

DISTRIBUCIÓN GEOGRÁFICA DE PATOLOGÍAS CON FUERTE CARGA GENÉTICA EN EL DEPARTAMENTO CALINGASTA, SAN JUAN, ARGENTINA

MAZUELOS DÍAZ, Cristina L.

Universidad Nacional de San Juan. Facultad de Filosofía Humanidades y Artes.

Instituto de Geografía Aplicada / CONICET.

crislomaz@yahoo.com.ar

RESUMEN

El objetivo del presente trabajo es identificar y localizar patologías vinculadas a discapacidades físicas y mentales en las diferentes localidades del departamento Calingasta, San Juan, Argentina. Los datos utilizados fueron proporcionados en el Hospital Aldo Cantoni de la villa Calingasta, el Hospital de Barreal y la Escuela de Educación Especial Múltiple de esa localidad. Se realizó observación directa y relevamiento del área de estudio, así como entrevistas de tipo focalizada a informantes claves tales como médicos, agentes sanitarios, trabajadores sociales y docentes y entrevistas estandarizadas programadas a diferentes familias. Los resultados obtenidos consistieron en un registro unificado de las diferentes discapacidades, su clasificación y su localización espacial.

Palabras clave: Patologías - Discapacidades - Calingasta - San Juan.

GEOGRAPHICAL DISTRIBUTION OF DISEASES WITH STRONG GENETICS CHARGE AT THE CALINGASTA DEPARTMENT, SAN JUAN, ARGENTINA

ABSTRACT

The objective of this paper is to identify and locate pathologies linked to physical and mental disabilities in different localities of the Department Calingasta, San Juan, Argentina. The data used were provided in Hospital Aldo Cantoni of villa Calingasta, Barreal Hospital and the school of education special multiple of that locality. Was direct observation and survey of the study area, as well as interviews of type targeted to key informants such as; medical, health, workers social and educational and agents interviews standardized scheduled to different families. Results included a unified register of different disabilities, their classification and its spatial location.

Keywords: Pathologies - Disabilities - Calingasta - San Juan.

Introducción

El objetivo es identificar y localizar aquellas patologías de fuerte carga genética vinculadas a discapacidades mentales y físicas en el departamento Calingasta.

Las patologías con carga genética se relacionan con aquellas enfermedades que se producen por causas genéticas como el Síndrome Tay-Sachs y/o cromosómicas como Síndrome de Down. Sin embargo para las mayorías de estas patologías los factores genéticos indican susceptibilidad sin representar una determinación causal directa. (Kochen, 2008)

Casi todas las enfermedades tienen un componente genético y los trastornos de los genes se clasifican en: (Kochen, 2008)

1. Trastornos monogenéticos: alteración de un gen en particular y se caracterizan por la forma de transmisión en las familias de acuerdo a diferentes patrones de herencia:
 - *Herencia Autosómica dominante*: Para que la enfermedad se manifieste es necesario un solo gen anormal en uno de los cromosomas autosómicos perteneciente a cualquiera de los dos padres, basta con que uno de ellos sea portador de la enfermedad para que su hijo la herede. El gen anormal domina.
 - *Herencia Autosómica recesiva*: Para que la enfermedad se manifieste se necesitan dos copias del gen anormal en el genoma de la persona afectada, cuyos padres normalmente no padecen la enfermedad pero portan cada uno una copia del gen mutado, por lo que pueden transmitirlo a su descendencia que recibirá el gen anormal de ambos padres.
En las parejas consanguíneas la cantidad de genes compartidos depende del grado de parentesco, cuanto mayor es el grado de consanguinidad mayor es la probabilidad de compartir la misma información genética heredada de un antepasado común. Estas uniones aumentan las posibilidades de originar patologías autosómicas recesivas como el Síndrome de Sandhoff (Bronberg, 2005).
 - *Herencia ligada al cromosoma sexual*: Si los genes determinantes de una enfermedad se encuentran en los cromosomas sexuales, estas se denominan enfermedades ligadas al cromosoma x, pudiendo ser el patrón de herencia recesivo o dominante, como el Síndrome x frágil.
2. Trastornos cromosómicos: alteración en el número de cromosomas como el mencionado Síndrome de Down o en la estructura.
3. Trastornos multifactoriales: tienen que ver con interacciones de algunos genes y el ambiente. Se relacionan con patologías vinculadas al nacimiento, infancia, como las fisuras labiopalatinas o vida adulta. Los factores de riesgo para este tipo de enfermedades pueden ser: la edad materna avanzada y prematura, carencia en la nutrición materna, exposición a agentes teratogénicos, tales como infecciones, alcohol, drogas, contaminantes y consanguinidad, entre otros.

En general las condiciones más complejas involucran a un grupo de genes que dan cuenta de la predisposición de una persona a que padezca una enfermedad, dependiendo también de su historia familiar y de factores sociales y ambientales (Sommer, 1998).

Área de estudio

El departamento Calingasta se localiza al suroeste de la provincia de San Juan entre los 30° 30' y los 32° 30' de latitud sur y a 161 km de la ciudad. Al oeste limita con la cordillera de los Andes y frontera internacional con la República de Chile, al norte con el departamento de Iglesia, al este con los departamentos de Ullum, Zonda y Sarmiento y al sur con la provincia de Mendoza.

El oasis calingastino, denominado Calingasta-Barreal se caracteriza por ser un territorio deprimido de disposición meridional inserto entre la Precordillera y la Cordillera Frontal irrigado por los ríos Los Patos y Castaño. Se extiende desde la localidad de Rodeo al norte (departamento Iglesia) hasta Uspallata (provincia de Mendoza) al sur. En este valle se localiza la villa cabecera del departamento, Tamberías, que junto a la villa de Calingasta y Barreal concentran el 80 % de la población.

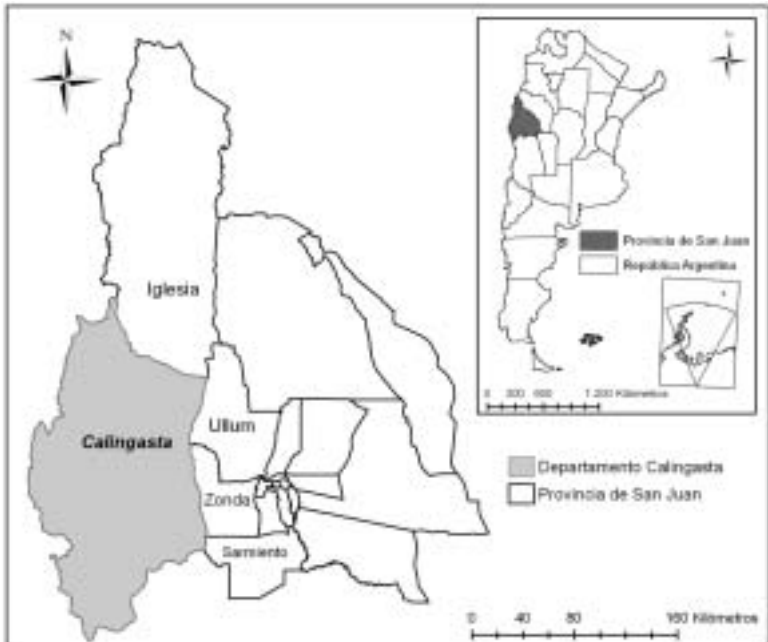


Fig.1: Localización del área de estudio.

Materiales y métodos

La información utilizada fue proporcionada en el Hospital Aldo Cantoni de la villa Calingasta, Hospital de Barreal y puestos sanitarios de las localidades de Tamberías, Sorocatense, Puchuzún, y Villa Corral y consistió en:

1. Registro de personas con discapacidad física y retraso mental
2. Diagnósticos de casos particulares.

Se realizaron entrevistas de tipo focalizada a informantes claves como médicos, asistentes sociales, psicólogos, agentes sanitarios y entrevistas tipo estandarizada programada a familias identificadas con algún tipo de patología.

La cartografía digital de base correspondió a:

1. Provincia de San Juan.
2. Departamento Calingasta.
3. Localidades del departamento Calingasta.

Los datos obtenidos fueron localizados y georreferenciados mediante el software ArcGis® versión 10. Se volcaron en una base de datos y se confeccionó la cartografía temática correspondiente a:

1. Localización del área de estudio.
2. Localización de casos con discapacidad física y retraso mental, diagnósticos y/o síndromes identificados por localidad.

Resultados

En las localidades del valle del departamento Calingasta (Barreal, Tamberías, Villa Calingasta, Sorocayense, La Isla, Villa Corral, Puchuzún y Villa Nueva) se identificaron diferentes tipos de discapacidades en su población, sobre todo retraso mental-cuyos casos se registraron en todas las localidades relevadas.

Todo tipo de discapacidad es secuela de una enfermedad y va asociada a una patología y/o síndrome.

En Barreal se identificaron casos con retraso mental, patologías y síndromes asociados tales como; de Moebius, Sotos, labio leporino – fisura palatina, displasia diastrófica, síndrome frágil x y discapacidades físicas. (Fig. 2)

En cuanto al Síndrome frágil x o de Bell los casos diagnosticados son los más recientes (año 2010) debido a la prevalencia de niños y adolescentes con retraso mental y manifestación de los síntomas de la enfermedad. La localidad de Barreal presentó todos los casos hasta el momento diagnosticados con el síndrome.

Esta patología obedece a un trastorno monogenético ligado al cromosoma sexual x y las familias afectadas están emparentadas entre sí, presentando también casos de consanguinidad, lo que podría representar la herencia autosómica recesiva de la enfermedad.

En la villa Calingasta prevalecen los casos de retraso mental, asociados a patologías y síndromes como; de Rasmussen, síndrome de Ehlers-Danlos, síndromes con labio leporino-fisura palatina, esquizofrenia, oligofrenia, miastemia gravis, mielomeningocele, hipotiroidismo y focomelia. (Fig. 3)

El mayor número de casos se localizó a lo largo de la ruta 406, además de familias con condiciones complejas de salud, como la presencia de discapacidades en todos sus integrantes o consanguinidad.

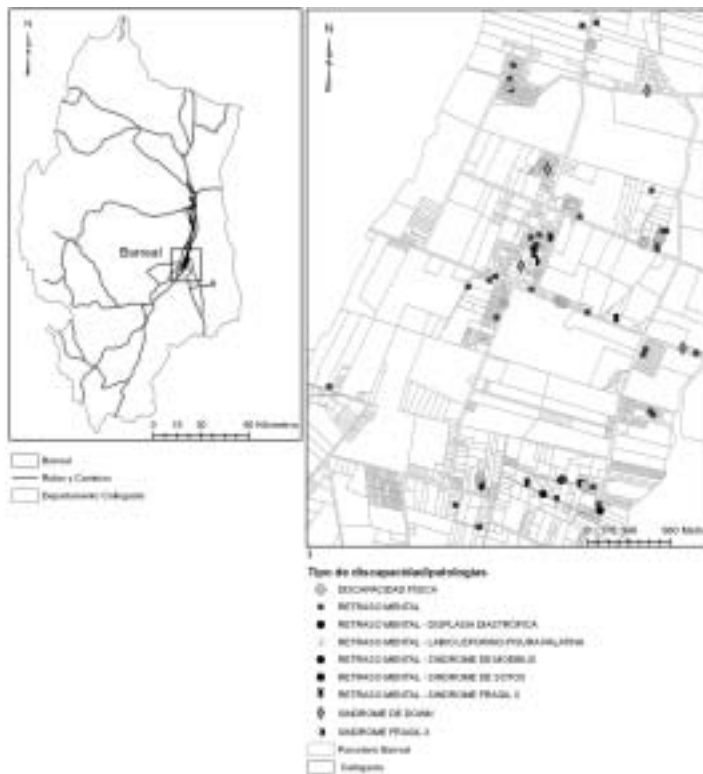


Fig. 2: Patologías de fuerte carga genética en Barreal.

Barreal y la villa de Calingasta son las localidades que no sólo presentan el mayor número de casos por concentrar el porcentaje más alto de población, sino el de identificación y diagnóstico de patologías, debido al acceso de sus habitantes a los hospitales principales del departamento y a la oferta de profesionales médicos, en comparación con otras localidades alejadas de la villa principal.

En las localidades de Sorocayense, Tamberías y La Isla se registraron discapacidades físicas, retraso mental, oligofrenia, esquizofrenia y síndrome de labio leporino-fisura palatina. (Fig. 4) En el caso de las localidades de Alcaparrosa, Villa Nueva, Puchuzún y Villa Corral se identificaron casos con discapacidad física, labio leporino-fisura palatina y retraso mental, siendo niños y adolescentes todos los afectados. (Fig. 5)

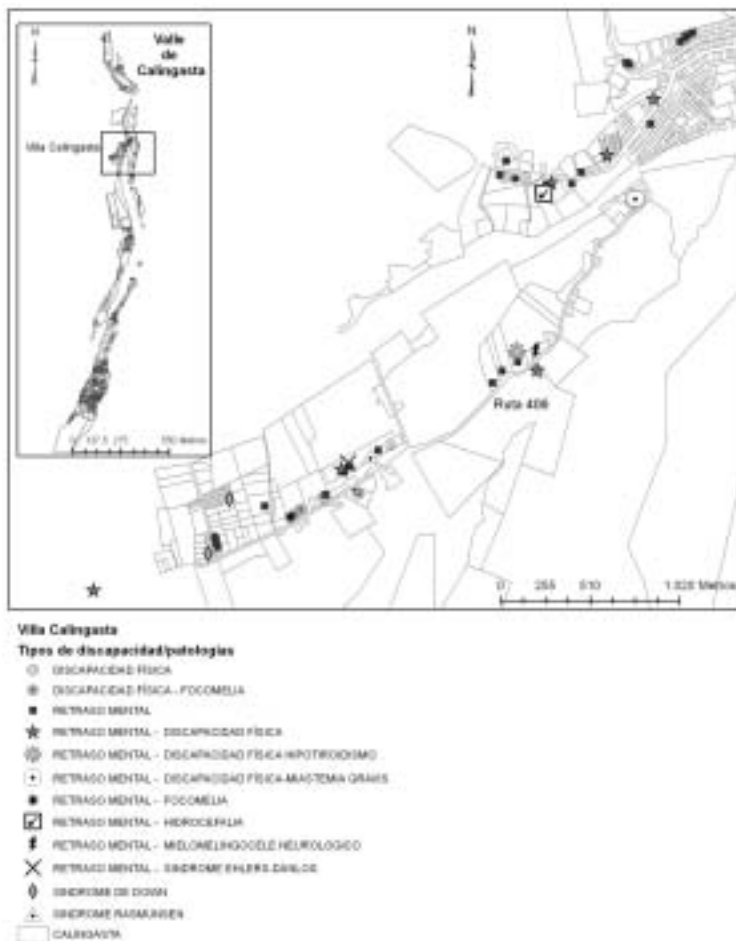


Fig. 3: Patologías en la Villa Calingasta.



Fig. 4: Patologías de fuerte carga genética en Sorocayense, Tamberías, La Isla y Colón.

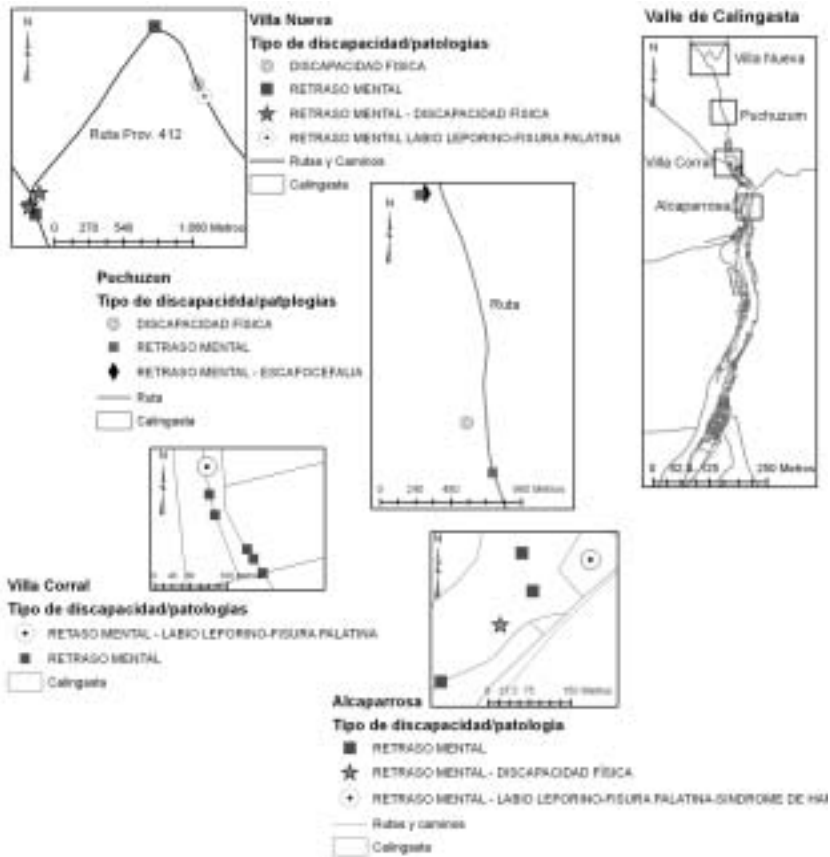


Fig. 5: Patologías de fuerte carga genética en Alcaparrosa, Puchuzum, Villa Corral y Villa Nueva.

Conclusiones

- Las patologías identificadas en todas las localidades de Calingasta se caracterizan por presentar fuerte carga genética y obedecer a diferentes patrones de herencia.
- Los casos con retraso mental fueron identificados en todas las localidades.
- Los diagnósticos obtenidos corresponden en mayor número a patologías relacionadas al retraso mental y, no tanto, a las discapacidades físicas.
- La consanguinidad, en determinadas familias, cobra un papel decisivo en la manifestación de ciertas enfermedades, no solo en localidades alejadas de la villa cabecera, sino también en las más pobladas como Calingasta y Barreal.
- La identificación y localización espacial de estas patologías permite iniciar futuros trabajos referidos a la connotación ambiental, social y cultural respecto de las causas que propician la prevalencia de las mismas.

Referencias

- Bronberg, Rubén (2005). Consanguinidad: el impacto en la salud en *Boletín del Centro Nacional de Genética Médica* N° 6.
- Sommer, Susana (1998). Genética, clonación y bioética. Ed. Biblos, Buenos Aires.
- Torrado, M. Chertkooff, L., Herrera, J., et al. (1996). "Validación de un puntaje clínico para la detección del síndrome del sitio frágil del x", en *Arh Argentina Pediátrica*, pp. 145-153.
- Kochen, Silvia (2008). Enfermedades genéticas monogénicas y mal formaciones congénitas en Estado de conocimiento y agenda de prioridades para la toma de decisiones en enfermedades genéticas monogénicas y malformaciones congénitas. Ed. Foro de investigación en Salud de Argentina-Academia Nacional de Medicina. Buenos Aires.