

Ministerio de Salud Pública
Policlínico Universitario Jimmy Hirtzell
Bayamo. Granma.

Descendencia en Matrimonios Consanguíneos en un municipio montañoso granmense. Revisión de la bibliografía.

Descendence in consanguineous marriages of a mountainous municipality. Bibliographic revision.

Melvis Bernis Marenⁱ, Virginia Isel Rodríguez Salazarⁱⁱ, Mariela Suárez Rondónⁱⁱⁱ, Glenis Morales Torres^{iv}, Idalmis Valdez Madrigal^v, Electra Guerra Domínguez^{vi}.

RESUMEN

Se realizó un estudio observacional descriptivo para valorar la descendencia en matrimonios consanguíneos, en el área de salud correspondiente al Policlínico "Faustino Pérez Hernández", en Buey Arriba, Granma, en el período de Enero a Diciembre de 2004. Tuvo como muestra 100 matrimonios. A cada uno de los matrimonios consanguíneos se le realizó una encuesta para obtener los datos en estudio. También se elaboraron los árboles genealógicos de las familias afectadas. Los principales resultados obtenidos evidencian que los matrimonios con parentesco de primera línea (primos-hermanos y primos-segundos) fueron los predominantes. El 73% de la descendencia enferma fue del área rural. La mayor cantidad de hijos enfermos fueron encontrados en los matrimonios consanguíneos con parentesco de primer grado 58%. El 82% de las parejas no recibieron asesoramiento genético. Las patologías más frecuente encontradas en la descendencia fueron las Anomalías Congénitas preferentemente del aparato cardiovascular, la Retinosis Pigmentaria, el Retraso Mental, la Epilepsia y finalmente la Parálisis Cerebral Infantil. Las familias que más enfermos aportaron fueron. La Almeida Labrada, Santos Castro y Fontela Rodríguez.

Descriptor DeCS: CONSANGUINIDAD; RETRASO MENTAL; ANOMALÍAS CONGÉNITAS; EPILEPSIA; PARÁLISIS CEREBRAL

Abstract

It was performed an observational descriptive research to value the descendence in consanguineous groups in the health area belonging to Faustino Perez Hernandez Polyclinic, Buey Arriba, Granma, since January to December, 2004. The sample had 100 marriages. There was applied a survey to each consanguineous marriage to obtain the research data. There were also elaborated the genealogical trees of the affected families. The main results evidenced that marriages with first kinships (cousins, second cousins) prevailed. 73% of the ill descendence was found in the rural area. The greatest amount of sick children was evidenced in consanguineous marriages with first level of consanguinity, 58%.

82% of the couples did not received genetical advice. The most frequent pathologies found in descendence were the congenital cardiovascular anomalies, Retinitis Pigmentosa, Mental retardation, Epilepsy and finally the Infantile Brain Paralysis. The families that brought more sick peolpe to the research were: the Almeida Labrada, Santos Castro and Fontela Rodriguez.

KEY WORDS: CONSANGUINITY; MENTAL RETARDATION; CONGENITAL ABNORMALITIES; EPILEPSY; CEREBRAL PALSY

INTRODUCCIÓN

El origen latino del término consanguinidad no deja lugar a dudas: "sangre común". Es decir, es la característica de todas aquellas personas que pertenecen a un mismo tronco de familia o antepasado. A lo largo de la historia, por razones culturales, económicas, religiosas y otras, se ha venido practicando el matrimonio consanguíneo. Para citar un solo ejemplo, los faraones egipcios se tenían que casar obligatoriamente con su hermana. Aun en nuestra contemporaneidad en algunas culturas se mantiene la práctica de estos matrimonios, sobre todo entre los primos. (1)

Los problemas de salud de orden diverso derivados de la consanguinidad han sido exhaustivamente demostrados por la ciencia a partir sobre todo del desarrollo de la Genética Médica. Endogamia se define como el sistema de elección del cónyuge que implica que los cruzamientos se realizan al interior de un grupo determinado, siguiéndose para ello criterios diferentes (étnicos, nacionales, regionales, religiosos, entre otros). A través de varias generaciones, la endogamia es equivalente a la consanguinidad, en un proceso que es más rápido cuanto más pequeño es el grupo. La consanguinidad y la endogamia, determinan a largo plazo trastornos genéticos que se acumulan e inciden en parámetros demográficos como la fertilidad, la mortalidad, las enfermedades genéticas y los defectos congénitos. (2)

Cada día existen más evidencias de la relación aditiva que existe entre los genes que actúan durante el desarrollo embrionario y el efecto que factores ambientales ejercen sobre la expresión de estos genes. La prevalencia mundial de las uniones consanguíneas se ha dividido en cuatro áreas principales de acuerdo con su magnitud: regiones con menos de 1% de población consanguínea (Norteamérica, la mayor parte de Europa y Asia), aquellas con consanguinidad entre 1% y 10% (Península Ibérica, Japón y Sudamérica), regiones entre el 20% y el 50% de consanguinidad (Norte de África, y gran parte del oeste, centro y sur de Asia), y con prevalencia desconocida, para el resto de la población mundial. (2)

En países del oriente medio, los matrimonios consanguíneos constituyen del 20 al 50% de todas las uniones, y en la India también son frecuentes, sobre todo entre primos hermanos. En el estudio Clínico Genético y Psicosocial a personas con retraso mental y otras discapacidades, que se llevó a cabo recientemente en toda Cuba, se encontró que el 5.21% de las personas con retraso mental tenía antecedentes de consanguinidad en sus padres, con más altos porcentajes en algunas provincias. (1)

La consanguinidad es un aspecto que debe ser tomado en cuenta y formar parte de la investigación habitual en la Atención Primaria de Salud. Muchas parejas no conocen que existen estos riesgos, y algunas ni siquiera de su condición de consanguíneos, por lo que resulta difícil realizar la prevención efectiva a la que aspiramos. En el municipio montañoso de Buey Arriba aún se tiene por costumbre realizar estas uniones matrimoniales. Por estos motivos y con el objetivo de valorar la descendencia de matrimonios consanguíneos, se decidió realizar esta investigación.

MÉTODO

Se realizó un estudio observacional descriptivo para valorar la descendencia en matrimonios consanguíneos. En el área de salud correspondiente al Policlínico "Faustino Pérez Hernández", en Buey Arriba, Granma. En el período de Enero a Diciembre de 2004.

Universo: Estuvo constituido por todos los matrimonios consanguíneos encontrados en dicha área por los médicos de Familia.

Muestra: Fue de 100 matrimonios consanguíneos.

Criterios de exclusión: Se excluyeron de la investigación los matrimonios consanguíneos que no tuvieron descendencia.

Variables:

1-Grado de parentesco: (entre hermanos, entre padres e hijos, entre primos hermanos) primer grado, (entre primos segundos y terceros) segundo grado y (entre parientes lejanos) tercer grado.

2-Área de salud: Rural o Urbana según situación geográfica.

3-Descendencia: Hijos nacidos en el matrimonio. (2, 3, 4)

Se revisaron, por una misma persona, los antecedentes natales, prenatales y postnatales de la descendencia en cada matrimonio. Así como los antecedentes personales y familiares de cada conyugue. Estos datos se tomaron por una encuesta previa autorización de los encuestados. Todos los datos obtenidos se plasmaron en una planilla recolectora. El procesamiento de los datos se realizó con una microcomputadora Pentium 4 y como procesador de texto, el programa Microsoft Word versión 6.0. Los resultados fueron agrupados y luego expuestos en tablas.

RESULTADOS

En la tabla # 1 se distribuyen los matrimonios consanguíneos según grado de parentesco. El parentesco de primer grado como los primos-hermanos predominó sobre los primos terceros y los parientes lejanos para un 40% y un 28% y 18% respectivamente.

En la tabla # 2 se aprecia la descendencia según procedencia. La descendencia más afectada fue la del área rural. Ocupando el 54.7%.

En la descendencia obtenida, 78 fueron enfermo para un 73% y 28 estaban sanos constituyendo el 27%.

En la tabla # 3 vemos la descendencia según grado de parentesco, los matrimonios entre primos hermanos fueron los que más enfermos aportaron. Constituyendo el 49%.

La tabla # 4 muestra el asesoramiento genético donde se puede apreciar que el 82% de las parejas no recibieron asesoramiento genético. Solamente se le habló del riesgo de patologías congénitas en sus futuros hijos al 18%.

En la tabla # 5 se recogen las patologías encontradas en la descendencia. Las que más aportaron fueron las Anomalías Congénitas y la Retinosis Pigmentaria para un 57% y 14% respectivamente. Le siguió el Retraso Mental con un 13% y la Epilepsia con un 10%. Finalmente 6 descendientes con Parálisis Cerebral Infantil que ocupó el 6%.

DISCUSIÓN

La doctora Iris encontró en su estudio realizado y en su cotidiana labor como genetista que los parientes de primer grado, como los padres e hijos y los hermanos carnales, tienen la mitad de sus genes comunes. Luego a mayor grado de parentesco en la pareja, mayor probabilidad de que alguno de los genes defectuosos que portamos sea transmitido por ambos padres a los hijos. De acuerdo con estudios poblacionales, se sabe que el riesgo de malformaciones y muertes infantiles entre los parientes de primer grado está aumentado en un 30% con respecto a la población general no consanguínea. Entre primos segundos este incremento es del 3%. Esto coincide con los resultados de esta investigación. Así también Lissette y colaboradores en su estudio de Esquizofrenia coincidió en que la descendencia en matrimonios consanguíneos de primer grado es más propensa a ser enferma que la de parentesco más lejano. (1, 2, 3) Mientras mayor número de genes en común presenten individuos emparentados, mayor es la probabilidad de que en el genotipo de su descendencia aparezca más predisposición genética a los efectos ambientales que interfieren en el proceso de desarrollo, lo que origina este tipo de defectos.

Las personas de área rural parece ser por su bajo nivel socio-cultural o tal vez por lo aislado que viven son más propensas a contraer matrimonios entre familias, así lo estimó Fabricio González en su estudio. Alegando que muchas parejas de las zonas rurales no encontraron un consejo genético

a tiempo y además la lejanía de las zonas pobladas constituía un obstáculo para su elección de pareja. (4)

Es de vital importancia que el médico de atención primaria fundamentalmente en las áreas donde se identifique la tendencia a unirse conyugues consanguíneos, desarrolle el consejo genético y oriente adecuadamente a cada una de estas parejas. Los resultados de Olalla García que son semejantes a los de este estudio así lo considera. (5)

Se ha postulado que las uniones consanguíneas juegan un rol en la etiología genética de algunas malformaciones congénitas. Así la consanguinidad está asociada a un mayor riesgo para malformaciones congénitas y enfermedades autosómicas recesivas de baja frecuencia. Hay una asociación significativa entre malformaciones oculares y consanguinidad de los padres. La consanguinidad tiene un efecto adverso en la sobrevivencia del período neonatal, postneonatal, infantil y en niños bajo 5 años y los matrimonios consanguíneos podrían modificar los resultados clínicos. Estos resultados fueron encontrados por Alfredo y colaboradores coincidiendo con esta investigación. (6)

Las anomalías del aparato cardiovascular, la Epilepsia, la Retinosis Pigmentaria fueron las patologías que mayormente encontraron en sus estudios Bernar, Bennett y Moore siendo resultados bastante semejantes a los de este estudio. (7, 8, 9, 10)

La observación de que algunos trastornos mentales como la esquizofrenia y los trastornos bipolares muestran una carga familiar procede de siglos atrás. La investigación genética empezó a interesarse por los trastornos psiquiátricos en la segunda mitad del siglo XX, a partir de diversos estudios epidemiológicos que mostraban la influencia que la herencia tenía en el desarrollo de los trastornos mentales. Estamos también de acuerdo con este investigador porque en un estudio realizado fueron hallados también descendientes con retraso mental y trastornos del aprendizaje así como la Parálisis Cerebral Infantil. (10, 11)

CONCLUSIONES

La descendencia de los matrimonios consanguíneos de primer grado fue más propensa a nacer enferma que los de grados posteriores. Fueron más frecuentes los matrimonios consanguíneos del área rural. Las anomalías congénitas fundamentalmente del aparato cardiovascular, La Retinosis Pigmentaria y el retraso mental constituyeron las patologías mayormente encontradas. Las comunidades con hijos enfermos de matrimonios consanguíneos más afectadas fueron la zona de Virey con las familias Almeida Labrada y Santo Castro y la zona de Maguaro con la familia Fontela Rodríguez.

RECOMENDACIONES

1. Crear una consulta de consejo prematrimonial en las áreas de salud donde aún se lleve a cabo la unión de pareja entre parientes.
2. Extender la consulta de asesoramiento genético a las zonas donde abunde el matrimonio entre cónyuges consanguíneo.
3. Considerar de riesgo el neonato nacido de un matrimonio consanguíneo y darle un seguimiento especial.

BIBLIOGRAFÍA

1. Roja Betancourt IA. Consanguinidad. (en línea). <http://www.gramacubaweb.cu/salud/consultas/c/c15.html> Consultado [8-9-2009]
2. Taboada Lugo N, Lardoeyt Ferrer R. Impacto de la consanguinidad en recién nacidos con Defectos Congénitos en Asmara, Eritrea. (en línea) <http://bvs.sld.cu/revistas/rcgc/v2n3/rcgc050308.html> Consultado [8-9-2009]
3. Lissette González Gutiérrez, Mario Torralbas Blázquez, Beatriz Marcheco Teruel, Lilia Blanco Caballería, Miguel V. Liy Isada. Caracterización clínica y genética de la esquizofrenia en descendientes de matrimonios consanguíneos en un área de salud del municipio Holguín. (en línea). <http://www.cocmed.sld.cu/no83/n83ori5.htm>. Consultado [8-9-2009]
4. González Sobriano F. Herencia patológica en la medicina Mexicana de la segunda mitad del siglo 21. (en línea). <http://www.medigraphic.com.cu/pdfs/bmhfm/hf-2008/hf081c.pdf> Consultado [8-9-2009]
5. Olalla García M. El matrimonio consanguíneo en la Persia Sasánida. Una comparación entre fuentes PAHLAVÍES Y Greco-Latinas. (en línea). Disponible en: <http://www.google.com.cu/search?html=es&q=matrimonio+consanguineo&btnG=Buscar&meta> Consultado [8-9-2009]
6. Aguila Roja A, Nazer H, Cifuentes Ojeda L, Mella A, Dela Barra H P. Prevalencia de malformaciones congénitas al nacer y factores asociados en Isla de Pascua. Rev. Méd. Chile [revista en Internet]. 2000 Feb [citado 2009 Jul 30]; 128(2): 162-166. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872000000200005&lng=es

7. Bernar Paul D, Spencer H G. "It's Ok, We're Not Cousins by Blood": The Cousin Marriage Controversy in Historical Perspective. PLoS Biol. 2008; 6(12).
8. BBC News. Birth defects warning sparks row. 2008. (en línea). Disponible en: http://news.bbc.co.uk/2/hi/uk_news/7237663.stm. Consultado [8-9-2009]
9. Bennett RL, Motulsky AG, Hudgins L, et al. Genetic counseling and screening of consanguineous couples and their offspring: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns. 2002; 11: 97–119.
10. Moore J. Good breeding: Darwin doubted his own family's "fitness" Natural History. 2005; 114: 45–46.
11. Savage D. Cousins marrying cousins. 2007. (en línea). Disponible en: http://www.chemistry.typepad.com/the_great_mate_debate/2007/08/cousins-marryin.html Consultado [8-9-2009]

ANEXOS

Encuesta

Nombre de la madre: Edad:

Nombre del padre: Edad:

Grado de parentesco:

Antecedentes Patológicos Personales de la madre:

Exposición a teratógenos en el embarazo:

- ❖ Hipertermia
- ❖ Radiaciones
- ❖ Hábitos tóxicos
- ❖ Infecciones
- ❖ Exposición Agentes industriales
- ❖ Medicamentos

Antecedentes patológicos personales del padre:

Características de la descendencia: Sana Enferma (explicar)

Recibió orientación o consejo genético por parte del medico de al familia

SI No

Recibió consulta de genética

SI No

Árbol Genealógico:

Tabla # 1: Distribución de los matrimonios consanguíneos según grado de parentesco.

Grado de parentesco	Número	%
Primos hermanos	20	40
Primos segundo	14	28
Primos terceros	9	18
Parientes lejanos	7	14
Total	50	100

Tabla # 2: Descendencia según procedencia.

Descendencia	Rural	Urbano	Total	%
Sanos	16	12	28	27
Enfermos	58	20	78	73
Total	74	32	106	100

Tabla # 3: Descendencia según grado de parentesco

Grado de parentesco	sanos	enferm	%
Primos hermanos	8	52	58
Primos segundo	10	15	24
Primos terceros	9	8	16
Primos lejanos	2	2	2
Total	29	77	100

Tabla # 4: Asesoramiento genético

Asesoramiento genético	Matrimonio consanguíneo	%
Si recibió	18	18
No recibió	82	82
Total	100	100

Tabla # 5: Patologías encontrada en la descendencia

Patologías	Numero	%
Malformaciones Congénitas	60	57
Retinosis Pigmentaria	15	14
Retraso Mental	14	13
Epilepsia	11	10
Parálisis Cerebral Infantil	6	6

Total	106	100
-------	-----	-----

ⁱ Especialista de Primer grado en Pediatría. Master en Atención Integral al Niño. Profesor Instructor.

ⁱⁱ Especialista de Primer grado en Pediatría. Profesor Instructor.

ⁱⁱⁱ Especialista de Primer grado en Pediatría. Master en Nutrición. Profesor Instructor.

^{iv} Especialista de Primer grado en Pediatría. Profesor Instructor.

^v Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Master en Atención Integral al Niño. Profesor Asistente.

^{vi} Especialista de Segundo Grado en Pediatría. Master en Atención Integral al Niño. Profesor Asistente.