

CAPÍTULO 5

Enfermedades genéticas
y malformaciones congénitas



Los conceptos de salud y enfermedad son de origen occidental y no existían en las culturas aborígenes. En las sociedades amerindias tanto prehispánicas como actuales se habla de malestar y bienestar, para hacer referencia a estos dos estados característicos de los seres humanos. De acuerdo con la cosmovisión indígena el malestar afecta no solo a los individuos, sino también a la comunidad y debe ser tratado por los chamanes quienes deben encontrar un equilibrio entre lo natural y lo sobrenatural (Quevedo et al. 2007: 30-31).

Entre las poblaciones antiguas que ocuparon el territorio de la Costa Pacífica colombo-ecuatoriana durante el denominado Período Clásico Regional (300 a.C.-600 d.C.) los estados de malestar y bienestar fueron plasmados en la cerámica con un realismo impresionante (Rodríguez 2007). Los artistas alfareros de la Cultura Tumaco-La Tolita II, al igual que sus homónimos de la Cultura Moche en la costa peruana, legaron a la humanidad una de las expresiones estéticas más trascendentales donde se conjugaron expresiones cotidianas y rituales relacionadas con los ciclos básicos de la vida y la muerte (Pachajoa et al. 2007; Cáceres 2007).

Como ya lo anotamos, la búsqueda de la inmortalidad entre las poblaciones antiguas creadoras de la Cultura Tumaco-La Tolita II, se logró metafóricamente por medio de la representación recurrente en el arte, de los estados de salud y enfermedad, utilizando la cerámica como material plástico de primer orden. Imágenes que representan metáforas de estos estados aparecen en figuras humanas completas, cabezas y máscaras y constituyen la expresión de un arte donde el chamanismo y el humanismo representaban dos partes fundamentales y complementarias (Bernal et al. 1993). Es posible, que muchas de estas figuras fueran utilizadas por los chamanes en ritos funerarios de curación o sanación. Algunas de ellas fueron elaboradas como instrumentos para producir música, fenómeno sonoro asociado con prácticas chamanísticas (Pinilla et al. 2009).

En la cerámica estudiada, documentamos evidencias de probables defectos congénitos y enfermedades genéticas que fueron agrupadas según su etiología en: Alteraciones cromosómicas (síndrome de Down y síndrome de Klinefelter), alteraciones monogénicas (Acondroplasia, síndrome de Crouzón, síndrome de Apert, síndrome de Saetre Chotzen, síndrome de Treacher Collins, síndrome de Hurler y síndrome de Morquio-Braillsford), enfermedades multifactoriales (defectos del tubo neural, microsomia hemifacial, labio fisurado con o sin pala-

dar hendido, hipospadia, polidactilia, anencefalia, prognatismo y estrabismo) y otras alteraciones congénitas (sirenomelia, asimetría facial, displasia frontonasal, focomelia de Roberts y parálisis facial).

Estas patologías, algunas de las cuales, podrían haber estado relacionadas con status social, constituyen uno de los primeros registros de malformaciones congénitas y enfermedades genéticas en las culturas precolombinas de América y del mundo.

Se llaman enfermedades genéticas a aquellas condiciones donde nuestra herencia juega un papel importante en la aparición de la condición. Si la alteración es evidente al momento del nacimiento se denomina congénita. Existen tres tipos diferentes de enfermedades genéticas:

1. Alteraciones cromosómicas donde sobra o falta tanto material genético que es posible verlo al microscopio. La condición más común de este tipo es el síndrome de Down.
2. Alteraciones monogénicas, son las enfermedades causadas por la alteración de un solo gen. Ejemplo de estas condiciones son la acondroplasia, las mucopolisacaridoses y el síndrome de Crouzón.
3. Alteraciones multifactoriales, son las que involucran varios genes y elementos ambientales. Siendo las más comunes las malformaciones congénitas simples o aisladas como el labio y paladar hendido, los pies chapines y los defectos del tubo neural.

Representación de alteraciones cromosómicas en la cerámica

Las enfermedades de tipo cromosómico fueron descritas inicialmente en 1959, cuando fue posible ver al microscopio los cromosomas humanos (fragmento de material genético condensado) en preparaciones de linfocitos obtenidos en muestras de sangre de pacientes. El progreso en el estudio de estas alteraciones se dio con la evolución de las técnicas para el estudio y la visualización de los cromosomas, facilitando la posibilidad de contarlos y estudiar su estructura, lo que llevó a la clasificación de estas enfermedades en dos tipos: Alteraciones numéricas y estructurales. La más comunes son las numéricas y entre ellas la trisomía 21 que produce el síndrome de Down y alteraciones en el número de cromosomas sexuales como los síndromes de Turner y de Klinefelter.

Síndrome de Down

El síndrome de Down es el más común y mejor conocido de todas las alteraciones cromosómicas. En 1866, John Langdon Haydon Down describió las características clínicas de este síndrome, mientras Lejeune, Jacobs y colaboradores, de manera independiente determinaron en 1959 que este síndrome era causado por una trisomía del par 21 (Down 1866).

La enfermedad se caracteriza clínicamente por presentar una cara aplanada, con ojos inclinados hacia arriba (mongoloides) boca abierta, lengua grande y retardo mental (Mueller & Young. 2001). Actualmente, su prevalencia se ha estimado en 1 de cada 800 a nivel mundial y de 1 de cada 660 nacimientos en la ciudad de Cali (Isaza y Ramírez 1996).

Este síndrome parece haber sido común entre las poblaciones antiguas estudiadas. En las figuras 5.1 y 5.2 se observan unas facies aplanadas, la boca abierta y los ojos horizontales y separados bastante similares a las características de síndrome de Down en personas actuales (Figura 5.3).



Figuras 5.1 y 5.2. Representación de la cabeza de un individuo que presenta el síndrome de Down. Tiene un gorro, adornos en las orejas y una narigueracircular.

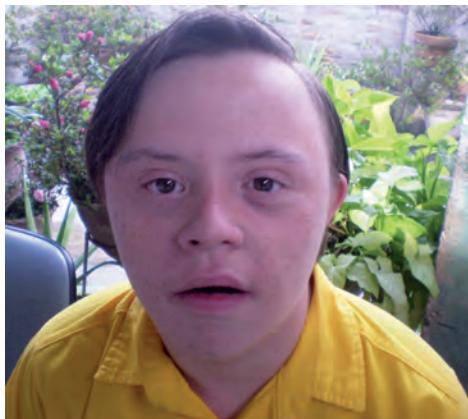


Figura 5.3 Paciente adulto caleño con síndrome de Down.

Las figuras 5.4, 5.5, 5.6 y 5.7 representan claramente caras compatibles con el síndrome de Down, es decir, fisuras palpebrales hacia arriba (mongoloides), cara aplanada, boca abierta y filtro del labio superior largo.¹ Nótese que las imágenes 5.4 y 5.5 corresponden a una mujer con síndrome de Down, que tiene como adornos personales orejeras y un collar y presenta además, un abdomen prominente que posiblemente representa un embarazo.



1. El Dr. Hugo Sotomayor, uno de los evaluadores del informe final del presente proyecto considera que este caso podría ser compatible con una hemiatrofia hemifacial de un hombre adulto. Creemos que aunque este individuo no presenta claramente todos los signos clásicos del síndrome de Down, si tiene las fisuras palpebrales hacia arriba, aparente hipertelorismo ocular y huesos nasales hipoplásicos que son característicos de esta enfermedad. De todas formas la discusión queda abierta.



Figuras 5.6.y 5.7. Representación de la cabeza de un adulto con signos visibles del síndrome de Down.

También las figuras presentadas en la siguiente sección, muestran claramente facies mongoloides típicas del síndrome de Down (Figuras 5.9, 5.10, 5.11 y 5.12). En la imagen 5.11 aparecen representadas las características clínicas de este síndrome, tales como la posición de los ojos, el filtrum largo, la boca abierta y la macroglosia (lengua grande), al igual que, la expresión feliz de la cara que le transmitió el artista. Las otras alteraciones cromosómicas numéricas de cromosomas autosómicos (no sexuales) en su mayoría son letales o las personas se mueren en los primeros meses de vida, razón por la cual no son muy representadas en las culturas prehispánicas.



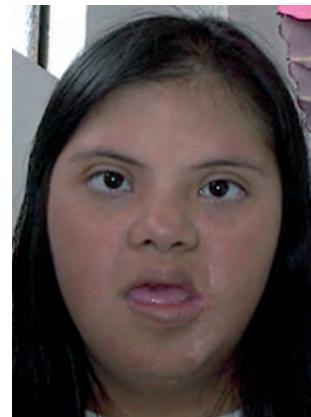
Figura 5.8. Niñacaleña de ascendencia indígena que presenta los síntomas del síndrome de Down.

Figuras 5.9. y 5.10. Mujer adulta con deformación craneal y síndrome de Down.



Figura 5.11. Hombre adulto con los rasgos característicos de un síndrome de Down.

Figura 5.12. Niña caleña con síndrome de Down.



Síndrome de Klinefelter

Este síndrome es el más frecuente de las alteraciones cromosómicas sexuales, está asociado a hipogonadismo e infertilidad y su prevalencia se ha estimado en 1 de cada 500 a 1000 varones nacidos (Chen 2006).

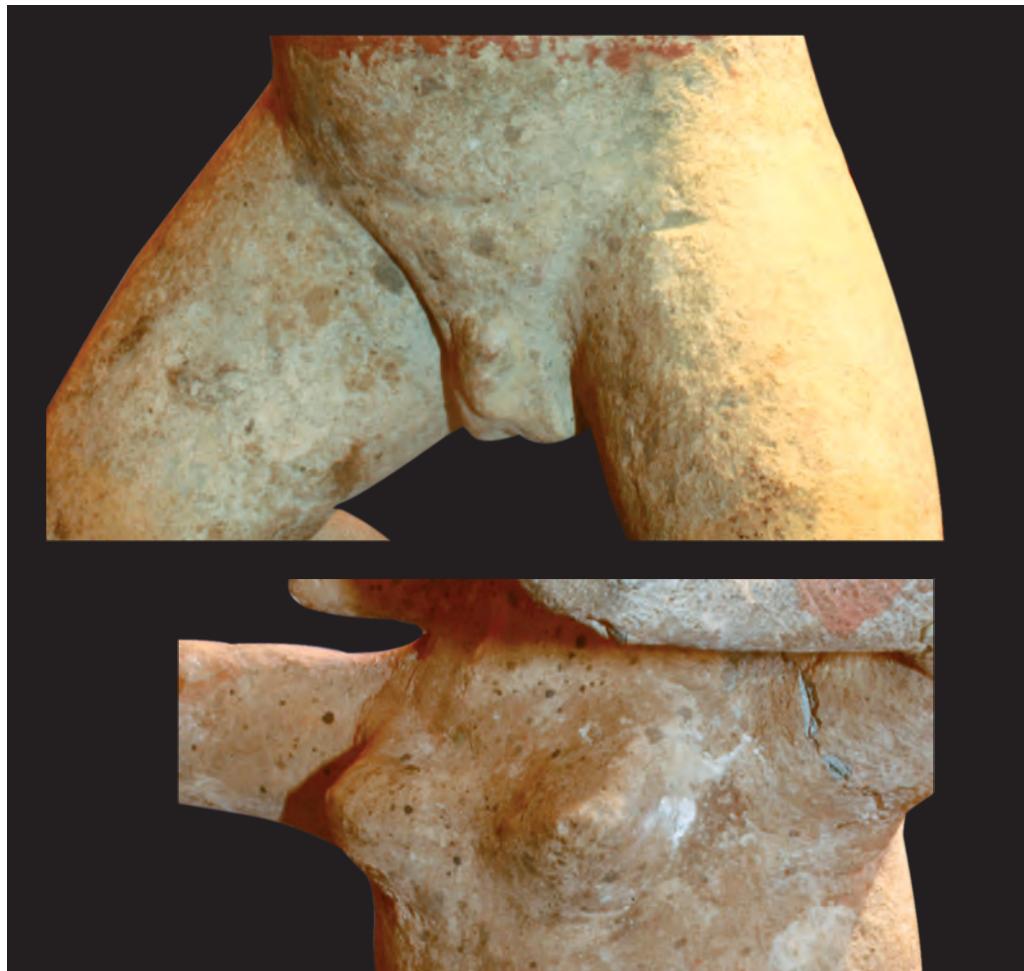
Las figuras 5.13-5.16 representan un síndrome de Klinefelter que corresponde a un hombre que tiene un cromosoma X extra. Se pueden visualizar genitales externos masculinos pequeños y la presencia de senos, que se denomina ginecomastia, características propias de esta enfermedad.



Figura 5.13. Vista frontal de un hombre con el síndrome de Klinefelter. En el cuerpo y las manos tiene pintura roja.



Figura 5.14. Vista lateral de la imagen anterior.



Figuras 5.15.y 5.16. Acercamientos de la figura 5.14. Obsérvese el micropene y los testículos pequeños en la figura 5.15.

Representación de alteraciones monogénicas

Cuando las poblaciones están relativamente aisladas geográficamente y se casan entre familiares y consanguíneos, existe mayor riesgo de aparición de enfermedades genéticas, pues se concentran los genes recesivos dentro de la población.

En la época prehispánica las comunidades indígenas tenían limitaciones para desplazarse y comunicarse con grupos vecinos, que se encontraran radicados a distancias geográficas considerables, por falta de vías de comunicación y medios de transporte rápido. Debido a lo anterior era muy común que se diera la endogamia, que corresponde a matrimonios entre personas de la misma comunidad con ancestros comunes (consanguíneos), generándose lo que se ha llamado el efecto fundador.

En la literatura médica existen reportados varios ejemplos del efecto fundador. Uno de los más documentados es el de la población Amish, que son un grupo religioso y social descendiente de comunidades alemanas y suizas que se establecieron en regiones apartadas de los estados de Ohio y Pensilvania en los Estados Unidos. En esta población, desde el siglo XVIII, no es permitido el uso de métodos anticonceptivos, lo que ha conllevado al surgimiento familias extensas. Este factor y también el alto grado de endogamia, produce una gran prevalencia de enfermedades genéticas de tipo recesivo como el síndrome de Ellis Van Creveld, que es un desorden monogénico caracterizado por displasia esquelética y polidactilia.

Otro ejemplo de este efecto fundador, es el caso de los Afrikáner de Sudáfrica. Esta población fue inicialmente establecida en el siglo XVII por 20 parejas originales, principalmente de origen holandés. En la actualidad, casi un millón de los 2,5 millones de afrikáners llevan los apellidos de sólo 20 de los colonos originales (isonimia). Uno de los primeros colonos era portador del gen de la porfiria variegata, un trastorno autosómico dominante de aparición tardía, lo que ha llevado a una prevalencia aumentada de esta enfermedad en Sudáfrica, resultando en una frecuencia de 1 de cada 333 individuos, mientras que en otras poblaciones como Finlandia es de 1 en 100.000 (Thompson 2004: 112-113).

Cuando una persona, que forma parte de una población aislada, con pocos habitantes y donde se practica la endogamia, presenta una mutación genética que produce una enfermedad, esta anormalidad se presenta con mayor frecuencia, que en otras poblaciones (efecto fundador).

Un posible efecto fundador pudo incrementar la prevalencia de enfermedades genéticas en las poblaciones prehispánicas de la cultura Tumaco – La Tolita II, debido al relativo aislamiento y alto grado de endogamia que tenían estas poblaciones costeras. Esto podría explicar por qué en estas comunidades aborígenes las enfermedades autosómicas dominantes como la acondroplasia, que tienen una baja frecuencia en la actualidad, pudieron haberse presentado con mayor periodicidad, como lo sugiere la cantidad de piezas cerámicas con representaciones de individuos con esta patología, personificados en diferentes posiciones, con vestuarios y adornos propios de las élites del poder político, económico e ideológico.

Existe una referencia etnohistórica muy importante que podría aclararnos la supervivencia de enfermedades monogénicas como la acondroplasia y las mucopolisacaridosis, entre algunas de las poblaciones costeras de los actuales estados nacionales de Perú y Ecuador. Sobre hechos ocurridos en la primera mitad del siglo XVI, el cronista español Pedro Cieza de León narra que entre las poblaciones de una isla localizada al noreste del río Tumbez:

Cuentan los indios que hoy son vivos que usaban los moradores desta isla grandes religiones, y eran dados a mirar en agüeros y en otros abusos, y que eran muy viciosos; aunque sobre todo muchos dellos usaban el pecado de la sodomía, dormían con sus hermanas carnales y hacía otros grandes pecados (Cieza de León 1962: 42) (Subrayados nuestros).

El mismo autor describía que dichas costumbres también eran muy comunes entre los aborígenes de Urabá.

Los hijos heredan a los padres, siendo habidos en la principal mujer. Cásanse con hijas de sus hermanos, y lo señores tienen muchas mujeres (Ibíd.: 53) (Subrayados nuestros).

Pero estas prácticas socio-culturales también existían entre los indígenas Carrapa de la actual Ecoregión del Eje Cafetero, que compartían la Cultura Quimbaya Tardío II.² Al describir sus costumbres Cieza escribía:

Los señores principales se casan con sus sobrinas y algunos con sus hermanas, y tienen muchas mujeres (Cieza de León 1962: 86) (Subrayados nuestros).

Acondroplasia

La acondroplasia es la displasia esquelética más común. Su prevalencia se ha estimado en 1 de cada 16.000 nacidos a 1 de cada 35.000 nacimientos y se estima que actualmente hay en el mundo 65.000 personas con esta enfermedad (Chen 2006). Este síndrome tiene una herencia autosómica dominante y se caracteriza por presentar talla baja desproporcionada, acortamiento de las extremidades y se encuentran anomalías ocasionales como hidrocefalia, mano en tridente e hipoacusia; en la gran mayoría de los casos, el coeficiente intelectual no está comprometido, lo que le permite al individuo llevar una vida con independencia.

Entre muchas poblaciones amerindias actuales del Norte de Suramérica, los individuos enanos son considerados seres especiales y se les relaciona con diferentes tipos de mitos y ritos tanto de la vida como de la muerte. Así, por ejemplo, Cllumb, personaje mítico Paéz, es considerado como: ...un enano con los pies torcidos que tiene como una de sus funciones vigilar los lugares sagrados como las lagunas, cuevas, peñascos, corrientes de agua y algunos cerros de su territorio (Sotomayor 2007a: 99).

2. La Cultura Quimbaya Tardío II existió entre 1300 y 1550 d.C., en un inmenso territorio que ocupa actualmente gran parte de los departamentos de Antioquia, Caldas, Risaralda, Quindío y Valle del Cauca (Rodríguez 2007).

Esta función de vigilancia y el espíritu de sociabilidad son característicos del personaje IKwu-ney entre los Aruacos de la Sierra Nevada de Santa Marta, quienes lo consideran como el espíritu de los seres humanos: Ellos cuidan los lugares especiales de su mundo como son las lagunas, los cerros, los mares; son deidades protectoras de los humanos (Ibíd.: 100).

Seres pequeños pero muy poderosos también forman parte de la mitología de casi todos los pueblos amazónicos. El caso de los Desana es bastante conocido. Un enano mítico llamado Wai-maxsë, pintado de rojo, con un bastón del mismo color, es el dueño de los animales y el encargado de protegerlos de su extinción por parte de los humanos. Otro enano importante es Toré-wásti, quien es un hábil arquero. Ambos personajes se asocian con la fertilidad debido a sus penes descomunales simbolizados por los bastones que portan.

La importancia de estos individuos pequeños entre las comunidades amerindias tanto prehispánicas como actuales, podría estar relacionada con varios factores. A su calidad de seres únicos, diferentes, podríamos agregarle una concepción del poder entre estas comunidades, muy diferente a la occidental en la cual vivimos. Entre los Uitotos y los Muiname amazónicos actuales, el poder se visualiza como lo que está abajo y no como aquello que está arriba.³

Los artistas alfareros aborígenes de la costa pacífica colombo-ecuatoriana registraron, con un gran realismo, imágenes de individuos con diferentes tipos de enanismo. En un estudio reciente el médico Hugo Sotomayor documenta la presencia de: Acondroplasia, hipoacondroplasia, pseudoacondroplasia, acromesomelia, displasia cóndilo-epifisiaria tardía, síndrome de Morquio y displasia torácica asfixiante de Jeune (Sotomayor 2007a: 101).

En las figuras 5.17 y 5.18 se representa un individuo acrodroplásico con corona que cumplía, además, las funciones de un instrumento musical, específicamente de un silbato doble, como puede verse por los tres orificios que aparecen en su parte posterior. Con fines comparativos hemos introducido la figura 5.19 que corresponde a la imagen de un niño acondroplásico actual.

Las imágenes que presentamos a continuación tienen unas características faciales típicas de la acondroplasia, con bosa frontal, puente nasal muy deprimido, ojos horizontales y hundidos, nariz corta y la pieza de la figura 5.20, representa las extremidades superiores e inferiores cortas.

3. Esto es congruente con la idea de las mismas comunidades: quienes afirman que lo más importante se manifiesta siempre como pequeño, algo que puede pasar desapercibido, sutil (Urbina 2004: 100).



Figuras 5.17.y 5.18. Enano con una corona que representa los rayos del sol, atributo característico de los sabedores o chamanes.



Figura 5.19. Niño acondroplásico de ascendencia indígena.





Figura 5.20. Enano con una especie de gorro o collar.

En las figuras 5.21-5.26 de individuos tanto antiguos, como actuales, pueden notarse unas características faciales típicas de la acondroplasia, con bosa frontal, puente nasal muy deprimido, ojos horizontales y hundidos y nariz corta. La pieza representada en las figuras 5.21 y 5.22 corresponde a una mujer enana que tenía a su hijo cargado sobre sus hombros, del cual sólo es visible parte de los pies y las manos sobre la cabeza. Imagen que también podría formar parte del tema ya tratado de la niñez a la adultez (ver figuras 3.18 y 3.19).



Figuras 5.21.y 5.22.Torsoycabezade unamujerenanacargandoasuhijo.



Figura 5.23. Cabeza de un niño acondroplásico actual.



Figura 5.24. Enano representado en una placadecerámica,elaborada porlatécnicademoldeado.



Figura 5.25. Imagen de un nano que forma parte de un incensario ritual.

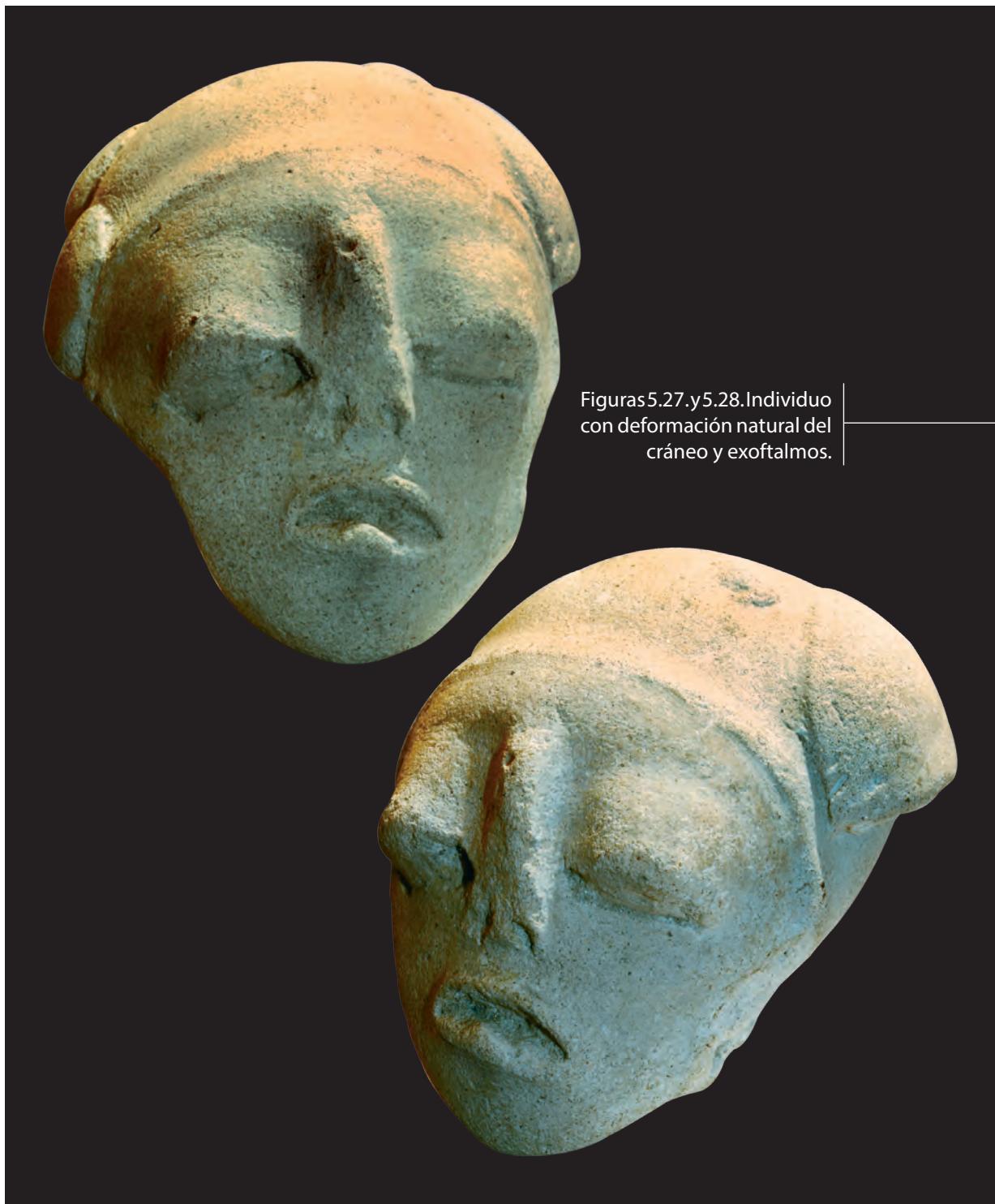
Figura 5.26. Mujeres
acondroplásicas.
Madre e descendencia
indígena con su hija.



Síndrome de Crouzón

En 1912 el médico francés Octave Crouzón describió este síndrome en una madre y su hijo quien presentaba la triada clásica de deformidad de la calvaria, anormalidades faciales y exoftalmos. Este síndrome de herencia autosómica dominante es caracterizado por su craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas) que lleva a las anormalidades faciales y exoftalmos. Otras malformaciones, incluyen estrabismo, nariz picuda e hipotelorismo ocular. La prevalencia se ha estimado en 1 por cada 60.000 nacimientos y es causado por una mutación en el receptor de crecimiento fibroblástico tipo 3 (FGFR3) (Crouzón 1912; Cohen 1988).

Varias de las piezas cerámicas analizadas tenían una representación muy realista de este síndrome con sus características principales como la deformación natural del cráneo y los exoftalmos (Figuras 5.27, 5.28, 5.29 y 5.31). En las figuras 5.30 y 5.32, aparecen un niño y un adolescente con rasgos faciales típicos del síndrome de Crouzón, con frente estrecha, cara larga, ojos inclinados hacia abajo y exoftalmos severo, características producidas por el cierre temprano de la sutura coronal que impide el crecimiento normal de la cabeza.



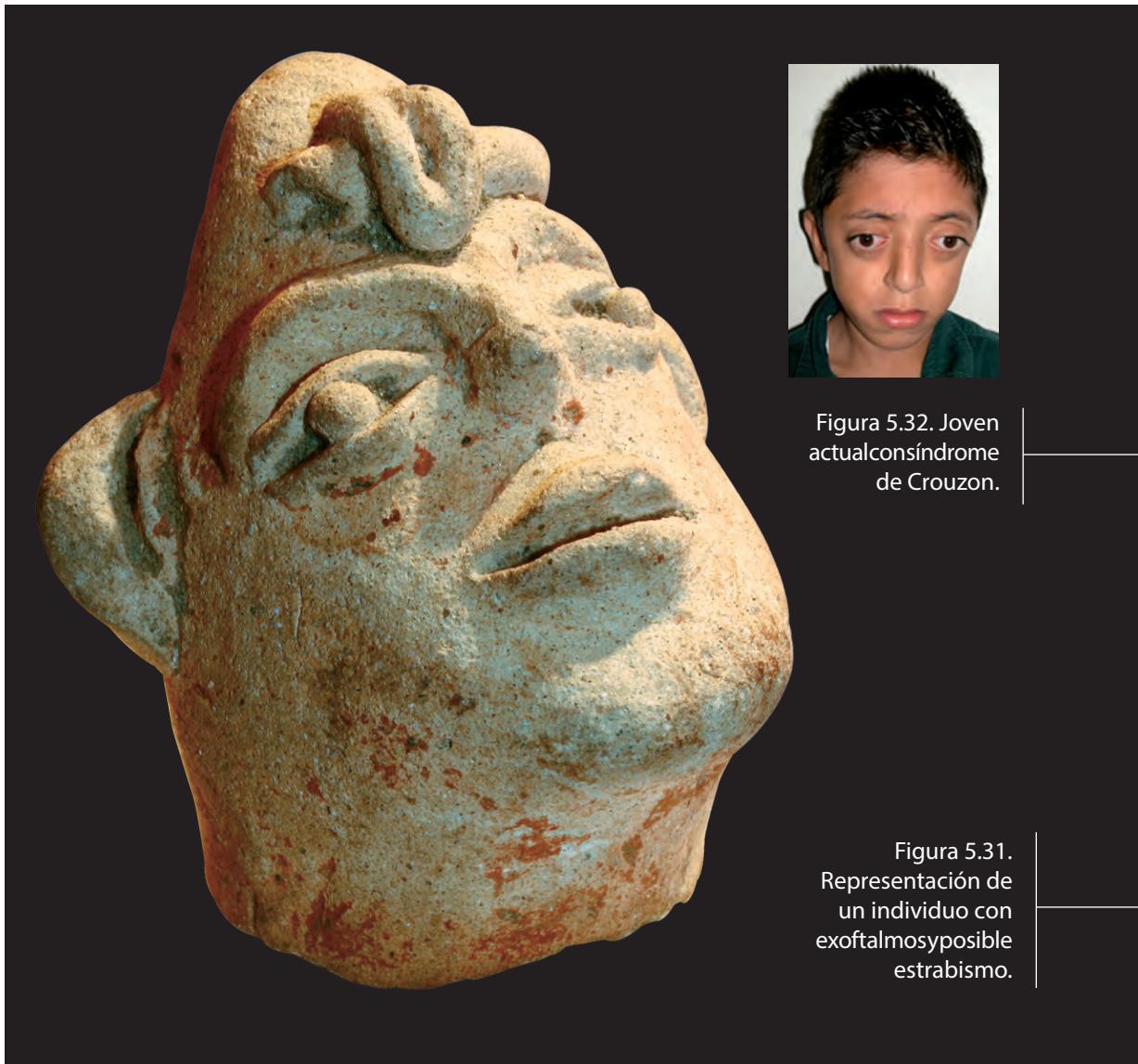
Figuras 5.27.y 5.28. Individuo con deformación natural del cráneo y exoftalmos.



Figura 5.29. Individuo antiguo con exoftalmos.



Figura 5.30. Niño con síndrome de Crouzon y exoftalmos.



Síndrome de Apert

Este síndrome fue descrito inicialmente en 1906, por el médico francés Eugène Apert quien lo denominó acrocefalosindactilia (Apert 1906). Es de herencia autosómica dominante caracterizado por craneosinostosis, sindáctila (cutánea y ósea) de las manos y de los pies. La prevalencia se ha estimado en 1 de cada 65.000 nacimientos y corresponde al 4.5% de todas las craneosinostosis. En este síndrome se cierra prematuramente la sutura lamboidea o la sagital produciendo un defecto distinto de la cabeza que toma una forma diferente con una bosa frontal grande, ojos inclinados hacia abajo y puente nasal deprimido debido a falta de desarrollo del tercio medio de la cara (Cohen & Kreiborg 1993). En las figuras 5.33 y 5.34 presentamos dos representaciones en la cerámica antigua analizada que podrían corresponder a un síndrome de Apert, mientras la figura 5.35 es la fotografía de un niño caleño con el mismo síndrome.



Figuras 5.33.y 5.34.síndrome de Apert en una persona adulta.



Figura 5.35.Niño con síndrome de Apert.

Síndrome de Saetre Chotzen

Otro síndrome con craneosinostosis bastante común es el denominado Saetre Chotzen que también es una condición autosómica dominante que se transmite de generación en generación. En las figuras 5.36 y 5.38 se representa a un individuo con un probable diagnóstico de esta enfermedad. Podemos observar el abombamiento frontal, acompañado de asimetría facial. Sin embargo, las alteraciones de la cara y el cráneo son mucho menos severas que el síndrome de Crouzon y el de Apert (Kumar & Burton 2008). Compárese la similitud de la representación antigua con la del niño actual que aparece en las figuras 5.37 y 5.39.



Figuras 5.36. y 5.37. Adulto antiguo y niño actual con síndrome de SaetreChotzen.



Figuras 5.38.y 5.39. Vista lateral
de las figuras 5.36. y 5.37.



Síndrome de Treacher Collins

Este síndrome es monogénico de herencia autosómica dominante que se produce por una falta de desarrollo de la región maxilar dejando una hipoplasia severa del tercio medio de la cara, los ojos inclinados hacia abajo (antimongoloides) y malformaciones de las orejas (Chen 2006). En la figura 5.40 se representa un individuo con un fenotipo similar al del síndrome de Treacher Collins, nótese la hipoplasia del tercio medio de la cara, los ojos antimongoloides y las orejas bajas y en anteversión, similares a los de la paciente de la figura 5.41.⁴

La figura 5.42 representa un fenotipo más leve de síndrome de Treacher Collins, pero si se observa detenidamente, veremos que la hipoplasia del tercio medio de la cara, los ojos antimongoloides y las orejas bajas y en anteversión, anomalías similares a las que tiene la niña de la figura 5.43.

Figura 5.40.
Aborigen adulto
con síndrome de
Treacher Collins.



Figuras 5.41. Niña caleña con el mismo
síndrome. Nótese la gran similitud con la
representación de la figura 5.40.



Figura 5.42. Mujer
con síndrome de
Treacher Collins leve.



Figura 5.43. Niña caleña con
una enfermedad similar.

4. Una cabeza con este síndrome es referenciada por Patiño 2003: 139. Fig. 5.6, quien la asocia con la denominada Fase Inguapi II (350 a.C.-350 d.C.).

Enfermedades metabólicas

Las enfermedades metabólicas o también conocidas con el nombre de errores innatos del metabolismo (EIM), son un grupo muy heterogéneo de enfermedades genéticas relacionadas con la deficiencia o ausencia de enzimas encargadas del metabolismo que pueden o no de estar acompañada de un fenotipo (Vela-Amieva, et al. 2009).

Mucopolisacaridosis

Las mucopolisacaridosis (MPS), son enfermedades metabólicas hereditarias causadas por el déficit de enzimas lisosómicas que producen acumulación de mucopolisacáridos (glicosaminoglicanos) en los tejidos (Rodríguez y Gómez 2003: 135). Estas enfermedades genéticas se presentan actualmente con una baja prevalencia (1 en 100.000 nacimientos), pero hay reportes y comunicaciones personales de altas prevalencias en la región del Departamento del Cauca.

En este grupo de enfermedades se incluyen los síndromes de Morquio y Hurler.



Figura 5.44. Hombre con síndrome de Morquio.

Síndrome de Morquio-Braillsford

El síndrome de Morquio o mucopolisacaridosis tipo IV fue descrito en 1929 por el médico uruguayo Luis Morquio en Montevideo (Morquio 1929). Sin embargo, James Frederick Braillsford en Inglaterra caracterizaba de forma simultánea esta patología, por lo que este cuadro se denomina síndrome de Morquio-Braillsford (Braillsford 1929). La MPS tipo IV se caracteriza por ser de herencia autosómica recesiva, afectando de igual manera a hombres y mujeres, con una incidencia de 1 en 300.000 a 500.000 nacidos vivos (Pelley & Hess 2007; Braveman&Hoover-Fong 2003).

La ocurrencia de esta enfermedad entre las poblaciones Tumaco-La Tolita II parece haber sido importante, como lo demuestra su reiterativa representación en placas de cerámica realizadas por la técnica del moldeado, algunas de las cuales ya habían sido reportadas en la literatura científica (Bernal 1990a, 1990b; Bernal et al. 1993; Sotomayor 1999a, 1999b). Esta enfermedad ha sido reportada entre poblacio-

nes indígenas del resguardo de Guambía en el departamento del Cauca, así como también en poblaciones mestizas del departamento de Boyacá (Bernal et al. 1993: 152, 153). Las siguientes cuatro figuras, corresponden a individuos masculinos antiguos, que presentan claras evidencias de este síndrome (Figuras 5.44-5.47). Síndrome que también presenta el niño de la figura 5.48.



Figura 5.48. Niño con síndrome de Morquio. Los brazos y la giba son muy parecidos a los que presenta el individuo de la figura 5.46.



Una placa cerámica excepcional que representa a un individuo con características clínicas de síndrome de Morquio acompañado de una mujer, muestra claramente que las personas que tenían este tipo de enfermedades eran respetados por su comunidad, razón por la cual fueron plasmados en el arte cerámico (Pachajoa et al. 2009; Rodríguez et al. 2009) (Figura 5.49). Al realizar el análisis comparativo de esta pieza cerámica con la figura 5.50, donde se muestra a una niña con diagnóstico clínico y de laboratorio de esta enfermedad, se encuentra que las características son sorprendentemente similares en ambas representaciones.

Figura 5.49. Imagen de un hombre adulto con síndrome de Morquio, acompañado de una mujer.





Figura 5.50. Niña con síndrome de Morquio diagnosticado clínicamente y por laboratorio. Paciente de la consulta de dismorfología del Grupo de Investigación de Malformaciones Congénitas de la Universidad del Valle. Cali.

Enfermedades multifactoriales

Las enfermedades multifactoriales son debidas al compromiso de varios genes y de factores ambientales. Las alteraciones más comunes del adulto y la mayoría de malformaciones aisladas, pertenecen a este grupo de enfermedades. De igual forma, que en las condiciones anteriores, este tipo de enfermedades aumentan en frecuencia cuando existe endogamia en una población. Al analizar las piezas precolombinas de la cultura Tumaco Tolita II, encontramos la representación de muchas de ellas, lo que significa que tenían una frecuencia considerable dentro de esta población.

Defectos del tubo neural

Los defectos del tubo neural (DTN) son la más común de las malformaciones congénitas mayores del sistema nervioso central, aparecen en 1 de cada 500 a 100 recién nacidos. La alteración primaria se produce durante el primer mes de embarazo, cuando se inicia la formación del sistema nervioso central. El sistema nervioso se forma a partir de una placa de tejido neural que se plega y posteriormente se cierra originando un tubo. A partir de este tubo se forma el cerebro y la médula espinal. Cuando el tubo no se cierra y se queda abierto, aparecen los defectos del tubo neural. Estos pueden ser anteriores o posteriores en el área de la columna en la espalda (Tortori-Donati et al. 1999).

En las figuras 5.51 y 5.52 el artista logró representar un defecto anterior denominado encefalocele anterior. En la figura 5.53 presentamos a una mujer adulta con un tipo de defecto del tubo neural denominado encefalocele frontonasal. Las personas con este tipo de defectos pueden sobrevivir largo tiempo. En la siguiente figura 5.54, podemos observar a un recién nacido con este defecto congénito, de características similares a la representación de la figura 5.53.



Figuras 5.51.y 5.52.Imagen deunapersonaconunposible defectodeltuboneuraldetipo encefalocele anterior.



Figura 5.53.
Mujer con defecto
encefalocele
frontonasal.

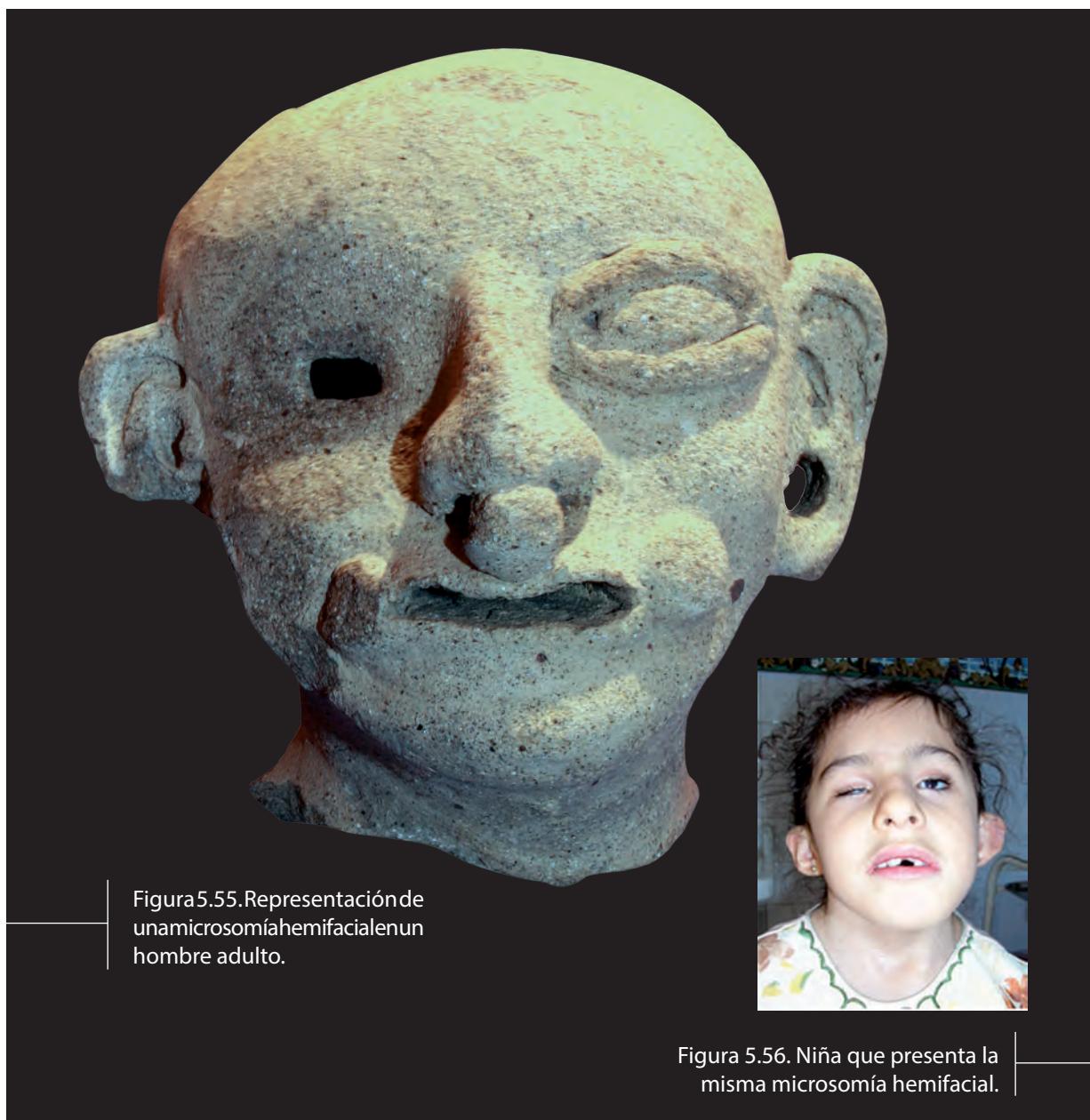


Figura 5.54. Niño con estemismo defecto congénito.

Microsomia hemifacial

Esta condición generalmente es de tipo esporádico y se produce por un mal desarrollo del primer y segundo arco branquial en un solo lado de la cara. En 1960 el término microsomia hemifacial fue usado para definir esta condición que afecta principalmente la boca, las orejas y el desarrollo mandibular (Gorlin & Hennekam 2001).

La figura 5.55 representa una microsomía hemifacial, que como su nombre lo indica, son personas que tiene la mitad de la cara y las estructuras craneofaciales más pequeñas que las del otro lado. En este caso, nótese que la hemicara derecha, el ojo derecho y la oreja del mismo lado son más pequeños que las estructuras izquierdas (Figura 5.56).



Labio fisurado con o sin paladar hendido

Uno de los defectos congénitos más comunes entre las poblaciones prehispánicas Tumaco-la Tolita II fue el labio fisurado, conocido también con el nombre de labio leporino. Las personas con labio fisurado presentan una hendidura (fisura) en el labio superior debida a la falta de fusión de los procesos nasales mediales y la prominencia maxilar durante el periodo embrionario. De acuerdo a los procesos comprometidos el defecto puede ser unilateral, bilateral o medial, comprometiendo solo el labio o el labio y el paladar (Bender 2000). En Latinoamérica la prevalencia con o sin paladar hendido es de 11.2 por cada 10.000 nacimientos (Castilla & Orioli 2004).

Cuatro piezas analizadas presentaron esta enfermedad, la cual no había sido reportada anteriormente. Este defecto se presenta en individuos tanto masculinos como femeninos. En las figuras 5.57-5.58 puede observarse la presencia de labio fisurado unilateral en individuos antiguos, fenómeno que puede notarse también en personas actuales, de ascendencia tanto indígena como afro colombiana del Suroccidente de Colombia (Figuras 5.59 y 5.60). Esta enfermedad también es frecuente entre poblaciones indígenas contemporáneas de nuestro país, como los Yupka-Yuko de la Serranía de Perijá (Bernal et al.1993:36).



Figura 5.59
Paciente del
Caucade30años
con su hijo de 9
meses.Ambosson
de ascendencia
indígena.



Figura5.60.Infante
afrocolombianocon
labio fisurado.

Hipospadía

Anomalía en la cual la parte terminal de la uretra (el agujero de orinar, o, en términos médicos, el meato urinario), no desemboca en la parte más anterior del glande, sino en la parte dorsal del glande o del pene, y en los casos más severos en la unión entre el escroto y el pene. Este fenómeno no es muy común entre las poblaciones actuales de Colombia. En la figura 5.61 puede observarse el orificio del meato mal posicionado en un individuo adulto, que además parece haber sido circuncidado.

Figura 5.61. Pene
deunadultodonde
estárepresentadoel
meatourinariomal
posicionado.



Prognatismo

El prognatismo o mentón extendido, es una deformación de la mandíbula por la cual ésta sobresale del plano de la cara. Puede ser causado por diferentes factores, entre ellos los hereditarios o diversas circunstancias de la vida. En nuestra especie se considera como un defecto importante (no sólo estético) cuando se produce una desalineación entre el maxilar y la mandíbula, que al cerrar la boca no encajan bien. Este problema puede causar oclusión dental defectuosa y dificultad para hablar y masticar (Gorgoy et al. 1999; Kruger 1982).

En la figura 5.62 se representó a una persona posiblemente de la élite, a juzgar por el tocado y los objetos de adorno facial. Los dos siguientes iconos corresponden a individuos que tienen un prognatismo acentuado. Llama fuertemente la atención la actitud de las personas representadas, con la boca como si estuvieran soplando, imagen que podría indicar, como ya lo anotamos para la figura 2.1 del capítulo 2, el momento ritual en que el chamán está expulsando al aire la enfermedad⁵ (Figuras 5.63, 5.64, 5.67 y 5.68). Estas representaciones son muy similares a las de los individuos modernos que tienen la misma enfermedad (Figuras 5.65, 5.66 y 5.69).



Figura 5.62. Máscara pequeña con la imagen de un individuo con mentón extendido.

5. Varias piezas con evidente prognatismo han sido reportadas por el doctor Hugo Sotomayor como individuos con barba, lo cual evidentemente no corresponde a la patología representada (Sotomayor 1999b: 94).



Figuras 5.63. y 5.64.
Representación de un
individuo con mentón
extendido.



Figuras 5.65.y 5.66.Vista anterior y lateral de la cabeza de un joven valle caucano que presenta prognatismo acentuado, con características similares a las de las figuras 5.63-5.64. Además, tiene cifosis extrema.

Figuras 5.67 y 5.68. Personas con prognatismo. Sobre la cabeza, deformada posiblemente por la enfermedad, tienen una especie de adorno.

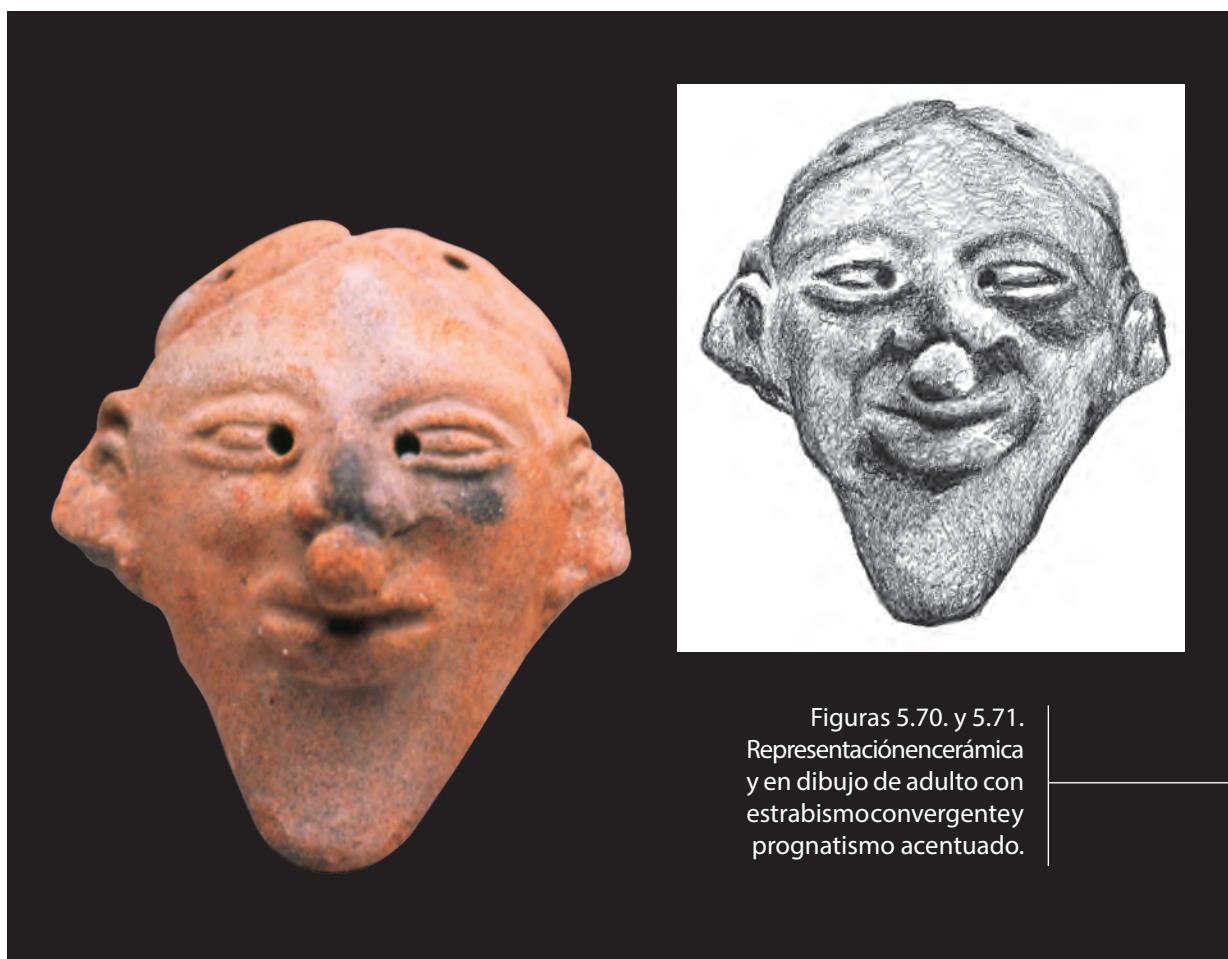


Figura 5.69. Mujer caleña de ascendencia indígena, que presenta prognatismo.

Estrabismo

El estrabismo es considerado una enfermedad congénita, que corresponde a la desviación de uno o de ambos ojos, debido básicamente a que los músculos extraoculares funcionan individualmente y no se enfocan hacia el mismo objeto. Cuando los ojos se desvían hacia la región nasal se denomina estrabismo convergente (esotropia o endotropía), mientras que si la desviación es hacia los temporales se habla de un estrabismo divergente (exotropía) (Salgado 2005; Merchante 2005).

Ambos tipos de estrabismo existieron entre las comunidades aborígenes antiguas y continúan presentes en poblaciones de ascendencia indígena. Un caso típico de estrabismo convergente fue representado en la máscara de las figuras 5.70 y 5.71, enfermedad que también podemos observar en el niño de la figura 5.72.⁶ Por su parte, la existencia de estrabismo divergente está documentarla también en máscaras de cerámica asociadas posiblemente con actividades lúdicas y/o rituales (Figura 5.73).



Figuras 5.70. y 5.71.
Representación en cerámica
y en dibujo de adulto con
estrabismo convergente y
prognatismo acentuado.

6. Una máscara suntuosa elaborada en cerámica, que presenta estrabismo convergente, así como un elaborado tatuaje facial fue publicada recientemente por Sotomayor 2007c:73.



Figura 5.72. Niño con
estrabismoconvergente.



Figura 5.73. Hombre
viejoconestrabismo
divergente.

Polidactilia

La polidactilia es una malformación que consiste en la presencia de un dedo más en la mano o el pie, aunque es más frecuente en las manos. Por lo general, es un defecto aislado que no se presenta en asociación con otro tipo de malformaciones. De acuerdo con la posición anatómica del dedo, esta puede clasificarse en: pre-axial, cuando el dedo supernumerario está localizado en el lado radial de la mano; post-axial si se sitúa del lado cubital de la mano; y duplicación central, cuando está presente en los dedos anular, medio o índice (Pantoja y Mazzi 2000).

La única representación que conocemos de esta enfermedad en la cerámica Tumaco-La Tolita II, corresponde a una polidactilia post-axial en la mano derecha, que se ilustra en la figura 5.74. Con fines comparativos, presentamos un caso de polidactilia en una niña (Figura 5.75).



Figura 5.74. Cucharacon la imagen de una mano derecha con polidactilia.

Figura 5.75.
Mano de una
niña con un
dedo de más.

Síndrome de Klippel Feil

Es una enfermedad hereditaria autosomática dominante, conocida también con el nombre de Dystrophia Brevicollis Congenita. No es muy común y se caracteriza por anormalidad en el desarrollo de la columna cervical y torácica principalmente. Por regla general, existe fusión de las vértebras cervicales, lo que produce un cuello corto, alado y con implantación baja del cabello en la región de la nuca (Clarke et al. 1998).

Analizamos dos figuras cuyas características somáticas del cuello podrían corresponder a este síndrome (Figuras 5.76 y 5.77). La siguiente figura 5.78 ilustra un paciente niño con cuello corto.

Figuras 5.76. – 5.77.
Hombres adultos con cuello
corto, alado, compatible con
síndrome de Klippel Fiel.





Figura 5.78. Niño afrocolombiano de la costa nariñense que presenta un cuello corto, alado y con implantación baja del cabello en la región de la nuca.

Otras alteraciones congénitas

En esta sección incluimos los defectos congénitos que no tienen suficiente evidencia científica para catalogarlos como enfermedades genéticas (monogénicas y cromosómicas), o multifactoriales.

Sirenomelia

Es una malformación congénita rara, que en la mayoría de los casos es incompatible con la vida. Se caracteriza principalmente por la presencia de miembros inferiores fusionados, y se asocia con anomalías genitourinarias, renales, gastrointestinales y anormalidades vasculares. La prevalencia de sirenomelia en la literatura, varía desde 1 en 50.000 hasta 1 en 100.000 nacimientos (Valenzano et al. 1999).

Recientemente, se ha reportado la presencia de un cluster de sirenomelia en el Hospital Universitario del Valle (HUV), donde se presentaron cuatro casos entre

el 9 de diciembre de 2004 y el 2 de febrero de 2005, lo que correspondería a una prevalencia de 3.5 casos por 1000 nacimientos para ese período, que serían 175 veces más de lo informado en la literatura mundial. Este hecho ha permitido sugerir un cluster de esta malformación para la ciudad de Cali (Castilla et al. 2008) (Figura 5.79).

Este tipo de malformación aparece poco representado en la cerámica de la Cultura Tumaco-La Tolita II y usualmente está asociada con la simbología de la muerte. En la figura 5.80 se muestra un caso de sirenomelia donde el individuo, está con las manos cruzadas sobre el pecho y sus ojos ausentes, como representando la muerte.



Figura 5.79. Recién nacido muerto, con sirenomelia. Podemos observar la fusión de las extremidades inferiores, característica de esta enfermedad.



Figura 5.80. Representación en cerámica posiblemente de un niño recién nacido muerto, con sirenomelia, el cual presenta una especie de collar.

Figuras más elaboradas, compuestas por cabezas de seres humanos y de caimanes, en una clara alusión al mítico hombre-caimán, también fueron representadas tanto en cerámica, como en metal.⁷ Estas imágenes pudieron haber sido utilizadas como parte integrante de los diversos rituales de la muerte y/o, ritos de transformación realizados por los chamanes, compartidos por culturas tanto costeras, como andinas del Suroccidente de Colombia, durante los períodos Formativo y Clásico Regional⁸ (Figuras 5.81-5.83).



7. El único ejemplar que representa la dualidad hombre-caimán elaborado en oro, es un popo en forma de zapato encontrado en el cementerio prehispánico de Malagana, en el Valle del Cauca. Bray et al. (2005:162) sugieren que fue confeccionado en la Costa pacífica y luego importado como un bien de élite por los Señores de Malagana. No obstante, también es posible que el rito hubiera existido en la suela plana del Valle Geográfico del río Cauca y que este objeto ritual hubiera sido manufacturado por los orfebres de Malagana. Al fin y al cabo, tanto el rito, como este tipo de imágenes duales ya existían en la Cultura Ylama (1.300-0 a.C.), predecesora de la Cultura Yotoco-Malagana (1-600/700 d.C.) (Cardale de Schrimfpp 2006: 419, Figura 4.2).
8. Como acertadamente lo ha sugerido Roberto Pineda Camacho (2006: 80): En la iconografía prehispánica es frecuente la representación de imágenes humanas, zoomorfas o composiciones "hombres-animales" y otros seres fabulosos. Las imágenes de "hombres-animales" o de "hombres-plantas" expresan la idea de que todos compartimos ciertas propiedades fundamentales y que, en cierta medida, tenemos la capacidad de reactivar nuevas identidades y energías, simbolizadas en los procesos de metamorfosis de los diferentes seres propias del pensamiento amerindio.



Figura 5.83. Poporo ceremonial de la Cultura Yotoco/Malagana, donde se representa el mítico hombre-caimán.

Displasia frontonasal

La displasia frontonasal resulta de una alteración en el desarrollo craneofacial y específicamente de los derivados de la prominencia frontonasal y aunque su etiología no es clara, se han descrito casos donde se sugiere una posible herencia autosómica recesiva y ligada al X, además se ha asociado con alteraciones cromosómicas. Esta enfermedad se caracteriza por hipertelorismo ocular y hendidura nasal variable (Figura 5.84). El primero en describir este complejo de malformaciones fue DeMeyer, desde entonces se utilizan los términos de displasia frontonasal síndrome frontonasal y displasia craniofrontonasal. (Martinelly et al. 2002; DeMeyer 1967). En la figura 5.85 se presenta lo que puede corresponder a una displasia frontonasal, donde el hipertelorismo y la nariz bífida se observa claramente.



Figuras 5.84 y 5.85. Izquierda, hombre caucásico de ascendencia indígena con displasia frontonasal. Derecha, representación de un individuo antiguo. En ambas figuras se evidencia el hipertelorismo ocular y la hendidura facial propia de esta enfermedad.

Focomelia de Roberts

El síndrome de Roberts es un complejo polimalformativo congénito al cual se asocian múltiples anomalías que van desde defectos reductivos de las extremidades hasta anomalías craneofaciales (Figura 5.86). Fue descrito por Roberts en 1919 en tres hermanos de padres consanguíneos; y luego fue diferenciado por Appelt en 1966 (Appelt & Lenz 1966; Roberts 1919).

Aunque para este síndrome se ha determinado una causa genética y se ha establecido que la herencia es autosómica recesiva, hemos incluido la focomelia de Roberts en este subcapítulo debido a que la tetrafocomelia presentada (Figura 5.87), puede o no corresponder a esta enfermedad. Puesto que la tetrafocomelia puede ser secundaria a un fenómeno de disrupción vascular o a la focomelia de Roberts. En ambas enfermedades, las personas pueden tener una sobrevida y llegar a la adultez.



Figura 5.86. Recién nacida con características clínicas defocomelia de Roberts, con alteraciones en las cuatro extremidades.

Figura 5.87. Imagen de un adulto que presenta alteraciones en las cuatro extremidades (tetrafocomelia). Además, tiene exoftalmos. Parece un individuo importante, como lo sugiere la deformación craneal y los objetos de adorno.

Parálisis Facial

La etiología de la parálisis facial periférica, suele ser desconocida, recibiendo esta forma idiopática, el nombre de parálisis de Bell. La parálisis del nervio facial puede ser causada por: tumores, aneurismas, infecciones bacterianas (como la sífilis y la lepra), infecciones vírales (como Epstein Barr, sarampión, rubéola, rabia, parotiditis, citomegalovirus y herpes zoster) (Santos-Lasaosa et al. 2000).

Las representaciones artísticas de la parálisis facial en las culturas precolombinas americanas no son exclusivas de la cultura Tumaco-La Tolita II (Bernal y Briceño 2006), se han documentado también en las culturas prehispánicas Moche, Chavín e Inca del Perú (Carod-Artal y Vásquez 2006; Canalis&Cino 2003) (Figura 5.88); así como también en culturas antiguas mexicanas, como la Olmeca, mostrando así, que la incidencia de esta patología en el pasado prehispánico era alta, muy seguramente secundaria a procesos de tipo infeccioso (Thorwald 1962).

En la Costa pacífica colombo-ecuatoriana este tipo de representaciones de personas con parálisis facial periférica evidencia que estos individuos sobrevivieron y recibieron algún tipo de consideración y respeto en su sociedad por lo que fueron retratados en su arte, constituyendo uno de los registros más antiguos de estas patologías en las culturas precolombinas de América.



Figura 5.88. Vasija de la Cultura Moche, donde se representa un individuo con parálisis facial.

Figura 5.89. Alcaraza con la forma de un hombre con bocio y parálisis facial derecha. Además, le falta el ojo derecho. Procede del cementerio prehispánico de Malagana.



Figura 5.90. Representación de un hombre con alteración facial izquierda. Al cual también le falta un ojo. Procede del cementerio prehispánico de Coronado, Palmira, Área 2, tumba 31.



Existen evidencias iconográficas en la cerámica prehispánica, que demuestran que la parálisis facial existió entre las poblaciones aborígenes del Suroccidente de Colombia y norte del Ecuador, al menos desde finales del período Formativo. En las figuras 5.89 y 5.90, correspondientes a la Cultura Yotoco/Malagana del Valle del Cauca, contemporánea con el auge de la cultura Tumaco-La Tolita II, puede apreciarse claramente esta enfermedad.

Pero no sólo las poblaciones de la región andina sufrían esta enfermedad. También parece haber sido común entre los pueblos de la costa pacífica colombiano-ecuatoriana. Los artistas Tumaco-la Tolita II representaron fielmente la parálisis facial tanto de hombres, como de mujeres, en figurillas de cerámica (Pachajoa et al. 2007). En la figura 5.91 aparece la imagen de una mujer, mostrando una parálisis facial periférica.

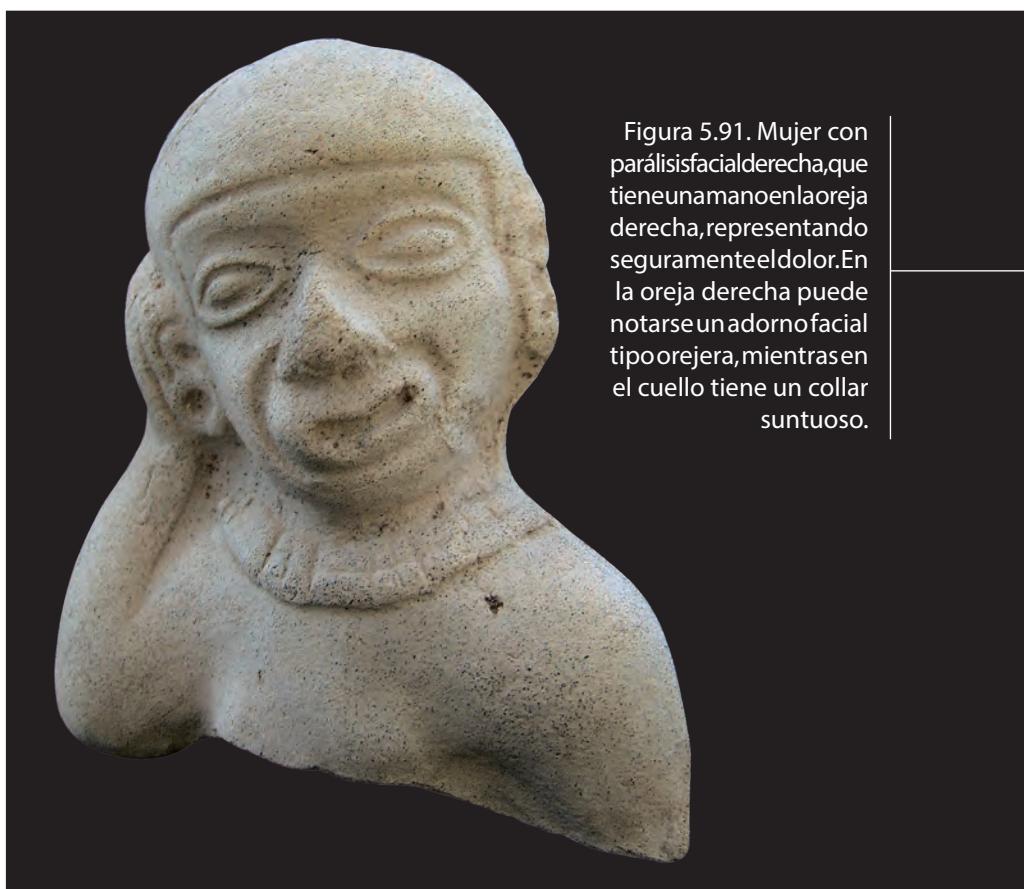


Figura 5.91. Mujer con parálisis facial derecha, que tiene una mano en la oreja derecha, representando seguramente el dolor. En la oreja derecha puede notarse un adorno facial tipo orejera, mientras en el cuello tiene un collar sumiso.

Por su parte, en las figuras 5.92-5.94 aparecen cabezas de hombres que forman parte de vasijas conocidas con el nombre de alcarrazas, quienes presentan la misma dolencia. La ilustración 5.92 es una alegoría de una parálisis facial periférica. El individuo tiene una nariguera maciza como adorno y una protuberancia en su mejilla izquierda que podría corresponder al mambeo de coca. Pintura roja cubría toda la superficie externa de la vasija. La siguiente imagen (figuras 5.93 y 5.94) corresponde a otro hombre adulto que también presenta una parálisis facial periférica. Pero además, tiene una frente prominente, característica fenotípica de personas con displasia esquelética.



Figura 5.92. Representación de parálisis facial periférica en un hombre adulto, cuya cabeza forma parte de una alcaraza. Tiene una nariz gruesa como a悼no y una protuberancia en la mejilla izquierda que podría corresponder al mambeo de coca.



Figuras 5.93. y 5.94.
Representación de parálisis
facial periférica en un individuo
adulto. Nótese la frente
prominente, característica
fenotípica en personas con
displasia esquelética.