año
2	23.538,20
3	33.230,40
4	42.922,60

Existirá la denominada "Unidad Económica de Convivencia" en todos los casos de convivencia del beneficiario con otras personas unidas con aquel por matrimonio o por lazos de parentesco de consanguinidad o adopción hasta el segundo grado. El parentesco por consanguinidad hasta el 2º grado alcanza a: padres, abuelos, hijos, nietos y hermanos del solicitante.

Requisitos Específicos de la propia Pensión no Contributiva de Invalidez

- Edad: Tener dieciocho o más años y menos de sesenta y cinco.
- Residencia: Residir en territorio español y haberlo hecho durante un período de cinco años, de los cuales dos han de ser consecutivos inmediatamente anteriores a la fecha de la solicitud.
- Discapacidad: Grado de discapacidad igual o superior al 65%.

El derecho a Pensión no Contributiva de Invalidez no impide el ejercicio de aquellas actividades laborales, sean o no lucrativas, compatibles con la cuantía.



Cuantía

La cuantía individual de la pensión se establece en función del número de beneficiarios de pensión no contributiva integrados en la misma unidad económica de convivencia, de los ingresos personales y/o de las personas que integran la unidad económica, no pudiendo ser inferior dicha cuantía a 1.384,60 € anuales, que se corresponde con el 25% del importe íntegro para el año 2020.

La cuantía individual establecida se incrementa con el complemento por necesidad de otra persona siempre que se acredite un grado de discapacidad igual o superior al 75 %, así como la necesidad del concurso de otra persona para realizar los actos esenciales de la vida.

El importe de este complemento para el año 2020 es de 2.769,20 € anuales.

Incompatibilidades

La Pensión No Contributiva de Invalidez es incompatible con la pensión no contributiva de Jubilación, con las Pensiones Asistenciales (PAS) y con los Subsidios de Garantía de Ingresos Mínimos, así como con la condición de causante de la Asignación Familiar por Hijo a Cargo con Discapacidad.

En resumen:

Si una persona con discapacidad igual o superior al 45% quiere jubilarse de manera anticipada, puede hacerlo sin perder sus beneficios siempre y cuando haya cotizado 15 años o más y haya cumplido los 56 años.

Si la Discapacidad es igual o superior al 65%, llegamos al grado de discapacidad para cobrar pensión. Cuando el porcentaje es de 65 puntos o más, ya tienes derecho a cobrar una pensión por discapacidad. 2 noviembre 2020.

Aunque se ha avanzado mucho en materia de integración laboral, lo cierto es que a día de hoy quienes padecen algún tipo de discapacidad lo tienen muy complicado para acceder a un empleo. De hecho, en algunos casos la persona tiene sus capacidades físicas o psíquicas tan mermadas que no es posible que trabaje. De ahí que exista una pensión de discapacidad. Pero se exige un cierto grado de discapacidad para cobrar pensión, tal y como vamos a ver a continuación.

Grados de discapacidad para cobrar una pensión

Como ya hemos visto, existen diferentes grados de discapacidad.

- ✓ No vamos a hablar de la clase I (0%), que son las dolencias diagnosticadas pero que no generan discapacidad alguna, y la clase II (entre el 1 y el 24%), que son las personas a las que se le detecta una discapacidad, pero leve.
- ✓ Las personas tienen un certificado de discapacidad menor al 33%, que no conlleva ninguna prestación económica, ni beneficios fiscales o sociales. Por tanto, no existe pensión por discapacidad del 33 por ciento.
- ✓ Las personas que tienen un grado de discapacidad entre el 33 y el 64%, no llega a alcanzar el porcentaje necesario para disponer de una prestación económica. Sin embargo, estas personas que pertenecen a la clase IV cuentan con mayores beneficios sociales y fiscales que las personas que ostentan menos del 33%.
- ✓ Los beneficios de los que pueden disfrutar estas personas van desde la tarjeta de aparcamiento para personas con movilidad reducida
- ✓ "Tarjetas PMR" hasta acceso privilegiado a viviendas de protección oficial.



- ✓ También implica ventajas a la hora de comprar un vehículo o de viajar en transporte público, por ejemplo. O en la declaración de la Renta (IRPF). Se busca así compensar mínimamente la discapacidad moderada, logrando cierto equilibrio para el afectado.
- ✓ Las personas que tienen una discapacidad igual o superior al 65% sí cobran una pensión. Cuando el porcentaje es de 65 puntos o más, la persona tiene derecho a cobrar una pensión por discapacidad. Se trata de una pensión no contributiva de 5.178,60€ anuales (369,90€ al mes, en 14 pagas).
- ✓ Aunque esta cifra aumentaría un 50% (hasta 7.767,90€) si el grado de discapacidad es del 75% o más. Estamos pues ante una cantidad fija que difiere de las pensiones por incapacidad permanente, que van de menos a más según las dolencias de la persona.
- ✓ Para calcular el importe exacto a percibirse tienen en cuenta las rentas personales propias y las de la familia con quien se convive. Aunque esta ayuda nunca será inferior a 1.294,65€ al año (92,48€ al mes).

Aclaración:

En el caso de la discapacidad igual o superior al 65% siempre se puede acceder a la jubilación anticipada. En el caso de la discapacidad igual o superior al 45% es preciso acreditar una de las enfermedades que se encuentran incluidas en un listado cerrado.

Aplicación de beneficios a favor de las personas discapacitadas en un 45%

Las personas a las que sean de aplicación los coeficientes reductores de la edad por discapacidad igual o superior al 65%, pero que, además reúnan los requisitos para acogerse a la reducción de la edad de jubilación por discapacidad igual o superior al 45%, pueden optar por la regulación que resulte más favorable.

Se establece que la edad mínima de jubilación de 65 años podrá ser reducida en el caso de personas con discapacidad en un grado igual o superior al 45%, siempre que se trate de discapacidades reglamentariamente determinadas en las que concurren evidencias que determinan de forma generalizada y apreciable una reducción de la esperanza de vida de esas personas.

Edad mínima de jubilación en el caso de Discapacidad igual o superior al 45% y Discapacidad igual o superior al 65%

La edad mínima de jubilación de las personas afectadas, en un grado igual o superior al 45%, por una discapacidad de las enumeradas anteriormente será, excepcionalmente, la de cincuenta y seis.

Por el contrario, la edad mínima en las personas afectadas por una discapacidad en un grado igual o superior al 65% son 52 años. Es decir, en este último caso la aplicación de los correspondientes coeficientes reductores de la edad no puede dar lugar a que el interesado pueda acceder a la pensión de jubilación antes de los 52 años de edad.

La edad concreta dependerá del tiempo que hayan estado trabajando con la discapacidad ya reconocida.

Ayuda extraordinaria. La Renta Activa de Inserción (Actualizado: 21/07/2020)

La Renta Activa de Inserción o RAI es una ayuda extraordinaria para trabajadores desempleados con carencia de rentas y especiales dificultades para encontrar un empleo. La pue-den solicitar cuatro colectivos distintos:

- Desempleados de larga duración mayo- res de 45 años
- Víctimas de violencia de género o doméstica
- Emigrantes retornados mayores de 45 años
- Y personas desempleadas de larga duración con discapacidad igual o superior al 33%, que es el caso concreto que vamos a analizar en esta guía.



La RAI es una ayuda asistencial específica y distinta a la prestación por desempleo y a los subsidios por desempleo, y tan solo se puede pedir si no se tiene derecho a estas ayudas ordinarias.

Requisitos de la RAI para personas con discapacidad

Los requisitos para pedir esta ayuda en esta situación son los siguientes:

- Estar desempleado.
- No tener 65 años o más.
- Tener una discapacidad del 33% o superior o una incapacidad permanente del 33% o superior.
- Haber agotado una prestación o subsidio por desempleo en algún momento anterior durante la vida laboral.
 - Se tienen en cuenta las ayudas cobradas desde octubre de 1980. Este es uno de los requisitos que más dificulta solicitar la RAI a las personas con discapacidad, ya que en definitiva supone que únicamente la pueden solicitar aquellos que en algún momento a lo largo de su vida laboral hayan cobrado alguna de las modalidades de paro.
 - Ser parado de larga duración, es decir, llevar inscrito como demandante de empleo al menos 12 meses. Para este cómputo no se considera que se ha interrumpido el periodo de inscripción si se trabaja menos de 90 días. La salida al extranjero por cualquier motivo se considera una interrupción.
 - No haber pedido esta ayuda ya tres veces. Como máximo se pueden pedir tres anualidades de la RAI, no más.
 - No superar el límite individual de carencia de rentas, que actualmente es de 712,50€ al mes (2020).
- No superar el límite de carencia de rentas en la unidad familiar, que es de 712,50€ al mes por cada miembro de la unidad.
- Haber realizado la Búsqueda Activa de Empleo. Recuerde que antes de solicitar la RAI ante el SEPE (servicio de empleo estatal), tiene que acudir al Servicio de Empleo de su Comunidad Autónoma para que ellos le sellen el certificado de haber hecho las acciones de búsqueda activa de empleo (BAE). Sin ese certificado, el SEPE no autorizará la RAI.
- Suscribir el compromiso de actividad.



Estos requisitos se tienen que cumplir al pedir la ayuda y mantener durante toda la duración de la misma.

¿Qué discapacidad es necesaria para pedir esta ayuda?

Para poder pedir esta ayuda es necesario tener reconocida una discapacidad igual o superior al 33% o una incapacidad que suponga una disminución en la capacidad para trabajar del 33%. En el caso de la incapacidad esta tiene que estar reconocida por la Seguridad Social o por el Ministerio de Defensa en el caso de retiro por incapacidad o inutilidad. En el caso de la discapacidad esta tiene que estar legalmente reconocida mediante el certificado de discapacidad expedido por el IMSERSO o la Administración de la Comunidad Autónoma.

Duración y cuantía de la Renta Activa

Esta ayuda dura 11 meses, y se recibe desde el día después de la solicitud, una vez que es aprobada. La cuantía de la ayuda es el 80% del IPREM, es decir, 430,27€ al mes en 2020.

¿Cómo se pide y que documentación se necesita para solicitar la RAI?

La ayuda se puede pedir en la oficina del SEPE o a través de su sede electrónica. Es necesario presentar la siguiente documentación:

- ✓ El modelo de solicitud, que se entrega en la propia oficina.
- ✓ El DNI/NIE.
- ✓ En el caso de formar una unidad familiar, el DNI/NIE y el libro de familia de los integrantes de la familia.
- ✓ Si en la unidad familiar hay hijos discapacitados mayores de 26 años, el certificado de la discapacidad.
- ✓ El certificado que acredita que ha realizado la Búsqueda Activa de Empleo. Este certificado lo facilita el Servicio Autonómico de Empleo y es imprescindible para solicitar la RAI.
- ✓ Los documentos que acrediten que no se supera el límite de rentas.
- ✓ Los documentos que acrediten el reconocimiento de la discapacidad.
- ✓ El plazo para resolver la solicitud es de 15 días desde que se presenta.

¿Puedo trabajar cobrando la RAI?

La RAI tiene un régimen propio de compatibilidades e incompatibilidades con el trabajo. Es compatible con trabajar por cuenta ajena a tiempo parcial, siempre que no se supere el límite de rentas; y es incompatible con trabajar por cuenta propia o ajena a tiempo completo.

Pero para favorecer la inserción laboral hay una ayuda específica que se puede pedir cuando se empieza a trabajar por cuenta propia o ajena, y que dura un máximo de 180 días. Esta ayuda es igual al 25% de la cuantía de la RAI, es decir 106,50€ al mes.

Otras preguntas frecuentes de la Renta Activa de Inserción

¿La Renta Activa de Inserción cotiza?

Cobrando esta ayuda no se cotiza ni por desempleo ni por jubilación, solo por otros conceptos como la asistencia sanitaria.



¿Cuántas veces se puede pedir la RAI?

Esta ayuda se puede pedir 3 veces en total, pudiendo pedir las 3 seguidas, por lo que se puede llegar a cobrar 33 meses (11+11+11). No es una renovación, si no es una nueva solicitud la que se tiene que hacer cuando se agote una, cumpliendo de nuevo todos los requisitos.

Itinerario Personalizado de Inserción

Esta ayuda lleva aparejadas una serie de acciones de inserción laboral, como el Itinerario Personalizado de Inserción, la gestión de ofertas de empleo, la incorporación a planes de empleo y formación, o la oferta de cursos.

Sanciones y obligaciones de la Renta Activa

Cuando se recibe la RAI hay que tener especial cuidado cumplir todas las obligaciones y evitar todas las acciones que pueden suponer una sanción, ya que cualquier infracción supone la pérdida de la ayuda, por lo que es especialmente importante acordarse de sellar siempre la demanda de empleo, informar siempre que se supere el límite de rentas, o de cualquier trabajo que se realice.

Incompatibilidades de la RAI

La RAI es incompatible con:

- Superar el límite de carencia de rentas.
- Recibir la prestación contributiva por desempleo, un subsidio por desempleo, el subsidio extraordinario (SED) o la renta agraria.
- Recibir pensiones o prestaciones de la Seguridad Social que a su vez sea incompatibles con el trabajo.

AFECTACIONES EN EL SÍNDROME DE TURNER

EL SÍNDROME DE TURNER

Nivel de clasificación: Trastorno

Sinónimos:

Síndrome 45,X

Síndrome 45,X/46,XX

Prevalencia: 1.5/ 10.000

Herencia: No aplicable o Desconocido

Edad de inicio o aparición: Infancia, Neonatal, Prenatal



Introducción.

Los seres humanos tenemos en cada célula 23 pares de cromosomas (46 cromosomas en total), son estructuras que se encuentran en el núcleo de las células y que transportan fragmentos largos de ADN (información genética), material que contiene los genes.

Estos cromosomas, pilares fundamentales del cuerpo, son la herencia, a partes iguales de la madre y del padre. Dos de estos cromosomas, los sexuales, determinan el sexo de la persona. Las mujeres normalmente tienen estos dos cromosomas sexuales iguales, que se denominan XX, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y (XY). En el síndrome de Turner, que sólo afecta a las mujeres, a las células les falta todo o parte de un cromosoma X. Lo más común es que la paciente femenina tenga sólo un cromosoma X, mientras que otras pueden tener dos cromosomas X, pero uno de ellos incompleto. Incluso algunas veces, una mujer tiene algunas células con los dos cromosomas X, pero otras sólo con uno. Esto provoca ciertos problemas y alteraciones en el crecimiento y desarrollo normal de la niña. Por ello es conveniente detectarlo lo antes posible para poner todos los medios al alcance y mitigar o evitar sus consecuencias, como darlo a conocer al público en general e incluso a los propios afectados, para enseñar las pautas a seguir y así integrar con normalidad a las niñas afectadas.

- ✓ No es una enfermedad es un síndrome.
- ✓ No tiene retraso mental.
- ✓ Nace una niña Turner por cada 2500.
- ✓ Es importante que se diagnostique lo antes posible.
- ✓ La talla puede ser 20 cm. menos que la media.

El Síndrome de Turner es un Síndrome CONGÉNITO, por lo que desde el momento de la gestación ya se origina.

El Síndrome de Turner es un Síndrome CROMOSOMÁTICO, afectando al par 23 de cromosomas.

Ocasiona desde el nacimiento problemas:

- Oftalmológicos
- Óseos.
- Tiroideos.
- Odontológicos.
- Epiteliales.
- Insuficiencia ovárica que ocasiona una menarquía tardía e infertilidad en la gran mayoría de casos.
- Hígado.
- Riñones.
- Corazón.
- Una precoz hipoacusia
- Problemas psicológicos y/o psiquiátricos que generan diversas patologías.



Etiología

La monosomía del cromosoma X es responsable de menos de la mitad de los casos de síndrome de Turner y una gran mayoría de casos están causados por la presencia de mosaicismo (con una línea 45,X) y/o un cromosoma X o Y anómalo (deleción, isocromosoma X, cromosoma dicéntrico).

Epidemiología

Se ha estimado una prevalencia de 1 de cada 5.000 nacimientos vivos (1 de cada 2.500 nacimientos de niñas).

Descripción clínica

La mayoría de los pediatras están familiarizados con las características clínicas clásicas del ST, por lo que el diagnóstico se sospecha sobre todo por la talla baja, linfedema de manos y pies, cuello alado, línea de implantación del cabello baja en el cuello y cúbito valgo.

Otras manifestaciones viscerales (anomalías óseas, linfedema, sordera, y afectación gastrointestinal, tiroidea y cardiovascular) son menos comunes pero deben tenerse en cuenta al momento del diagnóstico y ser objeto de seguimiento en la edad adulta.



SINTOMATOLOGÍA

Hallazgos Clínicos en el S. de Turner

Hallazgo Frecuencia (%) Musculo esqueléticos

1. Talla corta	100
2. Cuello corto	40
3. Proporción anormal de segmento superior/inferior	97
4. Cúbito valgo	47
5. Metacarpianos cortos	37
6. Deformidad de Madelung	8
7. Escoliosis	35
8. Genu valgo	35
9. Micrognatia y paladar ojival	38
10. Mamilas hipoplásicas y muy separadas	80
Obstrucción linfática	
11. Pterigium colli	25
12. Implantación baja de cabello	42
13. Edema de manos y pies	80
14. Displasia de las uñas	13
15. Dermatoglifos característicos	35
Defectos de células germinales	
16. Fallo gonadal	96
17. Infertilidad	>99

Otras anomalías

18. Cardiovasculares	55
19. Renales	39
20. Nevus pigmentados	50
21. Ptosis	11
22. Estrabismo	18
23. Defectos de audición	50
24. Anomalías asociadas Tiroiditis de Hashimoto	34
25. Hipotiroidismo	10
26. Alopecia	2
27. Vitíligo	2
28. Anomalías gastrointestinales	3
29. Intolerancia a carbohidratos	40

Aspectos a tener en cuenta

LIMITACIONES Y ALTERACIONES VINCULADAS AL SÍNDROME DE TURNER.

- ✓ A nivel físico y motriz.
- ✓ A nivel cognitivo: problemas en el entendimiento, discalculia
- ✓ A nivel físico y emocional.
- ✓ A nivel comportamental
- ✓ A nivel educativo y laboral. El síndrome de Turner no implica un detrimento en la capacidad intelectual, pero provoca que las mujeres que lo padecen vivan situaciones de aislamiento, lo que provoca baja autoestima, falta de redes sociales, riesgo de desfase curricular y laboral.
- ✓ Cabe destacar que aparte de lo físico queremos incluir aspectos psicosociales que redundan en este síndrome.
- ✓ No todas las mujeres sufren lo mismo



Alteraciones cardiológicas:

La cardiopatía congénita se presenta en hasta el 50% de los individuos con ST y es más común en aquellos con un cariotipo 45, X.

En cuanto a las anomalías más frecuentes están:

1. Malformaciones aórticas.
2. La coartación.
3. Aorta bicúspide)
4. Ductus arterioso persistente
5. Estenosis de la válvula.

Alteraciones dermatológicas:

Las alteraciones en la piel aparecen casi en el 50% de las afectadas por el ST.

1. nevus melanocíticos (25%) es una proliferación anormal pero benigna de los
2. melanocitos de la piel que tienden a agruparse en nidos o tecas.
3. Alopecia (5%).
4. Cicatrices hipertróficas (queloides).
5. Vitíligo (5%) es una afección en la que la piel pierde sus células pigmentarias (melanocitos). Esto puede provocar manchas descoloridas
6. Displasia ungueal que se caracteriza por un exceso de estrías longitudinales y una pérdida de brillo en las uñas.
7. Hemangiomas superficiales es simplemente un área roja elevada en la superficie de la piel, mientras que un hemangioma profundo involucra vasos sanguíneos hinchados más profundos en la piel que pueden hacer que ésta tenga un tono azulado.
8. Linfedema en pies y manos.
9. Dermatoglifos



Alteraciones digestivas

1. Aumento de enzimas hepáticas (transaminasas, gamma glutamil)
2. transferasa). Las células del hígado inflamadas o lesionadas pierden cantidades superiores a las habituales de ciertas sustancias químicas, incluidas las enzimas hepáticas, que se depositan en el torrente sanguíneo.
3. Enfermedades intestinales inflamatorias (enfermedad de Crohn inflamación en cualquier parte del tubo digestivo, desde la boca hasta el ano, comprometiendo toda la pared intestinal. y Colitis ulcerosa inflamación duradera y aparición de úlceras en el intestino grueso (colon) y en el recto.).
4. Celiaquía es una afección autoinmune que daña al revestimiento del intestino delgado. Este daño proviene de una reacción a la ingestión de gluten.

Alteraciones endocrinas:

1. Diabetes mellitus.
2. Hipotiroidismo
3. El hipotiroidismo
4. Tiroiditis de Hashimoto
5. Tirotoxicosis Asimismo, también se relaciona con una mayor prevalencia de insulinoresistencia, tirotoxicosis o enfermedad de Basedow.(es una tiroiditis autoinmune de etiología no muy bien conocida).
6. Linfedema en pies y manos (25%) debido a obstrucción linfática.
7. Baja estatura.

Alteraciones ginecológicas:

1. Disfunción ovárica
2. Disgenesia gonadal
3. Útero pequeño.
4. Amenorrea. In-fertilidad.
5. Infantilismo sexual.
6. Hiperplasia endometrial
7. El retraso en el crecimiento o en el inicio de la pubertad.



Alteraciones odontológicas:

Dentro de la conformación craneofacial en ST hay un ángulo craneal plano con *marcada reducción de la base craneal posterior y una cara retrognática* (se trata de una deformidad también conocida como “mandíbula corta”, fácil de reconocer y puede llegar a ser estéticamente desagradable. Técnicamente se describe por la presencia de una discrepancia antero posterior entre la mandíbula y el maxilar). *El maxilar es estrecho con paladar arqueado, mientras que la mandíbula tiende a ser ancha y micrognática* (mandíbula muy pequeña).

Esto deriva en:

1. Paladar ojival
2. Hipoplasia de esmalte).
3. Clase II molar
4. Gingivitis

Alteraciones oftalmológicas

Existe una prevalencia del 25 – 35%, de alteraciones de la vista como:

1. Estrabismo es un trastorno en el cual los dos ojos no se alinean en la misma dirección. Por lo tanto, no miran al mismo objeto al mismo tiempo. La forma más común de estrabismo se conoce como "ojos bizcos".
2. Ptosis palpebral
3. Hipertelorismo
4. Epicanto
5. Ambliopía
6. Miopía
7. hipermetropía,
8. cataratas
9. glaucoma congénito
10. trastornos
11. retinianos.



Alteraciones auditivas:

En las niñas con ST, las infecciones recurrentes del oído medio, la *otitis media*, son comunes la causa es la alteración en el desarrollo de los huesos de la cara y la base del cráneo provocan que la trompa de Eustaquio no proporcione la ventilación adecuada del oído medio, provocando así la aparición de infecciones que comienzan en la infancia y continúan hasta la adolescencia, pero son menos comunes en la edad adulta joven y más allá.

También existen trastornos auditivos con base genética con mayor prevalencia en

Cariotipos como 45,X o isocromosomas (Ambos brazos del isocromosoma son genéticamente idénticos pero en sentido inverso).

Las distintas patologías que pueden aparecer:

1. Otitis serosa con perforaciones timpánicas.
2. lesiones en la cadena de huesecillos.
3. ocupación del oído medio
4. Mastoiditis. (infección en el hueso situado detrás de la oreja)
5. Col esteatoma
6. Hipoacusia de transmisión
7. Otagia
8. Hipoacusia neurosensorial
9. Pérdida auditiva para sonidos de frecuencias altas o presbiacusia.

Alteraciones en el habla:

Con motivo de las alteraciones auditivas como consecuencia de las repetidas infecciones de oídos, las afectadas por el síndrome de Turner pueden presentar dificultades en el lenguaje y el habla.



Las dificultades más frecuentes son:

1. Fallo en las dificultades del habla, sobretodo una percepción sensorial,
2. espacial y temporal presente en los sonidos cerrados /f//b//m//p/.
3. Problemas de articulación y con alteración en resonancia en los casos de movilidad del velo.
4. Voz forzada.

Alteraciones neuropsicológicas:

La vigilancia del desarrollo es necesaria porque las personas con síndrome de Turner (ST) corren el riesgo de presentar unas dificultades neurocognitivas y psicosociales por su propia condición.

Además, los problemas médicos, como la hipoacusia o las intervenciones quirúrgicas complejas en los primeros años de vida, también pueden impactar el desarrollo temprano.

Variaciones en el neurodesarrollo

- Habilidades intelectuales generales en el rango promedio
- Habilidades verbales conservadas o superiores
- Mayor riesgo de dificultades en el razonamiento visual-espacial, la memoria viso espacial, la atención, el funcionamiento ejecutivo, la motricidad y las habilidades matemáticas o aritméticas
- Mayores tasas de dificultades sociales, ansiedad y depresión

En cuanto a las habilidades sociales:

- ☐ Riesgo en el desarrollo de...
- ☐ Habilidades de comunicación social
- ☐ Comprensión de señales sociales o contexto
- ☐ Interpretar estado de los otros

Problemas de interacción social: Menos actividades sociales, amistades más débiles, menos amigos

- ☐ Autoestima y autocepto bajo
- ☐ Interferencia en la calidad de vida, incluso sin un diagnóstico clínico
- ☐ Posibles diagnósticos asociados...
- ☐ Retraso del desarrollo de la comunicación
- ☐ Trastornos de la comunicación social



☐ Trastorno de espectro del autismo

Funciones ejecutivas:

Riesgo en...

- ✓ Regulación de la atención y la memoria de trabajo
- ✓ Control inhibitorio de la atención
- ✓ Atención auditiva
- ✓ Memoria visual
- ✓ Distracción
- ✓ Planificación

Posibilidades de diagnóstico asociado...

- ✓ TDAH
- ✓ Otros trastornos neuropsiquiátricos

Variaciones en el aprendizaje:

- ✓ Los perfiles académicos tienden a reflejar que las habilidades matemáticas están significativamente por debajo de las de lectura
- ✓ Tasas de discapacidades matemáticas que oscilan entre el 50 y el 75%¹ (número-cantidad, operaciones complejas, resolución de problemas)
- ✓ Trastornos específicos del aprendizaje (discalculia)
- ✓ Comprensión lectora: interpretación literal de lo que leen, dificultad en las abstracciones o en relacionar conceptos.
- ✓ Viso espacial: dibujo, gráficos, mapas, etc.
- ✓ Grafismo (mejora con la edad).

Funcionamiento adaptativo

Infancia

- ✓ Menor competencia en el funcionamiento adaptativo que los controles emparejados
- ✓ Preocupación familiar por la independencia en las actividades de la vida diaria.

Edad adulta:

- ✓ Niveles de educación y empleo son similares o superiores a los de los controles
- ✓ Vivir de forma independiente o mudarse de la casa de sus padres tiende a ocurrir más tarde que en los grupos de control.



Base neurobiológicas. Genética

Dificultades en neurodesarrollo parecen estar relacionadas con el cariotipo, siendo menor el rendimiento en mujeres con línea Turner pura (45,Xo) que en aquellas que poseen un cariotipo mosaico con una línea normal (46,XX/45,Xo)¹

Cromosoma X en anillo pequeño o cariotipo 45,X/46X,+mar: mayor riesgo de discapacidad intelectual.

Desarrollo cerebral

- ✓ Organización cortical y una morfología cerebral atípica
- ✓ Disminución del volumen de materia gris (MG) parietal-occipital y agrandamiento de la amígdala y la corteza orbito frontal en mujeres con ST.
- ✓ Muchos de estos hallazgos ya están presentes a 1 año de edad, sugiriendo un fenotipo estable con orígenes en el período prenatal o postnatal temprano.
- ✓ Algunos otros no están presentes a esta edad temprana.

Influencia estrogénica en neurodesarrollo

- ✓ Pérdida temprana de la función ovárica: de desarrollo postnatal deficiente en estrógenos y andrógenos¹
- ✓ Diferencias en desarrollo de áreas cerebrales en función de nivel hormonal en adolescentes con ST., por ejemplo, en la corteza orbitofrontal.

Toda esta información está basada en los siguientes artículos médicos: Cereb

Cortex. 2020 Mar 21;30(2):587-596

Nat Rev Endocrinol. 2019 Oct;15(10):601-614.

Dev Behav Pediatr. 2020 August ; 41(6): 470–479 1.

Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2019;181(1):126-134. Child

Neuropsychol. 2004 Dec;10(4):262-79

Dev Behav Pediatr. 2020 August ; 41(6): 470–479. Curr

Opin Psychiatry. 2019 Mar;32(2):85-91

Nat Rev Endocrinol. 2019 Oct;15(10):601-614 Qual

Life Res. 2018 Aug;27(8):1985-2006.



Rev Esp Endocrinol Pediatr 2020; 11 (Supl 1)Psicol.

cienc. prof. v.29 n.2 Brasília jun. 2009 Cereb Cortex.

2020 Mar 21;30(2):587-596

Ampliación del estudio del cerebro

Funcionamiento del cerebro de las mujeres con S.T.

Molko y colaboradores compararon a sujetos con Síndrome de Turner (7,1 - 24,4 años) y 15 controles (7,7 - 21 años) y reportaron una disminución estadísticamente significativa en la profundidad del Segmento Horizontal del Surco Intraparietal derecho en los sujetos con Síndrome de Turner, con respecto a los controles, y una tendencia marginalmente significativa a favor de la disminución de la longitud de la estructura en el grupo de sujetos Síndrome de Turner

Los déficits que se derivan son:

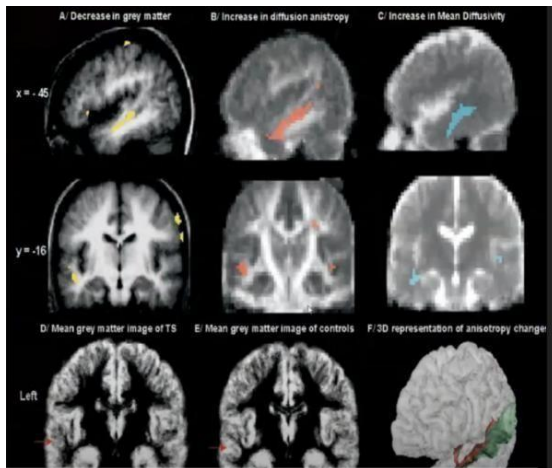
- Área espacial
- Razonamiento
- Rapidez en el trabajo
- Memoria
- Atención
- Lenguaje
- En mayor medida las habilidades aritméticas

Áreas curriculares:

- Estudios primarios lectoescritura y cálculo, el cual nos atañe
- Edades superiores en matemáticas, física o química.

El perfil cognitivo característicos de las niñas con Síndrome de Turner afecta al

Aprendizaje escolar, personalidad con repercusiones en su conducta y relaciones.



La sintomatología psicológica más frecuentemente encontrada en las afectadas por este síndrome es:

1. Mayores niveles de timidez.
2. Dependencia emocional.
3. Déficit de habilidades sociales.
4. Inmadurez y déficit de la gestión emocional.
5. Impulsividad.
6. Poca tolerancia a la frustración.
7. Necesidad de atención y aprobación constante.
8. Falta de autocritica y opinión real sobre sus propias habilidades.
9. Mayor dependencia de la familia de origen.
10. Peor aceptación del propio cuerpo y distorsión del esquema corporal.
11. Pobre autoestima, sentimientos de inferioridad y problemas de
12. comportamiento.
13. Problemas de relación social, ansiedad social "tipo escénico".
14. A nivel social: malinterpretación de información socialmente relevante.
15. Disfunción del procesamiento afectivo/facial.
16. Tienen menos amigos y de menor edad que el de ellas.
17. Significativas relaciones de dependencia de los demás, por lo tanto, más
18. influenciabiles.
19. Trastornos en el procesamiento de la información no verbal y visión espacial.
20. Dificultad en la coordinación de las habilidades perceptivas visuales y
21. motrices.
22. Cierta grado de hiperactividad y torpeza motora.
23. Mayor grado de ansiedad y distinta que el grupo control.



EN LAS ADULTAS CON SÍNDROME DE TURNER ENCONTRAMOS:

1. Inmadurez y déficit de la gestión emocional.
2. Impulsividad.
3. Poca tolerancia a la frustración.
4. Necesidad de atención y aprobación constante.
5. Falta de autocrítica y opinión real sobre sus propias habilidades.
6. Mayor dependencia de la familia de origen.
7. Edad de inicio en actividades sexuales más tardía.
8. Peor aceptación del propio cuerpo y distorsión del esquema corporal.
9. Vulnerabilidad ante problemas sociales y de adaptación.
10. Escaso círculo de amistades.
11. Pobre concepto de sí mismas en áreas concretas (traumas infanto-juveniles).
12. Sentimientos de inseguridad, frustración e incompetencia.
13. Deficiente socialización.
14. Irritabilidad y sentimientos depresivos.
15. En situaciones de tensión reaccionan con ansiedad.
16. Mayor discrepancia entre el CI verbal y el CI manipulativo, dificultades en la visión espacial, en la memoria visual y en las habilidades aritméticas.

CONSIDERACIONES:

Si bien las patologías del ST no son discapacitantes por si solas, si las unimos y medimos el grado de afectación, nos damos cuenta que unidas provocan una dificultad muy grande a las mujeres afectadas para el desarrollo de una vida cotidiana dentro de los parámetros de la normalidad ya desde la infancia.

Las niñas con síndrome de Turner sufren discalculia lo que provoca una falta de adaptación al medio escolar necesitando apoyo desde la más tierna infancia.

Esto origina otros trastornos psicológicos que se trasladan a la edad adulta, como son falta de autoestima, inseguridad....

También se observa trastornos en el procesamiento de la información no verbal y visión espacial. Dificultad en la coordinación de las habilidades perceptivas visuales y motrices. Los que les ocasiona una lentitud al procesar la información y dificultad para desarrollar los trabajos al mismo nivel que las personas que no están afectadas por el ST.



Físicamente si sumamos a la baja estatura, problemas de oído, cardiovasculares, vista, intestinales. La vida de las mujeres con ST necesita de un apoyo y de atención constante.

Por todas estas patologías y para respetar el derecho de igualdad en educación, en oportunidades laborales y el derecho a una vida plena nos reafirmamos en nuestra petición.

Consideramos que la desinformación derivada del diagnóstico de las personas con síndrome de Turner provoca una falta de medios en su entorno que genera desconocimiento de los recursos existentes y la necesidad de asistencia en el entorno como factor complementario.

Dentro de los factores sociales consideramos necesario la existencia de una red coordinada de recursos que faciliten el conocimiento y la divulgación sobre este síndrome.

El síndrome de Turner afecta a las interrelaciones personales, a la capacidad de aprendizaje en las diferentes tareas a las que una persona debe enfrentarse a lo largo de su vida, lo cual dificulta el acceso al mercado de trabajo y el retraso en el sistema educativo, lo que hace que les cueste entender las tareas y la lentitud en los diversos procedimientos. Por este motivo, alegamos que al tratarse de una serie de afectaciones en las capacidades individuales de las personas con síndrome de Turner el reconocimiento de su discapacidad les ayudaría a mejorar su calidad de vida, su inserción en el mercado de trabajo y el apoyo en el sistema escolar, así como, el acceso a la red de recursos disponibles para su tratamiento y su orientación.

Finalmente, consideramos fundamental el apoyo a las familias, especialmente en los primeros momentos, tras el diagnóstico del síndrome de Turner, necesitando para ello una mayor colaboración de la red sanitaria y una mayor divulgación científica del mismo para que cuando se reciba el diagnóstico no se sientan desorientados y puedan ser informados acerca de todo lo relacionado con el síndrome de Turner, ofreciéndoles apoyo psicológico, atención social, acompañamiento e información sobre todos los recursos disponibles en su entorno.