

# Impacto de la consanguinidad en el retraso mental y otras discapacidades en la comunidad Guasasa, municipio Ciénaga de Zapata 2007.

Impact of consanguinity in mental retardation and other disabilities in the Guasasa community, Ciénaga de Zapara municipality 2007

*Noraída Horta Díaz,<sup>I</sup> Araceli Lantigua Cruz,<sup>II</sup> Ileana Rosado Ruiz-Apodaca,<sup>III</sup>  
Yolanda López Álvarez,<sup>IV</sup> Marcos Adael Clavelo Chaviano.<sup>V</sup>*

## Resumen:

Se realizó un estudio descriptivo, de corte trasversal en la comunidad de Guasasa del consejo popular Playa Girón, de la Ciénaga de Zapata, provincia Matanzas con el objetivo de caracterizar la consanguinidad en esta comunidad. Se determinó la frecuencia de defectos congénitos y discapacidades en la descendencia de cada tipo de matrimonio consanguíneo. Se estableció la frecuencia de los matrimonios consanguíneos en la localidad y se calculó el coeficiente de endogamia. Se identificaron 18 matrimonios consanguíneos con 66 descendientes. El retraso mental ligero estuvo presente en el 21,2% de los descendientes de los matrimonios consanguíneos, los casos se detectaron en todos los tipos de matrimonios, excepto medio primos/hermanos. El coeficiente de endogamia en la comunidad fue de 0,0033 y la frecuencia de matrimonios consanguíneos de 10,5%. Este estudio sienta las bases para establecer una estrategia de educación y promoción de salud a nivel comunitario dirigida a disminuir la frecuencia de retraso mental y otras enfermedades genéticas en la población estudiada.

**Palabras clave:** consanguinidad, coeficiente de endogamia.

## Introducción

La consanguinidad es un fenómeno universal que ocurre por diferentes razones, entre ellas, de índole familiar por conservar apellidos o bienes económicos, razones religiosas, o a causa de poblaciones cerradas por aislamiento geográfico y sociocultural que condiciona que los matrimonios usualmente ocurran

## Abstract:

A descriptive, transversal cut study was carried out in the Guasasa community belonging to the Playa Girón popular council of the Ciénaga de Zapata, Matanzas province, with the goal of characterizing consanguinity in this community. The frequency of congenital defects and disabilities in the offspring of each type of consanguineous marriage was determined. The frequency of consanguineous marriages in the community and the endogamy coefficient were calculated. Eighteen consanguineous marriages having 66 offspring were identified. A light mental retardation was present in 21,2% of the offspring from these consanguineous marriages, with cases detected in all types of marriages except in the case of first cousins once removed. The endogamy coefficient in the community was 0,0033 and the frequency of consanguineous marriages turned out to be 10,5%. This study establishes the bases for implementing a community-level strategy for education and health promotion with the aim of decreasing mental retardation and other genetic origin diseases in the studied population.

**Keywords:** consanguinity, endogamy coefficient.

dentro de un marco geográfico reducido.

El riesgo de una enfermedad genética o malformación en hijos de matrimonios entre primos primeros es de 1/11, si la pareja exhibe una relación de parentesco de primer grado este riesgo se incrementa a 1/2.<sup>1</sup>

La morbilidad en relación con la consanguinidad incluye defectos congénitos como defecto de cierre del

<sup>I</sup> Máster en Ciencias en Asesoramiento Genético. Licenciada en Enfermería. Centro Municipal de Genética Médica Cienaga de Zapata. Provincia Matanzas. Cuba.

<sup>II</sup> Doctor en Ciencias. Doctor en Medicina. Especialista de Segundo Grado en Genética Clínica. Profesora Titular. Centro Nacional de Genética Médica. Ciudad de La Habana. Cuba.

<sup>III</sup> Doctor en Ciencias. Licenciada en Bioquímica. Investigador auxiliar. Centro Nacional de Genética Médica. Ciudad de La Habana. Cuba.

<sup>IV</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Julio Triana. Provincia Matanzas. Cuba.

<sup>V</sup> Doctor en Medicina. Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Profesor Instructor. Hospital Pediátrico Julio Triana. Provincia Matanzas. Cuba.

tubo neural, cardiopatías, labio leporino y paladar hendido, anoftalmia, microftalmia, diferentes tipos de sordera no sindrómica, ceguera por distrofia retineal de comienzo temprano y glaucoma.<sup>2-4</sup> También se ha descrito asociado a este fenómeno disminución del coeficiente de inteligencia e incremento de los niveles de discapacidad intelectual,<sup>4-6</sup> así como incremento de enfermedades hematológicas y metabólicas.<sup>5</sup>

Histórica y evolutivamente la consanguinidad es un fenómeno que tiende a disminuir necesariamente, como consecuencia de la modernidad, por el movimiento físico de los individuos. Sin embargo, esta tendencia requiere de tiempo y está determinada por las características de la zona geográfica.<sup>1</sup>

En Cuba, el “Estudio psicosocial de las personas con discapacidades y psicopedagógico social y clínico genético de las personas con retraso mental”, concluido en el año 2003, identificó las zonas del país con mayor frecuencia de consanguinidad. Ciénaga de Zapata exhibió la mayor tasa de consanguinidad relacionada con el retraso mental de la provincia de Matanzas siendo esta de 2,40%.<sup>7</sup>

El Municipio Ciénaga de Zapata es el más extenso y despoblado de Cuba; por sus condiciones geográficas y naturales especiales, se mantuvo durante siglos prácticamente aislado. Fue un territorio, inaccesible, ignorado y olvidado por los diferentes gobiernos antes del año 1959, razones que contribuyeron a la ocurrencia de matrimonios consanguíneos (MC).<sup>8</sup> En esta zona muchas parejas no conocen siquiera su condición de consanguíneos, ni los riesgos que esto implica para su descendencia, por lo que la caracterización de este fenómeno es de importancia para la oportuna intervención del personal de salud, desde el médico de la comunidad hasta las consultas de Asesoramiento Genético, con el objetivo de garantizar la educación a la población y que el producto final de la concepción sea lo más saludable posible.

## **Métodos**

Se realizó un estudio descriptivo, de corte trasversal en la comunidad de Guasasa correspondiente al consejo popular Playa Girón, ubicado en la zona oriental de la Ciénaga de Zapata, provincia Matanzas. Este asentamiento rural posee 70 viviendas, agrupadas a lo largo de la costa. Abarca una superficie de 1,5 kilómetros de área costera y tiene una población de 210 habitantes.

La muestra de este estudio estuvo constituida por los 18 matrimonios consanguíneos (MC) de la comunidad y sus 66 descendientes.

Se visitaron todas las viviendas de la comunidad de Guasasa, con el objetivo de confeccionar un registro de MC a los cuales se les aplicó una encuesta diseñada

con este propósito, previo consentimiento informado. La encuesta registró datos generales de la pareja, fecha de casamiento, grado de parentesco entre ellos, historia reproductiva, presencia de enfermedades genéticas y/o discapacidades de la descendencia.

Se tuvieron en cuenta además datos recogidos a partir del médico de familia de la comunidad, de los instrumentos del estudio clínico genético de las personas con retraso mental, los registros de la escuela especial municipal “Félix Edén Aguada”, y los registros del Estudio Sociocultural municipal realizado por la Universidad de La Habana y rectorado por el Instituto de Ciencia Tecnología y Medio Ambiente (CITMA) en Ciénaga de Zapata.

Se analizaron los tipos de matrimonios detectados en la comunidad de acuerdo con el coeficiente de consanguinidad para cada uno, así como el número y el porcentaje que este representa en la muestra. Se agrupó el total de la población por apellidos y se determinó cuáles eran los más frecuentes y el porcentaje que representaron en la muestra y la población. Se registró la cantidad de matrimonios consanguíneos por décadas, para identificar el periodo en que ocurrieron más matrimonios.

Mediante la investigación se relacionó la edad actual de las mujeres de la pareja consanguínea (mayores de 50 años y los menores) con los resultados reproductivos de los matrimonios consanguíneos, teniendo en cuenta número de hijos, abortos espontáneos, muertes fetales y neonatales así como el promedio de hijos para cada grupo. Se determinó la frecuencia de defectos congénitos y discapacidades en la descendencia de cada tipo de MC. Se comparó la frecuencia de retraso mental y retraso mental ligero entre los descendientes de los matrimonios consanguíneos, la comunidad, los consejos populares, el municipio y la provincia.

Se estableció la frecuencia de los matrimonios consanguíneos en la comunidad. El cálculo del coeficiente de endogamia ( $\alpha$ ) de la población estudiada, se realizó por la fórmula:  $\alpha = \sum P_i F_i$

**Fi:** Coeficiente de consanguinidad para cada tipo de matrimonio

**Pi:** Proporción de cada tipo de matrimonios consanguíneos ( $P_i$ ) con respecto a la población mayor de 15 años.

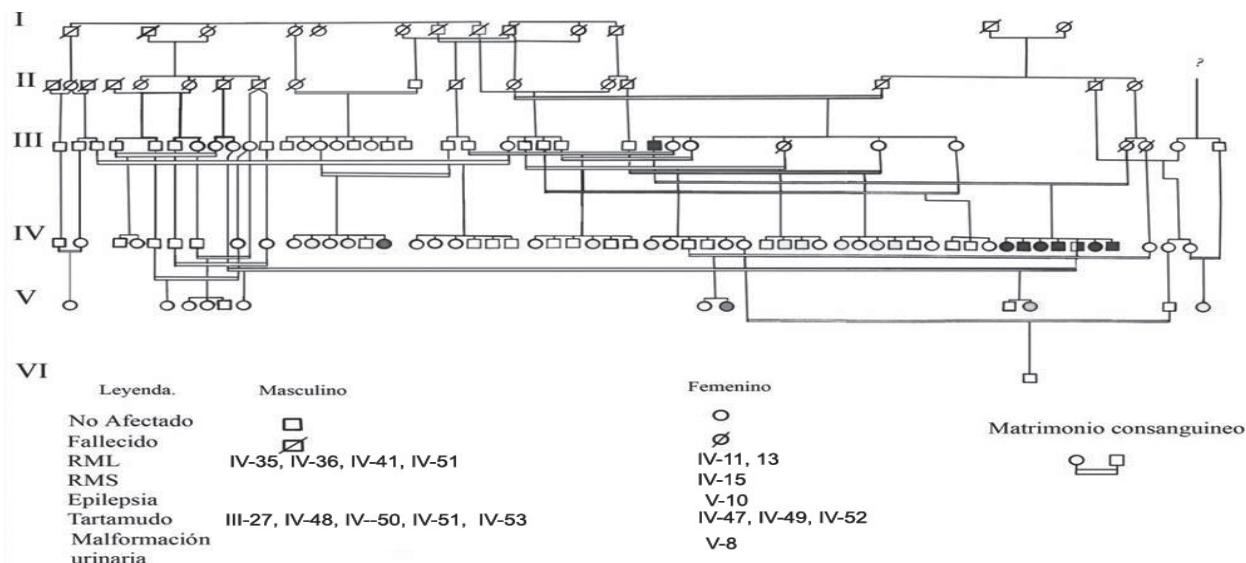
El protocolo de este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación del Centro Nacional de Genética Médica.

## **Resultados**

Se identificaron 18 matrimonios consanguíneos con 66 descendientes (Figura 1), entre un total de 210 habitantes, 170 individuos mayores de 15 años para una frecuencia de MC de 10,5 %. El 38,8 % de los mis-

mos negó conocer la condición de consanguíneo.

**Figura 1.** Árbol genealógico extendido, unión de los 18 matrimonios consanguíneos. Guasasa, 2007.



Se encontró que los matrimonios entre primos segundos son los más frecuentes en esta comunidad, representando el 61,1%, seguido por el de primos herma-

nos visto en el 16,1% del total de matrimonios de la comunidad (Tabla 1).

**Tabla 1.** Tipo de Matrimonios Consanguíneos según coeficientes de consanguinidad. Guasasa, 2007

Tipo de Matrimonio	Coeficiente de consanguinidad	Número	%
Tíos Sobrina	1/8	1	5,5
Primos Hermanos	1/16	3	16,1
Medios Primos Hermanos	1/32	1	5,5
Primos segundos *	1/32	2	11,1
Primos Segundos	1/64	11	61,1
<b>Totales:</b>		<b>18</b>	<b>100</b>

Fuente: Instrumento aplicado

(\*) Por una vía del árbol genealógico presenta una generación menos.

Se determinó que el 67,62 % de la población porta al menos uno de los tres apellidos considerados como más frecuentes en la comunidad, teniendo en cuenta los dos primeros apellidos de cada individuo. Este comportamiento es más notable en el caso de la muestra ya que el 88,24% tiene al menos uno de los tres apellidos analizados (Tabla 2).

La tabla 3 muestra el número de matrimonios consanguíneos registrados por décadas. La mayor cantidad de ellos ocurrió en la década del 60, coincidiendo con que a partir de 1961 se comienzan a construir las viviendas del asentamiento Guasasa y se agrupan en el mismo los núcleos familiares que vivían aislados en la

parte alta de la Ciénaga. Como se aprecia, esta práctica se ha mantenido estable a lo largo del tiempo. Se observó una alta fecundidad en los matrimonios consanguíneos mayores de 50 años, que fueron 8, con un promedio de hijos de 6,1. Esto contrasta con las parejas menores de 50 años, 10 parejas, con un promedio de 1,7 hijos.

En nuestro estudio no se reportaron abortos espontáneos, muertes fetales o neonatales como cabría esperar para el caso de la descendencia de MC. Sin embargo, 36,6% de la descendencia de los matrimonios consanguíneos presentó algún tipo de afectación. El retraso mental ligero estuvo presente en el 21,2% de

los descendientes de los matrimonios consanguíneos, los casos se detectaron en todos los tipos de matrimonios, excepto medio primos/hermanos. Los primos segundos fueron los más afectados, lo que puede justificarse por ser estos los de mayor cantidad en la muestra. Solo un caso presentó retraso mental severo asociado a un cuadro hipóxico perinatal lo cual explica el mayor grado de la discapacidad. El único matri-

monio del tipo tío-sobrina, aportó un caso con retraso mental ligero (Tabla 4).

Como también puede apreciarse en la tabla 4, encontramos una familia representada por el padre y sus siete hijos con una tartamudez, un caso de epilepsia y un caso de malformación de vías urinarias no precisada en una niña de un año de edad.

**Tabla 2.** Comparación de los tres apellidos más frecuentes entre la muestra y la población. Guasasa, 2007.

Apellidos	Muestra		Población	
	No	%	No	%
R	13	12,74	32	15,23
M	14	13,72	17	8,09
Z	10	9,80	33	15,71
R-M	11	10,78	20	9,52
R-Z	30	29,41	25	11,90
M-Z	12	11,76	15	7,14
<b>Otros</b>	<b>12</b>	<b>11,76</b>	<b>68</b>	<b>32,38</b>
Total	102		100	210
				100

Fuente: Instrumento aplicado.

**Tabla 3.** Matrimonios Consanguíneos registrados por décadas. Guasasa, 2007

Décadas	Matrimonios Consanguíneos	
	Antes del 60	60
70		3
80		2
90		3
2000		3
Total		18

**Tabla 4.** Defectos congénitos y discapacidad según tipo de matrimonios consanguíneos. Guasasa, 2007

Tipos de Matrimonio	No MC	Defectos congénitos y discapacidad					
		RMS	RML	T	E	MGU	Total
Primos Hermanos	3		1	7	0	0	8
(*)Primos Segundos	2		3	0	0		3
Primos Segundos	11	1	9	0	1	1	12
Medio primo/ hermanos	1	0	0				
Tío-Sobrina	1	0	1	0	0	0	1
Total	18	1	14	7	1	1	24
%		1,51	<b>21,2</b>	10,6	1,51	1,51	<b>36,6</b>

Fuente: Instrumento aplicado.

(\*) Por una vía del árbol genealógico presenta una generación menos

No MC = Número de matrimonio consanguíneo, RMS = Retraso mental severo, RML = Retraso mental ligero, T = Tartamudo, E = Epilepsia, MGU = Malformación genito-urinaria

Por ser el retraso mental la discapacidad que predominó en la investigación y sobre todo el retraso mental ligero se detalla el comportamiento del mismo en la tabla 5. Como puede apreciarse es muy relevante la frecuencia de retraso mental ligero en la población general de Guasasa, en comparación con

las otras áreas del municipio, y en los descendientes de los matrimonios consanguíneos. Estos últimos representan el 62,5% del total de individuos con retraso mental identificados, confirmando la importancia de la consanguinidad en la etiología del retraso mental en esta comunidad.

**Tabla 5.** Comparación de frecuencia de Retraso mental y Retraso mental ligero entre los descendientes de los matrimonios consanguíneos, comunidad, consejos populares, municipio y provincia. Guasasa, 2007.

Consejos Populares							
Frec %	Descendiente de los 18 M.C	Comunidad Guasasa	Playa Girón	Cayo Ramona	Playa Larga	Municipio Ciénaga de Zapata	Provincia Matanzas
RM	<b>22,72</b>	<b>11,42</b>	1,76	2,48	1,43	1,85	1,09
RML	<b>21,21</b>	<b>10,00</b>	1,18	1,88	0,83	1,26	0,59

Fuente: Resultados del estudio psicosocial de las personas con discapacidades y del estudio psicopedagógico social y clínico genético de las personas con retraso mental. Ciénaga de Zapata. Matanzas. 2003.

\*Comunidad Guasasa del Consejo Popular Playa Girón.

Es importante señalar que el Consejo Popular Cayo Ramona tuvo la más alta tasa de retraso mental del municipio pero la comunidad de Guasasa aportó el 0,43% de esta tasa, dado que 12 de los individuos con retraso mental de Cayo Ramona son descendientes directos de la misma y existe consanguinidad demostrada dos generaciones por encima.

El coeficiente de endogamia en la comunidad fue de 0,0033 y la frecuencia de matrimonios consanguíneos de 10,5%.

## Discusión

Al analizar el árbol genealógico extendido se apreció que la consanguinidad en la población de la comunidad de Guasasa puede rastrearse durante cinco generaciones y que surge de la unión de tres familias nucleares de la primera generación, a partir de la cual se pueden demostrar las uniones consanguíneas. No puede descartarse la existencia de consanguinidad ancestral en las generaciones anteriores, dado que esta región ha funcionado durante siglos como un aislado geográfico.<sup>9</sup>

Dado que los apellidos R y M por separado son los más frecuentes en la muestra, cabría esperar que la combinación más representada fuera la de R-M lo cual es contrario a lo observado. Prevalecen las combinaciones del apellido Z, lo que sugiere que algún fenómeno está actuando en contra del azar de las uniones en la población, es posible explicarlo por la migración selectiva de individuos del apellido M.

Llama la atención que están ausentes las combinaciones del mismo apellido en los individuos. Esto, junto al hecho de no demostrarse unión directa entre cada uno de los 18 matrimonios consanguíneos estudiados, sugiere un fenómeno de endogamia ancestral que se ha ido diluyendo con las generaciones sucesivas, lo cual explica que el coeficiente de endogamia no sea alto, pues las uniones más frecuentes son entre familiares con un  $F = 1/64$  en las generaciones actuales. El comportamiento de la fecundidad en los matrimonios consanguíneos de esta comunidad concuerda con múltiples estudios que avalan que la consanguinidad no afecta adversamente la fertilidad humana.<sup>10</sup> La alta fecundidad en los matrimonios consanguíneos mayores de 50 años, está en concordancia con la conducta reproductiva adoptada por las parejas en décadas pasadas, donde no se practicaban métodos anticonceptivos, por la ausencia de servicios médicos. Esto contrasta con las parejas menores de 50 años, con un promedio del número de hijos menor, que está en correspondencia con la atención en esta esfera después de la instauración de la atención primaria de salud en toda nuestra población y la posibilidad de la planificación de la descendencia por parte de las parejas. En nuestro estudio no se reportaron abortos espontáneos, muertes fetales o neonatales como cabría esperar para el caso de la descendencia de MC. En tal sentido se reporta que en los productos de los matrimonios consanguíneos las tasas de morbilidad y mortalidad están aumentadas sobre todo en los primeros años de vida. La mortalidad postnatal de la progenie de pare-

jas consanguíneas es alta debido, al menos en parte, a la expresión de genes recesivos deletéreos.<sup>10-12</sup> En poblaciones con endogamia como la que es objeto de este estudio se ha reportado mayor frecuencia de retraso mental ligero a expensa del retraso mental familiar, lo cual es explicado por herencia multifactorial. La consanguinidad aumenta la probabilidad de homocigosis de genes deletéreos,<sup>13</sup> lo que unido a un ambiente desfavorable para el desarrollo de la inteligencia en estas familias se manifiesta como retraso mental ligero. En Guasasa están presentes ambos aspectos. En nuestro estudio constatamos que en esta comunidad el 17% de los jóvenes aptos para trabajar están desvinculados del estudio y el trabajo. El nivel de escolaridad es bajo ya que aproximadamente el 43 % de la población no alcanzó la enseñanza secundaria.

Al analizar la asociación del resto de las patologías encontradas con la consanguinidad podemos considerar que la tartamudez, que se comporta en nuestro caso como una herencia autosómica dominante, no ha sido asociada con consanguinidad por otros autores. El carácter hereditario de la tartamudez está aún por probar, pero es en general aceptado y hay muchos indicios que llevan a considerar una posible herencia dominante. No obstante, en el análisis de la etiología de este trastorno es necesario considerar la predisposición individual en unión con las diferentes influen-

cias exógenas.<sup>14</sup>

El valor del coeficiente de endogamia calculado en este estudio es comparable con lo reportado en estudios similares realizados en la población de Goa, en la India donde  $\alpha = 0,0066$  y la frecuencia de MC de 10,6%. Llama la atención que el  $\alpha$  de la población de Goa es exactamente el doble, con una frecuencia de matrimonios consanguíneos prácticamente igual, lo que puede explicarse porque la estimación del coeficiente de endogamia en dicha población fue calculado predominantemente a expensa de matrimonios entre primos hermanos.<sup>15</sup>

No existen estudios previos publicados en nuestro país para ser tomados como punto de referencia. Sería de interés extender el estudio al resto del municipio apoyados en la suposición de que este fenómeno se puede estar comportando de forma similar en otros asentamientos del territorio nacional por sus características biodemográficas y migratorias. Profundizar en el tema podría dilucidar la etiología de discapacidades o defectos que han permanecido inclasificados o explicados por otra causa.

Este estudio sienta las bases para establecer una estrategia de educación y promoción de salud a nivel comunitario dirigida a disminuir la frecuencia de retraso mental y otras enfermedades genéticas en la población estudiada.

## Referencias bibliográficas

- 1- Health Encyclopedia. Consanguinity-Inbreeding. HCN. [en línea] 2001 [fecha de acceso 20 de febrero de 2007]. URL disponible en: <http://www.thehealthcentralnetwork.com>
- 2.- Fuster V, Colantonio S E. Inbreeding coefficients and degree of consanguineous marriages in Spain: A review. Am. J. Hum. Biol [en línea] 2003 [fecha de acceso 15 de febrero 2007]; 15: 709 -716. URL disponible en: <https://hin-sweb.who.int/spool/common-files/mailto-warn.php.com>
- 3- Kumaramanickavel G, Joseph B. Consanguinity and ocular diseases in South India: Analysis of a five years study. C G [en línea] 2002 [fecha de acceso 23 de febrero 2007]; 5 (182-85). URL disponible en: <http://www.pay-per-viewtermsandconditions>
- 4- Madhavan T, Narayan J. Consanguinity and mental retardation. J Mental Defic Res [en línea] 1991 [fecha de acceso 15 de febrero 2007]; 35:133-9. URL disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi>
- 5- Bittles AH. A global overview on consanguinity. EGF [en línea] 2007 enero 2 [fecha de acceso 15 de febrero 2007]; 10:54:47. URL disponible en: <http://www.MaximilianMehnert.com>
- 6- Bittles AH, Egerbladh I. The influence of past endogamy and consanguinity or genetic disorders in northern Sweden. Ann Hum Genet. [en línea] 2005 September [fecha de acceso 25 de febrero 2007]; 69. (5):549-58. URL disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi>
- 7- Colectivo de autores. Por la vida. 2<sup>da</sup>ed. La Habana: Casa Editorial Abril; 2003.
- 8- Colectivo de autores. Ciénega de Zapata Estudio Regional. Matanzas: Edición Matanzas; 1999.
- 9- Colectivo de autores. El Silencio de los Pantanos. Matanzas: Ediciones Matanzas; 2001.
- 10- Hann L K. Inbreeding and fertility in a South Indian population Annals o Human Biology. [en línea] 1985 may – June [fecha de acceso 20 de febrero 2007]; 12 (3):267-274. URL disponible en: <http://taylorandfrancis.metaprss>
- 11- Bittles AH. The Impact of consanguinity on the Indian population. Centre for Human Genetics [en línea] 2002 [fecha de

- acceso 15 de febrero 2007]; 16-18. URL disponible en: <http://www.MaximilianMehnert.com>
- 12- Hatem E S. The impact of genetic diseases on Jordanians: Strategies towards prevention. *J. Biomed Biotechnol.* [en línea] 2001 [fecha de acceso 20 de febrero de 2007]; 1 (1):45-47. URL disponible en: [shanti@necker.fr](mailto:shanti@necker.fr).
- 13- Thompson MW, Milannes RR, Willard HF. Autosomal Recessive Inheritance. En: Thompson & Thompson. *Genetics in Medicine*. 6<sup>ta</sup>ed. New York. W.B. Saunders Company; 2001.
- 14- Fernández P G. Trastornos de Fluencia verbal. Implicaciones psicopedagógicas. La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 2004.
- 15- Endogamy, Consanguinity and community genetics. *Journal of Genetics*. 2002;81(3):91-98.