

RELACIÓN ENTRE CONSANGUINIDAD Y PATOLOGÍAS EN EL DEPARTAMENTO CALINGASTA, PROVINCIA DE SAN JUAN

MAZUELOS DÍAZ, Cristina L. * CURTO, Susana Isabel**

*Universidad Nacional de San Juan. Facultad de Filosofía Humanidades y Artes.
Instituto de Geografía Aplicada. crislomaz@yahoo.com.ar

**CONICET, Instituto de Investigaciones Epidemiológicas (IIE). Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires.

RESUMEN

El objetivo de este artículo es detectar prácticas endogámicas-consanguíneas en el departamento Calingasta de la provincia de San Juan y relacionarlas con patologías de fuerte carga genética a través de su localización espacial. Los datos provienen de las instituciones sanitarias oficiales, el Registro Civil, la Escuela de Educación Especial Múltiple, entrevistas de tipo focalizada a informantes claves y de tipo estandarizada programada a familias. Se confeccionaron tablas, tablas de contingencia y se aplicó la función “geo-procesamiento-Kerner ID” del software ArcGIS para lograr áreas de densidades. Se obtuvo una tipificación y cuantificación de uniones consanguíneas, un registro de las patologías y uniones consanguíneas y su representación espacial.

Palabras clave: endogamia - uniones consanguíneas – patologías de carga genética – discapacidades .

ABSTRACT

The aim of this paper is to detect endogamy-inbred practices in Calingasta department of the province of San Juan and related them to pathologies with genetic charge. Dates come from official health institutions, marriages Government Registry, the Special Education School, interviews to selected informants and standardized ones to selected families. Tables, contingency tables were constructed and “geo-processing-Kerner ID” function of ArcGIS software was used to obtain density areas. Important results are typification and quantification of consanguineous, marriages, a record of the conditions and inbreeding and spatial representation.

Keywords: consanguineous marriages - pathologies of genetic load - disabilities.

Introducción

En las sociedades humanas la consanguinidad estuvo, generalmente, asociada a comunidades con escasa población. El aumento de la población ocurrido al finalizar la Edad Media y durante la Edad Moderna provocó que, a finales del siglo XVIII, el tamaño de las comunidades fuera lo suficientemente grande como para que un individuo contrajese matrimonio con un pariente solo por efecto al azar. Sin embargo, en algunas

sociedades las uniones consanguíneas siguieron siendo comunes en todos los estamentos (Ceballos y Álvarez, 2011). En algunas clases sociales la elección de la pareja entre los parientes responde a intereses sociales y económicos, tal es el caso de las dinastías reales y familias aristocráticas quienes utilizaban estos matrimonios como un medio para establecer alianzas políticas, mantener los bienes dentro de la familia y asegurar la pureza de los linajes. Por ejemplo, en la Inglaterra victoriana, Charles Darwin o la propia reina Victoria, contrajeron matrimonio con primos hermanos que, por otra parte, son las uniones endogámicas más frecuentes. En el mundo occidental estas uniones fueron comunes en las clases pudientes hasta mediados del siglo XX. En las clases bajas la endogamia aún se practica por razones de aislamiento físico o cultural o bien para mantener la tenencia de la tierra o propiedades (Aráoz y Ledesma, 1974). En la actualidad se calcula que los matrimonios consanguíneos y sus descendientes representan, aproximadamente, el 10,4% de la población mundial (Ceballos y Álvarez, 2011) en tanto que en América del Sur, las uniones consanguíneas representan el 0,96% y los países que tienen los mayores porcentajes son Venezuela 1,84% y Brasil 1,60% mientras que en la Argentina representan el 0,30% (Liascovich et al, 2001).

Algunos de los efectos de la consanguinidad se conocen desde la Antigüedad por lo que, en diversas culturas, han existido normas reguladoras, temporales o permanentes, de los matrimonios consanguíneos favoreciéndolos o restringiéndolos. Pero los mecanismos por los cuales actúa la consanguinidad no se conocieron hasta el desarrollo de la genética en el siglo XX. A mediados de ese siglo se demostró que la endogamia incrementaba la cantidad de genes idénticos en la población (homocigosis) de tal forma que, un individuo descendiente de una unión consanguínea tiene una mayor probabilidad de ser homocigoto que otro cuyos padres no estén emparentados. También se sabe que hay enfermedades relacionadas con alteraciones en los genes y que éstos interactúan con factores ambientales y sociales originando o acelerando el curso de ciertas enfermedades.

Ante la detección de numerosos casos de patologías de fuerte carga genética en el departamento Calingasta de la provincia de San Juan (Mazuelos Díaz, 2011) (Fig. 1) se propone detectar la existencia de prácticas endogámicas-consanguíneas a fin de formular posibles causas referidas a la prevalencia de dichas patologías.

Materiales y método

La información utilizada provino de:

- a) Registros de personas con retraso mental y discapacidad física de origen genético y diagnósticos de casos particulares proporcionados por el Hospital Dr. Aldo Cantoni de la villa Calingasta, el Hospital de Barreal y los puestos sanitarios de las localidades de Tamberías, Sorocayense, Puchuzún y Villa Corral.

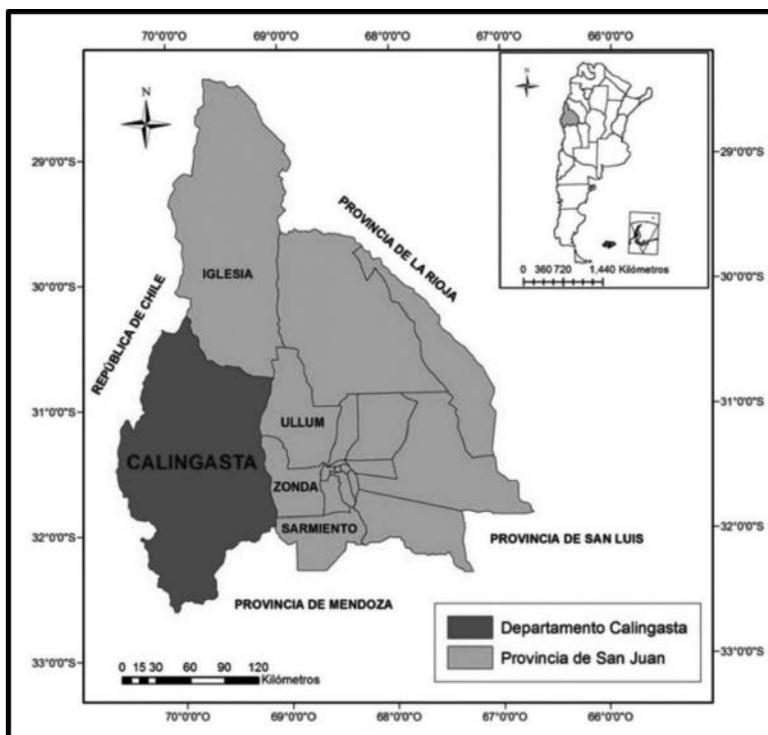


Fig. 1. Área de estudio. El departamento Calingasta se localiza al sudoeste de la provincia de San Juan a 220 kilómetros de la ciudad capital. Limita al oeste con la República de Chile, al norte con el departamento Iglesia, al este con los departamentos de Ullum, Zonda y Sarmiento y al sur con la provincia de Mendoza. Tiene una superficie de 22.600 km² y es el departamento más extenso de la provincia.

- b) Registro de uniones civiles con igual apellido proporcionada por funcionarios del registro civil de la villa Calingasta.
- c) Registro de uniones de hecho con igual apellidos obtenidos de entrevistas de tipo focalizada a informantes claves; médicos, agentes sanitarios, trabajadores sociales, funcionarios del registro civil y docentes. También se realizaron entrevistas de tipo estandarizada programada a diferentes familias cuyos integrantes estuvieran afectados por alguna patología y hubiera uniones civiles y/o de hecho entre parientes consanguíneos.

Con la información obtenida en las entrevistas se confeccionaron dos tablas. Una referida a los tipos de uniones consanguíneas (Tabla 1) y otra denominada “tabla de contingencia” (Tabla 2) realizada mediante el software SPSS.15, que muestra la vinculación entre discapacidades y/o patologías y consanguinidad.

Se localizaron y geo-referenciaron los casos registrados y las familias con prácticas endogámicas-consanguíneas. Se aplicó la función “geo-procesamiento-Kerner ID” del software ArcGis que le atribuye un valor a cada punto (caso) localizado en función de la cercanía a otros (Jiménez Moreno, 1991). El estimador de la función *Kernel* asume un valor de densidad por lo cual el resultado es una representación de la localización y tendencia de la distribución espacial de los casos permitiendo diferenciar donde existe más concentración y donde menos, de acuerdo a la densidad que resulte. Se genera así una superficie que permite la identificación visual de densidades (Buzai, 2012).

Resultados

a) Tipos de uniones

Se identificaron 244 uniones civiles y de hecho, de las cuales el 11,47% corresponden a uniones consanguíneas. De ellas el 75% corresponde a primos hermanos, el 17,85% a padre-hija el 3,75% tío-sobrino y el 3,75% a primos segundos (Tabla 1).

Tabla 1. Tipos de uniones consanguíneas.

Tipo de unión	Nº de uniones	% de uniones consanguíneas
Padre-hija	5	17,85%
Tío – sobrina	1	3,75%
Primos hermanos	21	75%
Primos segundos	1	3,75%

Fuente: elaboración propia.

b) Tabla de contingencia

En la Tabla 2 se exponen las discapacidades y patologías registradas en el departamento Calingasta (columna 1), su frecuencia absoluta (columna 2) y relativa (columna 3), frecuencias absolutas de los casos de esa patología que no tienen vinculación con consanguinidad (columna 4), porcentaje que representan esos casos no vinculados a la consanguinidad respecto del total de ese tipo de discapacidad y patología (columnas 5), el porcentaje que representan esos casos respecto del total de discapacidades y patologías (204) (columna 6), frecuencia absoluta de casos de esa patología vinculada a la consanguinidad (columna 7), su porcentaje (columna 8) y el porcentaje que representan esos casos respecto del total (204) (columna 9).

Tabla 2. Patologías y consanguinidad.

1	2	3	4	5	6	7	8	9
Casos de discapacidad / patologías	Total en números absolutos	% Frecuencia relativa	Sin Consanguinidad	% de las no vinculadas a la consanguinidad	% sobre el total de todas las discapacidades/ patologías del departamento	Con Consanguinidad	% respecto del total de los casos con esa patología asociada a la consanguinidad	% respecto del total de los casos
Retraso Mental	125	61,3	103	82	51	22	17,6	11
Síndrome Frágil X	10	4,9	8	80	3,9	2	20	1
Retraso Mental + Discapacidad Física	10	4,9	9	90	4,4	1	10	0,5
Focomelia	4	2	3	75	1,5	1	25	0,5
Discapacidad Física + Hipotiroidismo	1	0,5	0	0	0	1	100	0,5
Microcefalia	1	0,5	0	0	0	1	100	0,5
Retraso Mental + Síndrome Ehlers-Danlos	1	0,5	0	0	0	1	100	0,5
Síndrome Frágil X + Displasia Ósea	1	0,5	0	0	0	1	100	0,5
Discapacidad Física	20	9,8	20	100	9,8	0	0	0
Síndrome de Down	11	5,4	11	100	5,4	0	0	0
Retraso Mental + Labio Leporino-Fisura Palatina	6	2,9	6	100	2,9	0	0	0
P-Síndrome Frágil X (P=portador)	3	1,5	3	100	1,5	0	0	0
Síndrome de Rasmussen	2	1	2	100	1	0	0	0
Hidrocefalia	1	0,5	1	100	0,5	0	0	0

Miastenia Gravis	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Retraso Mental + Escafocefalia	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Retraso Mental + Focomelia	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Síndrome de Goldenhar	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Síndrome de Hardman + Labio Leporino + Fisura Palatina	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Síndrome de Moebius	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Síndrome de Sotos	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Síndrome de Turner	1	0.5	1	100	0.5	0	0	0
Total	204	100	174	85	85	30	14,7	14,7

Fuente: elaboración propia.

Se registró un total de 204 casos con discapacidad mental y física asociados a patologías de fuerte carga genética, tales como; focomelia, discapacidad física + hipotiroidismo, microcefalia, síndrome frágil x + displasia ósea, síndrome frágil x y síndrome Ehler-Darlos (Mazuelos Díaz, 2011). De esos 204 casos solo 30 (15%) están relacionados con uniones endogámicas-consanguíneas. La mayor parte (61,3%) corresponden a retraso mental (125 casos) y en ellos el 17,6% (22 casos) están vinculados a éstas uniones (Tabla 2).

c) Localización de los casos y familias

Las localidades en las que aparecieron casos con patologías con fuerte carga genética y familias con prácticas endogámicas-consanguíneas fueron: Calingasta, La Isla, Barreal y Villa Corral. En las localidades de Calingasta y La Isla, (Fig. 3) las áreas con alta densidad de casos coinciden con la localización de familias con uniones endogámicas-consanguíneas, lo que indica una vinculación entre ambas variables. También se puede advertir una familia localizada fuera de las áreas de densidad de casos, es decir no presenta integrantes con discapacidad o alguna patología.

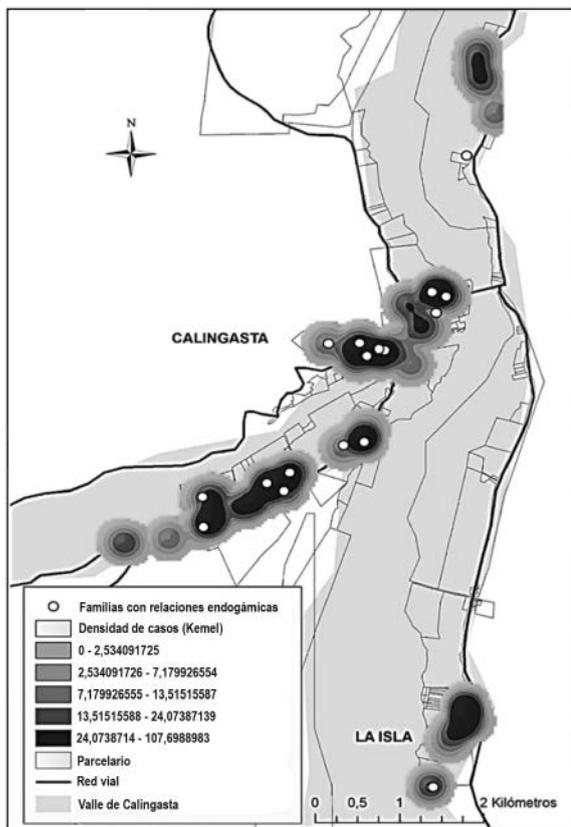


Fig. 3. Áreas de densidad de casos y familias con relaciones endogámicas-consanguíneas en Calingasta y La Isla. Se distinguen diferentes áreas, las cuales varían de acuerdo a la densidad de casos que presentan. Las altas densidades se manifiestan en el centro de las mismas (color más oscuro) e indican mayor prevalencia de casos, le suceden los círculos de color más claro que van indicando menor densidad a medida que se alejan del centro. El degrade de colores desde el más oscuro al más claro es proporcional a la mayor o menor densidad de casos en el área. También se representaron mediante localización puntual aquellas familias con prácticas endogámicas-consanguíneas. Fuente: elaboración propia.

En la localidad de Villa Corral (Fig. 4) se diferencian dos áreas de densidad de casos. El área de mayor densidad coincide con la localización de familias con prácticas endogámicas consanguíneas. En sentido inverso la familia localizada fuera de las áreas de densidad no presentan casos aun insistiendo unión consanguínea.

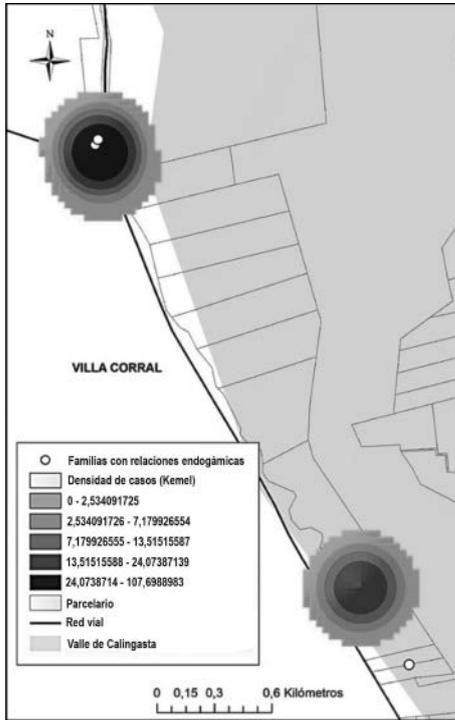


Fig.4. Áreas de densidad de casos y familias con relaciones endogámicas-consanguíneas en Villa Corral. Se distinguen diferentes áreas, las cuales varían de acuerdo a la densidad de casos que presentan. Las altas densidades se manifiestan en el centro de las mismas (color más oscuro) e indican mayor prevalencia de casos, le suceden los círculos de color más claro que van indicando menor densidad a medida que se alejan del centro. El degradé de colores desde el más oscuro al más claro es proporcional a la mayor o menor densidad de casos en el área. También se representaron mediante localización puntual aquellas familias con prácticas endogámicas-consanguíneas. Fuente: elaboración propia.

En la localidad de Barreal, (Fig. 5) a diferencia de Calingasta, La Isla y Villa Corral, la localización de todas las familias con prácticas endogámicas-consanguíneas coincide con las áreas de densidades, especialmente en el centro de las áreas, siendo las que presentan las más altas densidades de casos. La distribución y magnitud de las áreas con densidades altas revela la existencia de más de un integrante con alguna discapacidad y/o patología o una misma persona con más de una afección.

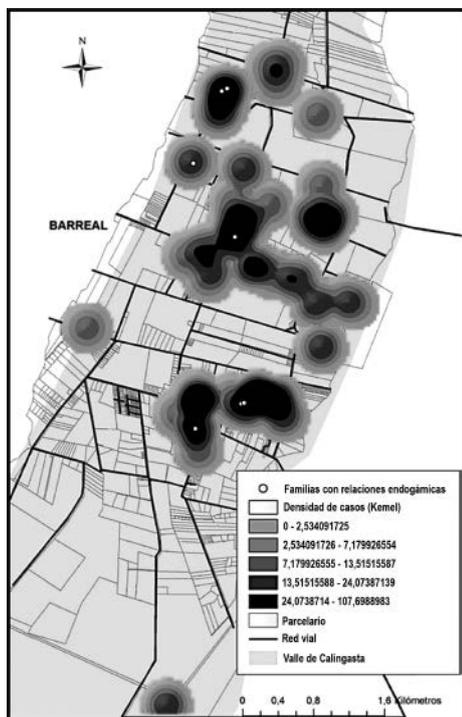


Fig. 5. Áreas de densidad de casos y familias con relaciones endogámicas-consanguíneas en Barreal. Se distinguen diferentes áreas, las cuales varían de acuerdo a la densidad de casos que presentan. Las altas densidades se manifiestan en el centro de las mismas (color más oscuro) e indican mayor prevalencia de casos, le suceden los círculos de color más claro que van indicando menor densidad a medida que se alejan del centro. El degradé de colores desde el más oscuro al más claro es proporcional a la mayor o menor densidad de casos en el área. También se representaron mediante localización puntual aquellas familias con prácticas endogámicas-consanguíneas Fuente: elaboración propia.

Conclusiones

- El tipo de unión consanguínea que prevalece es la de primos hermanos.
- De las patologías identificadas en el área de estudio, el 15% están relacionadas a las prácticas endogámicas-consanguíneas. Hay familias en las que se dan las prácticas endogámicas-consanguíneas y aún no presentan integrantes con discapacidad y patologías con fuerte carga genética.

- En la localidad de Barreal la totalidad de las familias con prácticas endogámicas-consanguíneas se localizan en las áreas de alta densidad de casos de discapacidades y patologías.
- La distribución y variación espacial de las áreas de densidades de casos (discapacidades y patologías) es sobre las calles y rutas principales de cada localidad, lo que indica los sectores que presentan el mayor número de casos.

Referencias

- Aráoz, O., Ledesma, P. (1974). Aicuña: una población marginada. *Anales GÆA Sociedad Argentina de Estudios Geográficos*, Tomo XVI, p. 227-238.
- Buzai, G. (2012). *Análisis Socioespacial con Sistemas de Información Geográfica*. Tomo 2, 263-286. Lugar, Buenos Aires.
- Ceballos, F., Álvarez G. (2011). La genética de los matrimonios consanguíneos. *Dendra Médica, Revista de Humanidades*. Vol. 10, núm. 2, 160-176.
- Liascovich, R. et al. (2001). Consanguinity in South America: Demographic Aspects. *Human Heredity*, núm. 2, 27-34.
- Mazuelos Díaz, Cristina (2011). Distribución geográfica de patologías con fuerte carga genética en el departamento Calingasta, San Juan Argentina. *Contribuciones Científicas GÆA* 23, 141-149.
- Jiménez Moreno, A. (1991). *Modelización cartográfica de densidades mediante estimadores Kernel*. Departamento de Geografía Universidad de Madrid, España.