

ARTÍCULO ORIGINAL

CONSANGUINIDAD EN LAS PROVINCIAS CENTRALES DE COSTA RICA

ANA LORENA ZUMBADO, M.Sc.*
DR. RAMIRO BARRANTES*

RESUMEN

Se efectuó un estudio de la consanguinidad en las cuatro provincias centrales de Costa Rica (Alajuela, Cartago, Heredia y San José), mediante el método genealógico, que incluyó 7822 matrimonios, en seis periodos establecidos entre 1860 y 1969. El coeficiente medio de endocruzamiento (α) muestra una tendencia general a la disminución temporal, aunque en algunas regiones específicas se mantiene relativamente alto. Los valores más altos se encuentran en Heredia y San José. Existe una mayor frecuencia de uniones consanguíneas de primos hermanos y segundos. El porcentaje de endogamia es alto pero en general no está correlacionado positivamente con el valor de α , lo que sugiere emigraciones moderadas y más uniones entre parejas con igual origen, pero diferente tipo de unión consanguínea. Esta estructura poblacional puede favorecer un aumento de portadores de genes con origen común. Se discuten las implicaciones genéticas de estos resultados para explicar el perfil de salud actual de Costa Rica, que incluye una alta frecuencia de enfermedades hereditarias, y se plantea la necesidad de efectuar el consejo genético en las familias y no en la población.

Palabras clave: Consanguinidad; endogamia; estructura genética

SUMMARY

A study on consanguinity was conducted in the four central provinces of Costa Rica (Alajuela, Cartago, Heredia y San José), using the genealogical method. The study included 7822 marriages in six ten years periods between 1860 and 1969. The inbreeding coefficient (α) decreased in time although in some regions it was maintained in high numbers. The highest values were found in Heredia and San José. There is a high frequency of consanguineous marriages between first and second cousins. Results indicate that the endogamy frequency is high but in general it was not correlated with α value. This fact suggest a moderate migration rate and many unions between couples of the same origin with a lower inbreeding coefficient. This population structure is probably responsible for the high numbers of gene carriers of common origin. The genetic implications of these results are discussed under the light of the present health situation in Costa Rica, which shows a high frequency of hereditary diseases. It is suggested that genetic counseling be directed to families rather than to the population.

* Instituto de Investigaciones en Salud (INISA)
Universidad de Costa Rica

INTRODUCCIÓN

No todas las uniones maritales que se dan en una población ocurren al azar ya que existe una gran proporción de otros tipos de enlaces; el preferencial y el consanguíneo. En este último caso su frecuencia dependerá del número de cónyuges con igual parentesco; la distribución de estos en determinados grupos de edades; diversas formas de migración matrimonial y algunas características socioculturales particulares de la población (1). El efecto más importante de la consanguinidad es que promueve la homocigosis aumentando así la probabilidad de que genes nocivos con capacidad de producir enfermedades hereditarias, generalmente de herencia recesiva, se mantengan en la población, constituyéndose en un problema de salud pública. Esto se torna más importante cuando otras causas de morbilidad y mortalidad han disminuido, como es el caso de Costa Rica; fenómeno que pone en evidencia cierta cantidad de dolencias genéticas o congénitas que implican la utilización de nuevas metodologías de prevención y tratamiento (2).

La consanguinidad puede estimarse en las familias y por lo tanto en grupos o poblaciones enteras, mediante el cálculo del coeficiente de endocruzamiento (F), que es la probabilidad de que un individuo sea portador en un locus determinado de dos genes idénticos por descendencia; es decir, que tengan un origen común. Un método efectivo para efectuar esta evaluación en las poblaciones es el genealógico, que permite el análisis de al menos tres generaciones (3), generalmente con datos obtenidos en diversos registros civiles o religiosos que consignan el matrimonio consanguíneo con carácter obligatorio, además de otras variables biodemográficas.

Se ha señalado a Costa Rica como constituida por poblaciones de alta endogamia (4, 5) principalmente en las regiones centrales; sin embargo

realmente los estudios hechos en el país para establecer con exactitud la consanguinidad, son escasos. Pueden mencionarse el estudio general de Freire Maia (6) otro más específico efectuado en la región de Dota (7) y uno más amplio de Zumbado (8).

La presente comunicación tiene como objetivo primordial estimar la consanguinidad en las provincias centrales de Costa Rica (Alajuela, Cartago, Heredia y San José) y su evolución en los últimos 100 años. Se mostrará que en éstas, como en otras regiones investigadas en países occidentales, la consanguinidad ha disminuido sustancialmente; aunque se mantienen frecuencias relativamente altas en algunas localidades específicas.

MATERIALES Y MÉTODOS

La presente investigación abarca las cuatro provincias centrales de Costa Rica (Alajuela, Cartago, Heredia y San José) y cubre el periodo que va de 1860 a 1969. Los datos se tomaron del Archivo de la Curia Metropolitana y de los archivos parroquiales de la Iglesia Católica. Se utilizaron esencialmente tres fuentes de información, a saber: los expedientes matrimoniales, los libros de dispensas y los libros de matrimonios.

Para efectos de este estudio se determinaron cinco zonas, de acuerdo a un estudio piloto preliminar que estimó el valor de la consanguinidad por parroquia y por año, y que incluyó la totalidad de las parroquias de las provincias de San José, Heredia, Cartago y Alajuela. En la provincia de San José se crearon dos zonas: San José 1 con las parroquias de Aserri, Curridabat, Desamparados, Alajuelita, Dota, Acosta y San Juan de Tobosí y San José 2 con las restantes parroquias de la provincia. Las otras tres zonas están formadas por las parroquias de la provincia

correspondiente. En cada una se tomaron todos los matrimonios consanguíneos ocurridos en los siguientes periodos: 1860-69, 1880-89, 1900-09, 1920-29, 1940-49 y 1960-69, con una muestra total de 7822 matrimonios. En vista de que al crearse nuevas parroquias se modifica el territorio de las existentes, el área de cada zona se trató de mantener constante en el tiempo, basándose en los datos de fundación de parroquias que presenta Thiel (9).

La información del expediente fue recogida en fichas específicas y las variables que se tomaron en cuenta para esta investigación fueron: parroquia y fecha del enlace, nombre y lugar de origen y residencia de ambos cónyuges, grado de consanguinidad y la correspondiente genealogía de la pareja. Los datos fueron procesados mediante programas específicos de computador y se creó una base ubicada en el Instituto de Investigaciones en Salud (INISA) de la Universidad de Costa Rica que mantiene la información sobre la consanguinidad en Costa Rica en los últimos 150 años.

La consanguinidad se estimó en dos niveles: a) por zona y b) por parroquia. El valor del coeficiente de endocruzamiento para la población (α) se calculó de acuerdo con la fórmula $\alpha = \sum Nr Fr/N$: donde Nr es el número de matrimonios con un coeficiente Fr y N es el número total de matrimonios estudiados. Además, en cada una de las zonas se calcularon las siguientes variables: la frecuencia de los diferentes tipos de matrimonios consanguíneos, en relación al total de matrimonios, y la endogamia. Posteriormente se clasificaron las parroquias en consanguinidad alta, media y baja, en función del valor medio de α para todo el período estudiado.

RESULTADOS

Un resumen en cuanto a la frecuencia de los diferentes tipos de matrimonios consanguíneos, el coeficiente medio de endocruzamiento de la población (α) y la frecuencia de endogamia se presenta en el cuadro 1. Cabe destacar los siguientes resultados: a) existe un descenso general de la consanguinidad en el tiempo, en las cuatro provincias, que es más acelerado a partir del quinto período (1940-1949), hasta llegar a valores relativamente bajos en el último. Este fenómeno se ilustra aún más en el gráfico 1, donde se aprecia esta tendencia: b) las zonas de San José 1 y Heredia presentan los valores de consanguinidad más altos; c) la mayor parte de las uniones consanguíneas se dan entre primos hermanos y segundos, por lo que el valor total de α se explica en su mayor parte por la frecuencia de estos tipos de unión, repitiendo las tendencias observadas en otros países (3): El porcentaje de endogamia es alto y presenta poca variación temporal. No existe una relación significativa entre la endogamia y el valor de consanguinidad ($r= 0.21$; $p > 0.05$), cuando se considera todos los datos obtenidos en las cuatro provincias; no obstante en San José 1 y 2, la correlación es moderada ($r= 0.68$; $p < 0.01$) e incluso negativa en Alajuela ($r= -0.84$; $p < 0.01$).

Aunque la tendencia general está dirigida hacia la disminución temporal de la consanguinidad en las cuatro provincias, al analizar detalladamente cada región, o parroquia, se encontraron variaciones significantes entre ellas en relación con el valor del coeficiente de endocruzamiento, como se puede apreciar en el cuadro 2, donde se efectuó una división operativa indicando lugares con alta ($\alpha > 500$), media ($300 > \alpha < 500$) y baja ($\alpha < 300$). Se nota que, ubicados por parroquia, los valores de la consanguinidad son más altos en ciertas regiones, como es el caso de San Pedro de Poás, Belén, San Isidro de Heredia

Cuadro 1

**FRECUENCIA DE LOS DIFERENTES TIPOS DE MATRIMONIOS CONSANGUÍNEOS
COEFICIENTE MEDIO DE ENDOCRUZAMIENTO ($\alpha \times 10^5$) Y ENDOGAMIA (%), POR ZONA
Y PERIODO, EN LAS PROVINCIAS CENTRALES DE COSTA RICA**

Zonas y periodos	Total matrimonios	Matrimonios consanguíneos *										
		12	22	23	33	34	44	55	Total	(%)	$\alpha(10^5)$	Endog (%)
San José 1												
1860-69	808	0	18	22	37	53	47	56	233	(28.8)	575	86.0
1880-89	1078	2	30	22	40	47	65	47	253	(23.5)	496	81.8
1900-09	1842	1	67	53	82	69	61	34	367	(19.9)	493	79.1
1920-29	3160	2	94	87	141	-	-	19	343	(10.8)	381	73.6
1940-49	3683	2	75	79	138	-	-	23	317	(8.6)	290	82.8
1960-69	4062	1	54	61	83	-	-	15	214	(5.3)	117	72.0
Heredia												
1860-69	1487	1	45	41	55	65	78	72	357	(24.0)	546	89.2
1880-89	1853	0	38	38	92	96	78	100	442	(23.8)	506	79.4
1900-09	2174	2	35	55	90	77	97	106	462	(21.2)	442	82.9
1920-29	2663	2	26	39	81	-	-	8	156	(5.8)	180	84.0
1940-49	2743	0	21	20	52	-	-	6	99	(3.6)	103	86.3
1960-69	4989	1	15	13	36	-	-	2	67	(1.3)	42	71.6
San José 2												
1860-69	2320	1	49	42	60	53	67	37	309	(13.3)	313	81.2
1880-89	2963	2	56	44	74	70	51	43	340	(11.5)	287	75.8
1900-09	4329	4	112	64	134	65	69	64	512	(11.8)	338	80.7
1920-29	7702	7	139	101	176	-	-	25	448	(5.8)	218	75.4
1940-49	12597	4	130	92	171	-	-	24	422	(3.3)	124	-
Cartago												
1860-69	1515	1	25	19	71	57	70	36	279	(18.4)	316	98.5
1880-89	2085	0	28	35	60	51	79	30	283	(13.6)	251	93.2
1900-09	2927	5	35	43	81	48	55	30	297	(10.1)	212	87.3
1920-29	5199	3	55	65	109	-	-	6	238	(4.6)	128	70.8
1940-49	5103	0	32	46	65	-	-	10	153	(3.0)	96	-
Alajuela												
1860-69	1817	2	56	38	46	42	48	36	268	(14.7)	415	68.1
1880-89	3259	0	91	75	88	54	34	39	381	(11.7)	344	66.4
1900-09	4338	3	101	85	153	62	43	92	539	(12.4)	357	73.9
1920-29	1173	0	13	20	33	-	-	8	74	(6.3)	210	80.9

* 12: Tío (a)-sobrina (o); 22: primos hermanos; 23: primos hermanos generación 1 y medio; 33: primos segundos; 34: primos segundos generación 1 y medio; 44: primos terceros; 55: otros tipos de uniones consanguíneas.

Cuadro 2

AGRUPACIÓN DE REGIONES (PARROQUIAS), DE ACUERDO AL VALOR PROMEDIO DEL COEFICIENTE MEDIO DE ENDOCRUZAMIENTO ($\alpha \times 10^5$) EN REGIONES DE CONSAGUINIDAD ALTA, MEDIA Y BAJA

Alta $\alpha > 500$	Media $300 > \alpha < 500$	Baja $\alpha < 300$
Acosta (544) Belén (594) San Isidro de Heredia (508) Poás (913)	Aserrí (373) Desamparados (314) Alajuelita (391) San Juan de Tobosí (474) Sto Domingo de Heredia (339) San Joaquín de Flores (325) Villa Colón (314) Escazú (398) Moravia (304) Puriscal (467) Tibás (456) Santa Ana (368) Alajuela (323) Grecia (431) Naranjo (363) Palmares (367)	Curridabat (114) Dota (298) Barva (257) Heredia (197) Santa Bárbara (257) San Rafael (260) San Pablo (202) San José (123) Montes de Oca (147) Coronado (290) Turrubares (145) Cartago (202) Paraíso (216) Turrialba (98) Tres Ríos (111) Oreamuno (265) Pacayas (265) Guarco (202) Atenas (228) San Ramón (239) San Mateo (157) Sabanilla (120) Zarcero (280) Sarchí (223)

y Acosta. Las tres primeras incluso tienen en los primeros periodos cifras tan altas como las de muchos aislados genéticos (gráfico 2).

DISCUSIÓN

En el mundo occidental la tendencia general de la consanguinidad es hacia su disminución. Este es un resultado esperado en vista de la rápida desintegración de los aislados genéticos en este siglo, acelerada por el desarrollo de las vías y medios de comunicación que traen como

consecuencia el aumento de las migraciones y las hibridaciones interétnicas. El efecto principal de este fenómeno es la disminución de la frecuencia general de niños nacidos con defectos genéticos producidos por genes dañinos como frecuencias que son, por cualquier razón, relativamente altas en alguna población y que se diluyen al ocurrir la hibridación. Costa Rica, como se ha demostrado aquí, no es la excepción y, en promedio, los valores de la consanguinidad son similares a los de otros países con el mismo desarrollo, y definitivamente distintos a la de verdaderos aislados genéticos (gráfico 2). Esta tendencia general

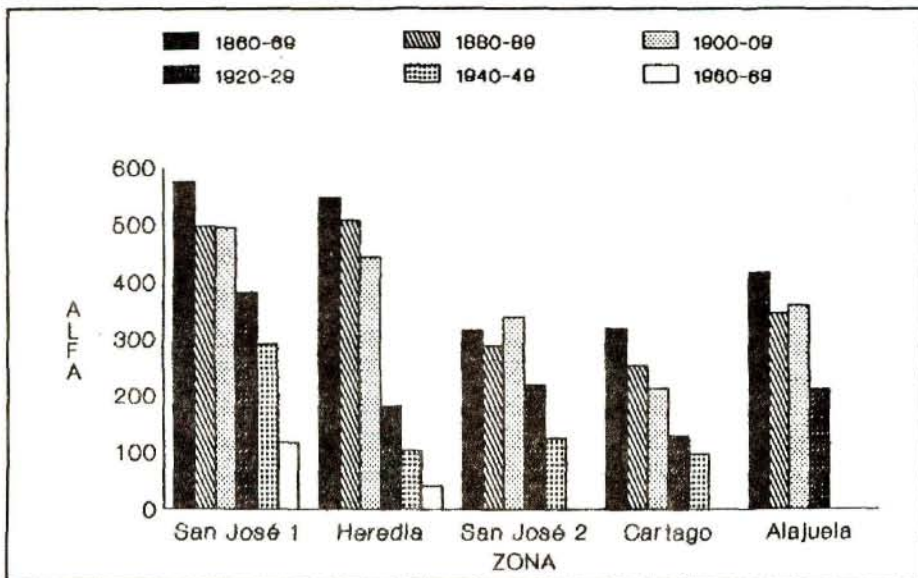


Gráfico 1

Coefficiente medio de endocruzamiento ($\alpha \times 10^5$) en las provincias centrales de Costa Rica (Alajuela, Cartago, Heredia y San José) en diferentes periodos. Nótese la disminución temporal de la consanguinidad en todas las zonas estudiadas.

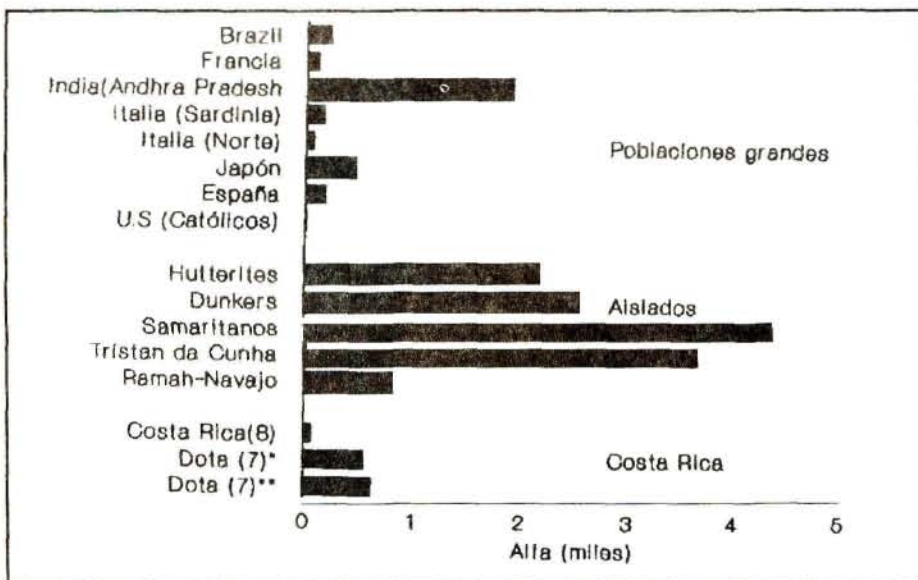


Gráfico 2

Consanguinidad ($\alpha \times 10^5$) en diferentes regiones del mundo, incluyendo datos de la población de Costa Rica. Modificado de Cavalli-Sforza y Bodmar (3).

* No toma en cuenta emigración. ** Incluye emigración e inmigración.

hacia la disminución se debe en buena parte al predominio de uniones decrecientes entre primos primeros y segundos, con predominio de los últimos, lo que se refleja en el valor total del coeficiente de endocruzamiento. Este hecho por sí mismo indica la presencia de pocas uniones de parientes cercanos, del tipo tío (a)-sobrina (o) por ejemplo, indicadores

de alta consanguinidad en la población.

No obstante, a pesar de esta tendencia general, prevalecen en la región central de Costa Rica ciertas situaciones particulares al respecto que conviene analizar; y que son importantes para explicar la presencia y su posible prevención, de dolencias hereditarias. Podemos señalar las siguientes características: a) existen regiones específicas con relativamente alta consanguinidad, en que ésta podría estar determinada por grupos de familia dentro de la población que practican la consanguinidad motivados por la escasez de parejas, como consecuencia de una alta emigración hacia otras partes del país (incluyendo el Valle Central). Este fue el caso de la región de Dota (7) en que el coeficiente de endocruzamiento aumentó sustancialmente al contemplarse exclusivamente la acción de la salida de habitantes de estos cantones (gráfico 2). Sin embargo, esta región es considerada de "rechazo", es decir, de alta emigración y poca inmigración; situación que podría no ser tí-

pica de otras comunidades. b) La endogamia se mantuvo alta durante todos los períodos y la tendencia a la disminución es mucho menor, y no relacionada, con la consanguinidad. Este resultado indica la presencia de emigraciones moderadas y una preponderancia de uniones entre parejas nacidas en la misma localidad. En última instancia lo que ha cambiado en el tiempo son los tipos de unión consanguínea, cada vez más lejanos, lo que disminuye el coeficiente de endocruzamiento. La consecuencia genética más importante, considerando el número de generaciones que se mantienen en la región, es el aumento potencial del número de portadores de determinada característica en condición heterocigota en la población. Como es conocido los individuos heterocigotos se encuentran en proporciones mucho mayores, del orden de 8 a 10 veces más, que los homocigotos recesivos. El cruce continuo de portadores no consanguíneos o con una consanguinidad lejana, si se mantiene la endogamia, puede aumentar, con el consiguiente riesgo de aparición de homocigotos recesivos con una dolencia hereditaria.

Si la consanguinidad, y en menor grado la endogamia, tienden a disminuir, ¿por qué razón se informa en Costa Rica de la aparición continua de familias con enfermedades hereditarias? Aparte de la posible acción de un relativo exceso de portadores, provocados por la situación ya apuntada; la respuesta debe buscarse en el perfil de salud actual de Costa Rica. Sencillamente la evidencia de dolencias de origen genético es atribuible a la disminución de enfermedades, generalmente con una causa ambiental o con un componente genético pequeño, cuya incidencia o prevalencia fue notoria en décadas pasadas. Teóricamente, de acuerdo a los resultados aquí expuestos, la probabilidad de aparición de enfermedades hereditarias en la población del Valle Central por efecto de la consanguinidad fue ma-

yor; sencillamente el problema estuvo minimizado por la alta frecuencia de dolencias infecciosas, desnutrición, etc. que prevalecieron en el pasado. Es oportuno mencionar que este último tipo de afecciones fue casi abatida por la acción del sistema de salud imperante mediante metodologías sanitarias específicas enmarcadas en una concepción teórica definida (10); queda entonces ahora planteada una nueva situación al ser otro el perfil de salud con predominio de enfermedades crónicas, degenerativas y hereditarias y que amerita el planteamiento de nuevos métodos de análisis y de prevención. El conocimiento de la estructura de la población costarricense en términos de la consanguinidad y sus posibles implicaciones en la salud al favorecer la aparición de enfermedades genéticas recesivas, es una nueva necesidad si se quiere fortalecer el sistema de salud en los próximos años.

Finalmente, conviene plantearse si es necesario entonces un consejo genético en las poblaciones denominadas de alta consanguinidad. La respuesta a esta cuestión es negativa por al menos dos razones: primero, que como se ha discutido la consanguinidad es un problema que en última instancia es familiar (11); por lo tanto, cualquier acción preventiva es mejor plantearla a este nivel. Para ello antes es necesario efectuar un escrutinio poblacional que indique la presencia de familias, o núcleos familiares, consanguíneos. Segundo, que los efectos de la consanguinidad deben verse en términos de probabilidades: no todas las uniones consanguíneas producen individuos portadores u homocigotas para un gene nocivo: tienen una mayor probabilidad de que aparezca sano para la característica en cuestión. Tampoco el hecho de que en una población exista una consanguinidad alta implica la aparición y aumento de incidencia de una determinada enfermedad hereditaria aunque si existe una mayor probabilidad de que esto ocurra aquí y no

en comunidades de baja consanguinidad. En otras palabras, la enfermedad podría aparecer por efecto de las uniones consanguíneas, en cualquier lugar en que haya al menos cierta probabilidad de su aparición. Nuevamente, conviene anotar que el conocimiento detallado de estas situaciones favorecerá la prevención de la ocurrencia de enfermedades hereditarias y de su aplicación preventiva final, el consejo genético, en familias e individuos.

Agradecimientos:

A los siguientes miembros de la jerarquía de la Iglesia Católica: Monseñor Román Arrieta V., Arzobispo de San José; Monseñor Antonio Troyo, Obispo Auxiliar; Monseñor Rafael Barquero, Obispo de la Diócesis de Alajuela; Presbítero Carlos Balma, Canciller de la Curia Metropolitana; a los curas de las diferentes parroquias estudiadas; por otorgar los permisos y dar las facilidades necesarias para la consulta de los archivos religiosos. Al Lic. Marvin Vega, a la señora Alba Iris Retana y al señor Carlos Fernández, personal del Archivo de la Curia Metropolitana, por su valiosa colaboración durante el estudio en ese archivo. Esta investigación fue financiada por la Universidad de Costa Rica con fondos del proyecto N° 742-86-075.

BIBLIOGRAFÍA

1. Barrai I., Cavalli-Sforza L.L. Moroni A. The prediction of consanguineous marriage. Jap J Genet, 1969; 44:230-233.
2. Barrantes R. Las malformaciones congénitas en Costa Rica. Acta Med. Costarric. 1980;23:119-130.
3. Cavalli-Sforza LL. y Bodmer W. The genetics of human populations. 1971. Freeman, San Francisco.
4. Meléndez C. Conquistadores y pobladores. Orígenes histórico sociales de los costarricenses. 1982. EUNED, San José, Costa Rica.
5. Stone S. La dinastía de los conquistadores. 1976. EDUCA. San José, Costa Rica.
6. Freire-Maia N. Inbreeding levels in American and Canadian populations: a comparison with Latin American. Eugen Quart. 1968. 15:33-48.
7. Barrantes R. Estructura poblacional y consanguinidad en Dota. Costa Rica, 1988-1962. Rv. Biol. Trop. 1978;26:347-357.
8. Zumbado A.L. La consanguinidad en Costa Rica: Tesis de Maestría Sistema de Estudios de Posgrado, Universidad de Costa Rica. 1969.
9. Thiel BA. La Iglesia Católica en Costa Rica durante el siglo XIX p.282-339. En: Revista de Costa Rica durante el siglo XIX. 1900. Imprenta Nacional, San José, Costa Rica.
10. Mohs, E. Infections and health in Costa Rica: the development of a new paradigm. Pedeat. Infect. Oiso. 1982. 1:212-216.
11. Bittles A.H. Mason W.M. Greene J., Rao N.A. Reproductive behavior and health in consanguineous marriages. Science. 1991;252:789-724.