

Asesoramiento genético en parejas consanguíneas

Dr. Jaime Asael **López-Valdez**,* Ma. del Rocío **Báez-Reyes****

Hospital General de México-Instituto Nacional de Perinatología-Clinica de Especialidades de la Mujer de la SEDENA. Ciudad de México.

RESUMEN

Las uniones consanguíneas ocurren en todas las poblaciones del mundo, las parejas más frecuentemente relacionadas son primos hermanos. Esta práctica es ampliamente utilizada por varios grupos étnicos y religiosos, que viven en países donde una proporción grande de matrimonios es llevada a cabo entre parejas consanguíneas, para promover la estabilidad familiar y tener ventajas sociales y económicas. Este factor de riesgo es genéticamente importante, porque sus hijos pueden ser con más frecuencia homocigotos para alelos particulares a diferencia de los descendientes de padres no relacionados, y por consiguiente pueden presentar desórdenes autosómicos recesivos que a veces son graves o letales con 25% de riesgo en cada embarazo por la enfermedad para los padres que sean portadores; asimismo, pueden presentar enfermedades raras o de herencia multifactorial. Los proveedores de los cuidados de salud que tienen más relación con estos pacientes son en particular los obstetras, los médicos familiares y los pediatras. Consideramos que es muy importante la historia clínica para la atención de los pacientes y el consejo genético, de ser posible en forma prenatal y esto podrá dar al de equipo de salud la llave en la medicina socializada.

Palabras clave: Parejas consanguíneas, riesgos genéticos, asesoramiento.

...“Déjenme iniciar diciendo que tenía ya 6 años viviendo con mi primo hermano y estábamos locamente enamorados... y de pronto quedé embarazada... nosotros no habíamos discutido antes el tener hijos, principalmente por el “tabú” de estar juntos siendo familiares, así que inmediatamente fui con mi ginecólogo y le expliqué la situación... Él se quedó estupefacto y me dijo que en todos sus años de práctica nunca le había tocado un caso así y me dijo también que nuestro bebé estaría enfermo y nos sugirió que yo abortara... ¿abortar yo?... y se rompió mi corazón... me dijo que lo checaría con otros colegas y que me hablaría des-

Genetic counseling in consanguineous couples

SUMMARY

Consanguineous unions occur in all populations of the world, more frequently the couples related as second cousins. This couples are practiced widely by many ethnic and religious backgrounds, live in countries where a large proportion of marriages are contracted between blood relatives from promoting family stability and having significant social and economic advantages. This risk factor is important genetically, because these children have be homozygous for particular alleles than are the offspring of unrelated parents, and they can present autosomal recessive disorders, which sometimes may be lethal or debilitating, are more common in such children with a 25% risk at each pregnancy by the disease for which they were tested, rare and multifactorial inheritance diseases too. Health care providers that have more relation with these patients are the obstetricians, family physicians, and pediatricians. We considered that is very important the clinical history by the attention of the patients and the genetic counseling, so the best possible in antenatal form and that will be to the health professionals the key in socialized medicine.

Key words: Consanguineous couples, genetics risk, counseling.

pués... Esa noche recibí una llamada de su asistente, quien me dijo que era ilegal para nosotros estar casados, pero que era legal tener a nuestro bebé... estábamos tan confundidos que fui a la biblioteca y busqué información, pero sin ninguna suerte... Mi pareja habló con su mamá, quien se volvió loca, diciendo que nuestro bebé tendría retraso mental (casi por castigo divino)... y entonces acepté el aborto... ¡sí!, ¡mi doctor lo sugirió! y pensé que lo correcto era hacerlo a tiempo... “fue el peor error de mi vida”... Cerca de un año después, encendí la televisión y Jenny Jones presentaba un show acerca de primos hermanos y estaban diciendo que las pare-

* Médico Genetista del Hospital General de México. ** Genetista clínica y perinatal del Instituto Nacional de Perinatología y de la Clínica de Especialidades de la Mujer de la SEDENA. Tanatóloga y Bioeticista del IMEXTAC. Profesora e Investigadora de la Escuela Nacional de Ciencias Biológicas, IPN.

Correspondencia:

Dra. Rocío Báez-Reyes.

Departamento de Genética. Subdirección de Investigación. Instituto Nacional de Perinatología, SSa. Montes Urales 800, Col. Lomas Virreyes. 2°. Piso Torre de Investigación. C.P. 11000 México, D.F. Tel.: 5520-9900 Ext.:155. Correo electrónico: rocio_baezreyes@yahoo.com.mx

Recibido: Julio 8, 2009.

Aceptado: Octubre 30, 2009.

jas entre primos tienen sólo 3% más de riesgo de que presente algún defecto el bebé, en comparación con las parejas que no tienen parentesco... Innecesario es decir que lloré, lloré y lloré... Si tan sólo hubiera visto este programa un año antes o mi doctor lo hubiera sabido...”

Anónimo, (tomado y modificado del Grupo de soporte on-line, romances entre primos).¹

Introducción

En ocasiones, el no contar con todos los conocimientos necesarios para atender a un paciente, puede llevar a tomar una decisión que posteriormente se pueda lamentar, ya que podemos cambiar de un solo golpe la vida de una o de dos personas, y a veces la de toda una familia. Un testimonio como el anterior, cita la importancia de que todos los médicos estemos enterados del tema y que preguntemos en el interrogatorio de toda historia clínica a todas las parejas que acudan a valoración sobre la posibilidad de que pueda existir consanguinidad entre ellos. Muchas parejas con este antecedente pueden presentarse a la consulta médica, pero por el miedo al “qué dirán” o creencias erróneas sobre su relación, esconden dicha información, es por eso que los médicos estamos obligados a preguntar acerca de este antecedente y a infundirle confianza a la pareja y a darles información adecuada y objetiva sobre los riesgos que implica su relación. Por tal motivo, debemos considerar algunas cuestiones generales de este apartado para poder dar un asesoramiento genético a estas parejas, de ser posible de forma preconcepcional.

Consanguinidad

La palabra consanguíneo proviene de dos palabras latinas: “con” que significa unidos y “sanguis” que viene de sangre. La consanguinidad describe una relación entre dos personas que tienen al menos un ancestro en común; el término significa “de la misma sangre”.^{1,2}

Algo muy importante es descartar en las parejas que acuden con un embarazo, la consanguinidad por afinidad, en donde se conocen, se gustan, se enamoran y deciden vivir juntos y tener descendencia, a diferencia de la consanguinidad como factor de riesgo por agresiones sexuales que puede sufrir alguna mujer por parte de algún hombre que resulta ser familiar.

Antecedentes históricos

Aunque los matrimonios entre familiares son desaconsejados o se toman como ilegales en nuestro país, la consanguinidad está presente desde las primeras culturas. Los incas y los egipcios se casaban entre familiares para mantener la “pureza” de la sangre, en la religión Budista, en el Judaísmo y en el Islam también son aceptadas estas prácticas de unión; a diferencia de la religión católica, profesada por una

gran mayoría de personas en nuestro país, aunque se trata de un tema citado en la Biblia sin ser reprobado; siendo diferente en los países que se presenta (principalmente el Este Medio, Asia y África) en donde es aceptada por:

- a) Cuestiones sociales: como la protección de la mujer y los niños.
- b) Culturales: para mantener su historia o
- c) Económicas: para conservar e incrementar la riqueza ancestral.¹

Aproximadamente 2 billones de personas son consanguíneas en el mundo, la prevalencia varía, siendo hasta de 60% en países del Este Medio y Asia, a diferencia de México y Estados Unidos que es de 1.3-1.5% y en Canadá de 0.1-0.2% (www.consang.net).

La forma más común de uniones consanguíneas, aproximadamente 55% se lleva a cabo entre primos hermanos, cuya prevalencia es de 1-10 en 1,000 matrimonios. En la historia mundial han existido personajes famosos que se casaron entre familiares como es el caso del científico Albert Einstein, quien se unió en matrimonio con su prima hermana Elsa Loewenthal; otro personaje fue Charles Darwin, quien se casó con su prima Emma Wedgwood y la pareja más famosa fue la formada por la reyna Victoria y el príncipe Alberto, quienes eran primos terceros, y pasaron a la historia no precisamente por la consanguinidad, sino porque además ella era portadora del gen de la hemofilia A y lo heredó a su descendencia, convirtiéndose en el gen que derrocó a un imperio (www.consang.net).¹

Árbol genealógico

El árbol genealógico es una representación esquemática de la historia de la salud en una familia, así como los parentescos existentes. El conocer y saber utilizar esta herramienta es indispensable, ya que puede aportar información valiosa de manera clara y rápida, no solo a los médicos sino a todo el personal de la salud implicado en la atención del paciente como son la(o)s enfermera(o)s y la(o)s trabajadora(e)s sociales, entre otros. Debe de integrarse como parte del expediente médico y como tal, se considera una información, parte de un documento médico legal, por lo que si se requiere para presentar en algún trabajo o artículo científico debe de ser bajo la autorización escrita de los pacientes y siempre guardando su confidencialidad.

Para realizar el árbol genealógico se sigue una simbología internacional,³ como se aprecia en la *figura 1*.

Como se muestra en la simbología anterior, la consanguinidad se representa como dos líneas horizontales entre la pareja, especificando cuál es el familiar o ancestro en común que comparte la pareja. En la *figura 2* se muestra un ejemplo de un árbol familiar de cuatro generaciones con matrimonio entre primos hermanos.

El parentesco entre familiares se representa por grados y será genéticamente importante hasta el quinto grado, porque

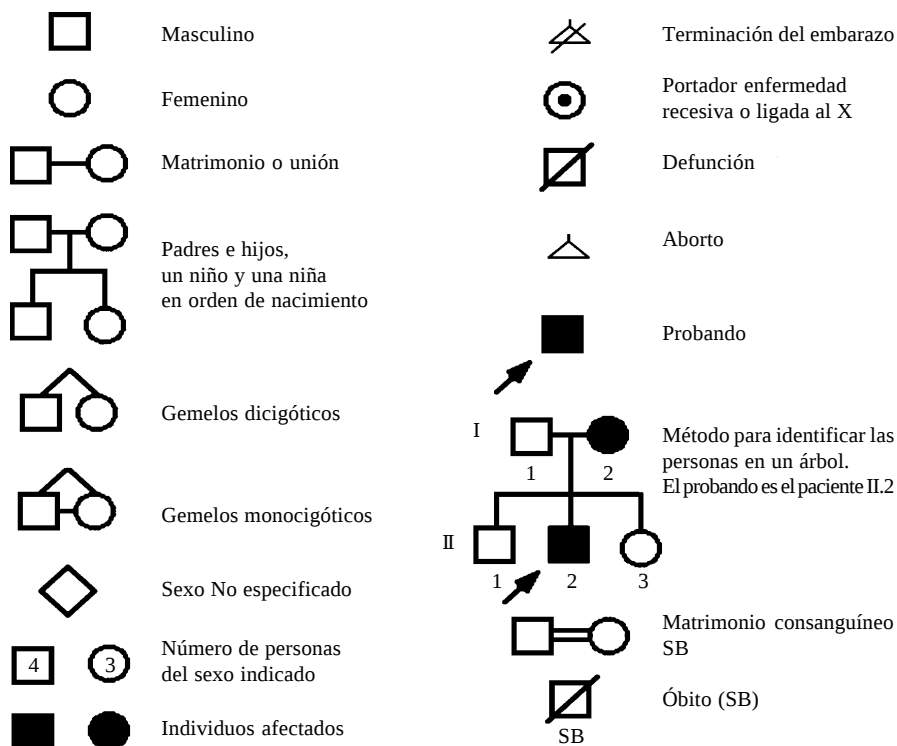


Figura 1. Simbología internacional utilizada para la elaboración de un árbol genealógico.³

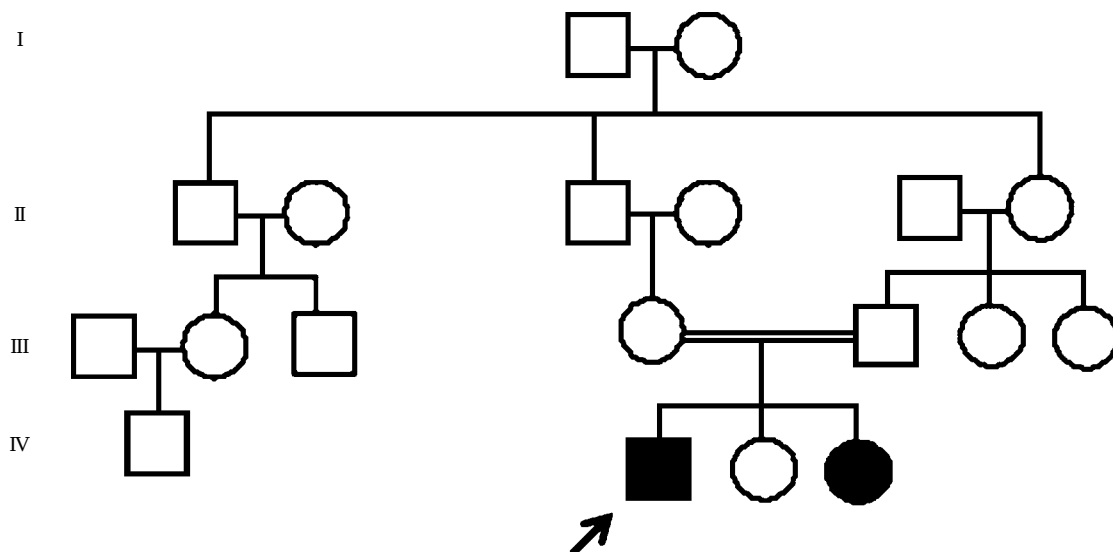


Figura 2. Árbol genealógico de un matrimonio entre primos hermanos, nótese que los ancestros en común de la pareja son sus abuelos.

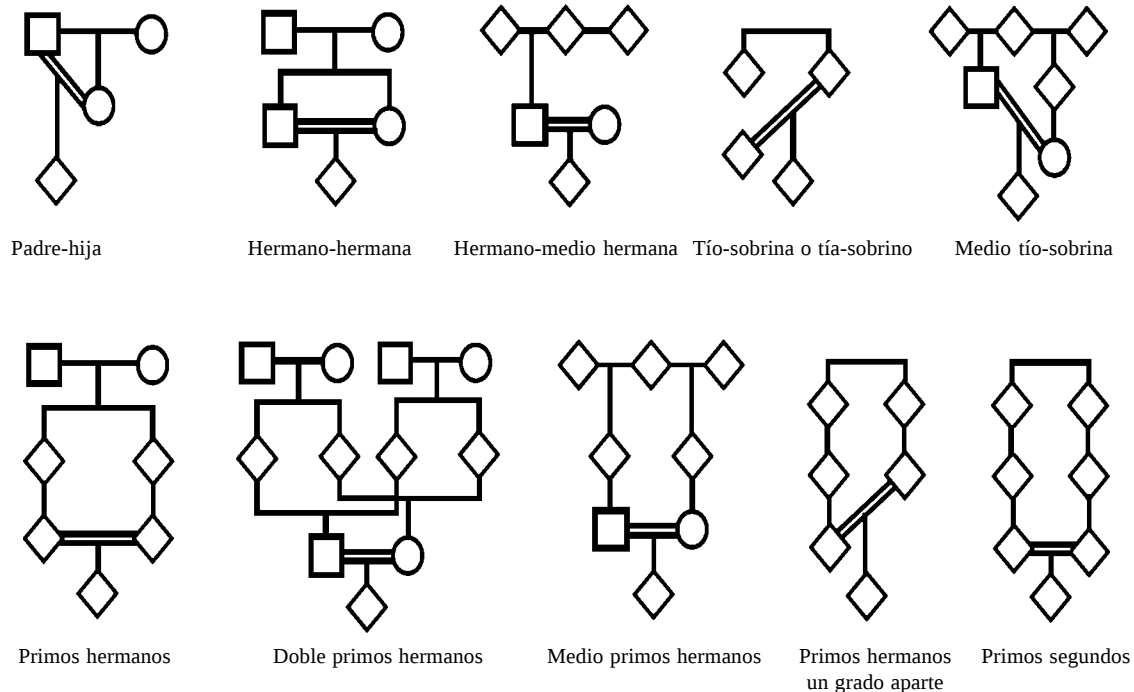
después se comparten muy pocos genes en común. En el *cuadro 1* se presentan los cinco grados de parentesco entre familiares, los genes en común según el grado de parentesco y el coeficiente de endogamia (F). El coeficiente de endogamia es la probabilidad de que un homocigoto haya recibido ambos alelos de un locus de la misma fuente ancestral y es proporcional al grado de parentesco, mostrándose en la *figura 3* como se representa genealógicamente cada unión.⁴

Es importante conocer el grado de consanguinidad en la pareja para poderles informar sobre los riesgos de presenta-

ción y recurrencia que existen para su descendencia, porque se relaciona con un riesgo mayor para algunas enfermedades o síndromes específicos, sobre todo con un tipo de herencia que es la autosómica recesiva, también con enfermedades raras y con enfermedades de herencia poligénico-multifactorial. Hasta el momento actual, el estudio de muchas de estas parejas ha permitido mapear o conocer algunos genes relacionados por estudios de ligamiento o asociación para enfermedades raras o comunes como la esquizofrenia, la diabetes mellitus o la hipertensión arterial.^{6,7}

Cuadro 1. Demostración de los grados de parentesco, genes en común y coeficiente de endogamia.⁴

Grado de parentesco	Tipo	Genes en común	Coeficiente de endogamia (F)
1o.	Padre-hijo, hermanos, gemelos DZ	1/2	1/4
2o.	Hemano-media herman, tío-sobrino, abuelo-nieto	1/4	1/8
3o.	Primos hermanos	1/8	1/16
4o.	Primos hermanos un grado aparte, medios primos hermanos	1/16	1/32
5o.	Primos segundos	1/32	1/64

**Figura 3.** Representación genealógica de cada unión consanguínea (traducido de Bennett, R., 2005).⁵

Herencia autonómica recesiva

Como se mencionó anteriormente, las parejas consanguíneas tienen mayor riesgo de enfermedades con herencia autosómica recesiva. Se llama autosómica porque los alelos residen en los cromosomas autosómicos, por lo tanto hombres y mujeres pueden estar afectados por igual y recesiva porque sólo se presenta en homocigotos y los padres casi siempre son portadores heterocigotos obligados.

Un alelo es una de las versiones alternativas de un gen que ocupa un locus determinado, dado que heredamos un alelo de cada progenitor, podemos tener los dos alelos iguales (homocigotos) o diferentes (heterocigotos) y el locus es la posición ocupada por un gen en un cromosoma.

Si se simboliza un alelo "A" como dominante y un alelo "a" como recesivo, el paciente enfermo tendrá un complemento homocigoto "aa", sus padres serán portadores heterocigotos Aa y los hermanos sanos serán homocigotos AA. Por lo que en la segregación: "AA, Aa o aa" se refieren al genotipo y el estar sano o enfermo nos da el fenotipo.

El cuadro de Punnet es un diagrama que es usado para determinar la probabilidad de que una persona tenga un ge-

notipo particular y se utiliza para otorgar riesgos a una pareja. Si los padres de un paciente enfermo se representan en este diagrama, tendrán la probabilidad en cada embarazo de tener 1/4 de hijos sanos (AA), 1/2 de hijos portadores (Aa) y 1/4 de hijos enfermos (aa), como se representa en la *figura 4a*. Por lo tanto, a los padres de un enfermo se le darán los siguientes riesgos de recurrencia por embarazo para la descendencia: 50% de portadores, 25% de sanos y 25% de afectados, o sea 1 de 4 de probabilidad de que se repita nuevamente la enfermedad en un hijo.^{2,7-9}

Los riesgos que se le ofrecen a un enfermo (aa) que se une con una persona sana de la población (AA), es de que todos sus hijos serán (Aa), portadores asintomáticos (*Figura 4b*). Aunque cabe la posibilidad de que el enfermo se una con un portador de la mutación si la enfermedad es frecuente en su población, por lo que 1/2 de sus hijos serán portadores (Aa) y la 1/2 estarán enfermos (aa) (*Figura 4c*).

En cambio si se unen dos homocigos sanos (AA), todos sus hijos serán sanos (AA) (*Figura 4d*) o dos homocigos enfermos (aa) toda su descendencia estará enferma (aa) (*Figura 4e*).

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Figura 4a.

	a	a
A	Aa	Aa
A	Aa	Aa

Figura 4b

Ejemplos de enfermedades entre parejas consanguíneas

Algunas de las enfermedades autosómicas recesivas más frecuentes que se presentan en la descendencia de parejas consanguíneas son, por ejemplo, la anemia de células falciformes, la fibrosis quística y algunos errores innatos del metabolismo, los cuales involucran vías metabólicas con reacciones sucesivas de varios productos catalizados por enzimas, en las que si se altera alguna de estas ocasionará que falte el producto funcional, pero también ocasiona que el sustrato se acumule y se metabolice por vías alternas, ocasionando toxicidad a los tejidos y por lo tanto enfermedad. Ejemplos de las mismas son: la fenilcetonuria y la galactosemia, entre otras

La fenilcetonuria es una enfermedad con una incidencia de 1 en 10,000 RNV y una frecuencia de portadores de 1 en 50. Es una enfermedad causada por deficiencia en la enzima fenilalanina hidroxilasa (PAH), que cataliza la fenilalanina a tirosina, ocasionando un acúmulo de fenilalanina. Existen más de 500 mutaciones reportadas y clínicamente se caracteriza por un periodo neonatal normal con posterior retraso mental, hipopigmentación de tegumentos, rash, eczema, vómito, hiperactividad y orina con olor característico a “ratón mojado”. El diagnóstico se realiza con pruebas en orina con

cloruro férrico, llevando a cabo la medición de la actividad enzimática y el estudio molecular del gen *PAH* para detectar mutaciones y el tratamiento se basa en una dieta con restricción parcial de la fenilalanina.⁸

La galactosemia es una enfermedad con una incidencia de 1 en 55,000 RNV, causada por deficiencia ya sea de galactosa-1-fosfato-uridil-transferasa, galactoquinasa o epime-

	a	a
A	Aa	Aa
a	aa	aa

Figura 4c

	A	A
A	AA	AA
A	AA	AA

Figura 4d.

	a	a
a	aa	aa
a	aa	aa

Figura 4e.

rasa, cuya función principal es la de catalizar a la galactosa. El acúmulo de galactosa ocasiona la galactosemia; la cual, clínicamente se manifiesta cuando el recién nacido inicia la ingesta de leche con vómito, ictericia, hepatomegalia, crecimiento lento, cataratas, retraso mental, retraso en el lenguaje, hipotonía y letargia, sepsis neonatal, ausencia de grasa subcutánea, pseudotumor cerebral y en las mujeres puede ser causante de falla ovárica hasta en el 75-96% antes de los 30 años de edad. El diagnóstico se realiza con la medición de la actividad enzimática de las tres enzimas y el estudio molecular de los tres genes para detectar las mutaciones y el tratamiento consiste en una dieta libre de lactosa y galactosa.⁸

La fibrosis quística es una enfermedad con un patrón de herencia autosómica recesiva, con una incidencia de 1 en 1500-6000 recién nacidos vivos (RNV), con una frecuencia de portadores heterocigotos en la población de 1 en 25. Es causada por mutaciones en el gen regulador de la conductancia transmembrana de fibrosis quística (*CFTR*), localizado en 7q31.2, que codifica para un canal de cloro regulado por AMP cíclico que regula otros canales iónicos y se encuentra en la membrana apical de las células epiteliales, incluyendo la vía aérea y el epitelio intestinal. Mantiene la hidratación de las secreciones liberando cloruro e inhibiendo la captación de sodio y se han descrito más de 1,000 mutaciones en el gen *CFTR*, divididas en seis clases, siendo 80% de las mutaciones una clase II, presentando una delección de una fenilalanina en el aminoácido 508. La disfunción del canal *CFTR* afecta a las vías aéreas, el páncreas, las vías biliares, los genitales masculinos, el intestino y las glándulas sudoríparas, así como alteraciones pulmonares y pancreáticas, que son las causantes de la mayor morbi-mortalidad en estos pacientes.^{4,10}

La anemia de células falciformes es una enfermedad caracterizada por la presencia de hemoglobina S, dada por una mutación que ocasiona el cambio de un ácido glutámico por valina en el aminoácido 6 (Glu6Val) en la hemoglobina beta. Su presentación es con mayor frecuencia en África ecuatorial, con una incidencia de 1 en 600 afro-americanos, con una frecuencia de portadores de 1 en 12. El cuadro clínico se da por una anemia hemolítica, caracterizada por eritrocitos en forma de hoz, porque la hemoglobina a bajas concentraciones de oxígeno hace que éstos se agreguen en polímeros y bloquean los capilares ocasionando clínicamente esplenomegalia, infecciones de repetición, dactilitis, infartos oclusivos en diferentes tejidos como el pulmón, el corazón y el riñón, entre otros.⁴

Asesoramiento genético

El asesoramiento genético es el proceso por el cual el paciente y su familia, en riesgo de una enfermedad hereditaria, son asesorados acerca de las consecuencias y de la naturaleza de la misma, así como de las probabilidades de desarrollarla o transmitirla y de las opciones de manejarla o planearla en su familia; en un intento de prevenir, evitar o

aminorar dicha enfermedad. Esta información tiene un valor preventivo, diagnóstico, terapéutico y de soporte.^{2,7}

El asesoramiento genético en las parejas consanguíneas puede ser difícil porque en estos pacientes el ahondar en el tema puede llegar a ser molesto y causarles ofensa, porque saben que estas uniones son mal vistas ante los ojos de los demás. Es necesario crear un ambiente de confianza, una buena relación médico-paciente, darles a conocer que si su relación se dio espontáneamente y en verdad quieren estar juntos y tener hijos deben contar con toda la información acerca de este factor de riesgo, para que en pareja puedan decidir sobre la procreación y estar preparados en caso de que les toque un embarazo en donde el feto presente alguna alteración.

Al realizar la historia clínica se debe detallar el grado de consanguinidad, los antecedentes heredo-familiares de cada miembro de la pareja, haciendo hincapié en algún antecedente que llame la atención como los síntomas de enfermedades autosómicas recesivas e investigar de este modo sobre algún antecedente de muertes neonatales tempranas, ictericia de origen desconocido, retraso mental, convulsiones de difícil control, cataratas, sordera, etc. Para completar los datos y poder otorgar un asesoramiento adecuado se debe investigar si la pareja pertenece a alguna etnia, si son de medio rural y debemos saber qué enfermedades son particularmente las que se presentan en esa población.¹¹

En las comunidades pequeñas se debe de sospechar la endogamia, que es la probabilidad de que las personas de una comunidad, por tener pocos habitantes, sin un parentesco aparente, tengan un ancestro en común, poniendo a los descendientes de la comunidad en riesgo de ser portadores y tener hijos con enfermedades recesivas.

El asesoramiento a la pareja consanguínea lo vamos a dividir en preconcepcional, prenatal y posnatal.

Asesoramiento genético preconcepcional

En la consulta para asesoramiento preconcepcional, además de la historia clínica completa, se realiza el árbol genealógico de tres o cuatro generaciones y se dan los riesgos basados en la población general.

En Israel, por la alta incidencia de enfermedades recesivas, las parejas acuden a realizarse un estudio de portadores para patologías prevalentes y si la pareja es heterocigota, se les comunica que no son genéticamente compatibles y no se casan, esto es lo que se conoce como consanguinidad saludable, una medida preventiva para enfermedades recesivas en grupos de alto riesgo,^{1,12}

Asesoramiento genético prenatal

Es preferible iniciar el control prenatal antes de las 12 semanas de gestación, contando con la historia clínica completa, también se realiza el árbol genealógico, se solicitan marcadores séricos y ultrasonográficos para aneuploidias y defectos de cierre de tubo neural.¹³ Posteriormente se llevará el seguimiento por ultrasonido de nivel II para la valoración estructural fetal en la búsqueda de algún marcador mor-

fogenético y después se debe realizar la vigilancia del crecimiento fetal. Si se llegara a detectar alguna patología se debe dar un seguimiento particular.¹

Asesoramiento genético posnatal

Al recién nacido que es hijo de padres consanguíneos se le debe valorar integralmente, iniciando con una exploración física completa y minuciosa, así mismo se debe solicitar un tamiz metabólico ampliado para la detección oportuna de alguno de los errores innatos del metabolismo más frecuentes en la población, siendo conveniente también la realización de un tamiz audiológico, porque 60% de las sorderas son de origen hereditario, y de éstas 80% son de herencia autosómica recesiva. Asimismo, debe completarse el protocolo con un estudio oftalmológico, en la búsqueda de alguna alteración en los órganos visuales.

Estos pacientes tienen un riesgo mayor de presentar retraso mental o retraso en el desarrollo psicomotor por lo que se recomienda llevar seguimiento mínimo hasta el año de edad.

También a este tiempo, inclusive, es cuando las parejas consanguíneas pueden todavía decidir, sobre todo, si su bebé tuvo alguna alteración, en buscar alguna institución para dar a su hijo en adopción.¹ Para la toma de esta decisión y poder apoyarlos en todas otras áreas deben de ser valorados y continuamente supervisados por un psicólogo.

Riesgos para la descendencia

Dentro de los factores de riesgo para que se presente una relación consanguínea en nuestro país son: personas de origen maya, isonimia (apellidos en común), medio rural, nivel socioeconómico bajo y escolaridad baja.¹⁴

Estudios que se han sido realizados en hijos de parejas consanguíneas muestran que tienen el riesgo de alguna enfermedad o de defectos congénitos dos veces más alto, comparado con la población general, de 5-8% contra 2-3%, incluyendo hidrocefalia, polidactilia postaxial en manos, labio y paladar hendido, enfermedad bipolar, depresión, mortalidad infantil, abortos espontáneos y óbitos. También hay reportes que indican una asociación con síndrome de Down, defecto septal ventricular, defecto septal auricular, defecto atrioventricular, estenosis pulmonar y atresia pulmonar.²

Además, presentan un aumento tres veces mayor de mortalidad prenatal, el riesgo de peso bajo, de talla baja y el perímetro cefálico menor al nacer, crisis de apnea y también de prematuridad. Es necesario tomar en cuenta el riesgo de aborto, óbito o muerte neonatal temprana, siendo de 1-1.5% en primos segundos, de 8-10% en la relación tío-sobrino y de 31.4% en las uniones de primer grado.¹¹⁻¹⁸

Hay estudios que revelan que al prevenir la consanguinidad en parejas Pakistani se ha disminuido en 60% la morbilidad, pero en esa cultura es ya una tradición el tratar de que disminuya el grado de parentesco en las parejas.¹¹

Por lo tanto, siempre que se valore a una pareja, sin importar la causa de la atención, se debe:

- Preguntar sobre antecedentes de consanguinidad (¿algún familiar en común?) o endogamia (¿ustedes provienen de una comunidad pequeña?).
- Poner los apellidos en el árbol genealógico.
- Buscar antecedentes de enfermedades en la familia de tipo recesivo.
- Realizar un seguimiento preconcepcional, prenatal o posnatal.
- Brindar riesgos de manera objetiva.
- Referir a la pareja con el genetista para darles una atención integral.
- Brindar apoyo psicológico para completar su protocolo de estudio.
- No juzgar, no culpar, no condenar.
- Respetar, escuchar y ayudar.

Conclusiones

La consanguinidad define a la pareja que tiene uno o más ancestros en común y siempre se debe de preguntar en la historia clínica a pesar de que en México tenga sólo una prevalencia de 1.3%. Idealmente se debe de asesorar a la pareja antes del primer embarazo, ya que tienen el doble de riesgo de tener hijos con malformaciones congénitas que la población en general.

La consanguinidad se puede presentar por diversas razones: amor, cultura, religión o financiera; pero debe tenerse siempre en mente la posibilidad de abuso sexual, sobre todo si son parejas consanguíneas en primero o segundo grado o existe una gran diferencia de edad en la pareja.

Si la mujer acude ya con un embarazo, se debe de ingresar a la consulta de diagnóstico prenatal y valorar al recién nacido con tamiz metabólico, audiológico y oftalmológico, así como el seguimiento periódico por lo menos durante el primer año de vida.

“A pesar del incremento de riesgo en los hijos, puede ser argumentado que la mayoría de la descendencia de uniones consanguíneas nacen sanos y claramente los beneficios sociales para la mayoría de las personas superan el riesgo de las anomalías congénitas y la muerte infantil.”¹⁶

Glosario

- **Consanguinidad.** Presencia de un ancestro en común.
- **Alelo.** Forma alternativa de un gen situado en un locus particular en un par de cromosomas homólogos.
- **Heterocigoto.** Par de alelos diferentes para un locus dado.
- **Homocigoto.** Par de alelos diferentes para un locus dado.
- **Locus.** Lugar de un gen en un cromosoma dado.
- **Cromosomas homólogos.** Se dice de los cromosomas que tienen los mismos loci; siempre forman un par.

- **Autosómica.** Que se encuentra en alguno de los 22 pares que no son sexuales.
- **Recesiva.** Se dice de los genes que sólo se expresan en estado homocigoto.
- **Endogamia.** Apareamiento intragrupos.
- **Isonimia.** Apellidos en común.

Referencias

1. Bennett R, et al. Genetic counseling and screening of consanguineous couple and their offspring: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns* 2002; 11: 97-119.
2. Sathyanarayana TSR, Asha MR, Sambamurthy K, Jagannatha KSR. Consanguinity: Still a challenge. *Indian J Psychiatry* 2009; 51(1): 3-5.
3. Bennett RL, French KS, Resta RG, Doyle DL. Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors 2008; 17(5): 424-33.
4. Nussbaum R, McInnes R, Willard H. Thompson & Thompson Genetics in Medicine. 7th. Ed. Elsevier; 2007.
5. Bennett R. Relatively speaking: family history and consanguinity. Family History Working Group 2004.
6. Teebi AS, El-Shanti HI. Consanguinity: implications for practice, research, and policy. *Lancet* 2006; 367: 970-1.
7. Báez R. Asesoramiento genético en el ámbito perinatal. *Ginecol Obstet Mex* 2009; 77(1): S1-S25.
8. Teebi AS, Kennedy SJ. Autosomal Recessive Traits and Diseases. *Encyclopedia of Life Sciences*, 2005.
9. Wilkie AOM. Dominance and Recessivity. *Encyclopedia of Life Sciences*; 2005.
10. Davies JC, Griesenbach U, Geddes DM, Alton E. Cystic Fibrosis. *Encyclopedia of Life Sciences*; 2005.
11. Mueller, RF. Genetic Counseling: Consanguinity. *Encyclopedia of Life Sciences*; 2006.
12. Raz AE, Atar M. Cousin marriage and premarital carrier matching in a Bedouin community in Israel: attitudes, service development and educational intervention. *J Fam Plan Rep Health* 2004; 30: 49-51.
13. Grether P. Tamiz genético prenatal: marcadores bioquímicos del primer y segundo trimestres. *Ginecol Obstet Mex* 2009; 77(2): S27-S46.
14. Pinto EA, Castillo ZI, Ruíz AD, Ceballos QJM. Espectro de malformaciones congénitas observadas en recién nacidos de progenitores consanguíneos. *An Pediatr (Barc)* 2006; 64(1): 5-10.
15. Jaber L, Merlob P, Gabriel R, Shohat M. Effects of consanguineous marriage on reproductive outcome in an Arab community in Israel. *J Med Genet* 1997; 34(12): 1000-2.
16. De Costa CMI. Consanguineous marriage and its relevance to obstetric practice. *Obstet Gynecol Surv* 2002; 57(8): 530-6.
17. Mosayebi Z, Movahedian AH. Pattern of congenital malformations in consanguineous versus nonconsanguineous marriages in Kashan, Islamic Republic of Iran. *Ren Sant Med Orien* 2007; 13: 868-75.
18. Bishop M, Metcalfe S, Gaff C. The missing element: consanguinity as a component of genetic risk assessment. *Genet Med* 2008; 10(8): 612-20.

