

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS



TESIS DOCTORAL

Análisis cromosómico y dermatoglífico de los trastornos mentales : estudio de dos muestras de población deficiente mental y penal

MEMORIA PARA OPTAR AL GRADO DE DOCTOR
PRESENTADA POR

María de los Ángeles Martín Lucas

DIRECTOR:

José Antonio Abrisqueta Zarrabe

Madrid, 2015

12.33.782

DE 616.89-056.7

MAR

ANALISIS CROMOSOMICO Y DERMATOGLIFICO
DE LOS TRASTORNOS MENTALES

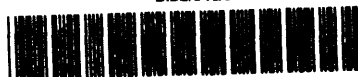
Estudio de dos muestras de población: deficiente mental y penal.

por

María de los Angeles Martín Lucas



BIBLIOTECA U.C.M.



5308816241

El presente trabajo ha sido realizado
en la Sección de Genética Humana del
Instituto de Genética del Centro de
Investigaciones Biológicas (C.S.I.C.)

X-53-187084-6

Agradezco al Dr. D. José Antonio Abrisqueta Zarrabe, Jefe de la Sección de Genética Humana del Instituto de Genética (C.S.I.C.), la dirección prestada en la realización de este trabajo.

•

Expreso mi reconocimiento a D. Nicolás Rodríguez y D. Hermenegildo Morell, por su asesoramiento en la elaboración de datos y estudio estadístico. A María Amparo Cerrajero y María José Martín, por la ayuda técnica que me prestaron en todo momento. A María Dolores Pimentel por su dedicación y esmero en el mecanografiado de la Memoria. A Antonio del Mazo y Pilar Garrido, por su labor fotográfica. A todos mis compañeros y compañeras del laboratorio.

Quiero también agradecer a los Directores, personal administrativo y de vigilancia de los siguientes Centros Penitenciarios:

Central de Observación (Madrid)

Sanatorio Psiquiátrico Penitenciario (Madrid)

Centro Penitenciario para Cumplimiento de Mujeres. Alcalá de Henares (Madrid)

Hospital General Penitenciario: Maternología (Madrid)

Complejo Penitenciario Femenino (Madrid)

su colaboración y asesoramiento en la selección de los internos.

Así mismo, deseo manifestar mi gratitud al Director y personal adscrito al Instituto Médico-Pedagógico "Fray Bernardino Alvarez" de Madrid, por las facilidades prestadas para la obtención de las muestras de sangre y datos clínicos de los probandos.

A mis padres
por su sacrificio
por su apoyo moral
por su cariño de siempre.

INDICE

INDICE

1.-	Introducción	12
2.-	Material y Métodos	16
2.1	Material	17
21.1	Población deficiente mental	17
21.2	Población penal	17
212.1	Estructura del sistema penitenciario español y características de su población penal.	18
212.2	Centros de internamiento y tipología delictiva de los reclusos motivo de estudio	22
21.3	Criterios de selección	25
213.1	Población deficiente mental	26
213.2	Población penal	27
21.4	Población control	28
2.2	Métodos	30
22.1	Citogenético	30
221.1	Microcultivo de leucocitos	30
221.2	Técnica de bandas QFQ	33
221.3	Variantes cromosómicas	34
221.4	Cromatina X	37
22.2	Dermatoglífico	39
222.1	Población deficiente mental	41
222.2	Población penal	46

3.- Resultados	52
3.1 Análisis citogenético	53
31.1 Población deficiente mental	53
311.1 Distribución de la muestra analizada	53
311.2 Resultados del estudio cromosómico	53
311.3 Historiales clínicos	58
311.4 Coeficientes de inteligencia	58
311.5 Edades paterna y materna al nacimiento de los pacientes	63
31.2 Población penal	68
312.1 Resultados del estudio cromosómico	68
312.2 Historiales médico-biológicos y de persona lidad criminal	73
312.3 Distribución de la muestra analizada	78
3.2 Análisis dermatoglífico	81
32.1 Población deficiente mental	81
321.1 Individuos de cariotipo normal y sin poli- morfismo cromosómico	81
321.2 Individuos con algún tipo de alteración, bien sea numérica o estructural, en su ca- riotipo	87
321.3 Individuos de cariotipo normal y con poli- morfismo cromosómico	92
321.4 Estudio dermatoglífico, a nivel familiar, en dos casos de mongolismo de translocación ..	95

32.2	Población penal	99
322.1	Características fundamentales de las distintas muestras de población penal y de los controles	99
322.2	Tests comparativos establecidos entre las distintas muestras de población penal y los controles	104
4.-	Discusión	111
4.1	Análisis citogenético	112
41.1	Población deficiente mental	112
411.1	Etiología del retraso intelectual	112
411.2	Aberraciones cromosómicas: Incidencia y relación con el retraso intelectual	114
411.3	Variantes cromosómicas: Incidencia y posible relación con el retraso mental	134
41.2	Población penal	140
412.1	Etiología de la conducta antisocial	140
412.2	Aberraciones cromosómicas: Incidencia y posible relación con la conducta antisocial ..	147
412.3	Variantes cromosómicas: Incidencia y posible relación con la conducta antisocial ...	164
4.2	Análisis dermatoglífico	174
42.1	Población deficiente mental	174
421.1	Individuos de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico	174

421.2	Individuos con algún tipo de alteración, bien sea numérica o estructural, en su cariotipo	182
421.3	Individuos de cariotipo normal y con polimorfismo cromosómico	192
421.4	Estudio dermatoglífico, a nivel familiar, en dos casos de mongolismo de translocación ..	196
42.2	Población penal	198
422.1	Población penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico	198
422.2	Población penal con algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos: Serie masculina	205
422.3	Población penal con heteromorfismo cromosómico: Serie femenina	214
5.-	Resumen y conclusiones	217
5.1	Resumen	218
5.2	Conclusiones	220
6.-	Bibliografía	223
7.-	Figuras	242

1.- INTRODUCCION

1.- INTRODUCCION

En el curso de los últimos años, son muchos los investigadores que han llamado la atención sobre la base cromosómica de determinados desórdenes mentales. El análisis citogenético de amplias muestras de población afectas de dichos desórdenes, ha permitido reconocer la importancia del factor cromosómico en su etiología.

Así por ejemplo, Speed y col. (1976) observaron que la incidencia de anomalías cromosómicas entre subnormales no seleccionados, era muy superior a la detectada en neonatos nacidos consecutivos. Resultados similares obtuvieron Sutherland y col. (1976) y Jacobs y col. (1978) en poblaciones de deficientes mentales institucionalizados.

Por otro lado, Christensen y Nielsen (1974), tras analizar una muestra infantil de enfermos psíquicos, concluyeron que las aberraciones en los cromosomas sexuales eran más frecuentes en estos niños que en la población general. Así mismo Bénézech y Noël (1972) y Price y col. (1976) observaron una elevada frecuencia de fórmulas cromosómicas anómalas, entre pacientes psiquiátricos delincuentes y/o peligrosos.

Sin embargo, un trastorno mental de base genética no cursa siempre con una cromosomopatía o un heteromorfismo de los cromosomas. La afección puede deberse a causas de tipo génico, no específicamente cromosómico.

En este sentido, los estudios de Gottesman (1962), Rosenthal (1970) y Gershon y col. (1971), realizados a nivel familiar y en gemelos mono-

cigóticos y dicigóticos, así como los llevados a cabo por Penrose (1954/1963) sobre la distribución del cociente intelectual en una población modelo de más de cien mil personas, sugirieron la existencia de un componente hereditario importante para muchos de los trastornos psíquicos carentes de base orgánica demostrable. Si bien aparece oscuro el tipo de determinismo genético de cada una de estas alteraciones.

Por otra parte y en relación a aquellos desórdenes mentales de aparente causa exógena, son varios los autores que han recomendado, en esos casos, no desestimar la posible existencia de una especial disposición hereditaria (Zerbin-Rüdin, 1969 a y b; Milunsky, 1975).

Es bien conocida la íntima relación embriológica vigente entre sistema nervioso y piel y, por tanto, entre las afecciones cerebrales y las alteraciones a nivel de huellas, y también se sabe el papel preponderante del componente genético en la fenogénesis de las líneas papilares. Ya en 1924, Bonnevie observó una estrecha conexión causal entre la inervación de la epidermis y la proliferación celular de su estrato germinativo o, lo que es lo mismo, entre el sistema nervioso periférico y los caracteres dermopapilares. Este hecho se ha visto confirmado ulteriormente al analizar los dermatoglifos de individuos afectados de retraso mental con base genética o de trastornos psíquicos de índole hereditaria (Hirsch, 1958; Hirsch y Geipel, 1960).

Otro fenómeno de asociación interesante es el que aparece entre huellas digitopalmares y anomalías cromosómicas (Penrose, 1963), de forma que se han podido establecer, dentro de la vertiente dermatoglífica,

características patognómicas de determinadas cromosomopatías (Schaumann y Alter, 1976).

El presente trabajo se enmarca en este amplio contexto que acabamos de comentar. Pretende reconocer la importancia de la dimensión genética, particularmente citogenética, en la etiología de ciertos desórdenes mentales (OMS, 1974) e intenta analizar las características de su expresión fenotípica en el área de las huellas dermopapilares.

Con ese fin se ha procedido al estudio detenido de una muestra de población afecta de desórdenes mentales. El examen de un colectivo de esta naturaleza conlleva no pocas limitaciones y dificultades, sobre todo cuando se trata de analizar, como en el presente caso, junto a probandos con retraso mental, individuos con trastornos de conducta internados en Centros Penitenciarios. A este respecto, hacemos notar que este estudio constituye la primera investigación que, de forma sistemática, se realiza en España sobre una población penal mixta, masculina y femenina, y que partiendo de sus rasgos psico-patológicos la examina en una doble vertiente, cromosómica y dermatoglífica. En cuanto a la población penal femenina es uno de los primeros trabajos de estas características que se realiza a nivel internacional.

En definitiva, los resultados del presente estudio permiten relacionar cariotipo, dermatoglifos y trastornos mentales y abren nuevas perspectivas para futuras investigaciones.

2.- MATERIAL Y METODOS

2.- MATERIAL Y METODOS

2.1 MATERIAL

Se ha llevado a cabo el estudio citogenético de un colectivo de 304 individuos, distribuido en dos muestras de población 1) deficiente mental y 2) penal.

21.1 POBLACION DEFICIENTE MENTAL

Está integrada por 98 pacientes (48 varones y 50 mujeres) en edades comprendidas entre 1 y 21 años (media: 11,01 años) y coeficientes de inteligencia entre los valores $20 \leq CI \leq 80$ (CI medio: 50,16).

Estos probandos nos han sido facilitados por el Instituto Médico-Pedagógico "Fray Bernardino Alvarez" de Madrid. La mayor parte de los mismos (97,96%) han recibido educación especial, en régimen de internado o medio-pensionista, en ese Centro. El resto (2,04%), proceden de la consulta externa del Instituto.

21.2 POBLACION PENAL

Está constituida por 206 reclusos (104 varones y 102 mujeres) en edades comprendidas entre 16 y 65 años (media: 31,68 años).

Para una recta comprensión de las características de la población analizada (tipos de delito, naturaleza de los Centros de internamiento, etc.) juzgamos de interés exponer brevemente la dinámica del sistema pe

nitenciaro español y la distribución de la población penal en los diversos Centros o Instituciones Penitenciarias.

212.1 Estructura del sistema penitenciario español y características de su población penal.

La población penal femenina española constituye, aproximadamente, el 5% de la población penal total de nuestro país. Por tanto, si se considera que existen unos 10.000 delincuentes en prisión, el número de reclusas sólo ascenderá a unas 500 (Gómez Pérez, 1978). De este hecho se deduce que nuestra muestra de población penal femenina es más representativa, desde el punto de vista numérico, que la masculina.

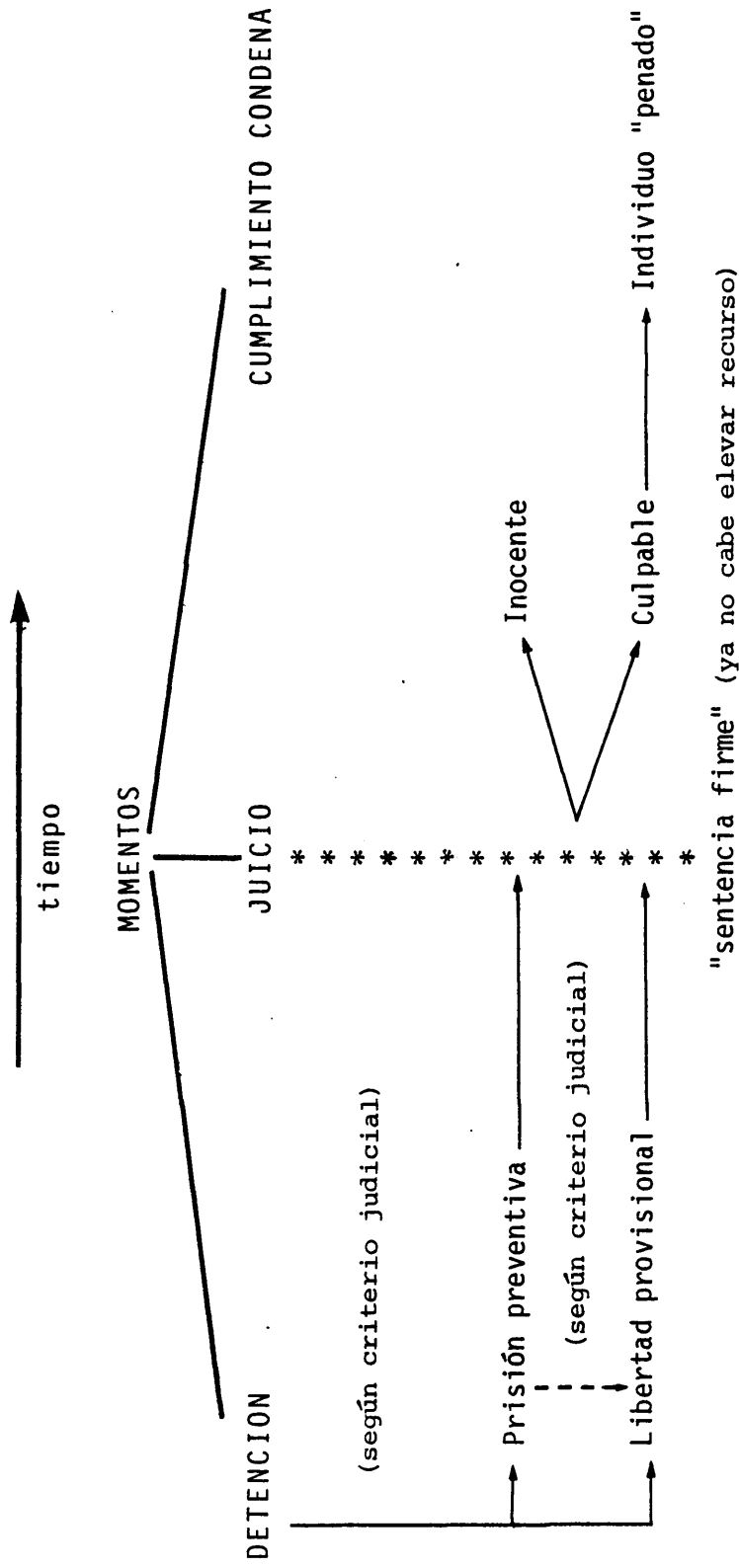
La mayoría de edad penal está establecida a los 16 años, de forma que cualquier persona que delinque en edad inferior a ésta, pasa a la tutela del Tribunal de Menores. Por otro lado, cabe señalar que los delincuentes en edades comprendidas entre los 16 y 18 años, poseen como atenuante de su delito la minoría de edad.

Desde el momento en que un presunto delincuente es detenido, pasa por las siguientes situaciones en el transcurso del tiempo (cuadro 1a):

- Tras la DETENCIÓN y en el caso de que existan pruebas evidentes de culpabilidad, el individuo pasa a prisión preventiva o bien, si el juez lo considera oportuno, se le concede la libertad provisional hasta el momento del juicio. Desde el primero de estos supuestos e igualmente por decisión del juez, se puede alcanzar la libertad provisional.

CUADRO 1 (a)

MOMENTOS (en el tiempo) POR LOS QUE PASA UN PRESUNTO DELINCUENTE DESDE SU DETENCION



Esquema facilitado por D. Jesús María Gómez Pérez, Psicólogo y Director de la Central de Observación de la D.G.I.P. (1978).

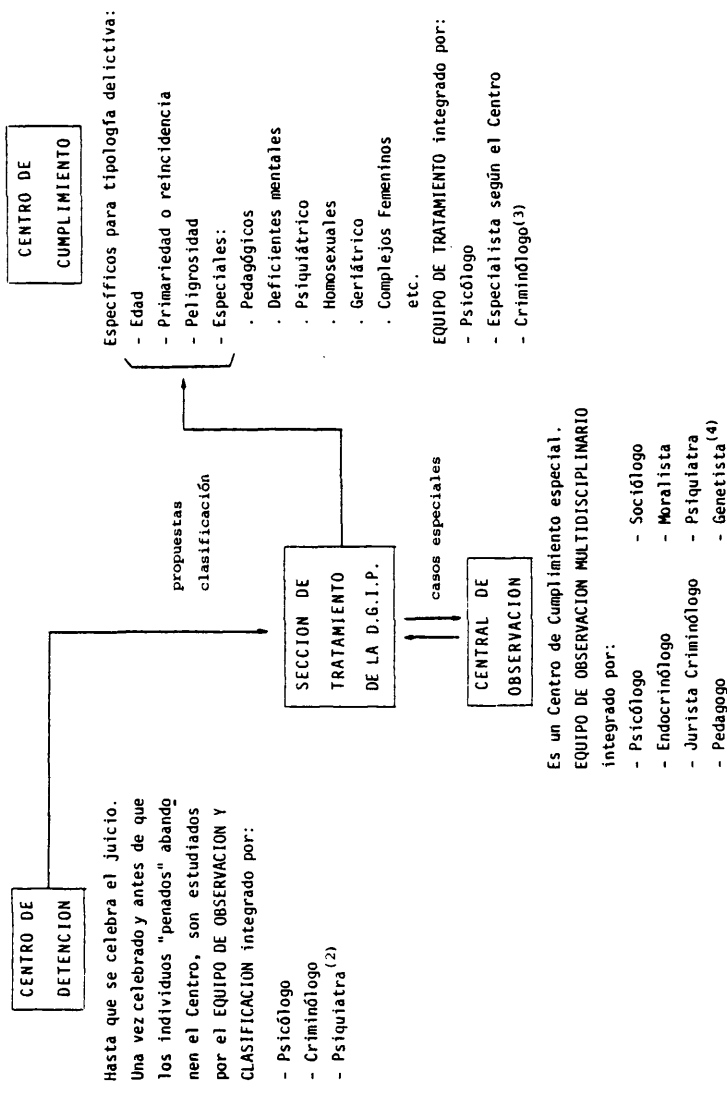
- Una vez celebrado el JUICIO y tras el pronunciamiento de la "sentencia firme", el individuo es declarado inocente o culpable.
- En caso de culpabilidad pasará a CUMPLIR CONDENA a un Centro Penitenciario determinado.

En base a este esquema, se pueden clasificar los distintos Centros Penitenciarios en: Centros de Detención y Centros de Cumplimiento (cuadro 1b).

- En el CENTRO DE DETENCION es donde el individuo permanece en prisión preventiva, hasta la celebración del juicio. Si tras el mismo es declarado culpable, pasa a ser analizado por el EQUIPO DE OBSERVACION y CLASIFICACION del Centro, integrado, generalmente, por los siguientes especialistas: psicólogo, criminólogo y psiquiatra.
- Como resultado de ese análisis y atendiendo a las características observadas en el delincuente (rasgos psíquicos, tipología delictiva, etc), el Equipo eleva una propuesta de clasificación del mismo, a la SECCION DE TRATAMIENTO de la Dirección General de Instituciones Penitenciarias.
- De acuerdo con esa propuesta, la Sección de Tratamiento destina al recluso al CENTRO DE CUMPLIMIENTO más apropiado a sus características. En cada uno de estos Centros, existe un EQUIPO DE TRATAMIENTO integrado por: psicólogo, criminólogo y un especialista según el Centro (pedagogo, psiquiatra, etc.). Este Equipo atiende al delincuente hasta el momento de su puesta en libertad.
- Dentro de los Centros de Cumplimiento, existe uno de características especiales denominado CENTRAL DE OBSERVACION. Este lugar acoge a todos

CUADRO 1 (b)

CLASIFICACION ESQUEMATIZADA DE LOS CENTROS PENITENCIARIOS ESPAÑOLES⁽¹⁾



(1) Esquema facilitado por D. Jesús María Gómez Pérez, Psicólogo y Director de la Central de Observación de la D.G.I.P. (1978).

(2) y (3) Especialistas que no están en la totalidad de los Centros a que se hace referencia.

(4) Especialista que, sin estar integrado oficialmente en el EQUIPO, colabora con él.

aquellos delincuentes, acerca de los cuales han surgido dudas en el momento de su observación, clasificación o tratamiento. Así mismo, es lugar de paso obligado para todos los reclusos en los que ha sido detectado algún tipo de trastorno mental (psicopatía, deficiencia mental, etc.).

Todos estos individuos son estudiados profundamente, por un amplio EQUIPO DE OBSERVACION MULTIDISCIPLINARIO constituido por: psicólogo, endocrinólogo, jurista criminólogo, pedagogo, sociólogo, moralista y psiquiatra. Colabora con este Equipo, aunque no se encuentra integrado oficialmente en él, el Laboratorio de Citogenética Humana del C.S.I.C. Una muestra de esa colaboración es la recogida en el presente trabajo.

Concluido el estudio del recluso, el Equipo de Observación de la Central remite el informe final correspondiente a la Sección de Tratamiento, que ordenará el traslado del delincuente al Centro de Cumplimiento más adecuado a sus características.

Cabe señalar que la Central de Observación únicamente aloja a delincuentes varones, no existiendo, por el momento, ningún Centro similar para mujeres.

212.2 Centros de internamiento y tipología delictiva de los reclusos motivo de estudio.

Los individuos que integran nuestra población penal proceden de los siguientes Centros, todos ellos dependientes de la Dirección General de Instituciones Penitenciarias:

- Central de Observación (Madrid): 100 varones

- Sanatorio Psiquiátrico Penitenciario (Madrid): 4 varones
- Centro Penitenciario para Cumplimiento de Mujeres. Alcalá de Henares (Madrid): 66 mujeres
- Hospital General Penitenciario: Maternología (Madrid): 4 mujeres
- Complejo Penitenciario Femenino (Madrid): 32 mujeres

Los cuatro primeros son Centros de Cumplimiento y el último funciona como Centro de Detención y de Cumplimiento. Según esto, de los 206 reclusos que componen la muestra, 174 son "penados" y de los 32 restantes, parte serán "preventivos" y parte "penados".

La distribución de la totalidad de los reclusos, atendiendo al tipo de delito que se les imputa, queda reflejada en el cuadro 2. En él puede apreciarse que el 90,78% de los individuos, se encuentra en prisión por delitos cometidos contra las personas (40,78%), la honestidad (12,14%), la propiedad (30,58%) o por otros delitos (7,28%). El 9,22% restante, ha sido recluido como Medida de Seguridad, de acuerdo con la Ley de Peligrosidad y Rehabilitación Social.

Es de destacar que dentro de la muestra, existen casos en los que:

a) A un recluso se le imputan diversos tipos de delitos ej: abusos deshonestos y lesiones, robo con homicidio, etc. En la clasificación del cuadro 2, se ha incluido a estos individuos dentro de una sola categoría, dando primacía

- a los delitos contra las personas o contra la honestidad sobre los llevados a cabo contra la propiedad y
- a los delitos contra las personas sobre los realizados contra la ho-

CUADRO 2
POBLACION PENAL: TIPOS E INCIDENCIA DE LOS DELITOS

TIPO DE DELITO ⁽¹⁾	N° DE DELINCUENTES			
	♂	♀	%	
CONTRA LAS PERSONAS	- Homicidio	27	4	40,78%
	- H. agravado	6	8	
	Parricidio	14	8	
	Asesinato	-	3	
	- H. atenuado: Infanticidio	-	12	
	- Lesiones	2	-	
CONTRA LA HONESTIDAD	- Violación	8	1 ⁽²⁾	12,14%
	- Abusos deshonestos	9	-	
	- Escándalo público	2	1	
	- Corrupción de menores	3	1	
CONTRA LA PROPIEDAD	- Hurto	2	11	30,58%
	- Robo	25	19	
	- Estafa	2	4	
OTROS DELITOS	- Contra la salud pública Ej: tráfico de drogas tóxicas o estupefacientes.	-	8	7,28%
	- Falsedades Ej: falsificación documentos.	2	4	
	- Culposos (ausencia de dolo o intención) Ej: imprudencia temeraria.	1	-	
MEDIDAS DE SEGURIDAD (Ley de Peligrosidad y Rehabilitación Social)	- Favorecimiento del tráfico de drogas	1	2	9,22%
	- Relativos a la prostitución	-	16	
N° total de delincuentes	104	102		

(1) Clasificación esquematizada de los delitos, según el Código Penal Español. Esta clasificación nos ha sido facilitada por D. Victorio de Elena Rodríguez, Jurista Criminólogo y Subdirector de la Central de Observación de la D.G.I.P. (1978).

(2) Mujer penada por permitir la violación de varias hijas suyas.

nestidad.

Según este criterio, el robo con homicidio estará incluido únicamente en DELITO CONTRA LAS PERSONAS. Igual sucederá con abusos deshonestos y lesiones. Sin embargo, robo y abusos deshonestos, por ejemplo, estará incluido en DELITOS CONTRA LA HONESTIDAD.

b) A un recluso se le imputa la comisión repetida de un mismo delito ej: robos, múltiples asesinatos, etc. Estos individuos han sido catalogados dentro del tipo de delito que les corresponde, sin especificar su grado de reincidencia, ej: múltiples asesinatos en ASESINATO, robos en ROBO, etc.

c) A un recluso se le imputan dos o más delitos del mismo tipo ej: aborto y homicidio (ambos CONTRA LAS PERSONAS). Estos casos se han encuadrado dentro de un solo delito, siguiendo el orden de la clasificación. Así por ejemplo: aborto y homicidio se ha incluido en HOMICIDIO, violación y corrupción de menores en VIOLACION, hurto y estafa en HURTO, etc.

21.3 CRITERIOS DE SELECCION

Como es lógico, la selección se ha realizado en base a la finalidad que se perseguía con el estudio de las muestras deficiente mental y penal. Esta finalidad ha consistido en el reconocimiento de la importancia de la dimensión genética, particularmente citogenética, en la etiología de determinados desórdenes mentales, bien sea el déficit intelectual de supuesto origen genético, bien sea la enfermedad mental, psicopatía, retraso intelectual u otros estados psíquicos no tipificables y que se presentan asociados a un comportamiento netamente antisocial. De acuer

do con esta premisa, la selección se llevó a cabo de la siguiente forma:

213.1 *Población deficiente mental.*

Para los efectos de nuestro estudio, entendemos por deficientes mentales "aquellos casos en los que existe un incompleto o detenido desarrollo de la mente, que está especialmente caracterizado por la subnormalidad de la inteligencia y que es de una naturaleza o grado que necesita o es susceptible al tratamiento médico, a otro cuidado especial o a la educación del paciente" (OMS, 1974).

Del total de la población que, con estas características psíquicas, ha recibido asistencia médica en el Instituto Médico-Pedagógico durante los años 1973-76, se han elegido para su ulterior estudio dos grupos de pacientes:

Grupo I.- Pacientes pertenecientes a familias de alto riesgo. Como tales se han considerado:

- a aquellos que poseían uno o más familiares afectos de retraso y/o enfermedad mental, presumiblemente no imputables a factores exógenos.
- a aquellos cuyas madres habían tenido uno o más abortos sin causa conocida.

Grupo II.- Pacientes que, aún careciendo de este tipo de antecedentes familiares, mostraban un retraso mental de etiología desconocida, que hacía pensar en la posible existencia de una cromosomopatía como base de ese déficit intelectual.

De acuerdo con este criterio de selección, se rechazaron los ca-

sos de retraso mental de probado origen exógeno ej: los surgidos como se cuelas de traumas obstétricos, infecciones del sistema nervioso central (meningitis, encefalitis) etc.

213.2 Población penal.

En esta muestra y como primera medida de selección, se han escogido exclusivamente a los individuos que estaban en prisión por delitos comunes.

Dentro de este grupo de probandos, se eligieron aquellos que por sus características psíquicas y/o por la vertiente psicopatológica de sus delitos, hacían prever la existencia de una posible anomalía cromosómica.

La puesta en práctica de este criterio de selección en la serie masculina, se ha visto facilitada por la existencia de Centros especializados en la custodia de reclusos afectados de trastornos mentales: Central de Observación y Sanatorio Psiquiátrico Penitenciario. En la primera de estas instituciones y durante los años 1972-76, se efectuó el estudio citogenético de 100 de los 104 delincuentes que integran nuestra muestra masculina. Los 4 individuos restantes proceden del Sanatorio Psiquiátrico Penitenciario y se analizaron en la única visita que se llevó a cabo a ese Centro.

Cabe señalar que, en ningún caso, se ha realizado la elección de los reclusos en función de su altura.

En cuanto a la población penal femenina, la selección ha presen-

tado dificultades debidas, principalmente, a la carencia de un establecimiento de características similares a la Central de Observación, pero dedicado a albergar a mujeres delincuentes. No obstante y gracias a la colaboración y asesoramiento del personal encargado de la custodia de estas mujeres, se llevó a cabo, entre los años 1973-76 y en los Centros antes citados, el estudio citogenético de todos aquellos casos en los que existían delitos de probada gravedad y/o se sospechaba la presencia de algún tipo de alteración psíquica.

Es necesario resaltar el hecho de que siempre se ha contado con la prestación voluntaria de los reclusos a analizar. En el caso de los varones y debido a la naturaleza de los Centros en los que estaban recluidos, ha sido el médico el encargado de entrevistarse con ellos para explicarles la finalidad del estudio. En cuanto a las mujeres, se han establecido reuniones en las que les hemos facilitado, personalmente, toda la información que requerían acerca de las características del análisis.

En todos los casos y una vez concluido el estudio cromosómico, se ha entregado el informe del mismo al Director del Centro donde se encontraba recluido el individuo analizado.

21.4 POBLACION CONTROL

En el análisis dermatoglífico llevado a cabo en las muestras de eficiente mental y penal y con el fin de establecer baremos comparativos con los resultados obtenidos, se han utilizado dos poblaciones testigo:

- Una de ellas constituida por 206 individuos, 104 varones y 102 mujeres, de distintos Colegios Mayores de Madrid y del Centro de Investigaciones Biológicas e integrada por probandos procedentes de diversas regiones españolas. El análisis de esta población fué iniciado por Abrisqueta (1968) y completado por nosotros, en la actualidad, para la realización del presente trabajo.

- La otra, formada por 400 personas, 200 varones y 200 mujeres, pertenecientes a la zona mediterránea y noroeste española (Pons, 1958/1959/1964).

Como característica general que hace relación tanto a las poblaciones testigo, como a la constituida por deficientes mentales y a la penal, cabe destacar que:

1º Todas y cada una de las poblaciones, están constituidas por probandos no emparentados entre sí.

2º Estas poblaciones, desde el punto de vista étnico, son semejantes.

La importancia de ambas características radica, por un lado, - en la heredabilidad de los caracteres dermopapilares, que determina la existencia de rasgos dermatoglíficos semejantes, en individuos con algún tipo de parentesco entre sí (Loeffler, 1972) y por otro, - en el hecho de que los diferentes grupos étnicos exhiben variaciones, altamente significativas, en la frecuencia de las configuraciones dermatoglíficas (Plato, 1973).

Finalmente, hacemos notar que los números asignados a los individuos de las poblaciones estudiadas, corresponden al protocolo adoptado en nuestro Instituto.

2.2 METODOS

22.1 CITOGENETICO

Los análisis cromosómicos se han llevado a cabo a partir de cultivos de leucocitos de sangre periférica, según la técnica de Moorhead y col. (1960) modificada.

221.1 *Microcultivo de leucocitos.*

Esta técnica, en forma detallada, consta de los siguientes puntos:

La preparación del medio de cultivo se realiza transvasando, estérilmente, el contenido del "TC-Chromosome Microtest Reconstituting Fluid" (Difco), al vial que contiene el "TC-Chromosome Microtest Medium" (Difco). Esta operación se lleva a cabo en una cámara estéril, a la llama de un mechero y con una pipeta estéril.

Una vez extraída y vertida la sangre en el medio de cultivo, se incuba este en una estufa a 37°C durante tres días, sin olvidar controlar las variaciones de pH. Al tercer día, tres horas y media antes de recoger el cultivo, se añade al medio, previamente agitado, el contenido del "TC-Chromosome Microtest Arresting Solution" (Difco). Transcurrido este tiempo y mediante una pipeta Pasteur, se pasa delicadamente el medio a un tubo de centrifuga. La centrifugación se realiza a 1500 r.p.m. durante 5 minutos y una vez concluida, se quita el sobrenadante excepto 1 cc. Posteriormente, se añade el contenido del vial de la solución de Hanks y al mismo tiempo se van resuspendiendo las células.

Se centrifuga de nuevo a 1500 r.p.m. durante 5 minutos, se quita el sobrenadante, excepto 1 cc, y se resuspenden las células en el medio. Después, se añade la solución hipotónica (3 a 3,5 cc de agua desionizada), vertiéndola con la pipeta en varias porciones y resuspendiendo al mismo tiempo hasta conseguir una suspensión homogénea. A continuación, se coloca en la estufa a 37°C durante 10 minutos, para centrifugar posteriormente durante 5 minutos a 1000 r.p.m.

La siguiente operación consiste en quitar en lo posible todo el sobrenadante y después añadir fijador, el cual prepararemos mezclando Metanol y Acido acético glacial en la proporción 3:1. Se dejan caer suavemente unos 4 cc de fijador, haciéndolo resbalar por las paredes del tubo y cuidando de no romper el sedimento de células. Se guarda en la nevera (4° ó 5°C), durante un mínimo de 45 minutos.

Pasado el tiempo, se resuspenden las células en el fijador hasta conseguir una suspensión homogénea. Luego se centrifuga durante 5 minutos a 1000 r.p.m. para después quitar casi totalmente el sobrenadante y añadir unas gotas de fijador hasta formar una fina suspensión.

Las preparaciones se realizan de la siguiente manera:

Se tienen portas bien lavados y desengrasados, en un vaso de precipitados que contiene agua destilada a pH 7; este vaso, a su vez, se halla dentro de un cristizador con hielo.

Se saca el porta y se deja escurrir un poco el agua, apoyando uno de sus extremos sobre un papel de filtro; se colocan sobre ese porta 2 ó 3 gotas de la suspensión de células. Finalmente, se seca al aire.

Una vez seca la preparación, se introduce en una cubeta de hidrólisis que contiene 100 cc de ClH 1 N a 60°C y se incuba en una estufa a esa temperatura durante 6 minutos.

La técnica de tinción empleada para el estudio de los cromosomas, ha sido la de uso habitual en el laboratorio.

Tras la hidrólisis parcial de las preparaciones, se verifica la tinción de las mismas mediante el colorante de Giemsa (2 cc de colorante más 20 cc de agua destilada a pH 7), durante 5 minutos. A continuación, se lavan con "buffer" a pH 7 y se dejan en posición vertical para que se escurra bien el agua. Por último, se montan con Tolueno y "Euparal".

Una vez realizadas las preparaciones, se ha procedido al estudio microscópico de las mismas. Con este fin, se analizaron todas aquellas células metafásicas cuyos cromosomas se encontraban bien extendidos y, por consiguiente, su diferenciación y recuento no ofrecía dudas.

Se han contado de 25 a 30 metafases por caso y una vez concluida esta operación, se fotografiaron un mínimo de 3 de aquellas metafases consideradas como mejores. Las fotografías se han realizado en un fotomicroscopio Zeiss, utilizando el objetivo de inmersión 100X y la película Copex Pan Agfa (14 DIN).

Obtenidos los positivos se ha llevado a cabo un análisis más detallado de las metafases mediante la confección del cariotipo. Para ello, se recortaron individualmente los cromosomas, colocándolos por parejas y clasificándolos en grupos, según tamaño y posición del centrómero de

acuerdo con las normas de las Conferencias de Denver (1960) y Londres (1963).

221.2 Técnica de bandas QFQ.

En algunos casos y con el fin de realizar una identificación más precisa de determinadas estructuras cromosómicas, se ha procedido a la obtención de bandas Q, según la técnica de Caspersson y col. (1970) modificada:

Una vez hechas las preparaciones, siguiendo el método anteriormente explicado y sin previo tratamiento con ClH, se pasan por tres baños de alcohol de 2 minutos cada uno. Primero de 90°, luego de 70° y finalmente de 50°. Se sumergen, después, en un baño de tampón fosfato a pH 6,4, durante 5 minutos. La tinción se realiza con una solución acuosa de Quinacrina dihidroclorhídrica ("Atebrin", Gurr), a la concentración de 0,5 grs por 100 ml y durante 20 minutos. Por último, las preparaciones se lavan y montan con "buffer" a pH 6,4.

La observación de las mismas se ha llevado a cabo en un fotomicroscopio de fluorescencia en luz transmitida (Zeiss), con filtro de excitación BG 12 y filtros de supresión 50-44 y 65-50, y las fotografías se realizaron con el objetivo de inmersión 63X. La película utilizada ha sido: Kodak tri-X (27 DIN).

221.3 Variantes cromosómicas.

Dentro del contexto del cariotipo humano normal y en determinados casos, puede observarse la existencia de uno o más cromosomas polimórficos. El criterio seguido para la determinación de estas variantes ha sido de tipo cualitativo, en los casos de heteromorfismo autosómico y cuantitativo, para el polimorfismo del cromosoma Y.

En ambos casos, se ha considerado que una variante cromosómica estaba presente en el cariotipo de un individuo, cuando podía identificarse con facilidad, tras la tinción normal con Giemsa, en todas y cada una de las metafases analizadas de ese paciente.

A) Heteromorfismo autosómico: Criterios utilizados para su determinación.

La clasificación de las variantes autosómicas así como los criterios utilizados para su determinación han sido los siguientes:

Ds+ ó Gs+.- Cromosoma D(13-15) ó G(21-22) con satélites de tamaño netamente superior a los que muestran el resto de los cromosomas acrocéntricos y por tanto, claramente distinguibles de los mismos.

Dp+ ó Gp+.- Cromosoma D ó G con brazos cortos de tamaño netamente superior a los que presentan los restantes cromosomas acrocéntricos y fácilmente distinguible de los mismos.

1qh+, 9qh+ ó 16qh+.- Elongación de la constricción secundaria en uno de los cromosomas del par 1, 9 ó 16.

Dp- ó Gp-.- Ausencia de brazos cortos en un cromosoma D ó G.

Dpss ó Gpss.- Satélites dobles en un cromosoma D ó G.

17ph.- Elongación de la constricción secundaria de los brazos cortos de un cromosoma del par 17.

B) Polimorfismo del cromosoma Y: Análisis cuantitativo e índice Y/F.

Con el fin de establecer un criterio que permitiera objetivar de terminados tipos de polimorfismo cromosómico, concretamente las variantes Yq+ e Yq-, se han realizado una serie de mediciones comparativas de los cromosomas del grupo F(19-20) y del Y.

Estas mediciones se llevaron a cabo, únicamente, en aquellos casos en los que tras la tinción normal con Giemsa, se observó un cromosoma Y de tamaño similar o superior al 18, o bien inferior a los cromosomas del grupo G(21-22). De esta forma, se hallaron los índices Y/F de todos los varones de las muestras deficiente mental y penal, en los que parecía apreciarse un cromosoma Y de tamaño anormal.

La razón de establecer un índice refiriendo la longitud del cromosoma Y a la de determinados autosomas, radica en el intento de minimizar las variaciones que, debidas al estado de contracción, puede mostrar dicho cromosoma. Por otro lado, la utilización de los autosomas del grupo F como baremo comparativo para la determinación de las variantes Yq+ e Yq-, se debe a que:

- De los índices: Y/2, Y/F e Y/G, Cohen y col. (1966) comprobaron que la utilización de este último no era aconsejable, debido al bajo nivel de repetibilidad que mostraban las mediciones de los autosomas del grupo G (21-22).

- De los otros dos índices, Y/2 e Y/F, se ha elegido este último por ser el de uso más generalizado entre los investigadores y por tanto, permitir la posterior comparación de nuestros resultados con la mayoría de los trabajos publicados sobre el polimorfismo del cromosoma Y.

Para llegar a la obtención de los índices Y/F, se ha seguido el método de Nielsen y Friedrich (1972).

Primeramente, se procede a fotografiar un mínimo de 5 metafases y un máximo de 10, dependiendo de la calidad técnica del caso, por cada uno de los individuos poseedores de un cromosoma Y de tamaño supuestamente anormal. Estas metafases deben ser de buena calidad, bien extendidas y en las que el cromosoma Y sea fácilmente distinguible. Los criterios seguidos para la identificación de dicho cromosoma, han sido los enunciados en la Conferencia de Londres (1963).

Una vez obtenidos los negativos, se montan en marquitos para posteriormente proyectarlos sobre una superficie lisa. Esta ampliación de los cromosomas metafásicos, disminuye el error de la medida.

Las mediciones se realizan con una regla milimetrada transparente, de la siguiente manera:

- En cada cromosoma del grupo F(19-20) se efectúan dos mediciones en diagonal, cada una de las cuales abarca desde el fin de una cromátida has-

ta la terminación de la cromátida opuesta.

- En el cromosoma Y se realizan dos mediciones, en paralelo, cada una de las cuales representa la longitud total de una cromátida (de fin de brazo corto a fin de brazo largo).

Una vez obtenidos los valores y a partir de los mismos, se halla:

1° El valor medio por metafase

- de las 8 cromátidas F y
- de las 2 cromátidas Y,

así como el índice Y/F correspondiente.

2° Las medias de cada uno de estos valores, en la totalidad de las metafases analizadas del individuo y las desviaciones típicas de esas medias. Estas medidas relativas representan la longitud de los cromosomas F y del cromosoma Y, así como el índice Y/F de cada paciente.

En el presente trabajo y siguiendo el criterio ya mencionado, Nielsen y Friedrich (1972), se ha considerado como Yq+ al paciente poseedor de un índice Y/F ≥ 1 e Yq-, a aquél que muestra un Y/F $< 0,70$.

221.4 Cromatina X.

Paralelamente al estudio cromosómico y en todos aquellos pacientes que mostraban un número aneuploide de cromosomas X, se ha llevado a cabo el análisis de la cromatina sexual correspondiente. Este análisis se realizó a partir de frotis de mucosa bucal, siguiendo la técnica comúnmente usada en el laboratorio.

Con un porta de bordes esmerilados, se hace un raspado moderado en la parte interna de la mejilla, con objeto de obtener células del epitelio plano de la mucosa bucal. Se extienden éstas en otro porta bien limpio, procurando que la extensión sea uniforme. Normalmente se hacen dos frotis, uno de la mejilla derecha y otro de la izquierda.

Inmediatamente, se fijan las células con una mezcla de Metanol y Acido acético glacial, en la proporción 3:1, durante 15 minutos. Estos frotis, una vez fijados, pueden conservarse durante un tiempo prácticamente indefinido.

Antes de que las preparaciones vayan a ser analizadas, se introducen en una cubeta de hidrólisis que contiene 100 cc de ClH 1 N a 60°C y se incuban en una estufa a esa misma temperatura, durante 6 minutos.

La tinción se verifica mediante el colorante de Giemsa (0,3 cc de colorante más 10 cc de agua destilada a pH 6,8), durante 3 minutos.

Pasado este tiempo, se lavan las preparaciones con "buffer" a pH 6,8 y se montan con Tolueno y "Euparal".

Una vez montadas las preparaciones, se procede al estudio microscópico de las mismas utilizando el objetivo de inmersión 100X. Se analizan un mínimo de 300 núcleos por caso y de ellos, se cuentan aquellos en los que puede identificarse la cromatina sexual.

Las fotografías se han realizado en un fotomicroscopio Zeiss, con el objetivo de inmersión 100X y la película Copex Pan Agfa (14 DIN).

En el presente trabajo y siguiendo el criterio de Barr (1963), se han clasificado los frotis de mucosa bucal en:

- cromatín-negativos, si en su estudio no se ha observado cromatina X, o solamente se ha identificado en un número muy escaso de núcleos y
- cromatín-positivos, cuando la mancha cromática ha sido visualizada en un 25% o más de sus núcleos.

22.2 DERMATOGLIFICO

Teniendo en cuenta la importancia de los dibujos o líneas papilares en la identificación de determinadas anomalías cromosómicas, se ha realizado, junto al estudio citogenético, el análisis dermatoglífico de los diferentes probandos.

El instrumental necesario para efectuar las impresiones palmares y digitales consta de los siguientes elementos: un rodillo de goma, una espátula, una placa de cristal, tinta negra especialmente preparada para este fin y dos folios (mano derecha e izquierda) de papel blanco satinado, por probando. Dichos folios tendrán una zona para impresiones palmares y otra zona numerada del I a V que corresponderá a las impresiones digitales de cada dedo de la mano.

La técnica de obtención de las huellas dermopapilares es muy sencilla: Utilizando la espátula, se pone una pequeña cantidad de tinta sobre la placa de cristal. Mediante el rodillo, se extiende bien la tinta hasta formar una película muy fina. Esta capa de tinta debe ser muy delgada para poder lograr diferenciar, una vez conseguidas las huellas, las crestas de las distintas muestras digitales y palmarés.

Posteriormente, se pasa una o dos veces el rodillo sobre la palma de la mano del probando y se apoya ésta, ejerciendo una ligera presión, sobre el folio de papel blanco correspondiente. Para la obtención de las huellas digitales, se apoya cada dedo por separado, girándolo a derecha e izquierda, sobre la placa de cristal y de la misma forma se impresiona, dentro del apartado que le corresponda, sobre el folio de papel blanco.

Una vez obtenidas las huellas, se procede al estudio de las mismas. En el presente trabajo se han recogido los siguientes datos de cada uno de los individuos de las muestras de población a estudiar:

ANALISIS DERMATOGLIFICO

Dactilograma

Tipos de muestras	Mano derecha:
	Mano izquierda:

Valor dactilar total:

Número total de trirradios:

Quirograma

Palma derecha	Fórmula palmar:
	Índice de las líneas principales:
	Número de crestas a-b:
	Ángulo atd máximo:
	Surcos de flexión:

Palma izquierda	Fórmula palmar:
	Índice de las líneas principales:
	Número de crestas a-b:
	Angulo atd máximo:
	Surcos de flexión:

222.1 Población deficiente mental.

En esta población, el estudio dermatoglífico ha sido principalmente cualitativo. El criterio seguido para la determinación de la posición relativa del trirradio axial t , ha sido el de Penrose (1954). En el análisis de los restantes rasgos digitopalmares se ha utilizado el método de Cummins y Midlo (1943/1961).

A) Muestras digitales.

Los dibujos digitales se han dividido en tres tipos básicos:

Arcos.- Carecen de trirradio o poseen uno en posición más o menos central. En el primer caso se denominan arcos simples (A) y en el segundo arcos tectiformes (A^t).

Presillas (L).- Poseen un solo trirradio y dependiendo de que las crestas se abran hacia el lado cubital o radial de la mano, las presillas se llamarán ulnares (L^u) o radiales (L^r), respectivamente.

Torbellinos (W).- Son aquellas figuras dactilares que poseen dos o más trirradios.

B) Area tenar y primer espacio interdigital.

En el análisis dermatoglífico, estas dos áreas se consideran juntas bajo la denominación Th/I_1 . Las crestas dermopapilares de esta zona, suelen formar una suave curva alrededor de la base del dedo pulgar. Ocasionalmente, pueden presentarse de forma desordenada dando lugar a una figura que, en el caso de no pertenecer a ninguno de los tipos descritos en el apartado 222.1 A, se llama vestigio (V).

C) Trirradios digitales.

Los trirradios digitales se denominan a,b,c y d y están situados en la base de los dedos II, III, IV y V, respectivamente. De estos trirradios parten las líneas principales A,B,C y D. Si hay duplicación de trirradios, trirradios accesorios, se llama a',b' y c' al más cubital de cada par; si el duplicado es el d, entonces se denomina d' al más radial.

En nuestro trabajo, la ausencia de un trirradio digital se ha expresado de la siguiente forma, ej: "falta c". En aquellos casos en los que el trirradio está presente, pero la línea principal que de él parte tiene un desarrollo mínimo o se prolonga durante un corto tramo, se ha utilizado un símbolo del tipo; ej: "C(X,x)".

D) Espacios interdigitales segundo, tercero y cuarto.

La posición de estas áreas queda determinada de la siguiente forma:

Segundo espacio interdigital (I_2).- Situado entre los trirradios digitales a y b.

Tercer espacio interdigital (I_3).- Comprendido entre los trirradios b y c.

Cuarto espacio interdigital (I_4).- Limitado por los trirradios c y d.

En aquellos casos en los que falta un trirradio digital se utiliza el punto medio de la base del dedo correspondiente, con el fin de separar los espacios interdigitales vecinos.

En I_2 , I_3 ó I_4 , las crestas papilares pueden discurrir de manera paralela y uniforme, dando lugar al denominado campo abierto. Asimismo, pueden constituir dibujos, tales como: presillas, torbellinos o vestigios.

En el presente estudio e independientemente de los distintos tipos de figuras interdigitales, se ha tenido en cuenta la simple presencia o ausencia de las mismas.

E) Area hipotenar.

Esta región (H_y), ocupa la zona ulnar de la palma y es más elongada que Th .

En el área hipotenar se han estimado como figuras a los torbellinos, presillas y a aquellas muestras complejas constituidas por más de una figura. La sola presencia de un arco ulnar (A^u) ocupando la totalidad del área, se ha considerado como una forma especial de campo abierto.

F) Posición relativa del trirradio axial t .

Como se afirmó anteriormente, para el análisis de este carácter se ha seguido el método de Penrose (1954), que relaciona la posición relativa del trirradio axial t con la medida del ángulo atd máximo. Este ángulo es el constituido por el trirradio t más distal, el trirradio d más cubital y el trirradio a más radial.

Dependiendo de la graduación del ángulo atd máximo, los trirradios axiales se denominan:

t - Cuando el ángulo atd máximo es inferior a 45° .

t'' - Si el atd máximo es superior a 56° .

t' - Corresponde a los valores intermedios.

En ocasiones, puede existir otro tipo de trirradio axial, denominado t^b , que comunmente aparece en la región hipotenar muy cerca del borde ulnar de la palma (Penrose, 1968). En nuestro trabajo unicamente se ha considerado la presencia, ausencia o aparición por duplicado, de los trirradios axiales t , t' y t'' .

G) Surcos de flexión palmares.

En el presente estudio, el análisis de este carácter se ha limitado a los siguientes pliegues palmares:

Surco de flexión radial longitudinal.- Circunda la eminencia tenar y finaliza en la zona radial de la mano, por encima del surco de flexión distal de la muñeca.

Surco de flexión proximal transversal.- Se encuentra en la parte media de la palma. Uno de sus extremos, puede fusionarse o desplazarse distalmente del surco de flexión radial, mientras que el otro se situa, comunmente, en la zona media del área hipotenar.

Surco de flexión distal transversal.- Localizado entre el surco proximal y la base de los dedos. Su recorrido transcurre generalmente, entre el borde ulnar de la palma y el segundo espacio interdigital.

En ocasiones, los surcos proximal y distal aparecen reemplazados por un simple pliegue que atraviesa toda la palma. Este pliegue se denomina transversal o simiesco.

H) Distribución de los individuos de la población y características del estudio realizado en cada uno de los grupos resultantes.

Para llevar a cabo el análisis dermatoglífico de los deficientes mentales, se procedió a clasificarlos, atendiendo a las características de su cariotipo, en:

- 1.- Individuos de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico.
- 2.- Individuos con algún tipo de alteración, bien sea numérica o estructural, en su cariotipo.
- 3.- Individuos de cariotipo normal y con polimorfismo cromosómico.

Este tipo de clasificación, se estableció tanto en los varones como en las mujeres de nuestra población deficiente mental.

En las muestras de población 2 y 3 se analizaron, de manera conjunta, a aquellos pacientes de fórmula cromosómica similar. La finalidad

de este estudio, fué la de intentar relacionar las diferentes aberraciones cariotípicas así como los distintos heteromorfismos cromosómicos, con posibles alteraciones en el sistema de crestas papilares.

En todos y cada uno de los probandos, se estudiaron los rasgos digitales y palmares expresados en los apartados anteriores (222.1 secciones A-G). Así mismo y siempre que fué posible, se realizaron tests comparativos entre los resultados obtenidos en los controles y los hallados en la población deficiente mental. En este sentido y dadas las peculiares características de los parámetros utilizados (de tipo cualitativo y siguiendo una ley binomial) se resolvió un test de significación con utilización de ábacos para calcular los intervalos de confianza al 95% ($p=0,05$).

Por último, se realizó también el análisis dermatoglífico de los padres y hermanos de aquellos probandos, cuya fórmula cromosómica revelaba alguna anomalía que hacía aconsejable un estudio a nivel familiar.

222.2 Población penal.

En la población penal, en la que el estudio ha sido netamente cuantitativo, se han analizado principalmente los parámetros:

- Valor dactilar total.
- Número de crestas a-b
- Índice de las líneas principales.
- Angulo atd máximo.

Los valores obtenidos para los tres primeros parámetros se han comparado con los correspondientes a una población testigo constituida por 400 personas, 200 varones y 200 mujeres, mientras que la población uti-

lizada como control en el estudio comparativo del ángulo atd máximo, está integrada por 206 individuos, 104 varones y 102 mujeres. El hecho de utilizar dos poblaciones testigo diferentes, se debe a que la primera no abarca el estudio del parámetro atd.

A) Valor dactilar total.

Como ya vimos en el apartado 222.1 A, las muestras dactilares pueden corresponder a tres tipos principales de figuras (Cummins y Midlo, 1943/1961): arcos, presillas y torbellinos. El valor cuantitativo de cada dedo será:

En los arcos igual a 0.

En las presillas, es el número de crestas existentes entre el tri-radio y el centro de la muestra.

En los torbellinos, corresponde al número de crestas entre uno de los trirradios y el núcleo de la figura. De los dos valores computables, se toma la cifra más alta.

El valor dactilar total (TRC, "total ridge count") es la suma de los valores cuantitativos de los diez dedos.

B) Número de crestas a-b.

Para el análisis de este parámetro se ha seguido el criterio de Fang (1950).

Una forma de cuantificar la extensión del segundo espacio interdigital (I_2), es el recuento del número de líneas papilares, cruzadas por una recta, entre los trirradios a y b. Cuando el tri-radio a está du-

plicado, se utiliza el de posición más cercana al borde radial de la palma. Este hecho se justifica porque, cuando la duplicación ocurre en una mano solamente, el valor más alto del parámetro a-b coincide con el correspondiente de la otra mano, mientras que esto no sucede en el a'-b.

En el presente trabajo, se ha utilizado la suma del número de crestas a-b de ambas manos, como estimación del valor de este parámetro en cada probando.

C) Índice de las líneas principales.

Para el análisis del índice de las líneas principales (MLI, "main-line-index"), se ha adoptado el método de Cummins y Midlo, 1943/1961.

Se han asignado números a todo el borde de la palma. Dependiendo de la zona de terminación de las líneas principales A y D, el MLI, que es la suma de A+D, adquirirá distintos valores. Un MLI alto, indica una marcada transversalidad de las líneas papilares, mientras que los valores bajos de este parámetro están asociados con una dirección longitudinal de las mismas.

En nuestro estudio se ha utilizado como índice simple, la suma del MLI de las manos derecha e izquierda de cada individuo.

D) Ángulo atd máximo.

El criterio seguido en el estudio del ángulo atd máximo, ha sido el de Penrose (1954). La constitución de este ángulo y las distintas de

nominaciones del trirradio axial t , dependiendo de la graduación del mismo, han quedado reflejadas en el apartado 222.1 F.

En la población penal nos va a interesar, más que la posición relativa del trirradio axial t , el tamaño del ángulo atd máximo de cada individuo. Dicho ángulo será el resultante de sumar los correspondientes de ambas manos.

Tanto el TRC como el número de crestas a-b y el MLI, son parámetros que no varían con la edad, sin embargo el ángulo atd muestra una progresiva disminución desde la infancia a la adolescencia. Dicha disminución se debe, aparentemente, a la tendencia de la mano a crecer más en longitud que en anchura (Holt, 1968).

Nuestra muestra de población penal y las utilizadas como control están constituidas por individuos en edad adulta, lo que hace suponer que la influencia de la edad sobre el parámetro atd es prácticamente nula. Sin embargo, en la población de deficientes mentales y dado que la mayor parte de los probandos son niños y adolescentes, cabe la posibilidad de error al establecer el correspondiente baremo comparativo con la población control.

Aún reconociendo este hecho, cualquier otro método que se hubiera utilizado para determinar la posición relativa del trirradio axial t , presentaría, igualmente, inconvenientes. Así por ejemplo, el método basado en la realización de distintas medidas palmares (Walker, 1957; Sharma, 1962/1963), no resulta siempre satisfactorio dada la dificultad de determinar puntos fijos a partir de los cuales llevar a cabo las medicio

nes. En cuanto al método consistente en el conteo de crestas entre el trirradio \underline{t} (t' o t'') y el trirradio \underline{d} (David, 1971), además de ser muy trabajoso, tampoco es exacto, ya que la recta a lo largo de la cual se realiza el conteo, suele estar atravesada por el surco de flexión distal y algunas veces también por el proximal. Estos pliegues interrumpen el transcurso normal de las crestas dificultando grandemente su conteo.

Como vemos, la variedad de métodos existentes para determinar la posición del trirradio axial \underline{t} y las desventajas de los mismos, hablan de la necesidad de objetivar criterios y de encontrar un sistema lo más exacto posible para el análisis del trirradio axial.

E) Distribución de los individuos de la población y características del estudio realizado en cada uno de los grupos resultantes.

Antes de llevar a cabo el estudio de los caracteres digitopalmares de nuestros reclusos, se procedió a distribuirlos en dos series, masculina y femenina, y cada una de ellas en varias muestras de población:

- 1.- Población penal total, constituida por todos los individuos motivo de estudio.
- 2.- Población penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico.
- 3.- Población penal con algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos.

Posteriormente y en las muestras 1 y 2, se realizó el análisis de las siguientes características por parámetro:

- Valor medio y desviación típica de la media.
- Test de bondad de ajuste a la distribución normal de frecuencias.
- Cálculo de las desviaciones de la normalidad, sesgo y curtosis, de la distribución de frecuencias.

En la muestra 3 y debido a su pequeño tamaño, sólo se analizó la primera de estas características.

Finalmente, se llevó a cabo un estudio comparativo de las distintas muestras de población con respecto a los controles, utilizando el criterio χ^2 .

3.- RESULTADOS

3.- RESULTADOS

3.1 ANALISIS CITOGENETICO

31.1 POBLACION DEFICIENTE MENTAL

Los resultados del estudio citogenético de esta población, se recogen en los apartados 311.1-5.

311.1 Distribución de la muestra analizada.

Los individuos que integran la muestra se distribuyen, atendiendo a sus antecedentes familiares, según refleja el cuadro 3.

311.2 Resultados del estudio cromosómico.

En el cuadro 4 aparece la clasificación de los pacientes según las características observadas en el cariotipo. Los tipos e incidencia de polimorfismo y aberraciones cromosómicas, se especifican en los cuadros 5 y 7, respectivamente.

Dentro del grupo de probandos con variantes cromosómicas, cabe señalar, como característica más destacable, la elevada frecuencia de aparición del cromosoma Y polimórfico. De los 9 heteromorfismos observados, 7 afectan a ese cromosoma. El análisis cuantitativo realizado en los cromosomas F (19-20) e Y de esos 7 pacientes, reveló la existencia de un índice Y/F superior a la unidad ($Yq+$) en 6 casos, mientras que ese índice fué inferior a 0,70 ($Yq-$) en el probando restante (cuadro 6).

CUADRO 3

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: DISTRIBUCION DE LOS PACIENTES SEGUN SUS ANTECEDENTES FAMILIARES*

POBLACION DEFICIENTE MENTAL	POBLACION DEFICIENTE MENTAL	POBLACION DEFICIENTE MENTAL	POBLACION DEFICIENTE MENTAL
(n = 98 probandos)	73 casos (74,49%) con antecedentes familiares de in- terés. (GRUPO I)	2 casos (2,04%) 1 pariente enfermo mental. 6 casos (6,12%) madre: 1 aborto sin causa conocida. 19 casos (19,39%) 1 familiar afectado de retraso mental.	47 casos (47,96%) 1 ó más familiares afectos de retraso mental.
	25 casos (25,51%) sin antecedentes familiares de in- terés. (GRUPO II)	46 casos (46,94%) antecedentes familia- res múltiples.	28 casos (28,57%) antecedentes de retraso mental. 18 casos (18,37%) otro tipo de ante- cedentes.

* Frecuencias referidas a la población global (n=98)

CUADRO 4

POBLACION DEFICIENTE MENTAL : DISTRIBUCION DE LOS PACIENTES SEGUN LAS CARACTERISTICAS DEL CARIOTIPO*

POBLACION DEFICIENTE MENTAL n= 98	Individuos sin anomalías cromosómicas n= 78 (79,59%)	Sin polimorfismo cromosómico n = 69 (70,41%)
	Individuos con anomalías cromosómicas n = 20 (20,41%)	Con polimorfismo cromosómico n = 9 (9,18%)
	Estructurales n= 2 (2,04%)	Autosómicas n= 15 (15,31%)
	Numéricas n = 18 (18,37%)	Cromosomas sexuales n= 3 (3,06%)

* Frecuencias referidas a la población global (n = 98)

CUADRO 5

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: TIPOS Y FRECUENCIAS DE POLIMORFISMO CROMOSOMICO

POLIMORFISMO	P. DEFICIENTE MENTAL 98 probandos	
	total	%
Ds+ ó Dp+	1	1,02
Gs+ ó Gp+	1	1,02
* Yq+	6	12,50
* Yq-	1	2,08
Nº de polimorfismos	9	9,18
Nº de probandos afectados	9	9,18

* Frecuencias referidas únicamente a varones.

CUADRO 6

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: POLIMORFISMO DEL CROMOSOMA Y. INDICE Y/F

Caso	Y/F
73/149	1,0191 ± 0,0096
73/236	1,1833 ± 0,0117
74/062	1,0779 ± 0,0095
74/304	1,0495 ± 0,0203
75/018	1,0734 ± 0,0152
75/311	1,0418 ± 0,0277
76/075	0,6020 ± 0,0273

CUADRO 7

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: TIPOS Y FRECUENCIAS DE ANOMALIAS CROMOSOMICAS

ANOMALIAS CROMOSOMICAS	P. DEFICIENTE MENTAL 98 probandos	
	Total	%
Estructurales. SINDROME DE DOWN por $\begin{cases} t(D/G) \\ t(G/G) \end{cases}$	1	1,02
	1	1,02
Autosómicas. SINDROME DE DOWN (+21)	17	17,35
	15	15,31
Numéricas	1	2,08
	2	4
C. sexuales	3	3,06
* SINDROME DE KLINEFELTER (47, XXY)		
** SINDROME TRIPLO X		
Número de probandos afectados	20	20,41

* Frecuencia referida únicamente a varones.

** Frecuencia referida únicamente a mujeres.

Dentro del grupo de individuos con aberraciones cromosómicas y al margen de los casos de mongolismo por trisomía 21 libre, existen dos pacientes Down por translocación, uno D/G (fig. 1) y otro G/G (fig. 2). Así mismo, se encontraron dos casos de síndrome triplo X, en los cuales se ha podido constatar la presencia de dos cuerpos de Barr en el 50% (caso 73/189) y 41% (caso 74/198) de las células examinadas. Las figuras 3, 4 y 5, reflejan el fenotipo, cromatina X y cariotipo, respectivamente, de una de las probandos. Esas mismas características referidas al único paciente 47,XXY detectado, aparecen en las figuras 6 (fenotipo), 7 (Barr) y 8 (cariotipo). En este caso, la frecuencia de cromatina X fué del 29%.

311.3 Historiales clínicos.

En los cuadros 8, 9 y 10, se resumen las características médico-biológicas así como los antecedentes familiares de interés, de los pacientes afectados de algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos.

311.4 Coeficientes de inteligencia.

De los 98 probandos que componen la muestra, se conoce el coeficiente de inteligencia de 89. En los 9 casos restantes (7 de cariotipo 46,XY ó 46,XX y 2 con polimorfismo cromosómico) este parámetro no había sido determinado en el momento del análisis citogenético. El cuadro 11 refleja la clasificación de esos 89 pacientes, según su nivel intelectual (OMS, 1974).

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS CON POLIMORFISMO CROMOSOMICO
 CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	TALLA (m)	PESO (Kgs)	C. I.	DISPLASIAS Y DISFUNCIONES		ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES
					TIPO DE RETRASO MENTAL(OMS,1974)	OTRAS	
73/149 46,XYqt	15	1,50	35	41	Moderado	EEG: Sufrimiento en región temporal izquierda Inestabilidad psicomotriz	Madre: débil mental
73/236 46,XYqt	4	--	--	--	?	Extremadamente Inquieto Claustrofobia	Rama materna: Numerosos casos de trastornos nerviosos. Algunos pre- cisaron reclusión temporal en Sang- torios Psiquiátricos.
74/062 46,XYqt	7	1,30	22	36	Moderado	EEG: Trazado muy lento Microcefalia Estrabismo Sialorrea Escoliosis Lipoma ojo izquierdo Hirsutismo región dorso- lumbar Atrofia muscular gene- ralizadas Piel aspera y rugosa Rx: Descalcificación	Tio abuelo (rama materna) enfermo mental.
74/304 46,XYqt	8	1,26	32,700	52	Ligero	-----	-----
75/018 46,XYqt	9	1,26	23,700	--	?	Anemia ferropénica con disproteinemia	Tio carnal (rama paterna) psicótico Abuela y bisabuela (rama materna), depresión Hermano psicótico.
75/311 46,XYqt	17	1,55	34,200	43	Moderado	Turricefalia Hipertelorismo Heterocromía iridiana	2 hermanos, varones, retrasados men- tales.
76/075 46,XYq-	14	1,49	52	50	Moderado	Obesidad Cifosis	Padre oligofrénico Madre psicópata explosiva
75/310 46,XY,Gst	14	1,56	54,700	60	Ligero	Hiperreflexia osteotendi- nosa Temblor fino Dismetría	Hermana con temblor y vértigos.
75/051 46,XY,Dpr	17	--	--	40	Moderado	Sinofridia Facies tosca	Tia abuela (rama materna) retraso mental.

CUADRO 9

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS CON SINDROME DE DOWN.

CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES.

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	TALLA (m)	PESO (Kgs)	C.I.	TIPO DE RETRASO MENTAL (OMS, 1974)	ESTIGMAS MONGOLOIDES	ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES
74/211 47,XY,+21	1	--	--	64	Ligero	+	Hermana de la madre, retraso mental
74/266 47,XY,+21	13	1,42	37,700	26	Severo	+	-----
74/196 47,XY,+21	7	--	--	35	Severo	?	-----
74/183 47,XY,+21	8	1,12	24,500	46	Moderado	+	-----
74/031 47,XY,+21	8	1,24	30,300	55	Ligero	+	Madre: 1 aborto de 3 meses, causas desconocidas Tío carnal (r. materna), enfermo mental 2 primos (r. paterna), retraso mental.
73/091 47,XY,+21	10	--	--	36	Moderado	+	Madre: 1 aborto de 3 meses, causas desconocidas Tía abuela (r. paterna) enferma mental Prima hermana (r. materna) mongoloide Hermano parálitico cerebral.
73/061 47,XY,+21	6	1,18	25,700	56	Ligero	+	Madre: 1 aborto, causas desconocidas Tía carnal (r. paterna) retraso mental
74/313 47,XX,+21	3	0,97	15	62	Ligero	+	-----
75/021 47,XX,+21	1	--	--	62	Ligero	+	Madre: 1 aborto de 3 meses, causas desconocidas Prima del padre con 1 hijo Down.
75/303 47,XX,+21	12	1,34	36	50	Moderado	?	-----
74/030 47,XX,+21	13	1,32	45	40	Moderado	+	Madre: 1 aborto de 5 meses, causas desconocidas.
74/029 47,XX,+21	15	1,39	46	45	Moderado	?	-----
73/188 47,XX,+21	9	--	--	42	Moderado	+	Tía segunda (r. paterna) parálisis cerebral Tío segundo (r. materna) retraso mental
73/094 47,XX,+21	18	1,38	34,500	35	Severo	+	Tía carnal (r. paterna) retraso mental
73/058 47,XX,+21	10	1,26	26,400	42	Moderado	+	Tío segundo (r. paterna) enfermo mental Prima carnal retraso mental Madre: 1 aborto de 3 meses, causas desconocidas
221 (73) 46,XY,-D,+t(DqGq)	15	--	--	20	Severo	+	Tío abuelo fallecido de enfermedad psíquica Padre bajo tratamiento psiquiátrico
73/003 46,XX,-G,+t(GqGq)	8	1,13	22,500	47	Moderado	+	-----

CUADRO 10

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS CON ANEUPLOIDIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES.
 CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES.

CAJO CARIOTIPO	EDAD (años)	TALLA (m)	PESO (Kgs)	C. I.	TIPO DE RETRASO MENTAL (OMS, 1974)	CARACTERISTICAS FISICAS, DISPLASIAS Y DISFUNCIONES	ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERES
74/198 47, XXX	12	1,52	35	60	Ligero	Se inicia vello pubiano Genitales externos normales Se inicia telarquia con pig- mentación de areolas.	-----
73/189 47, XXX	13	1,60	39,500	43	Moderado	Escaso vello axilar y pubiano Genitales externos normales Desarrollo de mamas normal.	Madre: 2 abortos, causas desconocidas Hermana y prima carnal, subnormales. 2 tios carnales, Sanatorio Psiquiátrico
73/092 47, XXY	14	1,58	40,900	58	Ligero	Microcefalia Dientes mal implantados Paladar ojival Oblicuidad mongoloide de los ojos Pabellones auriculares displá- sicos Hipogonadismo Discreto vello pubiano Se inicia ginecomastia con areolas bien pigmentadas Biotipo leptosómico.	Bisabuelo y tío abuelo (r. materna), en- fermos mentales. Madre depresiva con tratamiento psiquiá- trico. Padre y hermana psicópatas explosivos.

CUADRO 11

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: COEFICIENTES DE INTELIGENCIA*

CARIOTIPO	TIPO DE RETRASO MENTAL (OMS, 1974)				
	LIMINAR $68 \leq CI \leq 85$ total %	LIGERO $52 \leq CI \leq 67$ total %	MODERADO $36 \leq CI \leq 51$ total %	SEVERO $20 \leq CI \leq 35$ total %	PROFUNDO $CI < 20$ total %
Sin polimorfismo 62 casos	8 8,99	20 22,47	29 32,58	5 5,62	-- ---
Con polimorfismo 7 casos	-- ---	2 2,25	5 5,62	-- ---	-- ---
Con alteraciones 20 casos	-- ---	7 7,87	9 10,11	4 4,49	-- ---
N° de probandos con CI conocido 89 casos	8 8,99	29 32,58	43 48,31	9 10,11	-- ---

* Frecuencias referidas a la muestra de individuos con CI conocido (n = 89)

A la vista de estos datos, parece apreciarse una tendencia por parte de los individuos con aberraciones cromosómicas, hacia CI inferiores a los observados en los pacientes de cariotipo normal.

311.5 Edades paterna y materna al nacimiento de los pacientes.

La distribución de los probandos atendiendo a las edades materna y paterna al nacimiento de los mismos, aparece en las gráficas 1 y 2, respectivamente.

La gráfica 3 representa la distribución de los pacientes Down por trisomía primaria, según la edad materna a su nacimiento. Si se prescindiera de los casos Down (trisomía 21 libre) nacidos de madres menores de 30 años, el resto de los pacientes afectados de esa anomalía cromosómica se distribuyen, según la edad paterna al nacimiento de los mismos, conforme indica la gráfica 4.

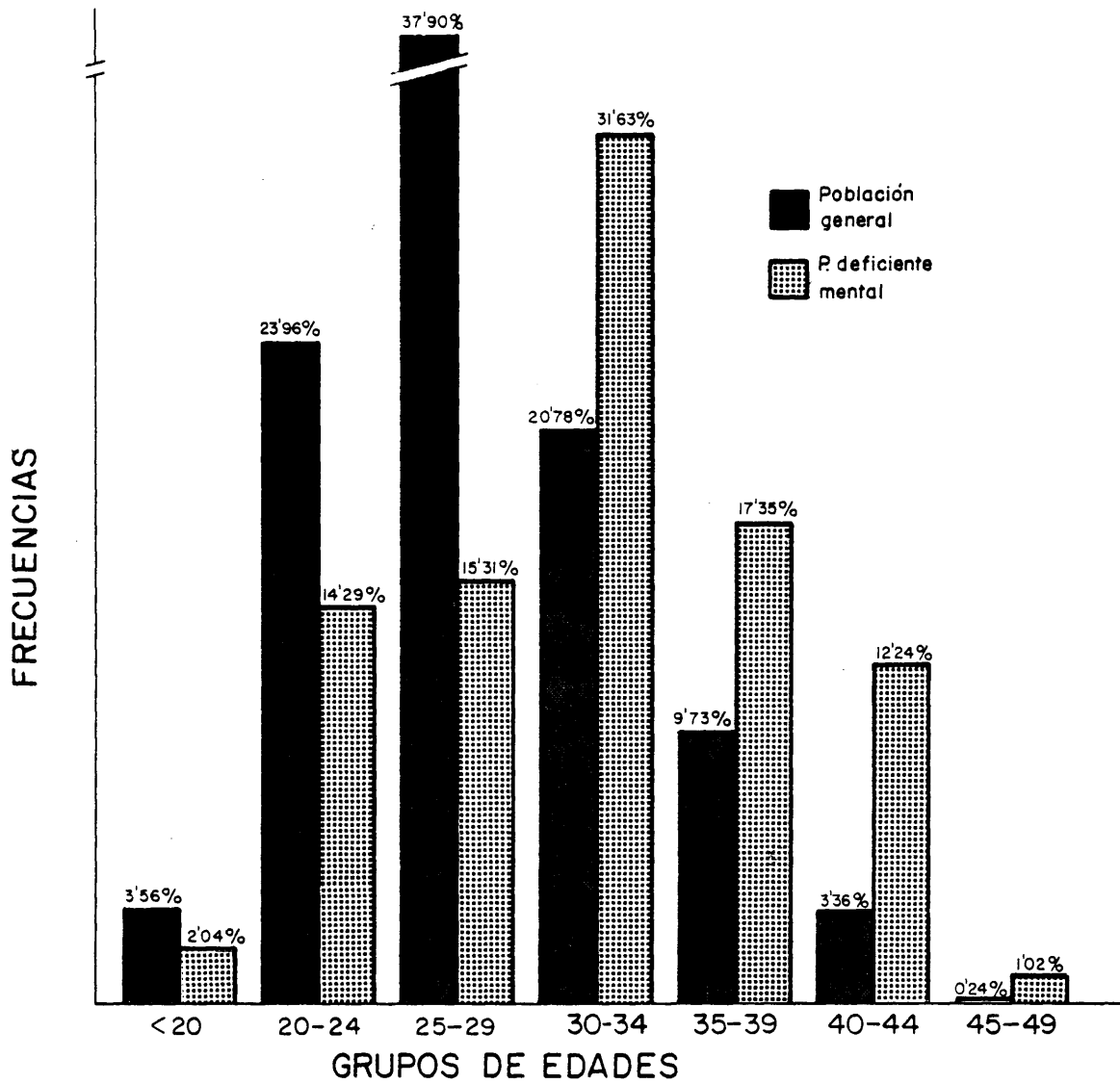
Con el fin de llevar a cabo un posterior análisis comparativo, en las gráficas 1 a 4 y junto con las distribuciones mencionadas, aparecen las correspondientes a una población control.

Es de destacar que en el 6,12% de los pacientes (no Down) que integran nuestra muestra, se desconoce la edad materna y en el 9,18% la paterna, al nacimiento de los mismos. En cuanto a la población general, no constan las edades materna ni paterna en el 0,47% y 2,33%, respectivamente, de los casos.

EDADES MATERNAS

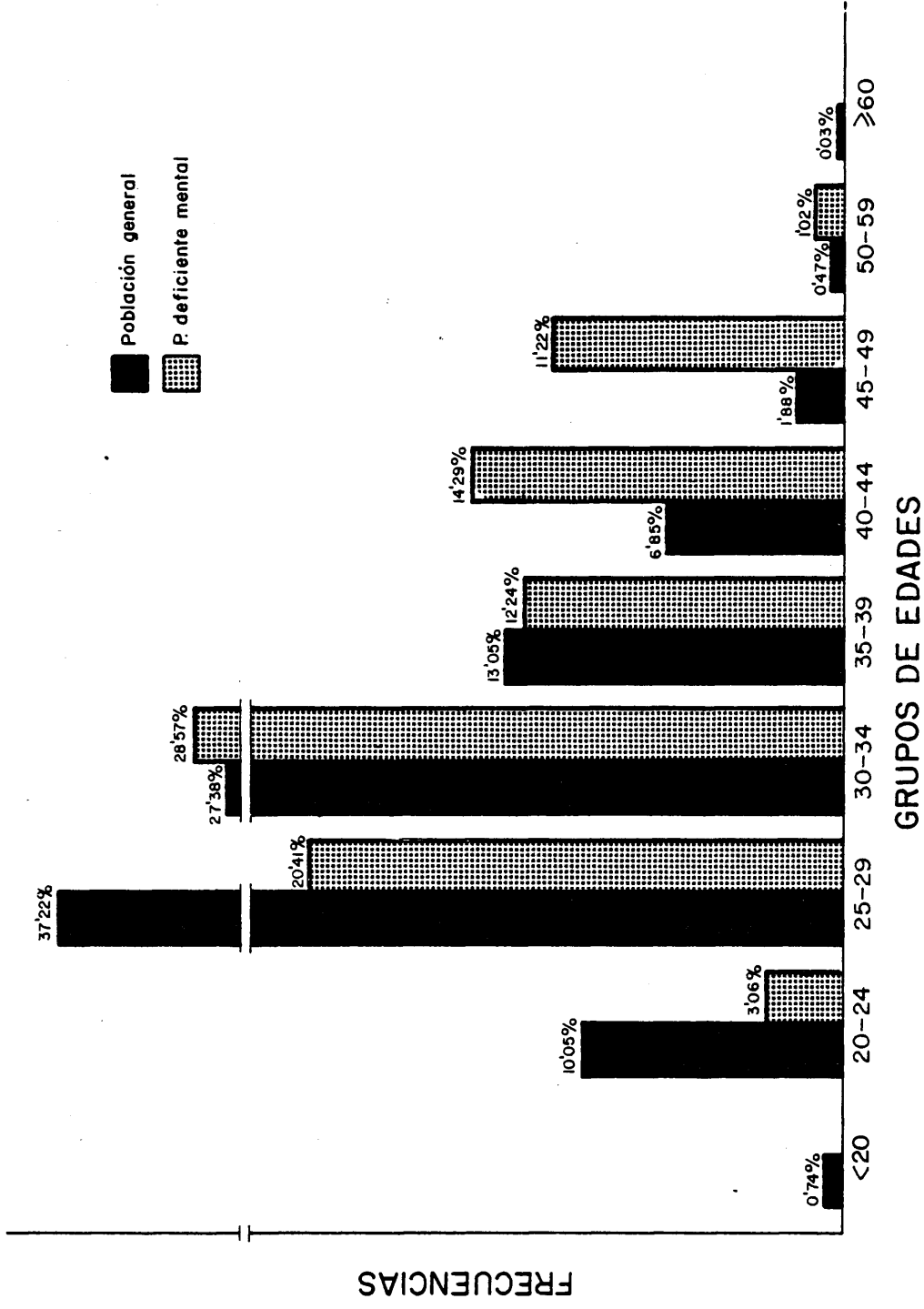
a) de los NACIDOS VIVOS EN MADRID durante el año 1.975 (Ayuntamiento de Madrid 1.977)

b) al nacimiento de los PACIENTES DE NUESTRA MUESTRA DEFICIENTE MENTAL



Gráfica. I

EDADES PATERNAS
 a) de los NACIDOS VIVOS EN MADRID durante el año 1975 (Ayuntamiento de Madrid, 1977)
 b) al nacimiento de los PACIENTES DE NUESTRA MUESTRA DEFICIENTE MENTAL

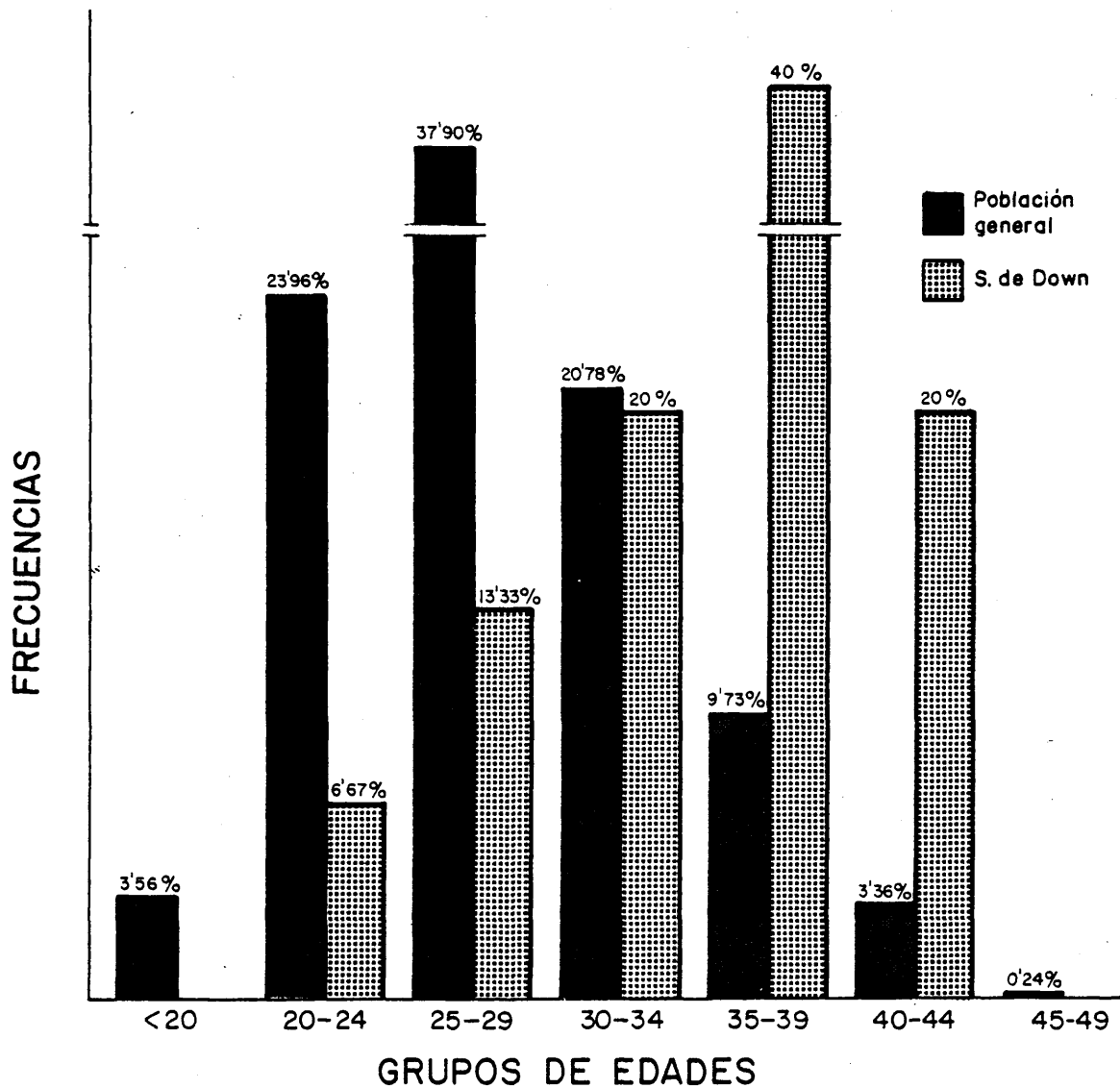


Gráfica. 2

EDADES MATERNAS

a) de los NACIDOS VIVOS EN MADRID durante el año 1.975 (Ayuntamiento de Madrid 1.977)

b) al nacimiento de los PACIENTES DOWN (trisomía primaria) de nuestra muestra deficiente mental

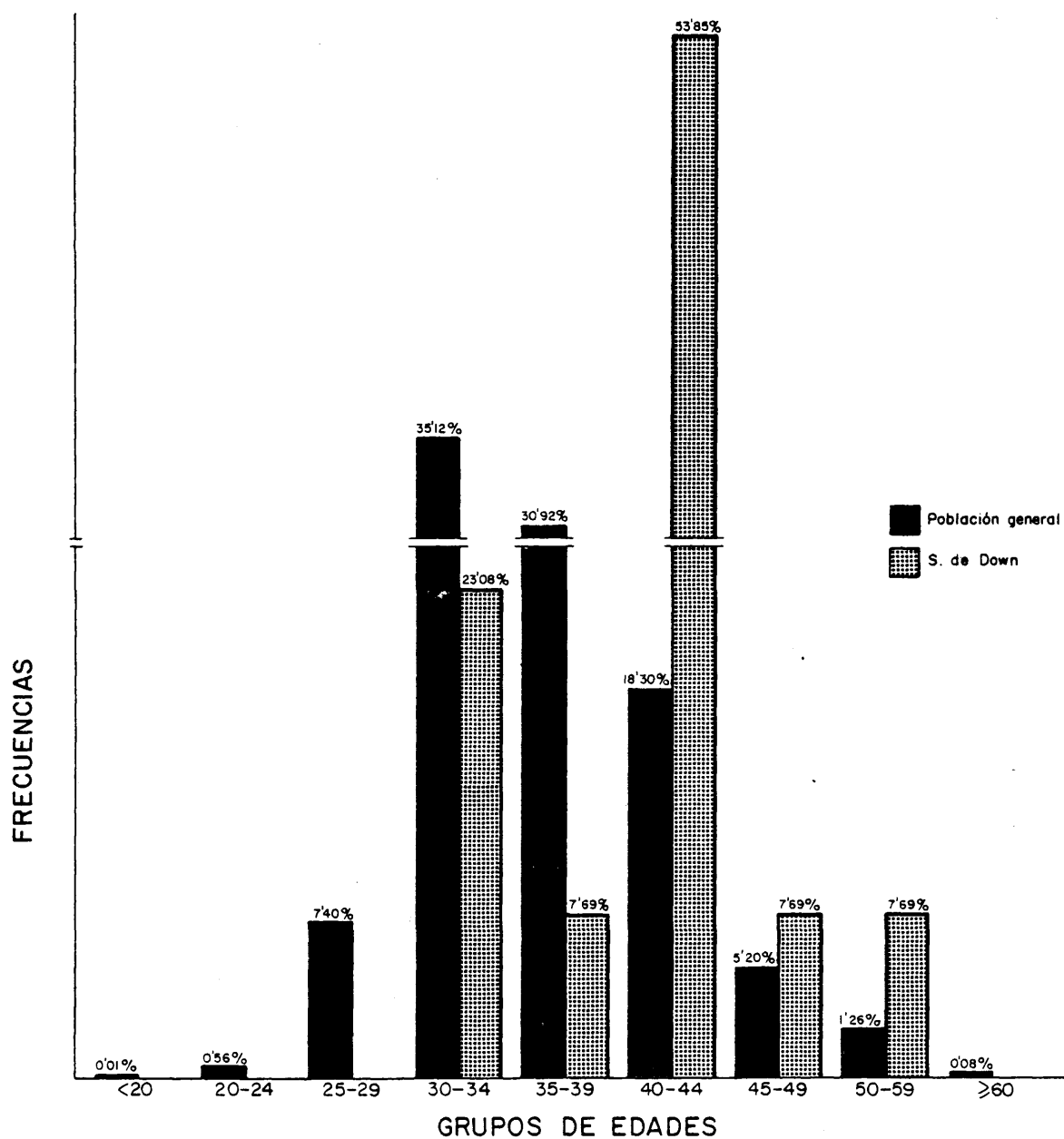


Gráfica. 3

EDADES PATERNAS, manteniendo FIJAS LAS MATERNAS

a) de los NACIDOS VIVOS EN MADRID durante el año 1.975 (Ayuntamiento de Madrid 1.977)

b) al nacimiento de los PACIENTES DOWN (trisomía primaria) de nuestra muestra deficiente mental



Gráfica.4

31.2 POBLACION PENAL

312.1 Resultados del estudio cromosómico.

Los resultados obtenidos en el análisis cromosómico de la población penal, se resumen en el cuadro 12. Los tipos y frecuencias de polimorfismo y aberraciones cromosómicas, se detallan en los cuadros 13 y 15, respectivamente.

Al igual que sucedía en la muestra deficiente mental, también aquí se observa una elevada proporción de casos afectados de heteromorfismo para el cromosoma Y. De un total de 39 individuos poseedores de variantes cromosómicas, 22 son Yq+ ó Yq-. Así mismo, cabe señalar, que el número de polimorfismos observado, es superior al número de probandos afectados. Este hecho se debe a la presencia de 2 ó 3 variantes cromosómicas, en algunos de los delincuentes de la muestra (ver NOTA del cuadro 13).

En el cuadro 14, aparecen los resultados del estudio cuantitativo llevado a cabo en todos aquellos casos que, tras ser analizados con el método de tinción convencional, mostraban un cromosoma Y de tamaño supuestamente anormal. De los 22 pacientes estudiados, 20 poseen un índice Y/F superior a la unidad (Yq+) y en los 2 probandos restantes ese índice es inferior a 0,70 (Yq-). Los cromosomas F(19-20) e Y de los individuos con índices Y/F extremos, quedan reflejados en la figura 9. Los restantes tipos de variantes cromosómicas detectadas, se muestran en las figuras 11 y 12.

El grupo de pacientes con aberraciones cromosómicas, consta de 2

CUADRO 12

POBLACION PENAL: DISTRIBUCION DE LOS PROBANDOS SEGUN LAS CARACTERISTICAS DEL CARIOTIPO*

POBLACION PENAL n = 206	Individuos sin anomalías cromosómicas n = 203 (98,54%)	Sin polimorfismo cromosómico n = 164 (79,61%)
	Individuos con anomalías cromosómicas n = 3 (1,46%)	Con polimorfismo cromosómico n = 39 (18,93%)
	Estructurales _____	Autosómicas _____
		Cromosomas sexuales n = 3 (1,46%)
	Numéricas n=3 (1,46%)	

* Frecuencias referidas a la población global (n=206)

CUADRO 13

POBLACION PENAL: TIPOS Y FRECUENCIAS DE POLIMORFISMO CROMOSOMICO

(1)POLIMORFISMO	POBLACION PENAL 206 reclusos	
	total	%
1qh+	2	0,97
16qh+	2	0,97
Ds+ ó Dp+	6	2,91
Dpss	1	0,49
Gs+ ó Gp+	10	4,85
17ph	2	0,97
*Yq+	20	19,23
*Yq-	2	1,92
N° de polimorfismos	45	21,84
N° de probandos afectos	39	18,93

* Frecuencias referidas únicamente a varones.

(1) Los probandos con dos o más polimorfismos, se han incluido en todos y cada uno de los grupos correspondientes. Este ha sido el caso de los individuos: 46,XYq+,Dpss; 46,XYq+,1qh+,16qh+; 46,XYq+,Gp+ y 46,XYq+,Gs+ (2 reclusos).

CUADRO 14

POBLACION PENAL: POLIMORFISMO DEL CROMOSOMA Y. INDICE Y/F.

Caso	Y/F
73/010	1,0883 \pm 0,0189
73/040	1,0900 \pm 0,0307
73/068	1,1067 \pm 0,0184
73/104	1,0507 \pm 0,0358
74/011	1,1042 \pm 0,0476
74/013	1,0706 \pm 0,0680
74/086	1,0571 \pm 0,0236
74/262	1,1505 \pm 0,0245
74/327	1,0923 \pm 0,0353
74/333	1,0254 \pm 0,0143
74/335	1,0967 \pm 0,0449
75/041	1,1209 \pm 0,0289
75/042	1,1277 \pm 0,0020
75/043	1,1013 \pm 0,0082
75/069	1,1238 \pm 0,0509
75/127	1,0477 \pm 0,0091
75/221	1,2987 \pm 0,0030
75/274	1,1260 \pm 0,0115
76/084	1,1170 \pm 0,0551
76/215	1,1174 \pm 0,0252
75/275	0,6694 \pm 0,0208
75/322	0,6678 \pm 0,0199

CUADRO 15

POBLACION PENAL: TIPOS Y FRECUENCIAS DE ANOMALIAS CROMOSOMICAS

ANOMALIAS CROMOSOMICAS		POBLACION PENAL 206 reclusos	
		Total	%
Estructurales		—	—
Numéricas	Autosómicas	—	—
	C. sexuales	2	1,92
		1	0,96
Número de probandos afectados		3	1,46

* Frecuencias referidas únicamente a varones.

casos de síndrome de Klinefelter y un caso de síndrome doble Y (fig. 10). Las frecuencias de cromatina X observadas en los probandos de cariotipo 47,XXY, corresponden a valores cromatín-positivos: 28% para el recluso 72/263 y 60% en el caso 75/222.

312.2 Historiales médico-biológicos y de personalidad criminal.

Ante la imposibilidad de conseguir las historias clínicas de la totalidad de los probandos analizados, se optó por requerir únicamente las de aquellos reclusos en los que se había advertido algún tipo de aberración o heteromorfismo cromosómicos.

En cuanto a los individuos de cariotipo 46,XY ó 46,XX, solamente se dispone de los datos que se nos facilitaron al realizar las extracciones de sangre. Estos son: nombre, edad, estado civil, lugar de nacimiento y naturaleza del delito.

En los cuadros 16, 17 y 18, se resumen los historiales médico-biológicos y de personalidad criminal, de los reclusos afectados de polimorfismo o anomalías cromosómicas.

Como puede observarse, ese historial es bastante incompleto en algunos de los probandos que figuran en el cuadro 16. La razón de este hecho radica en que dichos pacientes, en el momento del análisis citogenético, se encontraban reclusos en prisión preventiva y por tanto, no habían sido estudiados por el Equipo de Observación y Clasificación del Centro (ver cuadros 1 a y b).

CUADRO 16

POBLACION PENAL: INDIVIDUOS CON POLIMORFISMO CROMOSOMICO (excepto Yq+ e Yq-)
 CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y DE PERSONALIDAD CRIMINAL

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	ESTADO	PROFESION	TALLA (m)	PESO (Kgs)	TIPOLOGIA	ALTERACIONES FISICAS Y METABOLICAS	CARACTERISTICAS PSIQUICAS	EROTISMO	CAPACIDAD CRIMINAL	DELITO
73/115 46,XX,Dp+	30	C	S.L.	1,690	65	Atlética	Ninguna	Aptitudes mentales buenas Inestabilidad psíquica.	----	Alta	INFANTICIDIO
73/162 46,XX,Dp+	48	C	S.L.	1,520	67	Pfcnico-atlética	Ninguna	Aptitudes mentales medias	----	--	ABORTOS
75/084 46,XX,Dp+	28	S	S.L.	--	--	---	---	----	----	--	PROSTITUCION
75/233 46,XX,Ds+	18	S	Estudiante	--	--	---	---	----	----	--	FALSIFICACION DOCUMENTOS
76/053 46,XX,Ds+	43	C	S.L.	--	--	---	---	----	----	--	ESCANDALO PUBLICO
73/164 46,XX,Ds+	27	S	S.L.	1,680	65	Pfcnico-atlética	Ninguna	Neurosis Aptitudes mentales medias	----	Alta	MULTIPLES ROBOS
73/128 46,XX,Gp+	31	C	S.L.	1,580	46	Leptosómica	Jaquecas muy abundantes	Neurosis Retraso mental	----	--	PROSTITUCION
73/176 46,XX,Gp+	37	C	S.L.	1,590	72	Pfcnica	Ninguna	Retraso mental	----	--	PROSTITUCION
76/010 46,XX,Gp+	54	C	S.L.	--	--	---	---	----	----	--	PARRICIDIO
74/111 46,XY,Gs+	26	S	Camarero	1,640	61,900	Leptosómico	Ninguna	Psicopatía Aptitudes mentales medias	Heterosexual y homosexual	Alta	ASEGINATO
74/334 46,XY,Gs+	35	S	Pintor	1,620	82,200	Pfcnico	Ninguna	Trastornos psicóticos Aptitudes mentales medias-bajas	Medio-bajo Narcisismo	Alta	ASEGINATO
75/129 46,XY,Gs+	43	S	Pinche cocina	1,670	70	Pfcnico-atlético	Miopia 4,5/6,5	Neurosis sexual represiva Aptitudes mentales medias	Bajo	Media-alta	ABUSOS DESHONESTOS
75/029 46,XX,Gs+	63	C	S.L.	1,500	--	Atlética	Ninguna	Psicopatía Aptitudes mentales buenas	----	Alta	ABORTOS Y HOMICIDIO
74/282 46,XX,17ph	41	C	S.L.	1,550	--	Atlética	Ninguna	Psicopatía explosiva Aptitudes mentales medias	----	Muy alta	ASEGINATO FRUSTRADO
75/101 46,XX,17ph	22	S	S.L.	--	--	---	---	----	----	--	PROSTITUCION
75/202 46,XX,1qh+	17	C	Tejedora punto	--	--	---	---	----	----	--	HURTO
76/054 46,XX,16qh+	29	C	S.L.	1,580	56	Pfcnico-atlética	Ninguna	Aptitudes mentales medias	----	--	PARRICIDIO

CUADRO 17

POBLACION PENAL: INDIVIDUOS CON POLIMORFISMO DEL CROMOSOMA Y
CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y DE PERSONALIDAD CRIMINAL

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	ESTADO	PROFESION	TALLA (m)	PESO (Kgs)	TIPOLOGIA	ALTERACIONES FÍSICAS Y METABÓLICAS	CARACTERÍSTICAS PSÍQUICAS	EROTISMO	CAPACIDAD CRIMINAL	DELITO
73/010 46.XYq+	24	S	Jornalero	1,614	69	Pícnico	Déficit orgá- nico cerebral.	Retraso mental	Normal- -escaso	Media- -alta	HOMICIDIO
73/040 46.XYq+	48	S	Agricultor	1,659	62,500	Pícnico- -atlético	Tuberculosis vertebral (le- sion en la 10 ^a 11 ^a y 12 ^a dor- sales)	Esquizofrenia paranóica ex- pansiva Aptitudes menta- les gravemente deterioradas.	Normal- -alto	Muy alta	HOMICIDIO
73/068 46.XYq+	28	S	Marinero	1,633	67,500	Atlético	Silla turca cerrada y cal- cificada	Psicópata explo- sivo Actividad cere- bral normal Aptitudes menta- les deficientes.	Normal- -alto	Alta	ROBOS
73/104 46.XYq+	22	S	Marinero	1,556	57,300	Atlético- -pícnico	Foco irritati- vo de las es- tructurales cor- ticales zona occipito-parie- tal hemisferio izquierdo	Aptitudes menta- les deficientes.	Normal- -medio	Muy alta	ROBO CON HOMICIDIO
74/011 46.XYq+	26	S	Dependiente	1,612	60,200	Atlético- -pícnico	Ninguna	Psicópata sexual Aptitudes menta- les suficientes.	Alto	Alta	VIOLACION FRUSTRADA
74/013 46.XYq+	21	S	Peón	1,580	59	Pícnico	Ninguna	Aptitudes menta- les medias-bajas	Normal- -bajo	Muy alta	HOMICIDIO
74/086 46.XYq+	32	S	Pastor	1,580	57	Atlético	Ninguna	Retraso mental	Bajo	Media-alta	VIOLACION FRUSTRADA
74/262 46.XYq, 6p+	21	S	Pinche cocina	1,765	60,500	Leptosomo- -atlético	Ninguna	Aptitudes menta- les medias-altas	Homosexual mixto Narcisismo	Medio	MULTIPLES ROBOS
74/327 46.XYq, Dpss	26	S	Peluquero	1,667	58,200	Atlético	Ninguna	Psicópata sexual Inteligencia me- dia-normal	Heterose- xual y homosexual	Medio-alta	ABUSOS DESHONESTOS
74/333 46.XYq+	21	S	Agricultor	1,730	62	Leptosómico	Craneopatia metabólica	Psicópata nuclear Aptitudes menta- les medias	Homosexual Narcisismo	Alta	ROBOS
74/335 46.XYq+	53	S	Pescador	1,712	69	Atlético	Epilepsia temporal	Psicópata asté- nico Aptitudes menta- les bajas	Nulo	--	ASESINATO

CUADRO 17 (cont.)

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	ESTADO	PROFESION	TALLA (m)	PESO (Kgs)	TIPOLOGIA	ALTERACIONES FISICAS Y METABOLICAS	CARACTERISTICAS PSIQUICAS	EROTISMO	CAPACIDAD CRIMINAL	DELITO
75/041 46,XYq+	32	C	Decorador	1,689	70	Atlético	Craneopatía metabólica Segmentotomía pulmonar	EEG: Normal Aptitudes mentales medias-bajas	Medio-normal	Alta	ESCANDALO PUBLICO
75/042 46,XYq+,Gs+	43	C	Administrativo	1,681	67,400	Pícnico	Ninguna	Aptitudes intelectuales buenas	Heterosexual y homosexual	Media	CORRUPCION DE MENORES
75/043 46,XYq+	21	S	Contable	1,715	57	Leptosómico	Sufrimiento cerebral difuso de post-origen etiológica metabólica	Aptitudes mentales normales-altas	Heterosexual y homosexual	Media	ROBO
75/069 46,XYq+	29	S	Artista	1,730	69	Atlético	Ninguna	Neurosis Aptitudes mentales normales-altas	Homosexual transvestista	Alta	FALSEDAD DOCUMENTOS
75/127 46,XYq+	21	S	Dibujante	1,833	63,200	Leptosómico	Ninguna	Neurosis Aptitudes mentales medias	Homosexual	Media	ROBO
75/221 46,XYq+	35	C	Albañil	1,754	66,300	Leptosómico-atlético	Ninguna	Psicópata esquizoide Retraso mental	Medio-normal	Alta	VIOLACION FRUSTRADA
75/274 46,XYq+,1qh+,16qh+	44	S	Jornalero	1,645	53,300	Leptosómico	Ninguna	Psicópata Retraso mental	Alto	Alta	HOMICIDIO
76/084 46,XYq+	52	S	Albañil	1,560	65,500	Pícnico-atlético	Silla turca oval, muy cerrada y calcificada	Neurosis sexual Retraso mental	Onanismo Voyeurismo Exhibicionismo	--	ESCANDALO PUBLICO
76/215 46,XYq+,Gs+	16	S	Estudiante	1,620	56,500	Leptosómico-pícnico	Afectación irritativa cortical difusa Epilepsia temporal	Psicosis Aptitudes mentales altas	Normal-alto	Muy alta	PARRICIDIO
75/275 46,XYq-	27	S	No tiene	1,700	56,600	Leptosómico	Ninguna	Psicópata sexual Aptitudes mentales medias	Homosexual	Alta	ROBO
75/322 46,XYq-	20	S	Camarero	1,580	57,800	Pícnico	Epilepsia	Neurosis obsesiva-compulsiva Aptitudes mentales bajas	Normal-bajo	--	ROBO

CUADRO 18

POBLACION PENAL: INDIVIDUOS CON ANOMALIAS CROMOSOMICAS NUMERICAS
 CARACTERISTICAS MEDICO-BIOLÓGICAS Y DE PERSONALIDAD CRIMINAL

CASO Y CARIOTIPO	EDAD (años)	ESTADO	PROFESION	TALLA (m)	PESO (Kgs)	TIPOLOGIA	ALTERACIONES FISICAS Y METABOLICAS	CARACTERISTICAS PSIQUICAS	EROTISMO	CAPACIDAD CRIMINAL	DELITO
72/263 47, XXY	24	S	Agricultor	1,644	62,700	Pícnico	Hipogonadismo Epilepsia	Aptitudes mentales deficientes.	Homosexual	Alta	ROBO
75/222 47, XXY	21	S	No tiene	1,727	55	Leptosómico	Hipogonadismo	Neurosis de matriz histeroide Aptitudes mentales medias-bajas.	Homosexual	Media	ROBOS
74/017 47, XYY	36	S	Vendedor ambulante	1,650	67	Atlético	Ninguna	Retraso mental Liminar (CI=72) EEG sin alteraciones importantes Articulacion defectuosa de la palabra.	Alto Homosexual y heterosexual.	Muy alta	MULTIPLES ASESINATOS

312.3 Distribución de la muestra analizada.

Al describir las características fundamentales de los individuos que integran la muestra, ya se apuntaron los distintos tipos de delito así como la incidencia de cada uno de ellos en el contexto de la población penal analizada (cuadro 2). En ese cuadro puede observarse que la mayor parte de los reclusos (90,78%) están acusados de delitos contra las personas, la honestidad, la propiedad o por otros delitos y el 9,22% restante se encuentra en prisión como Medida de Seguridad. A la vista de estos datos, se puede afirmar que los individuos que componen la muestra, poseen una probada conducta antisocial.

Ahora bien, junto a esa característica, muchos de los reclusos presentan alteraciones psíquicas o trastornos de la mente, que han coadyuvado a su selección y posterior estudio citogenético.

Por las razones ya expuestas en el apartado anterior, sólo se dispone de los historiales clínicos relativos a los individuos con algún tipo de aberración o heteromorfismo cromosómicos. La distribución de este grupo de probandos, atendiendo a sus características psíquicas, se ha basado en la clasificación de la Organización Mundial de la Salud (OMS, 1974) sobre los desórdenes mentales y aparece reflejada en el cuadro 19.

Cabe señalar que, excepto en el caso del probando 47,XYY, el nivel intelectual de los reclusos no ha sido cuantificado, de forma que en sus historiales clínicos no consta el coeficiente de inteligencia (CI) sino una apreciación cualitativa de la aptitud mental de cada uno de ellos. Por este motivo, sólo aquellos individuos con un claro diagnósti

CUADRO 19

POBLACION PENAL: INDIVIDUOS CON ALGUN TIPO DE ABERRACION O HETEROMORFISMO CROMOSOMICOS (1) . RASGOS PSIQUICOS (2) .

INDIVIDUOS CON ABERRACION O HETEROMORFISMO CROMOSOMICOS 42 casos	Con TRASTORNOS PSIQUICOS y SIN ALTERACION ORGANICA CEREBRAL 22 casos (52,38%)	PSICOTICOS. 2 casos (4,76%) NEUROTICOS. 7 casos (16,67%) PSICOPATAS. 10 casos (23,81%) DEFICIENTES MENTALES. 3 casos (7,14%)
	Con TRASTORNOS PSIQUICOS y ALTERACION ORGANICA CEREBRAL 4 casos (9,52%)	PSICOTICOS. 1 caso (2,38%) Trastornos mentales NO PSICOTICOS y asociados a una ALTERACION ORGANICA CEREBRAL. 2 casos (4,76%) DEFICIENTES MENTALES. 1 caso (2,38%)
	OTROS 10 casos (23,81%)	SIN ALTERACION ORGANICA CEREBRAL y SIN ninguno de los TRASTORNOS PSIQUICOS antes citados. 7 casos (16,67%) CON ALTERACION ORGANICA CEREBRAL y SIN ninguno de los TRASTORNOS PSIQUICOS antes citados. 3 casos (7,14%)
	RASGOS PSIQUICOS DESCONOCIDOS (individuos en prisión preventiva) 6 casos (14,29%)	

(1) Frecuencias referidas a la muestra de individuos con aberración o heteromorfismo cromosómicos (n=42)

(2) Distribución basada en la clasificación de la OMS(1974) sobre desórdenes mentales.

co de déficit intelectual o con aptitudes mentales gravemente deterioradas, han sido considerados como retrasados mentales. Los poseedores de aptitudes mentales medias-bajas o incluso deficientes, se han excluido de este grupo ya que se desconoce si son verdaderamente retrasados o si poseen una inteligencia liminar. Es pues posible que el número de reclusos afectados de deficiencia mental con/sin base orgánica demostrable, sea superior al que figura en el cuadro 19.

Por otro lado, los individuos que padecen más de un trastorno psíquico han sido incluidos en un solo desorden mental, dando prioridad a la psicosis sobre la neurosis, a ésta sobre la psicopatía y a esta última sobre la deficiencia mental.

Finalmente, es de destacar que existen dos probandos con un diagnóstico de craneopatía metabólica y otros dos con la silla turca cerrada y calcificada. Sin embargo, el resultado del estudio electroencefalográfico de dos de estos reclusos (uno con cada tipo de anomalía) ha revelado una actividad cerebral normal. Por esta causa, se ha considerado a estos cuatro individuos como carentes de alteración orgánica cerebral.

3.2 ANALISIS DERMATOGLIFICO

32.1 POBLACION DEFICIENTE MENTAL

Se recogen a continuación los caracteres dermopapilares de los 98 pacientes (48 varones y 50 mujeres) afectos de déficit intelectual, así como los resultados del análisis comparativo establecido con los controles.

321.1 Individuos de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico.

Dentro de la población subnormal, se encontraron 69 individuos (30 varones y 39 mujeres) de fórmula cromosómica 46,XY ó 46,XX. Los resultados del análisis digitopalmar de estos pacientes, aparecen reflejados en las siguientes tablas:

Tabla I.- Hace referencia a los porcentajes de figuras digitales, es decir, torbellinos (W), presillas (L^u ó L^r) y arcos (A), encontrados en las poblaciones testigo y deficiente mental.

Tabla II.- En ella aparecen los porcentajes de palmas con dibujos en las áreas a) tenar y primer espacio interdigital (Th/I_1), b) hipotenar (Hy) y c) Th/I_1 e Hy conjuntamente.

Tabla III.- Muestra los porcentajes de figuras en los espacios interdigitales segundo (I_2), tercero (I_3) y cuarto (I_4), así como la incidencia de palmas con dos ó más dibujos interdigitales.

Tabla IV.- Detalla los porcentajes de palmas con el trirradio axial en

TABLA I

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS DE CARIOTIPO NORMAL Y SIN POLIMORFISMO CROMOSOMICO
 Porcentajes de figuras digitales y tests de significación.

POBLACION	M			L ^u			L ^r			A		
	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.
MASCULINA	TESTIGO	35,28		53,26			4,23			7,21		
	DEFICIENTE MENTAL	32,59	0,25 - 0,36	56,29	0,51 - 0,58	-	2,59	0,02 - 0,04	SI	8,51	0,06 - 0,11	-
FEMENINA	TESTIGO	25,49		59,50		SI	4,01			10,98		
	DEFICIENTE MENTAL	33,68	0,30 - 0,37	54,21	0,49 - 0,58		5,26	0,04 - 0,07	-	6,84	0,04 - 0,09	SI

TABLA II

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS DE CARIOTIPO NORMAL Y SIN POLIMORFISMO CROMOSOMICO

Porcentajes de palmas con dibujos en las áreas tenar/primer espacio interdigital e hipotenar. Tests de significación.

POBLACION	Th/I ₁		Hy		Th/I ₁ y Hy		Dif. sig.
	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	
MASCULINA	TESTIGO	9,61	30,76	0,17 - 0,37	2,40	0,03 - 0,15	SI
	DEFICIENTE MENTAL	12,96	25,92		7,40		
FEMENINA	TESTIGO	9,80	36,76	0,24 - 0,37	2,94	2,94 - 2,63	-
	DEFICIENTE MENTAL	9,21	30,26		2,63		

TABLA III

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS DE CARIOTIPO NORMAL Y SIN POLIMORFISMO CROMOSOMICO

Porcentajes de palmas con dibujos en los espacios interdigitales segundo, tercero y cuarto. Tests de significación.

POBLACION	I ₂			I ₃			I ₄			≥ 2 figuras interdig./palma	
	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%
MASCULINA	TESTIGO	4,32	0,01 - 0,05	46,15	0,25 - 0,44	SI	53,36	0,35 - 0,55	-	13,94	0,05 - 0,18
	DEFICIENTE MENTAL	1,85		33,33			44,44			11,11	
FEMENINA	TESTIGO	0,98	< 0,01 - 0,05	38,72	0,31 - 0,44	-	59,31	0,43 - 0,57	SI	12,25	0,04 - 0,12
	DEFICIENTE MENTAL	1,31		38,15			50			7,89	

TABLA IV

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS DE CARIOTIPO NORMAL Y SIN POLIMORFISMO CROMOSOMICO

Posición relativa del trirradio axial t. Porcentajes de palmas y tests de significación.

POBLACION	t			t'			t''			doble trirradio axial		
	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.
MASCULINA	TESTIGO	90,38	0,80 - 0,95	18,26	0,05 - 0,18	SI	4,32	0,03 - 0,13	-	12,98	0,03 - 0,13	-
	DEFICIENTE MENTAL	88,88										
FEMENINA	TESTIGO	78,92	0,66 - 0,79	19,60	0,22 - 0,36	SI	8,33	0,05 - 0,15	-	6,86	0,06 - 0,15	-
	DEFICIENTE MENTAL	72,36										

TABLA V

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: INDIVIDUOS DE CARIOTIPO NORMAL Y SIN POLIMORFISMO CROMOSOMICO

Porcentajes de palmas con anomalías en los trirradios digitales, línea principal C y surcos palmares. Tests de significación.

POBLACION	falta c			C(X,x)			falta d			falta b y c			surco transversal		
	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.
MASCULINA	TESTIGO	1,44	0,04 - 0,18	SI	9,13	0,16 - 0,35	SI	0	-	-	0	-	0,96	0,16 - 0,35	SI
	DEFICIENTE MENTAL	9,25			24,07			0			3,70		24,07		
FEMENINA	TESTIGO	6,37	<0,01 - 0,05	SI	5,88	0,08 - 0,19	SI	0	-	-	0	-	0	-	-
	DEFICIENTE MENTAL	1,31			13,15			2,63			0		0		

posición t, t' y t'', así como aquellas que presentan doble trirradio axial. Tabla V.- En ella constan los porcentajes de palmas con a) anomalías en los trirradios digitales (a,b,c y d), b) variantes en la línea principal C y c) surco transversal.

321.2 Individuos con algún tipo de alteración, bien sea numérica o estructural, en su cariotipo.

Esta muestra de población está constituida por 20 probandos (9 varones y 11 mujeres) de los cuales:

- 17 (8 varones y 9 mujeres) padecen síndrome de Down,
- 2, síndrome triplo X y
- 1, síndrome de Klinefelter.

A) Síndrome de Down.

Como resultado del análisis citogenético se observó la existencia de este síndrome en 17 pacientes (8 varones y 9 mujeres). De ellos, 15 (7 varones y 8 mujeres) presentan trisomía primaria del cromosoma 21, un probando responde a la fórmula cromosómica 46,XY,-D,+t(DqGq) y el paciente restante posee un cariotipo 46,XX,-G,+t(GqGq). El estudio dermatoglífico se realizó considerando al total de pacientes Down, como una muestra de población homogénea. Los resultados obtenidos fueron los siguientes:

Tabla VI.- Porcentajes de figuras digitales: torbellinos (W), presillas (L^u ó L^r) y arcos (A).

TABLA VI

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: SINDROME DE DOWN

Porcentajes de figuras digitales y tests de significación.

POBLACION	W			L ^u			L ^r			A		
	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.
MASCULINA	TESTIGO	35,28		53,26	0,68 - 0,81	SI	4,23			7,21		
	DOWN	17,14		75,71			4,28	0,03 - 0,09	-	2,85	0,01 - 0,06	SI
FEMENINA	TESTIGO	25,49	SI	59,50	0,74 - 0,85	SI	4,01			10,98		
	DOWN	17,50		80			0			2,50	0,01 - 0,06	SI

TABLA VIII

POBLACION DEFICIENTE MENTAL : SINDROME DE DOWN

Posición relativa del trirradio axial t. Porcentajes de palmas y tests de significación.

POBLACION	t			t'			t"			doble trirradio axial	
	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.
FEMENINA MASCULINA	90,38	0,31 - 0,69	SI	18,26	0,19 - 0,56	SI	4,32	0,77 - 0,99	SI	12,98	0,58 - 0,91
	50			35,71			92,85			78,57	
TESTIGO	78,92	0,43 - 0,79	-	19,60	0,11 - 0,45	-	8,33	0,55 - 0,81	SI	6,86	0,42 - 0,79
	62,50			25			75			62,50	

TABLA IX

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: SINDROME DE DOWN

Porcentajes de palmas con anomalías en los trirradios digitales, línea principal C y surcos palmares. Tests de significación.

POBLACION	falta c		C(X,x)		surco transversal	
	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.	%	Intervalo de confianza al 95%	Dif. sig.
TESTIGO	1,44	—	—	9,13	—	—
	0			28,57	0,13 - 0,47	SI
DOWN	6,37	0,01 - 0,23	—	5,88	0,11 - 0,45	SI
	6,25			25		
TESTIGO	0,96			0,96	0,26 - 0,63	SI
	43,75			43,75		
DOWN	0			0		
	27,77			27,77		

Tabla VII.- Porcentajes de palmas con figuras en las áreas tenar/primer espacio interdigital (Th/I_1), hipotenar (Hy) y tercer espacio interdigital (I_3).

Tabla VIII.- Porcentajes de palmas con el trirradio axial en posición t, t' y t'', así como aquellas que presentan doble trirradio axial.

Tabla IX.- Porcentajes de palmas con anomalías en los trirradios digitales (a,b,c y d), variantes en la línea principal C y surco transversal.

B) Síndrome triplo X.

La tabla X muestra las características digitopalmares de las dos probandos portadoras de esa fórmula cromosómica.

C) Síndrome de Klinefelter.

Por último y dentro de la población deficiente mental masculina, se observó la presencia de un individuo de fórmula cromosómica 47,XXY. Sus caracteres dermopapilares aparecen reflejados en la tabla XI.

321.3 Individuos de cariotipo normal y con polimorfismo cromosómico.

En la población subnormal y como resultado de su estudio citogenético, se hallaron 9 varones con un cariotipo de estas características.

A) Polimorfismo autosómico.

Se observó en dos casos. En uno de ellos, este heteromorfismo afecta a un cromosoma del grupo G(46,XY,Gs+) y en el otro, hace referen-

TABLA X

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: SINDROME TRIPLO X

Características digitales

CASOS	MANO DERECHA					MANO IZQUIERDA					TRC
	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	
73/189	W	W	W	W	L ^u	A	W	L ^u	L ^u	L ^u	113
74/198	L ^u	L ^u	L ^u	W	W	L ^u	W	L ^u	W	W	152

Características palmares

CASOS	PALMA	Th/I ₁	I ₃	I ₄	Hy	Triirradio axial	Surcos de flexión	a-b	MLI	atd
73/189	DCHA.	0	0	L	L ^r	t	normales	79	9	71°
	IZDA.	0	0	1	L ^r	t	normales			
74/198	DCHA.	0	L	0	A ^u	t	normales	80	21	76°
	IZDA.	0	L	L; d'	L ^r	t	normales			

TABLA XI

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: SINDROME DE KLINEFELTER

Características digitales

CASO	MANO DERECHA					MANO IZQUIERDA					TRC
	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	
73/092	L ^u	L ^u	L ^u	W	L ^u	L ^u	L ^u	L ^u	A	L ^u	46

Características palmares

CASO	PALMA	Trirradio c y línea princ. C	Th/I ₁	I ₄	Hy	Trirradio axial	Surcos de flexión	a-b	MLI	atd
73/092	DCHA.	falta c	0	0	L ^r	t	normales	73	16	70°
	IZDA.	CX	0	L;d'	A ^u	t	normales			

cia a un cromosoma del grupo D (46,XY,Dp+). Tanto las características digitales como palmares de cada uno de los probandos, aparecen en la tabla XII.

B) Polimorfismo del cromosoma Y.

En el ámbito de este heteromorfismo, 6 individuos presentan un cariotipo 46,XYq+ y uno 46,XYq-. Los resultados obtenidos en el análisis dermatoglífico de los mismos, quedan expresados en la tabla XIII.

321.4 Estudio dermatoglífico, a nivel familiar, en dos casos de mongolismo de translocación.

Como vimos anteriormente, dentro de la población deficiente mental se encontraron dos casos de mongolismo de translocación, un varón D/G y una niña G/G. En ambas ocasiones se realizó un estudio citogenético y dermatoglífico a nivel familiar, que en el primer caso abarcó a los padres del paciente y en el segundo, a los padres y a una hermana de la probando.

El análisis citogenético reveló que tanto la translocación D/G como la G/G, se habían producido "de novo".

Los resultados del estudio dermatoglífico aparecen en la tabla XIV.

TABLA XII

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: POLIMORFISMO AUTOSOMICO

Características digitales

CARIOTIPO	MANO DERECHA					MANO IZQUIERDA					TRC
	I	II	III	IV	V	I	II	III	IV	V	
46, XY, Gs+	L ^u	A	L ^u	W	L ^u	L ^u	L ^u	L ^u	L ^u	L ^u	101
46, XY, Dp+	L ^u	W	W	W	W	L ^u	W	L ^u	W	W	178

Características palmares

CARIOTIPO	PALMA	Th/I ₁	I ₃	I ₄	Hy	Trirradio axial	Surcos de flexión	a-b	MLI	atd
46, XY, Gs+	DCHA.	V	L	0	A ^u	t'	normales	70	18	90°
	IZDA.	V	0	L	A ^u	t	normales			
46, XY, Dp+	DCHA.	0	0	L	W	t; t'	normales	77	16	101°
	IZDA.	0	0	L	W	t; t'	s. transv.			

TABLA XIII

POBLACION DEFICIENTE MENTAL: POLIMORFISMO DEL CROMOSOMA Y
 Porcentajes de figuras digitales y tests de significación.

POBLACION	W		L ^u		L ^r		A	
	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.	%	Intervalo de confianza al 95% sig.
TESTIGO σ	35,28	0,17 - 0,36	53,26	0,56 - 0,74	4,23	0,03 - 0,18	7,21	<0,01 - 0,05
Yq+	26,66		65		6,66		1,66	
Yq-	60	0,36 - 0,81	30	0,12 - 0,56	10	0,02 - 0,34	0	-

Parámetros digitopalmares.

PARAMETROS	TESTIGO σ	Yq+	Yq-
TRC	138,85 \pm 3,10 Pons, 1958	122,5 \pm 20,47	158
a-b	82,59 \pm 0,79 Pons, 1964	75,16 \pm 2,7	109
MLI	16,09 \pm 0,27 Pons, 1959	16,16 \pm 1,52	10
a td	85,32 \pm 1,18 * Martín-Lucas, 1978	87,5 \pm 8,84	99°

* Población analizada en el presente estudio.

TABLA XIV

ESTUDIO DERMATOGLIFICO, A NIVEL FAMILIAR, EN DOS CASOS DE MONGOLISMO DE TRANSLOCACION

Valores de los parámetros dermopapilares

PARAMETROS	PADRES DEL CASO: 46,XY,-D,+t(DqGq)		FAMILIA DEL CASO: 46,XX,-G,+t(GqGq)		
	PADRE	MADRE	PADRE	MADRE	HERMANA
TRC	89	176	118	80	120
a-b	75	74	68	79	76
MLI	15	15	19	18	18
atd	89°	82°	77°	83°	81°

POBLACIONES TESTIGO

Valores medios de los parámetros dermopapilares.

PARAMETROS	TESTIGO ♂	TESTIGO ♀	AUTORES
TRC	138,85 ± 3,10	127,90 ± 3,28	Pons, 1958
a-b	82,59 ± 0,79	84,04 ± 0,73	Pons, 1964
MLI	16,09 ± 0,27	16,45 ± 0,28	Pons, 1959
atd	85,32 ± 1,18	89,86 ± 1,66	*Martin-Lucas, 1978

* Población analizada en el presente estudio.

32.2 POBLACION PENAL

Seguidamente, se exponen los resultados del estudio dermatoglífico realizado en los 206 individuos (104 varones y 102 mujeres) componentes de nuestra población penal.

322.1 Características fundamentales de las distintas muestras de población penal y de los controles.

En las tablas XV, XVI, XVII y XVIII, se definen las principales características de las poblaciones

- control (C)
- penal total (Pt)
- penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico (Pn)
- penal con algún tipo de alteración o heteromorfismo cromosómico (Pa)

con respecto a los parámetros: TRC, número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, respectivamente.

Teniendo en cuenta que de los 28 varones que componen la última de estas muestras, 20 poseen un cromosoma Y de tamaño superior al normal (Yq+), se procedió a agruparlos para realizar un análisis dermatoglífico conjunto de los mismos. En las tablas antes mencionadas, se han incluido los valores medios que, para cada uno de los parámetros, presentan los individuos Yq+.

Los 8 varones restantes así como las 14 mujeres que integran la población penal con algún tipo de alteración o heteromorfismo cromosómi

PARAMETRO TRC: Características de las distintas muestras de población penal y de los controles

TABLA XV

PARAMETRO	CARACTERISTICAS POR PARAMETRO	SEXO MASCULINO				SEXO FEMENINO			
		C	Pt	Pn	Pa	C	Pt	Pn	Pa
TRC	N	200	104	76	$N_{total} = 28$ $N_{Yq+} = 20$	200	102	88	14
	\bar{x}	$138,85 \pm 3,10$	$135,70 \pm 5,04$	$141,44 \pm 5,44$	$\bar{x}_{total} = 120,10 \pm 11,17$ $\bar{x}_{Yq+} = 121,70 \pm 13,08$	$127,90 \pm 3,28$	$133,43 \pm 4,82$	$133,34 \pm 5,46$	$134 \pm 7,90$
	Ajuste normal	$\chi^2_{21} = 31,688$ $0,05 < P < 0,10$	$\chi^2_{20} = 29,891$ $0,05 < P < 0,10$	$\chi^2_{20} = 23,379$ $0,20 < P < 0,30$	----	$\chi^2_{21} = 43,801$ $0,01 < P < 0,02$	$\chi^2_{23} = 36,868$ $0,02 < P < 0,05$	$\chi^2_{23} = 30,391$ $0,10 < P < 0,20$	----
	Sesgo	$g_1 = 0,24 \pm 0,17$ sesgo posit. no signif.	$g_1 = -0,56 \pm 0,24$ sesgo negat. signif.	$g_1 = -0,34 \pm 0,28$ sesgo negat. no signif.	----	$g_1 = -0,24 \pm 0,17$ sesgo negat. no signif.	$g_1 = -0,08 \pm 0,24$ simétrica no signif.	$g_1 = -0,09 \pm 0,26$ simétrica no signif.	----
	Curtosis	$g_2 = 0,30 \pm 0,34$ leptocúrtica no signif.	$g_2 = -0,29 \pm 0,48$ platicúrtica no signif.	$g_2 = -0,23 \pm 0,56$ platicúrtica no signif.	----	$g_2 = 0,74 \pm 0,34$ leptocúrtica signif.	$g_2 = -0,34 \pm 0,48$ platicúrtica no signif.	$g_2 = -0,52 \pm 0,52$ platicúrtica no signif.	----

TABLA XVI

PARAMETRO a-b: Características de las distintas muestras de población penal y de los controles

PARAMETRO	CARACTERISTICAS POR PARAMETRO	SEXO MASCULINO				SEXO FEMENINO			
		C	Pt	Pn	Pa	C	Pt	Pn	Pa
a-b	N	200	104	76	$N_{total} = 28$ $N_{yq+} = 20$	200	102	88	14
	\bar{x}	$82,59 \pm 0,79$	$85,06 \pm 1,06$	$86 \pm 1,25$	$\bar{x}_{total} = 82,53 \pm 1,98$ $\bar{x}_{yq+} = 81,70 \pm 2,60$	$84,04 \pm 0,73$	$84,95 \pm 1,10$	$84,75 \pm 1,13$	$86,21 \pm 3,78$
	Ajuste normal	$\chi^2_{11} = 99,158$ $P < 0,01$	$\chi^2_8 = 20,915$ $P < 0,01$	$\chi^2_8 = 10,176$ $0,20 < P < 0,30$	----	$\chi^2_{12} = 20,146$ $0,05 < P < 0,10$	$\chi^2_{12} = 18,731$ $0,05 < P < 0,10$	$\chi^2_9 = 18,309$ $0,02 < P < 0,05$	----
	Sesgo	$g_1 = 0,92 \pm 0,17$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 0,44 \pm 0,24$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 0,30 \pm 0,28$ sesgo posit. no signif.	----	$g_1 = 0,03 \pm 0,17$ simétrica no signif.	$g_1 = 0,28 \pm 0,24$ sesgo posit. no signif.	$g_1 = 0,45 \pm 0,26$ sesgo posit. signif.	----
	Curtois	$g_2 = 1,84 \pm 0,34$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 0,06 \pm 0,48$ mesocúrtica no signif.	$g_2 = 0,03 \pm 0,56$ mesocúrtica no signif.	----	$g_2 = 0,73 \pm 0,34$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 0,81 \pm 0,48$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 0,24 \pm 0,52$ leptocúrtica no signif.	----

TABLA XVII

PARAMETRO MLI: Características de las distintas muestras de población penal y de los controles.

PARAMETRO	CARACTERISTICAS POR PARAMETRO	SEXO MASCULINO				SEXO FEMENINO			
		C	Pt	Pn	Pa	C	Pt	Pn	Pa
MLI	N	200	104	76	$N_{total} = 28$ $N_{Yqt} = 20$	200	102	88	14
	\bar{x}	$16,09 \pm 0,27$	$16,18 \pm 0,33$	$16,38 \pm 0,37$	$\bar{x}_{total} = 15,64 \pm 0,69$ $\bar{x}_{Yqt} = 15,65 \pm 0,81$	$16,45 \pm 0,28$	$15,99 \pm 0,31$	$16,09 \pm 0,33$	$15,35 \pm 0,92$
	Ajuste normal	$\chi^2_{15} = 22,118$ $0,10 < P < 0,20$	$\chi^2_{14} = 23,410$ $0,05 < P < 0,10$	$\chi^2_{14} = 23,547$ $0,05 < P < 0,10$	----	$\chi^2_{15} = 17,688$ $0,20 < P < 0,30$	$\chi^2_{13} = 12,467$ $0,30 < P < 0,50$	$\chi^2_{13} = 14,320$ $0,30 < P < 0,50$	----
	Sesgo	$g_1 = -0,13 \pm 0,17$ sesgo negat. no signif.	$g_1 = -0,13 \pm 0,24$ sesgo negat. no signif.	$g_1 = -0,15 \pm 0,28$ sesgo negat. no signif.	----	$g_1 = -0,28 \pm 0,17$ sesgo negat. no signif.	$g_1 = -0,16 \pm 0,24$ sesgo negat. no signif.	$g_1 = -0,25 \pm 0,26$ sesgo negat. no signif.	----
	Curtois	$g_2 = -0,69 \pm 0,34$ platicúrtica signif.	$g_2 = -0,65 \pm 0,48$ platicúrtica no signif.	$g_2 = -0,61 \pm 0,56$ platicúrtica no signif.	----	$g_2 = -0,79 \pm 0,34$ platicúrtica signif.	$g_2 = -0,55 \pm 0,48$ platicúrtica no signif.	$g_2 = -0,39 \pm 0,52$ platicúrtica no signif.	----

TABLA XVIII

PARAMETRO atd: Características de las distintas muestras de población penal y de los controles.

PARAMETRO	SEXO MASCULINO				SEXO FEMENINO			
	C	Pt	Pn	Pa	C	Pt	Pn	Pa
N	104	104	76	$N_{total} = 28$ $N_{Yq+} = 20$	102	102	88	14
\bar{x}	$85,32 \pm 1,18$	$83,97 \pm 1,46$	$84,50 \pm 1,84$	$\bar{x}_{total} = 82,53 \pm 2,13$ $\bar{x}_{Yq+} = 83,40 \pm 2,87$	$89,86 \pm 1,66$	$84,97 \pm 1,55$	$84,77 \pm 1,68$	$86,21 \pm 4,21$
Ajuste normal	$\chi^2_{11} = 29,978$ $P < 0,01$	$\chi^2_{17} = 35,013$ $P < 0,01$	$\chi^2_{16} = 29,256$ $0,02 < P < 0,05$	----	$\chi^2_{11} = 39,281$ $P < 0,01$	$\chi^2_{13} = 29,763$ $P < 0,01$	$\chi^2_{13} = 29,134$ $P < 0,01$	----
Sesgo	$g_1 = 1,64 \pm 0,24$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 1,33 \pm 0,24$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 1,23 \pm 0,28$ sesgo posit. signif.	----	$g_1 = 2,33 \pm 0,24$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 1,27 \pm 0,24$ sesgo posit. signif.	$g_1 = 1,41 \pm 0,26$ sesgo posit. signif.	----
Curtosis	$g_2 = 3,22 \pm 0,48$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 1,82 \pm 0,48$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 1,38 \pm 0,56$ leptocúrtica signif.	----	$g_2 = 8,02 \pm 0,48$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 2,94 \pm 0,48$ leptocúrtica signif.	$g_2 = 3,52 \pm 0,52$ leptocúrtica signif.	----

cos, responden a cariotipos diversos. Los resultados obtenidos en cada uno de estos individuos, para los parámetros: TRC, número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, aparecen en las tablas XIX (varones) y XX (mujeres). Así mismo y en dichas tablas, se reflejan los valores de esos rasgos digitopalmares correspondientes al patrón dermatoglífico normal.

322.2 Tests comparativos establecidos entre las distintas muestras de población penal y los controles.

La tabla XXI recoge los resultados de estos tests de significación. Por su interés pasamos a describir brevemente las diferencias encontradas en cada una de las muestras, referidas a una población testigo, para los diferentes parámetros dermopapilares estudiados.

A) Población penal total (Pt).

La serie masculina es significativamente distinta de la testigo para todos y cada uno de los parámetros analizados. En el caso del MLI, el nivel de significación obtenido está entre el 2% y el 5%. Para el TRC, número de crestas a-b y ángulo atd máximo, los niveles de significación son inferiores al 1%.

La serie femenina es significativamente distinta de la testigo para los parámetros: TRC, MLI y ángulo atd máximo ($P < 0,01$ en los tres casos). Para el número de crestas a-b, no existen diferencias estadísticamente válidas ($0,10 < P < 0,20$) entre la población penal total y los controles.

TABLA XIX

POBLACION PENAL MASCULINA: INDIVIDUOS CON ALGUN TIPO DE ALTERACION O HETEROMORFISMO CROMOSOMICOS(excepto casos Yq+)
Cariotipos y parámetros dermopapilares.

CASO	TRC	a-b	MLI	atd	CARIOTIPO
74/017	33	77	12	80°	47,XY
72/263	95	82	12	92°	47,XXY
75/222	110	81	19	81°	47,XXY
74/111	147	84	21	77°	46,XY,Gs+
74/334	109	95	14	82°	46,XY,Gs+
75/129	40	77	16	74°	46,XY,Gs+
75/275	167	86	11	72°	46,XYq-
75/322	228	95	20	85°	46,XYq-

POBLACIONES TESTIGO MASCULINAS

Parámetros dermopapilares.

TRC	a-b	MLI	atd
138,85 ± 3,10	82,59 ± 0,79	16,09 ± 0,27	85,32 ± 1,18
Pons, 1958	Pons, 1964	Pons, 1959	*Martin-Lucas, 1978

(*) Población analizada en el presente estudio.

TABLA XX

POBLACION PENAL FEMENINA: INDIVIDUOS CON HETEROMORFISMO
CROMOSOMICO

Cariotipos y parámetros dermopapilares.

CASO	TRC	a-b	MLI	atd	CARIOTIPO
73/115	119	91	15	103°	46,XX,Dp+
73/162	133	73	20	71°	46,XX,Dp+
75/084	151	93	15	88°	46,XX,Dp+
73/164	193	103	14	104°	46,XX,Ds+
75/233	129	86	12	72°	46,XX,Ds+
76/053	125	84	12	78°	46,XX,Ds+
73/128	148	52	21	70°	46,XX,Gp+
73/176	158	91	16	98°	46,XX,Gp+
76/010	66	113	18	121°	46,XX,Gp+
75/029	136	88	13	76°	46,XX,Gs+
74/282	104	91	10	70°	46,XX,17ph
75/101	145	84	21	95°	46,XX,17ph
75/202	114	83	14	83°	46,XX,1qh+
76/054	155	75	14	78°	46,XX,16qh+

POBLACIONES TESTIGO FEMENINAS

Parámetros dermopapilares.

TRC	a-b	MLI	atd
127,90 ± 3,28	84,04 ± 0,73	16,45 ± 0,28	89,86 ± 1,66
Pons, 1958	Pons, 1964	Pons, 1959	*Martín-Lucas, 1978

(*) Población analizada en el presente estudio.

TABLA XXI

POBLACION PENAL: TESTS ESTABLECIDOS ENTRE LAS DISTINTAS MUESTRAS DE POBLACION PENAL Y LOS CONTROLES

PARAMETROS	SEXO MASCULINO				SEXO FEMENINO			
	C/Pt	C/Pn	C/Pa	C/PYqt	C/Pt	C/Pn	C/Pa	
TRC	$\chi^2_{12} = 27,013$ P < 0,01	$\chi^2_{12} = 14,381$ 0,20 < P < 0,30	$\chi^2_{10} = 26,688$ P < 0,01	$\chi^2_{10} = 18,985$ 0,02 < P < 0,05	$\chi^2_{12} = 31,817$ P < 0,01	$\chi^2_{12} = 27,719$ P < 0,01	$\chi^2_8 = 11,457$ 0,10 < P < 0,20	
a-b	$\chi^2_9 = 25,061$ P < 0,01	$\chi^2_9 = 27,946$ P < 0,01	$\chi^2_7 = 10$ 0,10 < P < 0,20	$\chi^2_7 = 11,896$ 0,10 < P < 0,20	$\chi^2_{10} = 13,645$ 0,10 < P < 0,20	$\chi^2_{10} = 14,855$ 0,10 < P < 0,20	$\chi^2_6 = 3,873$ 0,50 < P < 0,70	
MLI	$\chi^2_{14} = 23,760$ 0,02 < P < 0,05	$\chi^2_{14} = 29,132$ 0,01 < P < 0,02	$\chi^2_{12} = 4,213$ 0,95 < P < 0,98	$\chi^2_{10} = 3,546$ 0,95 < P < 0,98	$\chi^2_{15} = 36,699$ P < 0,01	$\chi^2_{15} = 34,251$ P < 0,01	$\chi^2_9 = 13,577$ 0,10 < P < 0,20	
atd	$\chi^2_9 = 51,625$ P < 0,01	$\chi^2_9 = 55,190$ P < 0,01	$\chi^2_7 = 5,893$ 0,50 < P < 0,70	$\chi^2_7 = 6,166$ 0,50 < P < 0,70	$\chi^2_9 = 30,415$ P < 0,01	$\chi^2_9 = 29,688$ P < 0,01	$\chi^2_7 = 11,499$ 0,10 < P < 0,20	

B) Población penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico (Pn).

En los varones, se aprecian diferencias significativas con respecto a los controles para los parámetros: número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo ($P < 0,01$; $0,01 < P < 0,02$ y $P < 0,01$, respectivamente). Para el TRC, la población penal cromosómicamente normal no es significativamente distinta ($0,20 < P < 0,30$) de la testigo.

En las mujeres, existen diferencias estadísticamente válidas con respecto a los controles para los parámetros: TRC, MLI y ángulo atd máximo ($P < 0,01$ en los tres casos). Para el número de crestas a-b, la población penal sin anomalías cariotípicas no es significativamente distinta ($0,10 < P < 0,20$) de la testigo.

C) Población penal con algún tipo de alteración o heteromorfismo cromosómicos (Pa).

Para el TRC, la serie masculina, considerada globalmente, es significativamente distinta de la testigo ($P < 0,01$). Sin embargo, para el número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, no existen diferencias estadísticamente válidas ($0,10 < P < 0,20$; $0,95 < P < 0,98$ y $0,50 < P < 0,70$, respectivamente) entre esta serie y los controles.

Dentro de la población que nos ocupa, la muestra Yq+ (PYq+) presenta, para el TRC, diferencias significativas ($0,02 < P < 0,05$) con respecto a los controles. Estas diferencias no existen para los parámetros: número de crestas a-b ($0,10 < P < 0,20$), MLI ($0,95 < P < 0,98$) y ángulo atd

máximo ($0,50 < P < 0,70$).

La serie femenina no es significativamente distinta de los controles, para ninguno de los parámetros analizados: TRC ($0,10 < P < 0,20$), número de crestas a-b ($0,50 < P < 0,70$), MLI ($0,10 < P < 0,20$) y ángulo atd máximo ($0,10 < P < 0,20$).

En la tabla XXII aparecen los términos del χ^2 correspondientes a los tests que, para el TRC, se establecieron entre las distintas muestras de población penal masculina y los controles.

TABLA XXII

POBLACION PENAL: TESTS REALIZADOS ENTRE LAS POBLACIONES TESTIGO Y PENAL MASCULINAS, PARA EL PARAMETRO TRC. TERMINOS DEL χ^2

TRC	C/Pt		C/Pn		C/Pa		C/PYq+	
	$\frac{(Ob-Es)^2}{Es}$	TRC	$\frac{(Ob-Es)^2}{Es}$	TRC	$\frac{(Ob-Es)^2}{Es}$	TRC	$\frac{(Ob-Es)^2}{Es}$	TRC
0-69	11,70	0-69	2,6947	0-69	15,1142	0-69	9	0-69
70-79	2,8810	70-79	2,7792	70-79	0,2752	70-79	0,0333	70-79
80-99	0,3829	80-99	0,3299	80-99	0,0606	80-99	0,2882	80-99
100-109	0,9088	100-109	0,7924	100-119	0,9839	100-119	0,2130	100-119
110-119	1,2207	110-119	0,4547	120-129	2,52	120-129	1,8	120-129
120-129	1,2061	120-129	0,1031	130-139	1,1571	130-139	0,5	130-139
130-139	1,8615	130-139	0,8894	140-149	4,0047	140-149	4,1666	140-149
140-149	0,1846	140-149	0,5070	150-169	2,1751	150-169	2,8	150-169
150-159	2,5162	150-159	1,0117	170-179	0,3787	170-179	0,0181	170-179
160-169	0,4063	160-169	1,35	180-189	0,0047	180-189	0,1666	180-189
170-179	1,0344	170-179	0,6662	190-239	0,0142	190-239	0	190-239
180-199	2,7022	180-199	2,5753					
200-239	0,0085	200-239	0,2274					

$$\chi^2_{12} = 27,013$$

$$\chi^2_{12} = 14,381$$

$$\chi^2_{10} = 26,688$$

$$\chi^2_{10} = 18,985$$

P < 0,01

0,20 < P < 0,30

P < 0,01

0,02 < P < 0,05

4.- DISCUSSION

4.- DISCUSION

4.1 ANALISIS CITOGENETICO

A continuación, pasaremos a comentar el origen de los trastornos psíquicos que afectan a los individuos de nuestras poblaciones deficiente mental y penal, así como los tipos e incidencia de alteraciones cromosómicas halladas.

4.1.1 POBLACION DEFICIENTE MENTAL

4.1.1.1 *Etiología del retraso intelectual.*

Resulta muy difícil conocer la influencia que sobre un determinado rasgo o enfermedad, ejercen los factores hereditarios y ambientales. Ambos se hallan estrechamente unidos, de forma que la mayor parte de las veces no es posible delimitar el nivel de actuación de cada uno de ellos.

A esta norma no es ajeno el déficit intelectual. Así por ejemplo, Myriantopoulos y col. (1972) estudiando el desarrollo mental de más de 50.000 niños, llegaron a la conclusión de que aquellos casos de retraso intelectual para los que no se encontraba una causa específica, poseían una base genética (concordancia significativamente más alta en gemelos monocigóticos que en dicigóticos) y un componente ambiental (ambiente prenatal pobre). Por otro lado, Milunsky (1975), aún reconociendo que los daños cerebrales intranatales (anoxia, hemorragia intracraneal, etc.) pueden producir retraso mental, hizo notar que los individuos con anoma

lías cerebrales congénitas eran más susceptibles a estas lesiones. De igual forma es necesario subrayar que los traumas craneales e infecciones del sistema nervioso central (meningitis, encefalitis) sólo en una fracción de los casos producen debilidad mental, por lo que tampoco aquí puede ser excluida con seguridad una especial disposición hereditaria (Zerbin-Rüdin, 1969a).

No obstante y teniendo en cuenta el criterio que hemos utilizado para la selección de nuestra muestra (cuadro 3), parece lógico pensar que el déficit intelectual de los individuos que la integran tenga un componente hereditario importante. Esta suposición se basa en varios hechos:

- 1.- La elevada incidencia de desórdenes mentales (OMS, 1974) entre los antecedentes familiares de los pacientes. Dentro de estos trastornos de la mente, destaca por su frecuencia el déficit intelectual.
- 2.- La existencia de probandos cuyas madres han tenido uno o más abortos. Se sabe que el 40-60% de los abortos habidos en el primer trimestre de gestación, van asociados a aberraciones cromosómicas (Boué y col., 1973). Así mismo, se ha demostrado que determinadas variantes cromosómicas incrementan el riesgo de aborto (Papp y col., 1974; Patil y Lubs, 1977; Nielsen, 1978; Del Mazo, 1978).
- 3.- La existencia de pacientes sin antecedentes familiares de interés y cuyo examen clínico no aportó ningún indicio acerca de la etiología de su déficit intelectual. Este tipo de retraso mental, en el cual no se detecta ninguna causa aparente que lo motive, va unido frecuentemente a

anomalías cromosómicas (Daly, 1970; Doyle, 1976; Tharapel y Summitt, 1977).

4.- El grado de retraso mental de los pacientes (cuadro 11). De los 89 individuos con CI conocido, el 89,89% presenta retraso mental liminar, ligero o moderado, el 10,11% retraso mental severo y no existe ningún probando con retraso mental profundo. De acuerdo con estos datos se puede afirmar que la mayoría de los individuos de la muestra, presentan un retraso mental no grave.

Pues bien, se sabe que el nivel intelectual se determina, en gran parte, por factores hereditarios, probablemente por múltiples genes adicionales (Zerbin-Rüdin, 1969a). Por otro lado también se conoce que el retraso mental no grave, constituye la minusvariante extrema de la distribución normal de la inteligencia (Penrose, 1954/1963).

Teniendo en cuenta estas dos consideraciones, es lícito pensar en la existencia de un sistema poligénico responsable, al menos en parte, de la aparición del déficit intelectual no grave.

411.2 Aberraciones cromosómicas: Incidencia y relación con el retraso intelectual.

Hasta el momento, son muchos los estudios citogenéticos realizados en individuos afectados de retraso mental. Ahora bien, en ninguno de los consultados se ha mantenido un criterio de selección similar al nuestro, ya que la mayor parte de estos trabajos se llevaron a cabo en probandos elegidos por su grado de retraso mental (Cassiman y col., 1975), por su edad (Newton y col., 1972a,b; Jacobs y col., 1978), por presentar

un déficit intelectual idiopático y malformaciones congénitas (Daly, 1970; Doyle, 1976; Tharapel y Summitt, 1977) o por el hecho de estar institucionalizados (Sutherland y Wiener, 1971; Fujita y Fujita, 1974; Sutherland y col., 1976).

Ante métodos de selección tan dispares, no es posible comparar nuestros resultados con los obtenidos por estos autores. No obstante pensamos que puede ser de interés, realizar un análisis conjunto de las frecuencias de anomalías cromosómicas halladas en nuestra muestra y las observadas en 3 grupos concretos de población (cuadro 20):

- 1.- Población de neonatos nacidos consecutivos. Es una recopilación de los resultados obtenidos, en este tipo de muestras, por Bochkov y col. (1974), Hamerton y col. (1972/1975) y Nielsen y Sillesen (1975).
- 2.- Población subnormal no seleccionada (Speed y col., 1976). Abarca a la totalidad de los pacientes subnormales de la región noreste de Escocia. Hasta el momento, es el único trabajo publicado sobre individuos afectados de retraso mental no seleccionados.
- 3.- Población subnormal institucionalizada. Sólo hemos podido localizar 5 trabajos, en los que se ha analizado a la totalidad o a la casi totalidad de los individuos internados en un hospital o institución para retrasados mentales. De estos 5 trabajos, tres abarcan a toda la población asilada (Sutherland y Wiener, 1971; Fujita y Fujita, 1974 y Sutherland y col., 1976) y los otros dos a los subnormales internados de edad igual o superior a los 15 años (Newton y col., 1972a,b) o de edad igual o inferior a 27 años (Jacobs y col., 1978).

CUADRO 20

FRECUENCIAS DE ANOMALIAS CROMOSOMICAS EN DIFERENTES POBLACIONES DE NEONATOS NACIDOS CONSECUTIVOS Y DE PACIENTES AFECTOS DE RETRASO MENTAL

REFERENCIAS	Total examinado	Síndrome de Down		Aberraciones cromosómicas sexuales		Otras anomalías cromosómicas		Total anomalías	
		total	%	total	%	total	%	total	%
Bochkov y col. (1974)	2500	4	0,16	7	0,28	10	0,40	21	0,84
Hamerton y col. (1972/1975)	13939	14	0,10	20	0,14	33	0,24	67	0,48
Nielsen y Silliesen (1975)	11148	16	0,14	29	0,26	48	0,43	93	0,83
Total	27587	34	0,12	56	0,20	91	0,33	181	0,66
Speed y col. (1976)	2770	250	9,03	31	1,12	16	0,58	297	10,72
Sutherland y Wiener (1971)	159	18	11,32	0	0	2	1,26	20	12,58
Newton y col. (1972 a,b)	1255	103	8,21	10	0,80	15	1,20	128	10,20
Fujita y Fujita (1974)	59	1	1,69	2	3,39	1	1,69	4	6,77
Sutherland y col. (1976)	588	73	12,41	5	0,85	12	2,04	90	15,31
Jacobs y col. (1978)	475	40	8,42	3	0,63	14	2,95	57	12,00
Total	2536	235	9,27	20	0,79	44	1,74	299	11,79
Presente estudio	98	17	17,35	3	3,06	0	0	20	20,41

NEONATOS
NACIDOS
CONSECUTIVOS

SUBNORMALES
NO SELECCIONADOS

SUBNORMALES
INSTITUCIONALIZADOS

SUBNORMALES
SELECCIONADOS
deficit inteltec → base here.

Si comparamos los resultados obtenidos en las poblaciones 1 y 2, vemos como la incidencia de aberraciones cromosómicas en los individuos afectos de retraso mental (10,72%) es muy superior a la observada en neonatos nacidos consecutivos (0,66%). Este hecho implica que las anomalías cromosómicas, son un componente importante en la etiología del déficit intelectual.

Los resultados del estudio citogenético de las poblaciones 2 y 3, son bastante similares. Frente al 10,72% de anomalías cromosómicas halladas por Speed y col., los probandos recluidos en hospitales o centros para retrasados mentales muestran un 11,79% de aberraciones en el cariotipo. Si analizamos estas aberraciones vemos que:

- El síndrome de Down, bien sea por trisomía primaria o por translocación, es la cromosopatía de mayor incidencia en ambas poblaciones (alrededor del 9% de los probandos analizados).
- La proporción de anomalías en los cromosomas sexuales es algo superior en la población de Speed y col. (1,12%) que en la de subnormales institucionalizados (0,79%). Se sabe que cuando estas aberraciones van unidas a un déficit intelectual, dicho déficit generalmente no es grave (Court Brown, 1969; Malka, 1971), lo que determina que los probandos afectos, sobre todo los que viven en medios rurales, no sean recluidos en centros especializados. Según esto, es lógico que la población subnormal de Speed y col., al no estar seleccionada, presente un porcentaje mayor de casos con anomalías en los cromosomas sexuales.
- Bajo el epígrafe "otras anomalías cromosómicas", hemos incluido a to-

das las aberraciones autosómicas, numéricas y estructurales, excepto los casos Down. La incidencia de este tipo de alteraciones en la población subnormal no seleccionada (0,58%), es inferior a la obtenida en los pacientes institucionalizados (1,74%). Esta diferencia puede ser debida, entre otras razones, a dos hechos fundamentales: 1º) Puede ocurrir que la distribución, según la edad, de los pacientes que integran cada una de esas poblaciones sea distinta. Sabemos que, al margen del síndrome de Down, ciertas anomalías autosómicas (trisomías y aberraciones estructurales no balanceadas), suelen presentarse asociadas a múltiples malformaciones físicas y a un retraso mental grave. Estas características, generalmente, determinan la muerte temprana de los individuos que las presentan. Por tanto, si en una población subnormal la clase: 0-5 años está integrada por un grupo numeroso de pacientes, es de esperar que, al analizarla citogenéticamente, encontremos una elevada proporción de esos tipos de anomalías autosómicas. 2º) Por otro lado, también pueden existir diferencias en la distribución de los coeficientes intelectuales de una y otra población. Jacobs (1974) sugirió la posibilidad de que el retraso mental severo estuviera relacionado, en algunos casos, con la presencia de determinadas anomalías autosómicas estructurales, aparentemente balanceadas y surgidas "de novo" en los individuos afectados de ese déficit intelectual. Según esto, si dentro de una población subnormal los probandos con $CI \leq 35$ constituyen un grupo numéricamente importante, cabe esperar que la incidencia de ese tipo de aberraciones cromosómicas sea superior a la esperada.

En cuanto a nuestra muestra de población deficiente mental, el porcentaje de anomalías cromosómicas halladas (20,41%), supera en mucho a los valores obtenidos en las poblaciones de neonatos nacidos consecutivos (0,66%), subnormales no seleccionados (10,72%) y subnormales institucionalizados (11,79%). Estas diferencias pueden deberse a razones diversas.

En primer lugar, si tenemos en cuenta que las aberraciones cromosómicas contribuyen significativamente a la aparición del retraso mental (Speed y col., 1976), es lógico que la incidencia de estas anomalías en nuestra muestra, sea superior a la observada en la población de neonatos nacidos consecutivos.

Por otro lado, no es de extrañar que se detecten mayor número de anomalías cromosómicas en pacientes afectados de retraso mental de supuesta base hereditaria, que en subnormales no seleccionados o elegidos por criterios no específicamente genéticos.

Finalmente, otra característica que parece apoyar la validez de nuestros resultados, a pesar de lo reducido de la muestra, consiste en el hecho de que la distribución de las aberraciones cromosómicas halladas no es anárquica, sino similar a la observada por Speed y col. en su población deficiente mental no seleccionada. Estos autores demostraron que la anomalía cromosómica responsable de más casos de déficit intelectual, es la trisomía 21 (primaria o por translocación), seguida por las aberraciones en los cromosomas sexuales y por último, por "otras anomalías cromosómicas".

Entonces, si tenemos en cuenta que nuestro método de selección lo que ha favorecido, en definitiva, es la elección de aquellos individuos con retraso mental de posible origen genético o cromosómico, es lógico que en ellos se observen

- las mismas aberraciones en el cariotipo encontradas por Speed y col.,
- distribuidas de forma parecida y
- en número mayor.

Todas estas premisas se cumplen en nuestra muestra, si exceptuamos el apartado correspondiente a "otras anomalías cromosómicas". Speed y col. encontraron aberraciones autosómicas, estructurales y numéricas, no Down, en un 0,58% de los pacientes analizados. Sin embargo nosotros no hemos observado ningún caso con estas características.

Dado que dichas anomalías cromosómicas son las de menor incidencia en pacientes con retraso mental, es posible que, en este caso, el pequeño tamaño de nuestra muestra haya determinado la ausencia de las mismas. Por otro lado, desconocemos las distribuciones que, atendiendo a la edad y al CI de los pacientes, presenta la población de Speed y col. El hecho de que estas distribuciones fueran distintas a las de nuestra muestra, podría también explicar, según apuntábamos antes, esa diferencia en cuanto al porcentaje de "otras anomalías cromosómicas".

Una vez comentada la incidencia de las distintas aberraciones cromosómicas en nuestra muestra deficiente mental, pasaremos a discutir las características fundamentales de los individuos que las presentan.

A) Síndrome de Down.

El síndrome de Down o, como fué denominado originalmente, idiocía mongoloide o mongolismo, fué descrito en 1866 por Langdon Down. Este autor atribuyó al síndrome la presencia de deficiencia mental y de rasgos faciales de tipo mongoloide. Posteriormente, Lejeune (1959) descubrió la anomalía cromosómica responsable de estas alteraciones.

En el cuadro 9, aparecen las fórmulas cromosómicas, características médico-biológicas y antecedentes familiares de interés, de todos los pacientes Down de nuestra muestra deficiente mental. De los 17 individuos afectados, 15 son trisómicos primarios: 47,XY ó XX,+21 y 2 trisómicos secundarios o por translocación: 46,XY,-D,+t(DqGq) y 46,XX,-G,+t(GqGq). Todos ellos presentan retraso mental en grados diversos (ligero, moderado o severo) y en la mayoría de los casos, los estigmas mongoloides son patentes.

Basándonos en la clasificación de Jackson y col. (1976) sobre los rasgos que más comunmente se encuentran asociados al síndrome de Down, hemos considerado que un paciente presentaba estigmas mongoloides si reunía la totalidad o la mayor parte de las características siguientes:

- Braquicefalia con occipucio relativamente plano.
- Oblicuidad hacia arriba de las hendiduras palpebrales.
- Epicantos.
- Heterocromía iridiana.
- Nistagmo.
- Raiz nasal ancha. Nariz pequeña.

- Tendencia a mantener la boca abierta y a la protrusión de la lengua.
- Macroglosia. Lengua escrotal.
- Retraso en la dentición. Dientes mal implantados.
- Orejas pequeñas. Repliegue del hélix superior angulado.
- Cuello corto.
- Manos cortas y anchas.
- Clinodactilia V dedo.
- Rasgos digitopalmares característicos. Estos rasgos se comentarán en el apartado 421.2 sección A.
- Cardiopatía.
- Hipotonía muscular.

Tras el examen clínico de los 17 probandos, el diagnóstico de síndrome de Down resultó incierto en 3 casos (74/196, 75/303 y 74/029). Estos individuos sólo mostraban algunas de las características físicas que acabamos de enumerar. Por esta razón y aunque ninguno de esos pacientes poseía antecedentes familiares de interés, llevamos a cabo el análisis citogenético de los mismos.

Los probandos 74/266, 74/183, 74/313 y 73/003 también carecían de este tipo de antecedentes. Sus fenotipos eran claramente mongoloides. No obstante, se realizó el estudio cromosómico debido a que todos ellos habían nacido de madres en edad igual o inferior a los 32 años y de padres menores de 40 años. Según comentaremos más adelante, la incidencia de hijos Down por translocación es mayor en el grupo de padres y madres jóvenes que en el de añosos.

Como vemos, los individuos Down por translocación son prácticamente indistinguibles, en cuanto a sus rasgos físicos y psíquicos, de los probandos afectados de trisomía primaria para el cromosoma 21. Este aspecto ya fué observado por Ford (1973), quien apuntó la posibilidad de que el fenómeno viniera determinado, por la escasa o nula actividad genética de la zona paracentromérica y de los brazos cortos de los cromosomas acrocéntricos. Estudios más recientes llevados a cabo en diversos tipos de trisomías parciales del cromosoma 21, han demostrado que la región distal de los brazos largos de dicho cromosoma, es la responsable de la mayor parte de los síntomas clínicos del síndrome de Down (Niebuhr, 1974; Lafourcade y Rethore, 1976; Chen y col., 1976). También se ha probado que la zona proximal de los brazos largos del cromosoma 21, no es genéticamente inerte sino responsable de determinados caracteres cuantitativos ej: el gen determinante del nivel enzimático de la superóxido dismutasa-1, está alojado en la sub-banda 21q22.1 (Lafourcade y Rethore, 1976).

Ahora bien, aunque el síndrome de Down, bien sea por trisomía primaria o por translocación, tiene consecuencias fenotípicas muy similares para el individuo, también es cierto que existen claras diferencias en cuanto a la génesis de estos dos tipos de alteraciones cromosómicas.

La trisomía 21 libre puede estar determinada, en casos esporádicos, por la existencia de una línea celular 47,+G en alguno de los progenitores (Papp y col., 1977), si bien la mayoría de las veces esta cromosopatía, al igual que ocurre con los demás estados aneuploides, es el resultado de un fenómeno de no disyunción (Evans, 1977). Este fenómeno

se ha podido producir en las primeras divisiones del cigoto, con pérdida posterior de la línea celular: 45,-G, o bien durante la gametogénesis paterna o materna. Parece ser que esta segunda hipótesis puede ajustarse más a la realidad que la primera (Ford, 1973).

Por otro lado, es bien conocida la influencia de la edad materna en el nacimiento de niños afectados de síndrome de Down. Penrose y Smith (1966) y más recientemente Giraud y Mattei (1975), observaron que el riesgo de tener un hijo mongólico se incrementaba con la edad de la madre, de forma que hasta los 32 ó 33 años este incremento era constante pero ligero y a partir de esa edad, el riesgo aumentaba de manera exponencial llegando a ser máximo para las madres de 45 años o más. Comprobaron que esta norma era especialmente válida para los casos de trisomía 21 libre y en mosaico, ya que el síndrome de Down por translocación tenía una probada incidencia entre los hijos de madres jóvenes. A este respecto Giraud y Mattei (1975), apuntaron la posibilidad de que una parte de las trisomías primarias procedentes de madres jóvenes, podrían ser debidas a un acelerado envejecimiento biológico acaecido en esas mujeres.

Estos hechos parecen indicar que el riesgo de accidentes meióticos (no disyunciones) en la gametogénesis femenina, es superior en las mujeres añosas que en las jóvenes. Sabemos que la ovogénesis comienza durante el desarrollo embrionario femenino, de forma que en el feto de 7 meses las ovogonias han desaparecido pasando a ovocitos primarios. Estos ovocitos pueden permanecer en el ovario, en estado de dictiotena, de 10 a 50 años. Durante este periodo de tiempo están expuestos a diversos ries

gos, desde un simple proceso de envejecimiento hasta influencias ambientales nocivas (irradiaciones, drogas, infecciones, etc.). Todos estos factores, físicos o químicos, pueden determinar la degeneración del huso y por tanto, favorecer la existencia de errores meióticos. También puede ocurrir que en los ovocitos añosos, exista un número menor de quiasmas por célula e incluso que algún cromosoma permanezca como univalente durante la primera profase meiótica. Estos fenómenos, observados en ratón por Edwards y Fowler (1970), podrían conducir a la formación de óvulos con un complemento cromosómico anormal. Ultimamente se ha demostrado que el simple envejecimiento de los ovocitos, tiene más influencia en los procesos de no disyunción que determinados factores exógenos, tales como: polución, anticonceptivos y fármacos en general (Matsunaga y Fujita, 1977).

Según estos razonamientos cabe esperar que en nuestra población deficiente mental, la distribución de las edades maternas al nacimiento de los pacientes Down por trisomía primaria, muestre una tendencia hacia valores superiores a los observados en la población general.

En la gráfica 1, podemos observar que esa tendencia ya es apreciable en la población deficiente mental considerada globalmente. Mientras que en dicha población la mayor incidencia de nacimientos tiene lugar en madres de 30 a 34 años, en la población general ese máximo corresponde a las madres de 25 a 29 años.

Este aumento de la edad materna al nacimiento de los probandos, se hace mucho más patente en la muestra Down (gráfica 3). El grupo de pa

cientes Down nacidos de madres de 30 años o más, engloba a la casi totalidad (80%) de los individuos afectados. Sin embargo sólo un tercio (34,11%), aproximadamente, de los nacidos vivos en Madrid durante el año 1975 (Ayuntamiento de Madrid, 1977) son hijos de madres de esa edad.

Teniendo en cuenta estos hechos, parece probable que el factor edad materna, haya tenido cierta influencia en la aparición de los casos Down por trisomía primaria que componen nuestra muestra.

Ahora bien, tal y como decíamos antes, el fenómeno de no disyunción que va a dar lugar a un cigoto trisómico para el cromosoma 21, también puede sobrevenir durante la gametogénesis masculina. Dadas las diferencias existentes entre este proceso y la ovogénesis, casi nunca se ha considerado que la edad del padre fuera un factor a tener en cuenta en la aparición de la trisomía 21 libre. Sin embargo, Matsunaga y col. (1978) demostraron que, para madres de 30 años o más, el riesgo de tener un hijo mongólico por trisomía primaria aumentaba, ligeramente, si el padre tenía de 40 a 49 años y de forma muy considerable, si la edad del padre era igual o superior a los 55 años. Estos resultados vienen a corroborar la hipótesis de Stene y col. (1977), sobre el efecto de la edad paterna en la manifestación del síndrome de Down por trisomía 21 libre.

En la gráfica 2, aparece la distribución de la edad paterna al nacimiento de la totalidad de los pacientes que integran nuestra muestra, así como la correspondiente a la población general. En esta última se observa que la mayor incidencia de nacimientos tiene lugar en padres de 25 a 29 años, mientras que la primera presenta dos máximos: uno a los 30-34

años y otro a los 40-44 años. Se puede, por tanto, afirmar que la mayor parte de nuestros probandos nacieron de padres en edad superior a la observada en la población general.

La gráfica 4 refleja la distribución de la edad paterna, para madres de 30 años o más, en la muestra Down y en la población general. Los grupos de edad para los que la incidencia de nacimientos Down es máxima se sitúan entre los 30 y 34 años y entre los 40 y 44 años. En el primero de estos dos intervalos, el porcentaje de nacimientos en la población general también alcanza su cota máxima. Sin embargo entre los 40 y 44 años la frecuencia de nacimientos en la muestra Down (53,85%) es muy superior a la observada en la población general (18,30%). Estas diferencias también son apreciables para padres de 45 a 49 años y muy patentes en los que superan esta edad.

Según lo dicho hasta el momento, tanto la edad materna como la paterna pueden haber influido en la aparición de los pacientes Down de nuestra muestra. El estudio de series mucho más amplias, así como el análisis de los posibles polimorfismos existentes en los cromosomas G de padres y pacientes (Mikkelsen y col., 1976) pondrán de manifiesto si, en los grupos de progenitores añosos, el fenómeno de no disyunción es más frecuente en el padre o en la madre. Recientemente y en un caso remitido a nuestro laboratorio, hemos tenido ocasión de comprobar el origen paterno de esta anomalía cromosómica, mediante el estudio del polimorfismo del grupo G(21-22) por la técnica de bandas QFQ.

Al contrario de lo que sucede con la trisomía 21 libre, parece ser

que la edad materna no ejerce una influencia significativa en la manifestación del mongolismo por translocación. Así por ejemplo, Mikkelsen y Stene (1972) observaron una elevada frecuencia de esta anomalía cromosómica entre madres jóvenes. A resultados similares llegaron Giraud y Mattei (1975), en un estudio realizado en 4760 casos Down procedentes de 22 centros europeos de genética.

En nuestra muestra deficiente mental hemos diagnosticado dos pacientes Down por translocación, uno D/G y otro G/G. En ambos, la anomalía cromosómica se ha presentado "de novo" y las edades materna y paterna al nacimiento de los mismos fueron: 30 y 32 años para la t(D/G) y 32 y 35 años para la t(G/G).

Estas anomalías cromosómicas estructurales pueden haber surgido por mecanismos diversos:

- 1.- Es posible que sean consecuencia de un error meiótico ocurrido durante la gametogénesis femenina o masculina e inducido por un accidente esporádico.
- 2.- También puede suceder que este mismo fenómeno se vea propiciado por determinados factores ej: una excesiva fragilidad de la zona satelitar y de los brazos cortos de los cromosomas acrocéntricos, satelites de tamaño superior al normal que determinen una íntima asociación entre dichos cromosomas etc.
- 3.- Por último, es posible que el padre o la madre posean una línea de células germinales con la translocación.

De estas tres posibilidades pensamos que, en nuestros casos, po-

demos descartar las dos últimas ya que

- por un lado, al realizar el análisis citogenético de los padres de los pacientes, no observamos ningún tipo de polimorfismo cromosómico ni tampoco roturas y

- por otro, los probandos Down por translocación tienen hermanos clínicamente normales (2 cada uno) y sus madres no han tenido abortos. Estos sucesos serían difíciles de explicar, si en el padre o en la madre de estos pacientes existiera una línea germinal con la translocación o una tendencia a que esta anomalía cromosómica estructural se produjera.

Así mismo, los trabajos de Gardner y col. (1973) y Gardner y Veale (1974), apoyan la teoría de que el síndrome de Down por translocación "de novo", bien sea D/G ó G/G, es consecuencia de un accidente meiótico casual, ya que el riesgo de recurrencia observado para estas anomalías cromosómicas es inferior al 1%.

B) Síndrome triplo X.

Jacobs y col. (1959) describieron por vez primera un caso de síndrome triplo X, en una mujer amenorreica y sin ninguna otra característica clínica destacable. Desde entonces y a pesar de que son muchos los casos 47,XXX publicados, los hallazgos clínicos han sido tan variables que resulta muy difícil asociar el síndrome a unas características fenotípicas concretas.

Nuestras dos pacientes triplo X fueron seleccionadas para su posterior estudio citogenético, por presentar un retraso mental de base des

conocida y además, una de ellas (73/189), por poseer múltiples antecedentes familiares de interés (cuadro 10). En ambos casos y a excepción de la subnormalidad mental, no hemos encontrado ninguna otra anomalía fenotípica digna de mención. Los caracteres sexuales secundarios, en la niña 74/198, son prepuberales y la paciente 73/189 muestra un desarrollo mamario normal y escaso vello axilar y pubiano. En ninguna de las dos se ha producido la menarquía.

El hecho de que estas pacientes presenten retraso mental, no quiere decir que ese déficit intelectual sea un rasgo típico del síndrome. Malvaux y col. (1967) analizaron a una mujer 47,XXX, de 22 años, con fenotipo y desarrollo intelectual normales y que presentaba una clara psicopatía. Kohn y col. (1968) describieron el caso de una niña triplo X de 2 años y medio y con un desarrollo mental acorde a su edad. Lejeune y col. (1969) analizaron el caso de una paciente 47,XXX, de 5 años, fenotípicamente normal y con CI=108. Así mismo, Telfer y col. (1970) describieron el caso de una mujer triplo X físicamente normal, con un CI=89 y personalidad esquizoide.

No obstante, la incidencia de esta aberración cromosómica en neonatos nacidos consecutivos, es del 0,09% (combinando los datos de Bochkov y col., 1974; Hamerton y col. 1972/1975 y Nielsen y Sillesen, 1975), mientras que la frecuencia en una población subnormal no seleccionada (Speed y col., 1976), es casi cinco veces mayor: 0,41% y en nuestra muestra alcanza el 4%.

A la vista de estos resultados, cabe la posibilidad de que el sín

drome triplo X determine un retraso intelectual, pero que en ciertas ocasiones y quizá debido a la acción del resto del genoma y/o al medio ambiental que rodea al paciente, ese déficit intelectual no se manifieste.

También puede suceder que los casos descritos hasta el momento de mujeres triplo X carentes de déficit intelectual, sean realmente mosaicos 46,XX/47,XXX en los que la línea celular normal no haya sido detectada. Esta hipótesis explicaría la existencia de CI normales en esos casos y corroboraría los resultados de Speed y col. y los nuestros, sobre la incidencia de individuos triplo X en poblaciones de subnormales con o sin selección previa.

Finalmente, cabe señalar que el origen de esta anomalía cromosómica, al igual que sucedía con la trisomía 21 libre, puede radicar en un fenómeno de no disyunción ocurrido durante la gametogénesis paterna o materna. En nuestro caso, los padres de la paciente 74/198 tenían, al nacimiento de la misma, 36 y 35 años (edades paterna y materna, respectivamente). En cuanto a la probando 73/189 nació cuando su padre tenía 29 años y su madre 32 años. Teniendo en cuenta estos datos, es posible que el proceso de no disyunción haya tenido lugar, en ambos casos, durante la gametogénesis materna.

C) Síndrome de Klinefelter.

En 1942 Klinefelter y col. describieron un síndrome caracterizado por la presencia de ginecomastia y de una forma específica de hipogonadismo que comprende testículos pequeños con túbulos seminíferos hialini-

zados y ausencia de espermatogénesis sin alteración de las células de Leydig. Posteriormente, Jacobs y Strong (1959) asociaron estas características físicas al cariotipo 47,XXY.

No todos los pacientes de fórmula cromosómica 47,XXY presentan las mismas anomalías fenotípicas. Gerald (1976) en un estudio realizado sobre las manifestaciones clínicas de las distintas aneuploidías de los cromosomas sexuales, atribuyó al síndrome de Klinefelter (XXY) dos rasgos fundamentales: hipogonadismo y esterilidad. Así mismo, afirmó que existían otras características físico-psíquicas que también podían presentarse asociadas al síndrome, tales como: ginecomastia, escaso desarrollo del vello corporal y retraso mental.

En la bibliografía revisada al respecto, el cariotipo 47,XXY aparece vinculado frecuentemente a un desarrollo mental defectuoso. Por otro lado, el porcentaje de individuos Klinefelter (XXY) entre los neonatos nacidos consecutivos es del 0,09% (combinando los datos de Bochkov y col., 1974; Hamerton y col., 1972/1975 y Nielsen y Sillesen, 1975), mientras que en una población subnormal no seleccionada (Speed y col., 1976) esa frecuencia es del 0,70%, es decir, casi 8 veces mayor y en nuestra muestra equivale al 2,08%. Parece pues lógico pensar que el cariotipo 47,XXY, además de producir hipogonadismo y esterilidad, condiciona el desarrollo intelectual del individuo.

Hamerton (1971) y Ford (1973), al margen de las características ya mencionadas, apuntaron la existencia de una estatura superior a la media en algunos individuos 47,XXY. Esta tendencia a la altura elevada com

binada con la obesidad y un desarrollo disminuido de los caracteres sexuales secundarios, determinan el aspecto eunucoide típico de ciertos pacientes Klinefelter.

Nuestro probando 47,XXY, seleccionado en atención a los múltiples antecedentes de enfermedad mental que existían en su familia, así como por la naturaleza idiopática de su déficit intelectual, presenta dos de los rasgos fenotípicos que se pueden considerar como característicos del síndrome (cuadro 10): hipogonadismo y retraso mental. La tercera, es decir, la esterilidad, por razones obvias, no ha podido ser comprobada. Además de estos rasgos el probando presenta otros estigmas físicos

- a) relacionados con el síndrome: discreto vello pubiano y ginecomastia incipiente con areolas bien pigmentadas y
- b) no asociados al síndrome: microcefalia, dientes mal implantados, paladar ojival, oblicuidad mongoloide de los ojos y pabellones auriculares displásicos.

En cuanto al biotipo, diremos que el paciente no es eunucoide sino leptosómico y su estatura y peso son inferiores al promedio normal (1,58 m y 40,900 Kgs frente a 1,62 m y 48,810 Kgs que son la altura y peso medios en los niños de su edad).

Así mismo, es de destacar que al nacimiento del probando, la edad paterna y materna era de 40 y 39 años, respectivamente. Cabe pues la posibilidad de que el fenómeno de no disyunción previo a la formación del cigoto 47,XXY, tuviera lugar durante la gametogénesis materna.

Antes de concluir con el análisis de las aneuploidías de los cro

mosomas sexuales, queremos señalar que, aunque nuestra población deficiente mental es pequeña, parece apreciarse una tendencia por parte de los individuos con este tipo de anomalías cromosómicas, hacia CI superiores a los observados en los probandos con aberraciones autosómicas estructurales o numéricas. Así por ejemplo, de los 17 probandos con síndrome de Down, 12 muestran retraso mental moderado o severo (cuadro 9). Sin embargo, sólo una paciente 47,XXX presenta retraso mental moderado, mientras que los otros dos individuos poseedores de aneuploidías en los cromosomas sexuales, muestran un déficit intelectual ligero (cuadro 10). Esta tendencia, observada con anterioridad por Court Brown (1969) y Malka (1971), ratifica el hecho de que las autosomopatías son más lesivas que las alteraciones en los cromosomas sexuales.

411.3 Variantes cromosómicas: Incidencia y posible relación con el retraso mental.

Los heteromorfismos cromosómicos son considerados como variantes polimórficas del cariotipo humano normal. No obstante, en estos últimos años se está discutiendo la posibilidad de que esas variantes cromosómicas, en determinados casos, se presenten asociadas a anomalías físicas o psicológicas (Funderburk y col., 1976).

En la población que nos ocupa, hemos detectado aquellos polimorfismos cromosómicos que son de aparición más frecuente en las series de neonatos, pero con una incidencia muy superior. Estos heteromorfismos son: Gps+, Dps+, Yq+ e Yq- (cuadro 21). Las diferencias más acusadas co

FRECUENCIAS DE VARIANTES CROMOSOMICAS EN DIFERENTES POBLACIONES DE NEONATOS NACIDOS CONSECUTIVOS Y EN NUESTRA MUESTRA DEFICIENTE MENTAL

POLIMORFISMOS	Presente estudio 98 def. mentales		Bochkov y col. (1974) 2500 neonatos		Hamerton y col. (1972/1975) 13939 neonatos		Nielsen y Sillesen (1975) 11148 neonatos	
	total	%	total	%	total	%	total	%
1qh+	-	-	1	0,04	5	0,04	6	0,05
9qh+	-	-	-	-	1	0,01	4	0,04
16qh+	-	-	4	0,16	14	0,10	10	0,09
Dp+ ó Ds+	1	1,02	11	0,44	40	0,29	34	0,30
Dp-	-	-	-	-	9	0,06	6	0,05
Gs+ ó Gp+	1	1,02	9	0,36	78	0,56	47	0,42
Gp-	-	-	-	-	4	0,03	2	0,02
17ph	-	-	-	-	7	0,05	2	0,02
*Yq+	6	12,50	9	0,69	67	0,93	58	1,01
*Yq-	1	2,08	2	0,15	8	0,11	23	0,40
Nº de polimorfismos	9	9,18	36	1,44	233	1,67	192	1,72
Nº de probandos afectados	9	9,18	35	1,40	227	1,63	187	1,68

* Frecuencias referidas únicamente a varones.

rresponden a la variante $Yq+$ con un 12,5% de subnormales afectos, mientras que en las poblaciones de neonatos los porcentajes oscilan entre el 0,69% (Bochkov y col., 1974), 0,93% (Hamerton y col., 1972/1975) y 1,01% (Nielsen y Sillesen, 1975).

Es bien conocida la existencia de una variación en la longitud del cromosoma Y, tanto interracial (Cohen y col., 1966) como intrarracial (Valls, 1968a,b). Así mismo, parece ser que en Europa existe un gradiente norte-sur para esa longitud, de forma que los varones de origen mediterráneo tienen un cromosoma Y más largo que los de origen nórdico (Lubs y Patil, 1975).

Atendiendo a estas características, las series de neonatos que estamos considerando y que son de procedencia rusa (Bochkov y col.), canadiense (Hamerton y col.) y danesa (Nielsen y Sillesen), no serían comparables con la nuestra respecto a las variantes polimórficas del cromosoma Y.

Bénézech y col. (1978) en una muestra de 128 delincuentes varones, sin aberraciones cromosómicas numéricas y procedentes del suroeste francés, encontraron un 3,13% de probandos $Yq+$. Pérez-Castillo (1978) en una población española de neonatos con malformaciones congénitas, observó que la incidencia de individuos $Yq+$ era del 6,12%. Por último, Martín-Sempere (1978) en un trabajo que está llevando a cabo en la actualidad, sobre la incidencia de heteromorfismos cromosómicos en una muestra de población española con descendencia clínicamente normal, no ha detectado ningún caso $Yq+$ en los 35 varones que, hasta el momento, ha analizado.

En todos estos trabajos, el criterio que se ha utilizado para la determinación del polimorfismo Yq+, ha sido similar al nuestro (índice $Y/F \geq 1$).

Como vemos, la incidencia de la variante Yq+ en la zona sur europea parece, efectivamente, mayor que la correspondiente a los países nórdicos. Sin embargo, la frecuencia de este heteromorfismo en nuestra muestra deficiente mental, sigue siendo superior a todas ellas.

Es posible que este fenómeno no tenga ningún significado biológico y que simplemente sea debido al azar o al pequeño tamaño de nuestra muestra. También puede suceder que nuestros resultados indiquen la existencia, en determinados casos, de una asociación entre el heteromorfismo Yq+ y el retraso mental. Esta última hipótesis vendría a apoyar los hallazgos de Bénézech y col. (1978) que, en el trabajo al que antes aludíamos, observaron que la proporción de individuos con un $CI < 70$ e índice $Y/F \geq 0,90$, era significativamente superior al porcentaje de probandos con ese mismo déficit intelectual e índice $Y/F < 0,90$. Aunque dichos autores no eliminaron la posibilidad de que estos resultados se debieran al azar, pensamos que su muestra es lo suficientemente amplia (128 individuos) para que las conclusiones posean un grado aceptable de fiabilidad.

Sin embargo y aún suponiendo que en nuestros casos existiera una cierta relación entre las variantes cromosómicas halladas y los trastornos neurológicos que padecen estos niños, cabe preguntarse por qué esta relación no aparece en los individuos de la población general poseedores de esos mismos polimorfismos cromosómicos.

Sabemos que la longitud del cromosoma Y es heredable (Genest y Lejeune, 1972; Mckenzie y col., 1972). De acuerdo con esto, los hermanos varones, padres, abuelos paternos etc. de nuestros pacientes Yq+ e Yq-, poseerán idéntico polimorfismo cromosómico. No obstante, si analizamos los antecedentes familiares de dichos pacientes (cuadro 8) vemos que solamente tres casos, 75/018, 75/311 y 76/075, tienen algún pariente paterno afecto de desórdenes neurológicos:

El paciente 75/018, posee un tío paterno y un hermano psicóticos. Su padre y otro hermano varón son mentalmente sanos.

El probando 75/311, tiene dos hermanos varones con retraso mental pero su padre no presenta ningún trastorno psíquico.

El caso 76/075, es hijo único y su padre es oligofrénico. Este es el único antecedente de retraso o enfermedad mental en la rama paterna.

También los heteromorfismos autosómicos se transmiten de generación a generación (Ferguson-Smith, 1974) de forma que son muy pocos los casos descritos en los que estas variantes han aparecido "de novo" en un determinado individuo (Ferguson-Smith, 1974; Mckenzie y Lubs, 1975; Nakagome y col., 1977; Martín-Lucas y col., 1978). Según esto y suponiendo que los polimorfismos Gs+ y Dp+ se pudieran asociar, en todos los casos, al retraso intelectual o a otros desórdenes neurológicos, nuestros pacientes 75/310 (46,XY,Gs+) y 75/051 (46,XY,Dp+) poseerían mayor número de antecedentes familiares de ese tipo que los detallados en el cuadro 8.

Por tanto, es evidente que las variantes cromosómicas observadas

en nuestros probandos, no son las causantes directas de su retraso intelectual. De igual forma, tampoco se las puede considerar responsables de las displasias y disfunciones que, al margen del déficit intelectual, presentan dichos probandos.

Ahora bien, basándonos en nuestros resultados y en los obtenidos por Funderburk y col. (1976) y Bénézec y col. (1978) antes mencionados, parece ser que determinadas variantes cromosómicas pueden influir en el desarrollo mental del individuo, favoreciendo la posterior aparición de trastornos neurológicos. El hecho de que dichos trastornos lleguen o no a manifestarse puede depender, entre otros factores, de las características del entorno que rodeen la infancia y adolescencia de ese individuo.

De cualquier forma, será necesario realizar amplios estudios de población, tanto a nivel citogenético como a nivel bioquímico, para comprobar la repercusión de los heteromorfismos cromosómicos y las razones que determinan que, sólo en ciertos casos, se presenten asociados a procesos patológicos.

Antes de terminar con la discusión de este apartado, es de destacar que los 9 probandos que lo integran fueron seleccionados por presentar antecedentes familiares de interés y/o retraso mental de etiología desconocida.

41.2 POBLACION PENAL

412.1 *Etiología de la conducta antisocial.*

Todos los individuos de nuestra población penal, al ser responsables de la comisión de diversos tipos de delitos comunes: contra las personas, contra la honestidad, contra la propiedad, etc. (cuadro 2), podemos considerarlos como personas de conducta antisocial.

Dadas las características especiales de esta muestra, no nos ha sido posible conseguir un número demasiado amplio de datos acerca de los probandos, varones y mujeres, que la integran. Tal y como comentábamos con anterioridad, sólo disponemos de los historiales médico-biológicos y de personalidad criminal, de aquellos individuos en los que descubrimos algún tipo de aberración o polimorfismo cromosómicos. No obstante, sabemos

- que nuestra población penal, especialmente la masculina, ha sido seleccionada escogiendo a aquellos individuos que por sus características psíquicas y/o por la vertiente psicopatológica de sus delitos, hacían aconsejable la realización de su estudio citogenético y
- que tras dicho estudio se comprobó que parte de estos individuos eran poseedores de un cariotipo normal (con o sin polimorfismo cromosómico), mientras que otros presentaban distintos tipos de anomalías gonosómicas.

Teniendo en cuenta ambos apartados, parece probable que la distribución de la población penal total, según los rasgos psíquicos de los in

dividuos que la integran, sea similar a la observada en los delincuentes con aberraciones o polimorfismo cromosómicos (cuadro 19).

La Organización Mundial de la Salud (OMS, 1974), clasifica a los desórdenes mentales en tres categorías:

- a - Psicosis
- b - Neurosis, desórdenes de personalidad (psicopatías) y otros trastornos mentales no psicóticos.
- c - Retraso mental.

Los trastornos psíquicos que engloban los apartados a y c, pueden tener una base orgánica demostrable o bien carecer de ella. Así por ejemplo, existen casos de psicosis asociados a lesiones cerebrales de naturaleza destructiva, focal o difusa (psicosis orgánica), mientras que otros estados psicóticos no tienen una base orgánica conocida (esquizofrenia, psicosis afectiva, estados paranoicos, etc.). De igual forma, el retraso mental puede ser consecuencia de una alteración orgánica cerebral o bien, no presentarse unido a ningún tipo de anomalía física.

Tanto la neurosis como los desórdenes de personalidad, se consideran carentes de un origen orgánico que justifique su aparición. Cuando alguno de estos dos trastornos psíquicos se presenta asociado a una alteración orgánica cerebral, es incluido en el apartado "otros trastornos mentales no psicóticos".

Pues bien, basándonos en esta clasificación y según refleja el cuadro 19, cabe esperar que la mayor parte de los reclusos que componen nuestra población, considerada globalmente, muestren algún trastorno psí

quico con o sin base orgánica demostrable (psicosis, neurosis, psicopatía o incluso deficiencia mental).

En nuestra opinión, ninguno de estos desórdenes mentales tiene necesariamente que conllevar una actitud delictiva por parte del individuo que lo padece. No obstante, parece razonable suponer que ante idéntico estímulo externo adverso, la norma de reacción de una persona mentalmente equilibrada, será distinta a la adoptada por un individuo psíquicamente enfermo. Es posible que éste último, dependiendo del tipo de trastorno mental que padezca y de las características del estímulo, pueda llegar a delinquir con mayor facilidad que el primero. Sobre este tema y corroborando nuestra opinión, el Dr. López Baeza, médico psiquiatra de la Central de Observación de la D.G.I.P., nos decía, en una comunicación personal, que aproximadamente el 5% de la población general (no reclusa), padece alguna enfermedad psíquica no orgánica y que de este 5%, el 50-60% acaba delinquir.

Una vez comprobado el hecho de que las alteraciones psíquicas pueden influir en la manifestación de la conducta antisocial, vamos a pasar al análisis de la posible etiología de estos desórdenes mentales.

Son muchos los autores que han trabajado en el esclarecimiento de la posible base genética de los trastornos mentales. Así por ejemplo, los estudios de Gottesman (1962), Rosenthal (1970) y Gershon y col. (1971), realizados a nivel familiar y en gemelos monocigóticos y dicigóticos, así como los llevados a cabo por Penrose (1954/1963) sobre la distribución del CI en una población modelo de más de cien mil personas, sugieren la

existencia de un componente hereditario importante para muchos de los desórdenes mentales que no tienen una base orgánica demostrable (psicopatías, neurosis y algunos casos de psicosis y deficiencia mental). Lo que hasta el momento aparece oscuro, es el tipo de determinismo genético de cada una de estas alteraciones.

Al margen de dicho componente genético, no cabe duda de que en la manifestación de estos trastornos psíquicos influirán, en determinada medida, las circunstancias adversas que puedan rodear la vida del individuo. Ahora bien, tampoco es menos cierto que "el individuo no es sólo un producto de las vivencias de su primera infancia y de las situaciones desfavorables de su ambiente, sino que lleva dentro de sí sus propias posibilidades de reacción" (Lenz, 1963).

En cuanto a los desórdenes mentales que, generalmente, aparecen asociados a alteraciones orgánicas cerebrales (psicosis y deficiencia mental orgánicas) son más difícilmente atribuibles a causas genéticas. Puede ocurrir que esas alteraciones orgánicas del sistema nervioso central, sean los factores causales de los trastornos psíquicos o también puede suceder, que actúen como agentes desencadenantes de una enfermedad mental para la que el individuo ya estaba especialmente predispuesto. Según la primera hipótesis, la psicosis y la deficiencia mental orgánicas, carecerían de base hereditaria ya que podrían considerarse como consecuencia directa de un traumatismo, infección etc. Ahora bien, teniendo en cuenta la segunda posibilidad, resulta muy arriesgado excluir la existencia de un componente genético como responsable primario en la manifes

tación de este tipo de enfermedades. Por tanto y sin olvidar la indudable influencia que el factor ambiental tiene en la expresión de cualquier rasgo fenotípico, tampoco debemos desestimar la posibilidad de que un retraso mental o una psicosis de aparente causa exógena, tenga en realidad una base hereditaria. Este hecho, sugerido por diversos autores (Zerbin-Rüdin, 1969a,b; Milunsky, 1975), hemos tenido ocasión de comprobarlo, recientemente, en dos pacientes remitidos a nuestro laboratorio para su análisis citogenético. Uno de ellos había sido diagnosticado de oligofrenia postmeningítica y el otro de retraso mental por trauma obstétrico. Pues bien, tras el estudio del cariotipo se descubrió que, en ambos casos, el déficit intelectual era consecuencia de una anomalía cromosómica (síndrome de Klinefelter y probable trisomía 16, respectivamente).

Por otro lado y considerando al comportamiento como la respuesta inducida por la acción de un estímulo sobre el sistema nervioso (Childs y col., 1976), parece lógico pensar que los desórdenes mentales con y sin base orgánica que los justifique, presuponen una alteración del sistema nervioso central. Dicha alteración es clara en aquellos trastornos de la mente que se presentan asociados a algún tipo de anomalía orgánica cerebral. Los demás casos (psicosis y deficiencia mental no orgánicos, así como neurosis y psicopatía) los podemos considerar como resultantes de una afección funcional del sistema nervioso, sin lesión actualmente demostrable.

Según lo dicho hasta el momento, cabe la posibilidad de que la conducta antisocial de los reclusos con trastornos psíquicos y alteración

orgánica cerebral, o con dichos trastornos y sin ese tipo de alteración, tenga

- como causa proxima, la afección funcional u orgánica del sistema nervioso central y
- como causa lejana, los genes o grupos de genes responsables
 - de la aparición de determinados desórdenes mentales (psicosis y deficiencia mental no orgánicos, neurosis y psicopatía) o
 - de la existencia de una predisposición para padecer ciertos trastornos psíquicos (psicosis y retraso mental orgánicos, así como otros desórdenes mentales no psicóticos y asociados a una alteración orgánica cerebral).

Dentro de la población que nos ocupa existe otro grupo de individuos, numéricamente inferior al que acabamos de describir, constituido por reclusos sin ninguno de los trastornos psíquicos mencionados y con/sin alteración orgánica cerebral (cuadro 19).

En estos casos resulta muy difícil averiguar la etiología de la conducta antisocial. Es posible que en algunos de estos probandos, la afección cerebral que padecen condicione en cierta medida su comportamiento, de forma que en determinadas circunstancias y ante un estímulo adverso, ese comportamiento pueda llegar a ser punible. También puede ocurrir que dichos reclusos, al margen de poseer o no alguna alteración orgánica cerebral, presenten

- aptitudes mentales medias-bajas o en el límite entre la normalidad y la deficiencia mental. Estas personas, aunque no son subnormales, po-

seen un nivel intelectual liminar que unido, quizás, a un ambiente socio-cultural pobre y a unas condiciones económicas insuficientes, puede favorecer una conducta próxima al delito o claramente delictiva.

- capacidad criminal alta o muy alta. Estos individuos, si bien no poseen ninguno de los trastornos psíquicos a los que hemos hecho referencia (psicosis, neurosis, psicopatía o déficit intelectual), muestran la totalidad o la mayor parte de los factores que determinan una capacidad criminógena elevada: egocentrismo, labilidad y/o indiferencia afectivas, agresividad e inadaptabilidad social. Un individuo con estas características puede, fácilmente, convertirse en delincuente.

Finalmente y dentro del grupo de reclusos que estamos analizando, pueden existir individuos sin alteración orgánica cerebral, ningún trastorno psíquico aparente, aptitudes mentales normales o normales-altas y capacidad criminal media o nula. Estas personas han podido llegar a delinquir por diferentes causas,

- porque, probablemente debido a una formación moral y cultural insuficientes, carezcan de un claro discernimiento entre el bien y el mal y por tanto, su comportamiento ronde continuamente el delito. Estos individuos suelen ser delincuentes habituales (reincidentes).
- porque en un momento determinado, las circunstancias que rodean a ese individuo puedan ser tan sumamente gravosas, que alteren su equilibrio emocional favoreciendo la comisión de un delito que, en otras circunstancias, nunca habría cometido. Estos individuos no son delincuentes natos, su conducta en prisión suele ser buena y raramente son reinci-

dentes.

Además de las causas que acabamos de enumerar, pueden existir otras muchas que hayan influido en la manifestación de la conducta antisocial de este grupo de reclusos. Así mismo y en un solo individuo, pueden coincidir dos o más de estos factores ej: inteligencia liminar y capacidad criminal elevada, personalidad amoral y agresividad muy alta etc., lo que aumentaría el riesgo de un comportamiento delictivo.

Llegados a este punto, parece claro que en los reclusos que padecen un desorden mental (psicosis, neurosis, psicopatía o déficit intelectual), puede admitirse un componente genético y otro ambiental que explicarían la existencia de ese trastorno psíquico y también de la conducta antisocial observada en este grupo de individuos. Sin embargo y según lo comentado hasta el momento, parece ser que el comportamiento delictivo de los reclusos sin esos desórdenes mentales y con/sin alteración orgánica cerebral, puede considerarse carente de una base genética y fruto de la interacción de una personalidad no alterada, aunque puede estar disminuida, con un ambiente desfavorable o gravemente adverso.

412.2 Aberraciones cromosómicas: Incidencia y posible relación con la conducta antisocial.

En el cuadro 15 aparecen las aberraciones cromosómicas detectadas en nuestra población penal. A la vista de estos resultados, podemos apreciar que mientras la incidencia de cariotipos anómalos entre las mujeres delincuentes es nula, entre los varones existen dos casos de sín-

drome de Klinefelter y un caso de síndrome doble Y. De acuerdo con esto y a pesar de que la frecuencia global de anomalías cromosómicas es del 1,46%, resulta indispensable aclarar que esa incidencia es del 2,88% en la población penal masculina, mientras que todas las mujeres delincuentes responden a una fórmula cromosómica normal. Por esta razón y con el fin de no desfigurar la frecuencia real de aberraciones cromosómicas en la población analizada, hemos decidido comentar los resultados de las muestras masculina y femenina separadamente.

Población penal masculina

Nuestra población penal, tanto masculina como femenina, está integrada por enfermos mentales, psicópatas, deficientes mentales e individuos no clasificables en ninguno de estos tres grupos. En algunos de los probandos, la enfermedad mental o la psicopatía se presenta asociada a un déficit intelectual. Teniendo en cuenta estos rasgos psíquicos, pensamos que puede ser de interés comentar la incidencia de cromosomopatías en nuestros delincuentes varones, junto a las observadas por otros autores en poblaciones masculinas de

- a) neonatos nacidos consecutivos (Bochkov y col., 1974; Hamerton y col. 1972/1975; Nielsen y Sillesen, 1975).
- b) pacientes internados y/o que reciben asistencia médica en un Hospital Psiquiátrico Infantil (Christensen y Nielsen, 1974). Esta población está integrada por enfermos mentales, psicópatas y deficientes mentales de alto grado (nivel intelectual próximo a la normalidad).
- c) pacientes recluidos en Servicios Psiquiátricos de Seguridad (Bénézech

y Noël, 1972; Price y col., 1976). Los individuos de estos centros son enfermos mentales, psicópatas o deficientes mentales que han sido internados por una orden judicial (delincuentes), o por transferencia de otros hospitales psiquiátricos donde habían mostrado una marcada conducta antisocial.

En el cuadro 22 aparecen los tipos y frecuencias de anomalías en los cromosomas sexuales, detectados en las poblaciones a, b y c y en nuestros delincuentes varones.

Comparando las poblaciones a, b y c, observamos que esas anomalías son más frecuentes en los probandos del Hospital Psiquiátrico Infantil (0,95%) o en los pacientes de los Servicios Psiquiátricos de Seguridad (3,88%), que en la población de neonatos nacidos consecutivos (0,25%). Luego las aberraciones que afectan a los cromosomas sexuales, en los varones, pueden tener cierta influencia en la manifestación de una enfermedad mental, psicopatía o déficit intelectual.

Ahora bien, también es cierto que la incidencia de ese tipo de aberraciones en los enfermos de alta seguridad (3,88%), es muy superior a la observada en los pacientes psiquiátricos no delincuentes (0,95%). De este hecho parece deducirse que las aberraciones en los cromosomas sexuales, pueden llegar a favorecer un comportamiento antisocial por parte de los varones con trastornos psíquicos.

Entonces, si tenemos en cuenta

- que la mayor parte de los individuos que integran nuestra muestra son enfermos mentales, psicópatas o deficientes mentales

FRECUENCIAS DE ANOMALIAS EN LOS CROMOSOMAS SEXUALES EN POBLACIONES MASCULINAS DE

- NEONATOS NACIDOS CONSECUTIVOS,
- PACIENTES PSIQUIATRICOS NO DELINCUENTES,
- PACIENTES PSIQUIATRICOS DELINCUENTES O PELIGROSOS Y
- EN NUESTRA POBLACION PENAL

REFERENCIAS	Total Examinado	Anomalías en los cromosomas sexuales				Total anomalías cromosomas sexuales	
		47, XXY total	%	47, XYY total	%	Otras total	%
Bochkov y col. (1974)	1303	1	0,08	-	-	3	0,23
Hamerton y col. (1972/1975)	7176	6	0,08	4	0,06	4	0,06
Nielsen y Sillisen (1975)	5761	6	0,10	3	0,05	9	0,16
Total	14240	13	0,09	7	0,05	16	0,11
Christensen y Nielsen (1974)	527	3	0,57	1	0,19	1	0,19
Bénézech y Noël (1972)	600	12	2	16	2,67	1	0,17
Price y col. (1976)	611	2	0,33	13	2,13	3	0,49
Total	1211	14	1,16	29	2,39	4	0,33
Presente estudio	104	2	1,92	1	0,96	-	-
						47	3,88
						3	2,88

NEONATOS
NACIDOS
CONSECUTIVOS

PACIENTES PSIQUIATRICOS
NO DELINCUENTES

PACIENTES PSIQUIATRICOS
DELINCUENTES O
PELIGROSOS

RECLUSOS CON ALTERACIONES
PSIQUICAS Y/O
PSICOPATOLOGIA DELICTIVA

- que todos ellos tienen una probada conducta antisocial es lógico que el porcentaje de aberraciones cromosómicas en la población motivo de estudio (2,88%), sea muy superior al observado en neonatos (0,25%) y enfermos psiquiátricos no delincuentes (0,95%) y similar, aunque algo inferior, al obtenido en los pacientes de máxima seguridad (3,88%).

Llegados a este punto, podemos concluir que las cromosomopatías detectadas en nuestra población penal masculina, no son la causa directa del comportamiento delictivo que presentan los individuos afectados. Es más probable que esas aberraciones den lugar a desórdenes mentales que, según comentábamos en el apartado anterior, favorezcan la aparición de una conducta antisocial. Esta hipótesis corrobora la opinión de Milunsky (1977), cuando considera que los trastornos psíquicos que presentan los delincuentes XXY, pueden ser los responsables principales de su comportamiento antisocial.

Ahora bien, cabe suponer que no todas las anomalías que afectan a los cromosomas sexuales, tienen la misma influencia sobre el desarrollo mental del individuo. Así por ejemplo y concretando la discusión a los síndromes de Klinefelter y doble Y (cuadro 22), tenemos que:

1° Si comparamos las poblaciones de neonatos y de pacientes psiquiátricos no delincuentes vemos que, en esta última, el incremento de individuos XXY es muy superior al observado para los pacientes XYY. Luego existe una mayor incidencia de desórdenes mentales entre los individuos Klinefelter, que entre los XYY.

2° Sin embargo, si tomamos como referencia a los pacientes XXY ó XYY no

delincuentes y con desórdenes mentales, vemos que

- tanto en los enfermos psiquiátricos de alta seguridad

- como en nuestros reclusos,

las frecuencias de esas aberraciones cromosómicas se incrementan desigualmente, de forma que el aumento de individuos YY, en ambas poblaciones, es muy superior al de probandos XXY. Este fenómeno puede admitir dos explicaciones

- por un lado, que en un grupo de pacientes psiquiátricos XXY y XYY, el riesgo de conducta antisocial sea mayor en los afectos de síndrome de doble Y que en los Klinefelter

- y por otro, que el riesgo sea el mismo y que el número de probandos YY delincuentes, se haya visto incrementado por individuos de igual cariotipo, sin trastornos psíquicos aparentes y que, en un momento determinado, han llegado a delinquir.

Por el momento y hasta que no llevemos a cabo la discusión en profundidad de los síndromes de Klinefelter y doble Y, no vamos a dar nuestra opinión sobre cual de estas dos hipótesis puede ajustarse más a la realidad. Sólo apuntaremos que la primera de estas dos posibilidades, es similar a la planteada por Hook (1973), tras realizar una recopilación bibliográfica de las incidencias de individuos XXY y XYY en distintos tipos de población y que la segunda, no contradice la relación causa-efecto que hemos establecido entre anomalía cromosómica → trastornos psíquicos → conducta antisocial.

Población penal femenina

Consultando la bibliografía al respecto, hemos observado que, a pesar de que son muchos los estudios citogenéticos realizados en delincuentes, la casi totalidad de los mismos se han llevado a cabo en varones. Únicamente conocemos dos trabajos realizados en reclusas y/o enfermas mentales peligrosas (Casey y col., 1966; Zavala y col., 1971). Ahora bien, en ambos estudios sólo se analizó el cariotipo de aquellas probandos en las que, previamente, se habían advertido alteraciones a nivel de la cromatina sexual.

Sabemos que las 102 mujeres que integran nuestra población, responden a una fórmula cromosómica normal. Pues bien, si tenemos en cuenta que tanto las mujeres como los varones delincuentes, fueron seleccionados por presentar trastornos psíquicos y/o por la vertiente psicopatológica de sus delitos, cabe preguntarse ¿por qué la incidencia de aberraciones cromosómicas es elevada entre los varones y nula en las mujeres? Para contestar a esta pregunta, podemos establecer varias hipótesis.

1° Puede ocurrir que la selección haya sido menos estricta en la población penal femenina que en la masculina. Al describir nuestra población penal (apartado.213.2) ya apuntábamos que la elección de las mujeres delincuentes había sido muy costosa, al no existir centros especializados para albergar a las reclusas con rasgos psíquicos anómalos.

2° Que la población penal femenina sea escasa, es decir, que no sea representativa de la población global de mujeres que, con unas características psicopatológicas determinadas, se encuentran recluidas en prisión.

3° Que en la población penal masculina, los trastornos psíquicos vayan unidos más frecuentemente a un cariotipo aberrante que en las mujeres delincuentes.

La primera de estas hipótesis pensamos que, aunque posible, no se ajusta totalmente a la realidad. Esta opinión está basada en dos hechos fundamentales. Por un lado, el personal que nos asesoró en la selección de las reclusas, cuenta con muchos años de experiencia en el trato y custodia de las mujeres delincuentes y por tanto, su opinión acerca de las características psicológicas de las mismas, comportamiento, adaptabilidad social etc., nos parecen de todo punto fiables. Por otro lado y a pesar del número tan escaso de historiales clínicos que nos fueron facilitados, los que poseemos se ajustan al criterio de selección que nos habíamos propuesto al iniciar este estudio. De las 8 reclusas con historial clínico completo (cuadro 16), 5 son enfermas mentales, psicópatas y/o deficientes mentales y las 3 restantes, aún presentando aptitudes intelectuales medias o buenas, se encuentran en prisión por delitos contra las personas (infanticidio, abortos o parricidio).

En cuanto a la segunda hipótesis, en nuestra opinión es totalmente errónea. Si tenemos en cuenta

- que la población penal femenina española está constituida, únicamente, por unas 500 reclusas (Gómez Pérez, 1978),
- que, por tanto, nuestra muestra abarca a la quinta parte, aproximadamente, de esa población global y
- que las 102 delincuentes motivo de estudio fueron seleccionadas en 3

Centros Penitenciarios diferentes, parece lógico pensar que nuestra muestra de reclusas es representativa de la población total de mujeres que, con unos rasgos psicopatológicos concretos, están internadas en prisión.

La tercera hipótesis, es la que puede ajustarse más a la realidad. Es probable que la incidencia de aberraciones cromosómicas en la población penal, masculina y femenina, sea un fiel reflejo de lo que sucede en la población general (no reclusa) afecta de trastornos psíquicos. Christensen y Nielsen (1974) analizando una población de 742 (527 varones y 215 mujeres) pacientes psiquiátricos no delincuentes, observaron que mientras la incidencia de cariotipos anormales en los varones era del 1,14%, en las mujeres sólo alcanzaba el 0,47%. Si, más concretamente, nos referimos a las anomalías que afectan a los cromosomas sexuales, esa incidencia desciende en los varones hasta el 0,95% (cuadro 22) y en las mujeres se hace nula. Luego parece ser que en la población no reclusa y afecta de trastornos psíquicos, esos trastornos son más frecuentemente atribuibles a aberraciones cromosómicas en los varones que en las mujeres. De acuerdo con esto, es lógico que la incidencia de cariotipos anormales en nuestra población penal masculina, sea superior a la observada entre las mujeres delincuentes.

Una vez comentada la frecuencia de aberraciones cromosómicas en nuestra población penal, pasaremos a describir las características físico-psíquicas de los individuos afectos, así como la posible relación existente entre los distintos síndromes, los desórdenes mentales y la con

ducta delictiva.

A) Síndrome doble Y.

La constitución XYY fué descubierta por Sandberg y col.(1961), en un hombre de inteligencia normal y con descendencia afecta de diversas anomalías congénitas. Sin embargo, hasta 1965 no se relacionó la presencia de un cromosoma Y supernumerario, con un comportamiento particularmente agresivo. En efecto, Jacobs y col. (1965) tras cariotipar a 197 varones del Servicio de Seguridad de Carstairs, en Escocia, servicio especializado en la vigilancia y tratamiento de enfermos mentales delincuentes y/o peligrosos, descubrieron 7 individuos XYY, 1 XXYY y 1 XY/XXY. Entre 1500 varones de la población general, los mismos autores no encontraron más que un caso de genotipo XYY. Estas incidencias, tan sumamente diferentes, atrajeron la atención de los genetistas del mundo entero y contribuyeron al establecimiento de una relación entre el cromosoma Y supernumerario y el comportamiento antisocial. Desde esa fecha hasta nuestros días, se han publicado numerosos trabajos sobre este tema.

Resulta difícil asociar el síndrome XYY a unas características físicas o psíquicas concretas, hasta tal extremo que algunos autores han asegurado que el único rasgo común a todos los individuos YY, es el cromosoma Y supernumerario (Money y col., 1975). No obstante, basándonos en los datos publicados hasta el momento y en el historial clínico de nuestro paciente, intentaremos enumerar las características que más frecuentemente aparecen unidas al síndrome doble Y.

En el cuadro 18, se resumen los rasgos médico-biológicos y de personalidad criminal del recluso 47,XYY.

Su altura es algo inferior a la normal, ya que mientras la talla media de la población masculina española es de 1,698 m (Anuario Estadístico de España, 1977), la correspondiente a nuestro probando es de 1,650 m. Se sabe que entre los hombres altos, la incidencia de individuos YY es muy superior a la detectada en las poblaciones de neonatos nacidos consecutivos. Este hecho ha sido comprobado en muestras de delincuentes (Marcus y Richmond, 1970; Asaka y col., 1971; Asaka, 1972) así como en poblaciones generales de distintos países (Zeuthen y col., 1973; Dorus, 1976; Philip y col., 1976). Sin embargo, Bénézec y col. (1974), aún reconociendo la existencia de una relación entre el cariotipo 47,XYY y la talla elevada, hicieron notar que no todos los individuos YY muestran esa característica. Nuestros resultados confirman esta opinión y vienen a probar que en las poblaciones seleccionadas por altura, la incidencia de probandos YY puede ser inferior a la que se obtendría si no se hubiera realizado esa selección.

Los individuos YY suelen poseer un morfotipo atlético o leptosómico (Bénézec y col., 1974) y a veces, presentan alteraciones físicas tales como: acné, defectos oculares, anomalías oseas, etc. (Owen, 1972). La tipología de nuestro recluso 47,XYY es atlética y no posee ninguna alteración física ni metabólica.

El desarrollo mental de los individuos YY es muy variable. Chieri y col. (1972) describieron a dos delincuentes afectados del síndrome, uno

de inteligencia normal y el otro con un retraso mental liminar. En nuestro laboratorio, Pérez-Castillo (1978) analizó a un individuo 47,XYq+Yq+, con facultades intelectuales normales y padre de un niño polimalformado. También han sido encontrados individuos YY en poblaciones de retrasados mentales (Sutherland y col., 1976; Speed y col., 1976; Jacobs y col., 1978) y en pacientes psiquiátricos delincuentes y no delincuentes (cuadro 22). Nuestro probando muestra un CI=72 (retraso mental liminar). Teniendo en cuenta estos datos, parece lógico pensar que la posesión de un cromosoma Y extra, si bien no da lugar a una psicopatología específica, puede ser responsable de una especial predisposición al padecimiento de trastornos psíquicos (enfermedad mental, psicopatía o déficit intelectual). Esta hipótesis corrobora los resultados obtenidos por Bénézech y Noël (1975), al estudiar las características neurológicas de un grupo de individuos YY de la población general. Estos autores observaron que, si bien la mayor parte de los probandos no sufrían ninguna perturbación mental caracterizada, sus electroencefalogramas eran similares a los hallados en sujetos afectados de trastornos neuróticos o con rasgos psicológicos tales como agresividad, inmadurez afectiva, inestabilidad, etc. No cabe duda de que un individuo con los rasgos psíquicos mencionados e inmerso en un ambiente poco propicio para el desarrollo normal de la personalidad, puede llegar a convertirse en un enfermo mental, psicópata o deficiente intelectual. Sin embargo, ese mismo individuo en un entorno favorable, es posible que nunca llegue a mostrar su especial predisposición hacia los trastornos psíquicos.

La hipótesis que acabamos de exponer, explicaría la existencia de individuos YY clínicamente normales, así como la elevada incidencia de esta anomalía cromosómica en pacientes psiquiátricos no delincuentes.

Ahora bien, en diferentes ocasiones hemos dicho que los trastornos psíquicos, pueden favorecer la manifestación de una conducta antisocial. Partiendo de esta base, es lógico que muchos de los individuos de cariotipo 47,XYX lleguen a delinquir. En algunos de ellos, el origen de ese comportamiento antisocial habrá que buscarlo en la enfermedad mental, psicopatía o deficiencia intelectual que padezcan. En el resto, la base de esa conducta puede radicar en la agresividad, inmadurez afectiva, inestabilidad etc. que, según acabamos de ver, son rasgos psicológicos de los individuos YY (no enfermos mentales) de la población general. En ambos casos, el factor ambiental puede coadyuvar en la aparición del comportamiento delictivo.

Finalmente y refiriéndonos a los individuos YY reclusos en prisión, podemos afirmar que su tipología delictiva no es uniforme. De los 206 probandos que integran nuestra población penal total, el delito más grave corresponde al recluso YY (múltiples asesinatos). Recientemente hemos tenido ocasión de analizar a un individuo, no incluido en el presente trabajo, que cumple condena en el Sanatorio Psiquiátrico Penitenciario por la comisión de un homicidio. Su fórmula cromosómica resultó ser 47,XYq+Yq+. Sin embargo, no todos los delincuentes YY han cometido delitos contra las personas. Así por ejemplo, hace unos años estudiamos a un delincuente doble Y, internado en la Central de Observación bajo la acu

sación de hurto (Abrisqueta y col., 1973).

Por otro lado, existen datos que parecen apoyar la existencia de una relación entre el cariotipo 47,XYY y la gravedad del delito. Nielsen y Henriksen (1972) en una población de 151 delincuentes juveniles, observaron que la incidencia de individuos YY era del 1,99%. Sin embargo Dodson y col. (1972), en una población similar de 475 probandos, no encontraron ningún caso 47,XYY. La única diferencia existente entre ambas muestras, es que en la primera los jóvenes estaban recluidos en prisión y en la segunda, eran mantenidos bajo la custodia paterna. Luego es posible que la tipología delictiva de los jóvenes YY, sea lo suficientemente grave para determinar su internamiento en prisión.

Ultimamente y dentro de un grupo de delincuentes YY, se ha intentado relacionar la altura con la gravedad del delito (Hook y Healy,1977). De acuerdo con esta teoría, los delitos más graves corresponderían a los reclusos YY más altos. En los 3 delincuentes YY analizados en nuestro laboratorio se da, justamente, la relación inversa. El probando acusado de hurto es mucho más alto (1,856 m) que los detenidos por homicidio(1,750 m) o asesinatos múltiples (1,650 m).

Como vemos, los datos publicados hasta el momento son insuficientes para atribuir al síndrome doble Y una sintomatología clínica concreta. Es posible que en un futuro y al disponer de mayor información al respecto, se pueda establecer alguna conexión entre el genotipo 47,XYY y determinadas alteraciones físicas y/o psíquicas.

B) Síndrome de Klinefelter.

En el cuadro 18 aparecen las características médico-biológicas y de personalidad criminal, de los dos reclusos 47,XXY detectados en nuestra población.

Según ya quedó expuesto al hablar de este síndrome en la población subnormal, existen una serie de rasgos físico-psíquicos que se pueden considerar asociados al mismo y que, entre otros, son: hipogonadismo, retraso intelectual y esterilidad.

La primera de estas características está presente en los dos reclusos.

Sus aptitudes mentales son deficientes (72/263) o medias-bajas (75/222). Desconocemos el significado cuantitativo de estas apreciaciones, aunque es probable que en ambos casos la inteligencia sea inferior a la normal (retraso mental liminar).

En cuanto a la esterilidad y dado que en ninguno de los probandos se ha realizado espermiograma ni biopsia testicular, carecemos de datos al respecto.

Teniendo en cuenta que la altura y el peso medios de la población masculina española es de 1,698 m y 65,8 Kgs, respectivamente (Anuario Estadístico de España, 1977) podemos afirmar que estos parámetros, en el caso 72/263, son inferiores a los normales, mientras que la talla del paciente 75/222 supera a la media y su peso es inferior al normal. Por tanto, ninguno de estos reclusos posee el aspecto eunucoide típico de ciertos individuos Klinefelter.

Llegados a este punto, conviene replantear la disyuntiva que dejamos sin aclarar en el apartado 412.2. Decíamos entonces:

- a) Que existe mayor incidencia de desórdenes mentales en los individuos XXY que en los YY y
- b) Que, sin embargo, en los enfermos psiquiátricos de alta seguridad y en nuestros reclusos, el incremento que experimenta el síndrome doble Y es muy superior al observado para el síndrome de Klinefelter.

El punto a) puede explicarse por la acción combinada de dos factores

- uno, la íntima unión existente entre el cariotipo 47,XXY y el déficit intelectual y
- otro, que el cromosoma Y extra, aún siendo responsable de una cierta predisposición al padecimiento de trastornos mentales, estos no se manifiestan en todos los casos.

Para aclarar el punto b) proponíamos dos hipótesis

- una, que en pacientes XXY y XYY con trastornos psíquicos, el riesgo de conducta antisocial sea mayor en los afectos de síndrome doble Y que en los Klinefelter y
- otra, que el riesgo sea el mismo y que el número de probandos YY delinquentes se haya visto incrementado por individuos de igual cariotipo, sin trastornos psíquicos aparentes y que, en un momento determinado, han llegado a delinquir.

Pensamos que esta segunda suposición puede ajustarse más a la rea

lidad que la primera. Dada la vinculación existente entre el cariotipo 47,XXY y el déficit intelectual, cabe pensar que la mayor parte de los individuos con esa anomalía cromosómica, se encuentren internados o reciban asistencia médica en centros especializados. Sin embargo, sólo los individuos YY afectos de trastornos psíquicos llegarán a dichos centros, mientras que el resto, probablemente el grupo más numeroso, permanecerá integrado en la población general.

Pues bien, considerando la relación anomalía cromosómica → trastorno psíquico → conducta delictiva, es probable que algunos individuos XXY y XYY lleguen a delinquir, pero

- la mayor parte de los XXY habrán sido pacientes psiquiátricos y
- sin embargo, muchos de los YY procederán de la población general. El psiquismo de estos individuos, aún no siendo tipificable en ningún trastorno mental concreto, tampoco podemos considerarlo normal ya que presenta rasgos de agresividad, inestabilidad afectiva, etc., que pueden favorecer la manifestación de una conducta delictiva.

De acuerdo con esto, es lícito pensar que el riesgo de conducta antisocial en los individuos Klinefelter es similar al de los probandos XYY.

412.3 *Variantes cromosómicas: Incidencia y posible relación con la conducta antisocial.*

En el cuadro 23, aparecen las frecuencias de los distintos polimorfismos cromosómicos observados en la población penal y en tres series de neonatos nacidos consecutivos.

Según decíamos al comentar los resultados obtenidos en nuestra muestra deficiente mental, los heteromorfismos cromosómicos son variantes polimórficas del cariotipo normal y en principio, no se les puede hacer responsables de ninguna anomalía física o psíquica.

Ahora bien, también es cierto que la incidencia de esas variantes en nuestra selección de reclusos (21,84%), es muy superior a la observada en las poblaciones de neonatos (1,44 a 1,72%) y que a dicho incremento contribuye, de manera fundamental, el cromosoma Yq+.

Ultimamente, se han realizado multitud de investigaciones acerca de la actividad genética de la porción eucromática del cromosoma Y. Como resultado de las mismas, parece probable que

- los genes determinantes de la diferenciación testicular, estén situados en la región proximal de los brazos largos (Ohno, 1976)
- los involucrados en la maduración de los testículos, en la zona proximal de los brazos cortos (Siebers y col., 1973) y
- los que controlan la espermatogénesis, en la porción distal no fluorescente de los brazos largos (Tiepolo y Zuffardi, 1976).

Sin embargo, es muy poco conocida la función de la heterocromatina distal de la zona fluorescente del cromosoma Y.

(1) FRECUENCIAS DE VARIANTES CROMOSOMICAS EN DIFERENTES POBLACIONES DE NEONATOS NACIDOS CONSECUTIVOS Y EN NUESTRA POBLACION PENAL

POLIMORFISMOS	Presente estudio 206 reclusos		Bochkov y col. (1974) 2500 neonatos		Hamerton y col. (1972/1975) 13939 neonatos		Nielsen y Sillesen (1975) 11148 neonatos	
	total	%	total	%	total	%	total	%
1qh+	2	0,97	1	0,04	5	0,04	6	0,05
9qh+	-	-	-	-	1	0,01	4	0,04
16qh+	2	0,97	4	0,16	14	0,10	10	0,09
Ds+ ó Dp+	6	2,91	11	0,44	40	0,29	34	0,30
Dpss	1	0,49	-	-	-	-	-	-
Dp-	-	-	-	-	9	0,06	6	0,05
Gs+ ó Gp+	10	4,85	9	0,36	78	0,56	47	0,42
Gp-	-	-	-	-	4	0,03	2	0,02
17ph	2	0,97	-	-	7	0,05	2	0,02
(2)Yq+	20	19,23	9	0,69	67	0,93	58	1,01
(2)Yq-	2	1,92	2	0,15	8	0,11	23	0,40
N° de polimorfismos	45	21,84	36	1,44	233	1,67	192	1,72
N° de probandos afectados	39	18,93	35	1,40	227	1,63	187	1,68

(1) Tanto en el presente estudio como en las poblaciones de neonatos, los probandos con dos o más polimorfismos se han incluido en todos y cada uno de los grupos correspondientes. Este ha sido el caso, en nuestra población, de los individuos: 46, XYq+, Dpss; 46, XYq+, 1qh+, 16qh+; 46, XYq+, Gp+ y 46, XYq+, Gs+ (2 reclusos).

(2) Frecuencias referidas únicamente a varones.

En un trabajo previo (Martín-Lucas y Abrisqueta, 1976), ya probá**u** bamos que el cromosoma Yq+

- posee mayor cantidad de material fluorescente que el cromosoma Y de ta**u** maño normal y

- que dicho material no es genéticamente inerte.

Así mismo, sabemos que la frecuencia de individuos Yq+ en nuestra pobla**u** ción penal (19,23%), supera a las halladas en neonatos de origen nórdi**u** co (0,69 a 1,01%) y en diversas muestras de población mediterranea:3,13% (Bénézech y col., 1978); 6,12%(Pérez-Castillo, 1978) y 0% (Martín-Sempe**u** re, 1978). Teniendo en cuenta estos hechos, es lícito pensar en la posi**u** ble existencia de una relación entre la variante Yq+ y el comportamien**u** to antisocial.

Harvey y col. (1970) fueron los primeros en establecer una cone**u** xión entre el cromosoma Yq+ y los trastornos de conducta. Desde enton**u** ces, son varios los autores que han negado esta relación (Urdal y Brøgger, 1974; Schwinger y Wild, 1974; Bénézech y col., 1976/1978; Brøgger y col., 1977; Akesson y Wahlström, 1977) mientras que otros consideran que di**u** cho heteromorfismo está directamente implicado en el desarrollo de la per**u** sonalidad y por tanto, en el comportamiento del individuo (Nielsen y Hen**u** riksen, 1972; Nielsen y Friedrich, 1972; Soudek y Laraya, 1974; Christen**u** sen y Nielsen, 1974; Nielsen y Nordland, 1975; Nielsen y Rasmussen, 1976; Soudek, 1977)

Nielsen y Nordland (1975) observaron la existencia de una corre**u** lación entre el nivel de actividad de un grupo de muchachos y la longi**u**

tud del cromosoma Y: A mayor nivel de actividad, mayor longitud del cromosoma Y. Estos resultados son enormemente interesantes, si consideramos las implicaciones de esa característica psíquica en el comportamiento del individuo.

El nivel de actividad elevado puede ser un factor positivo o negativo para el desarrollo de la personalidad y el ajuste social de un muchacho. Será positivo, siempre que el ambiente que rodea al niño posibilite la canalización de esa actividad y negativo, si el entorno es restrictivo, pobre en comprensión y ayuda a las necesidades del muchacho. La existencia de esta segunda realidad, explicaría el hecho de que la incidencia de individuos Yq+ sea muy elevada en pacientes psiquiátricos (Christensen y Nielsen, 1974) e incluso en delincuentes (Nielsen y Henriksen, 1972; Nielsen y Friedrich, 1972; Soudek y Laraya, 1974; Soudek, 1977).

Nuestros resultados confirman esta teoría ya que, según refleja el cuadro 17:

1° Casi todos los delincuentes Yq+ presentan algún trastorno psíquico (enfermedad mental, psicopatía o déficit intelectual) y en ciertos casos aparecen conjuntamente dos desórdenes mentales: 73/040 (esquizofrénico parafrénico expansivo y aptitudes mentales gravemente deterioradas), 75/221 (psicópata esquizoide y deficiente mental), 75/274 (psicópata y deficiente mental) y 76/084 (neurótico sexual y deficiente mental). Cabe pues la posibilidad, de que estos trastornos psíquicos se hayan producido por la acción conjunta de dos factores a) cromosoma Yq+ y b) con

diciones ambientales adversas durante la infancia y adolescencia.

2° Dichos desórdenes de la mente han podido propiciar la comisión de delitos que, en la mayoría de los casos, son de naturaleza grave.

De acuerdo con esto, podemos concluir que el material heterocromático extra del cromosoma Yq+, si bien no es el responsable directo de una conducta delictiva por parte de los individuos que lo poseen, puede condicionar el desarrollo mental de los mismos favoreciendo la aparición de trastornos psíquicos y por consiguiente, aumentando el riesgo de un comportamiento netamente antisocial.

No obstante y según decíamos al iniciar el comentario del heteromorfismo Yq+, existen algunos investigadores que niegan la existencia de una conexión entre esa variante cromosómica y la conducta antisocial.

Schwinger y Wild (1974) no encontraron diferencias apreciables entre el índice Y/F medio de una población penal y el correspondiente a un grupo de individuos control. Estos resultados pueden ser consecuencia de dos hechos fundamentales,

- por un lado, que la selección de reclusos y controles se llevó a cabo por altura (todos de talla superior a 1,80 m)
- por otro, que los delincuentes estaban acusados de delitos relativamente triviales y al parecer, no mostraban ningún trastorno psíquico aparente.

Teniendo en cuenta que la talla media de la población masculina española es de 1,698 m (Anuario Estadístico de España, 1977) y la correspondiente a nuestros reclusos Yq+ es de 1,667 m, el excluir a los indi-

viduos de estatura media o media-baja puede equivaler a prescindir de la totalidad o de una gran parte de probandos $Yq+$. Así mismo, el hecho de que Schwinger y Wild sólo analizaran a reclusos sin trastornos psíquicos y acusados de delitos poco importantes, también puede haber influido en sus resultados.

Urda1 y Brøgger (1974) realizaron un estudio cuantitativo del cromosoma Y en pacientes psiquiátricos delincuentes y en una población testigo. Este estudio fué ampliado por Brøgger y col. (1977) con una tercera población de enfermos mentales no delincuentes. En ambos trabajos se midió la longitud a) de la zona fluorescente del cromosoma Y (Yf) y b) de la totalidad de los brazos largos de dicho cromosoma (Yq). De esta forma, se hallaron los índices Yf/Yq de cada individuo. Este parámetro, en las tres poblaciones, no presentó diferencias significativas.

En nuestra opinión, las medidas realizadas sobre proyecciones de negativos de fluorescencia pueden, fácilmente, conducir a error. La zona media-distal de los brazos largos del cromosoma Y, aparecerá teñida con mayor o menor intensidad dependiendo

- a) del tiempo de exposición de la fotografía y
- b) del grado de tinción de la preparación. Por experiencia sabemos que, aún empleando el mismo tiempo de tinción en todos los casos, no siempre se obtiene una fluorescencia de intensidad similar.

Esa mayor o menor intensidad puede desfigurar la extensión real de la zona Yf y en consecuencia, las mediciones que sobre dicha zona se realicen.

Por otro lado, la cuantificación de la región Yq también plantea problemas, ya que no siempre se puede precisar con exactitud la situación del centrómero.

Esta carencia de garantía en las mediciones, puede haber conducido a resultados erróneos.

Bénézech y col. (1976) estudiaron una población de 50 enfermos mentales delincuentes y 50 controles. Los reclusos fueron los 50 últimos individuos ingresados en un Servicio Psiquiátrico de Seguridad y los controles se eligieron al azar entre un grupo de donantes de sangre. La frecuencia del heteromorfismo Yq+ en los delincuentes fué del 32% y en la población testigo del 28%. Estos autores comprobaron que entre ambos valores no existían diferencias significativas.

Sin embargo Bénézech y col. (1978) en una población penal de 128 enfermos mentales delincuentes, observaron que la incidencia de probandos Yq+ sólo era del 3,13%. Cabe señalar que el origen racial de estos reclusos es similar al de los delincuentes y controles del trabajo anterior (todos del sur-oeste francés) y que fueron los últimos 128 individuos ingresados en un Servicio Psiquiátrico de Seguridad.

Esta fluctuación tan inmensa en el porcentaje de individuos Yq+, es de difícil explicación. Es posible que los resultados obtenidos en la población analizada en 1978, sean más fiables que los correspondientes a la publicación de 1976, ya que en aquella ocasión la muestra analizada es cuantitativamente más importante. Si esto es cierto, el índice Y/F medio de los 128 reclusos no sería comparable con el correspondiente a

los 50 controles y es precisamente esta comparación, la que permite concluir a los autores en su trabajo del año 1978, que no existen diferencias significativas entre los índices Y/F medios de las poblaciones penal y testigo.

Finalmente, Akesson y Wahlström (1977) observaron que el índice Y/F medio de un grupo de pacientes psiquiátricos delincuentes, no presentaba diferencias significativas con respecto al obtenido en una población control. Sin embargo, resulta curioso observar que mientras el 21,70% de esos delincuentes muestra un índice Y/F $\geq 0,96$, solamente en el 10,20% de los controles aparece un Y/F de esas características. Estos datos no parecen eliminar la posibilidad de que exista una relación entre la longitud del cromosoma Y y la conducta antisocial.

En cuanto al heteromorfismo Yq-, la incidencia en nuestra población penal supera a la observada en las poblaciones de neonatos rusa, danesa y canadiense (cuadro 23). Igualmente, es mayor que la detectada en muestras de reclusos y polimalformados de origen mediterráneo (Bénézech y col., 1978 y Pérez-Castillo, 1978, respectivamente). Es pues posible que tanto el exceso (Yq+) como el defecto (Yq-) de material heterocromático Y, pueda repercutir en el desarrollo mental del individuo y en su posterior norma de conducta.

Para terminar y refiriéndonos a los heteromorfismos autosómicos, se puede afirmar que aparecen con mayor frecuencia en los reclusos que en la población general (cuadro 23). De todos ellos, son de destacar por su incidencia los polimorfismos Dpss y 17ph. El primero aparece en

el 0,49% de nuestros reclusos, mientras que no ha sido detectado en ninguna de las tres poblaciones de neonatos. La incidencia del segundo, en nuestra población, es del 0,97%, mientras que Bochkov y col. (1974) no encontraron ningún caso y Hamerton y col. (1972/1975) y Nielsen y Sillesen (1975) lo observaron en el 0,05% y 0,02% de sus poblaciones respectivas. Ninguna de estas dos variantes cromosómicas ha sido hallada en muestras españolas de polimalformados (Pérez-Castillo, 1978), matrimonios con abortos de repetición (Del Mazo, 1978) y matrimonios con descendencia normal (Martín-Sempere, 1978).

Nuestro probando Dpss, al margen de ese polimorfismo cromosómico, presenta un cromosoma Y de tamaño superior al normal (cuadro 17). Según comentábamos con anterioridad, la variante Yq+ puede favorecer la aparición de trastornos psíquicos y aumentar el riesgo de conducta antisocial. Sin embargo, solamente conocemos un caso en el que el heteromorfismo Dpss ha sido asociado a desórdenes mentales (Luciani y col., 1968). Teniendo en cuenta estos hechos, es probable que la psicopatía sexual y conducta delictiva del recluso 46,XYq+,Dpss, haya sido condicionada por la presencia del cromosoma Yq+ más que por la variante Dpss.

En cuanto al heteromorfismo 17ph ha sido descrito, al igual que las restantes variantes cromosómicas, en individuos fenotípicamente normales (Sandstrom y Jenkins, 1973/1974). Sin embargo, también es cierto

- que esa variante es una de las que muestran menor incidencia en la población general y
- que casi el 1% de nuestros reclusos la poseen.

Luego cabe la posibilidad de que el cromosoma 17ph, aumente el riesgo de trastornos psíquicos y conducta antisocial en los individuos afectos.

Según refleja el cuadro 16, de nuestras dos reclusas 17ph, una es psicópata explosiva. Desconocemos los rasgos psíquicos de la otra ya que, en el momento del análisis, se encontraba en prisión preventiva.

4.2 ANALISIS DERMATOGLIFICO

42.1 POBLACION DEFICIENTE MENTAL

Para discutir los resultados obtenidos en el estudio de esta muestra, mantenemos la clasificación que, atendiendo a las características del cariotipo, se realizó en los individuos que la integran. El motivo por el que, en esta clasificación, hemos excluido del grupo de pacientes de cariotipo normal, a los individuos con polimorfismo cromosómico, radica en la carencia de seguridad acerca del significado biológico que pueden tener esas variantes. Si es cierto que determinados heteromorfismos cromosómicos intervienen en el desarrollo mental del individuo, cabe la posibilidad, según veremos seguidamente, de que su actuación también que de reflejada en los rasgos papilares.

421.1 Individuos de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico.

En los probandos constituyentes de esta muestra de población, se advierten ciertas características dermopapilares distintas a las encontradas en los controles (tablas I a V).

Así por ejemplo y entre los subnormales, hemos detectado la ausencia simultanea de los trirradios digitales b y c, en el 3,70% de sus palmas. Este mismo fenómeno pero referido al trirradio d, ha sido observado en el 2,63% de las palmas. En la población testigo no existe ninguna de estas alteraciones.

En cuanto a las diferencias en los valores porcentuales del resto de los caracteres analizados, hemos comprobado que eran significativas para los siguientes rasgos dermopapilares:

Población masculina.

Características digitales.

- Menor porcentaje de presillas radiales.

Características palmares.

- Mayor frecuencia de palmas con dibujo en las áreas tenar e hipotenar, conjuntamente; sin trirradio digital c; con anomalías a nivel de la línea principal C y con surco de flexión transversal.
- Menor incidencia de dibujo en el tercer espacio interdigital y de trirradio axial en posición t'.

Población femenina.

Características digitales.

- Mayor porcentaje de torbellinos y menor de presillas cubitales y arcos.

Características palmares.

- Mayor frecuencia de palmas con el trirradio axial en posición t' y con anomalías a nivel de la línea principal C.
- Menor número de palmas con dibujo en el cuarto espacio interdigital; con dos o más figuras interdigitales y sin trirradio digital c.

En consecuencia, podemos afirmar que los niños deficientes mentales de cariotipo 46,XY ó 46,XX presentan, además de un desarrollo incompleto de la mente, una serie de rasgos digitopalmares anómalos que los diferencian de los controles.

La etiología de estas dos características puede ser independiente. También puede suceder que exista una relación entre ambas, de forma que la aparición de una de ellas determine la existencia de la otra.

A continuación, pasaremos a discutir las posibles causas de estas dos alteraciones.

Incompleto desarrollo de la mente.

Según comentábamos con anterioridad, el déficit intelectual de los pacientes que integran nuestra población, considerada globalmente, tiene un componente genético importante.

Por otro lado y refiriéndonos exclusivamente a los individuos de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico, sabemos que en su gran mayoría (91,94%) muestran un retraso mental no grave (cuadro 11). Este tipo de retraso representa la minusvariante extrema de la distribución normal de la inteligencia (Penrose, 1954/1963) y por tanto, al igual que ella, vendrá determinado por un sistema poligénico.

Ahora bien, el hecho de que la potencia intelectual de estos niños no se haya desarrollado suficientemente, denota un funcionamiento in completo del sistema nervioso central.

De acuerdo con estos datos, cabe pensar que el déficit intelectual del grupo de pacientes que nos ocupa tiene,

- como causa próxima, la afección del sistema nervioso central y
- como causa lejana, la alteración de los genes responsables del normal desarrollo de dicho sistema.

Rasgos dermopapilares anómalos.

Ha sido ampliamente demostrada la existencia de una base hereditaria determinante de los distintos caracteres dermopapilares. Este hecho fué lanzado como teoría por Galton en 1892 y Wilder en 1902 y 1904 y corroborado en estudios posteriores realizados a nivel familiar y en gemelos monocigóticos y dicigóticos (Parisi y col., 1970; Nylander, 1971). Actualmente, está fuera de duda el hecho de que los dibujos papilares están determinados por la herencia y se concede muy poca importancia a la influencia que el ambiente intrauterino pueda ejercer sobre dichos caracteres (Loeffler, 1972). Así mismo, es bastante generalizada la opinión de que la heredabilidad de la mayor parte de los rasgos dermatoglíficos, se deba a un sistema poligénico integrado por genes individuales de efecto aditivo (Schaumann y Alter, 1976).

Hasta el momento, no se conoce la localización y función concreta, de cada uno de los factores que constituyen la base genética de las líneas papilares. Puede ocurrir que exista un sistema poligénico específico para cada rasgo digitopalmar, o bien que un mismo grupo de genes determine dos o más caracteres papilares correlacionados entre sí. De cualquier forma, lo cierto es que las características dermopapilares tienen un componente hereditario importante y que de acuerdo con esto, podemos considerar a las alteraciones digitopalmares del grupo de pacientes que nos ocupa, como resultantes de la expresión anómala de ese componente genético.

Una vez comprobada la etiología hereditaria del retraso intelectual, así como la importancia del factor genético en la constitución de los rasgos papilares, pasaremos a estudiar la posible independencia o conexión de ambos determinismos genéticos.

Sistema nervioso y líneas papilares. Relaciones embriológicas y de determinismo genético.

Es bien sabido que tanto el sistema nervioso central como la epidermis son de origen ectodérmico. En la embriogénesis humana, a partir del ectodermo se va a constituir el tubo neural, que podríamos considerar como el esbozo del encéfalo y de la médula espinal (sistema nervioso central) así como de una parte considerable de las vías eferentes del sistema nervioso periférico. Por otro lado, también a partir del ectodermo se va a originar la epidermis, cuyo estrato germinativo es el responsable primario de los caracteres dermopapilares.

Bonnevie señaló ya en 1924 y más tarde en 1929a,b, la íntima relación causal existente entre la inervación de la epidermis y la proliferación celular de su estrato germinativo, sin apuntar cuál es causa y cuál efecto. Así mismo, destacaba el importante papel de los vasos sanguíneos embrionarios en la formación del dibujo papilar, ya que dichos vasos son los responsables del suministro de sangre a las eminencias digitales y palmares embrionarias, siendo este suministro extraordinariamente importante hasta el tercer mes de vida fetal y determinando el grado de curvatura de las eminencias y consecuentemente el dibujo papilar.

El mencionado autor también apuntaba la posibilidad de que los vasos sanguíneos, con sus ramificaciones, actuaran de guías de las ramas nerviosas que se extienden hasta la epidermis.

Los resultados obtenidos por Hirsch (1958) y Hirsch y Geipel (1960), tras realizar un amplio análisis dermatoglífico en pacientes con afecciones cerebrales de posible origen genético, corroboraron la antigua teoría de Bonnevié sobre la estrecha relación existente entre el sistema nervioso y las líneas papilares. Estos autores comprobaron como sus probandos, además de presentar un retraso mental evidente, poseían una serie de rasgos papilares distintos a los encontrados en la población normal.

Recientemente y gracias a los estudios que, con la ayuda del microscopio electrónico, se han realizado sobre la embriogénesis de las líneas papilares (Hirsch, 1971; Schweichel, 1971; Penrose y Ohara, 1973) se ha avanzado mucho en el conocimiento del mecanismo responsable de la formación de los caracteres dermopapilares, así como en el estudio de los posibles disturbios de este proceso. Basados en estos conocimientos, Hirsch y Schweichel en 1973 postularon la existencia de una estrecha conexión entre sistema nervioso y piel, consistente en considerar a los pares de nervios-vasos sanguíneos como inductores de la formación de los pliegues glandulares y por tanto, de las crestas epidérmicas. Dichos autores ilustraron la relación entre los nervios y las crestas epidérmicas, con el estudio paralelo de distintos casos patológicos. Así por ejemplo, comprobaron que la aplasia de las muestras dermopapilares, se

produce cuando falla el crecimiento de los nervios dentro del epitelio. También observaron que aquellos casos que presentan un desarrollo anormal de las crestas, llevan asociado un desarrollo anormal de los nervios.

Luego, realmente, podemos concluir que existe una íntima relación entre sistema nervioso y piel y en consecuencia, entre las afecciones cerebrales de base genética y las alteraciones de los caracteres dermopapilares.

Entonces, si tenemos en cuenta:

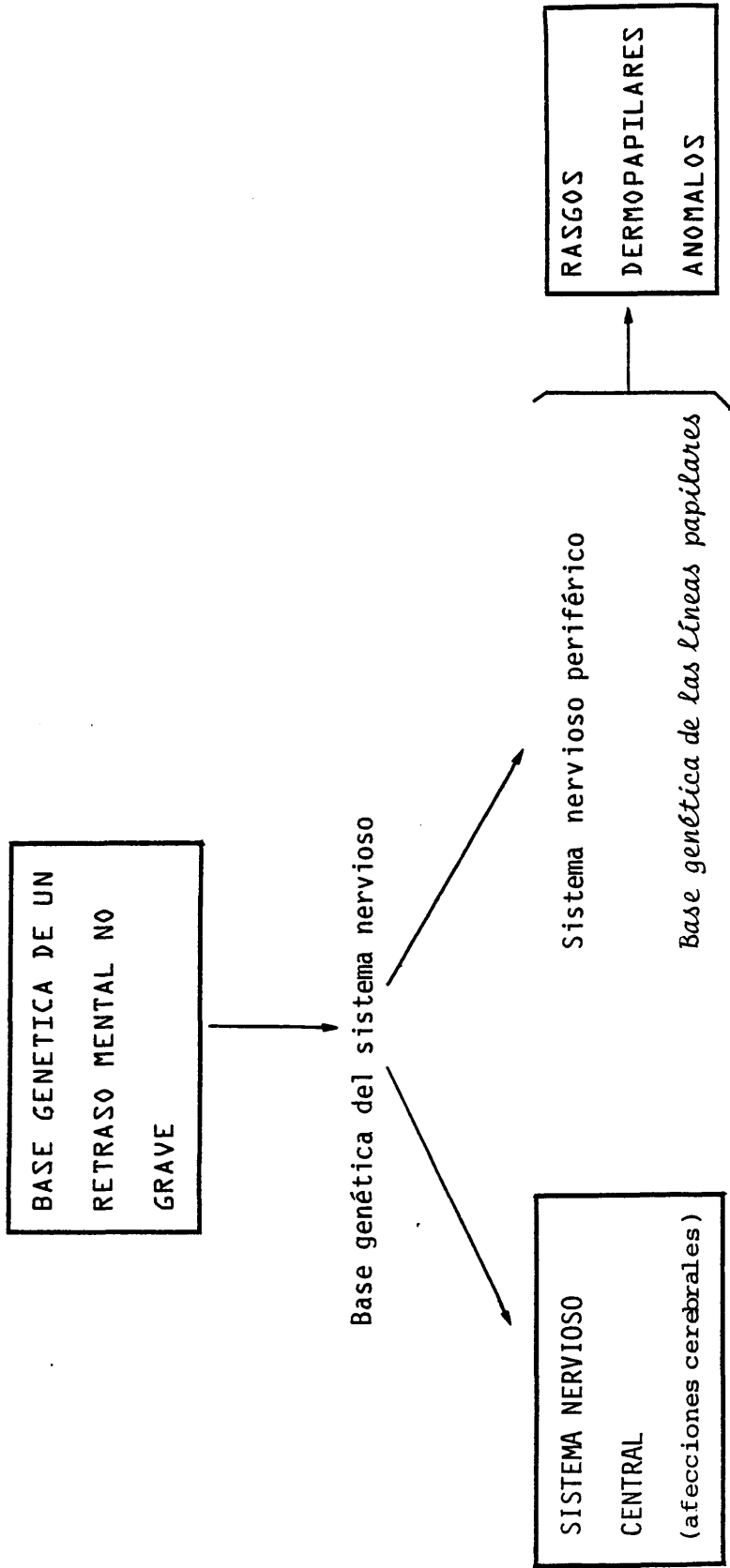
- 1° La importancia del componente hereditario en la determinación del grado de inteligencia, así como en la formación de los rasgos papilares.
- 2° Que los pares de nervios-vasos sanguíneos inducen la formación de los pliegues glandulares y a su vez, dichos pliegues constituyen las crestas epidérmicas.

Es lícito pensar que en la embriogénesis humana, la actuación de los genes determinantes del normal desarrollo del sistema nervioso, es anterior a la intervención del conjunto de factores hereditarios responsable de la formación de las crestas papilares.

Según esto, las anomalías digitopalmares que presentan nuestros niños retrasados de cariotipo 46,XY ó 46,XX se pueden haber producido de la siguiente manera (esquema 1):

Durante el desarrollo embrionario de estos niños, la base genética responsable de la aparición de un retraso mental no grave, puede modificar la expresión del conjunto de genes que interviene en la constitución del sistema nervioso, dando lugar

ESQUEMA 1



- por un lado, a afecciones cerebrales (alteraciones funcionales u orgánicas del sistema nervioso central) y en consecuencia, a coeficientes de inteligencia bajos y
- por otro, a anomalías en el sistema nervioso periférico.

Una parte de este sistema nervioso periférico, constituye el sustrato sobre el que actuarán los genes responsables de las líneas papilares. Al estar dicho sustrato alterado, es lógico que la expresión de esos genes sea anómala y los rasgos digitopalmares resultantes no se correspondan con el patrón normal.

Si esta hipótesis es cierta, la aparición simultánea de retraso mental y de aberraciones dermopapilares en este grupo de pacientes, no implica una identidad entre los determinismos genéticos de ambos caracteres, sino una dependencia entre ellos.

421.2 Individuos con algún tipo de alteración, bien sea numérica o estructural, en su cariotipo.

De los 20 pacientes (9 varones y 11 mujeres) que componen esta muestra de población, el 80% poseen retraso mental ligero o moderado, el 20% retraso mental severo y no existe ningún caso de retraso mental liminar ni profundo (cuadro 11).

A la vista de estos porcentajes, podemos afirmar que los pacientes con alteraciones cromosómicas muestran una tendencia generalizada hacia valores del CI inferiores a los obtenidos en los probandos de cariog

tipo normal y sin polimorfismo cromosómico.

Por otro lado, el grupo de individuos que nos ocupa presenta mayor número de rasgos dermopapilares anómalos (tablas VI a XI) que los pacientes de fórmula cromosómica 46,XY ó 46,XX.

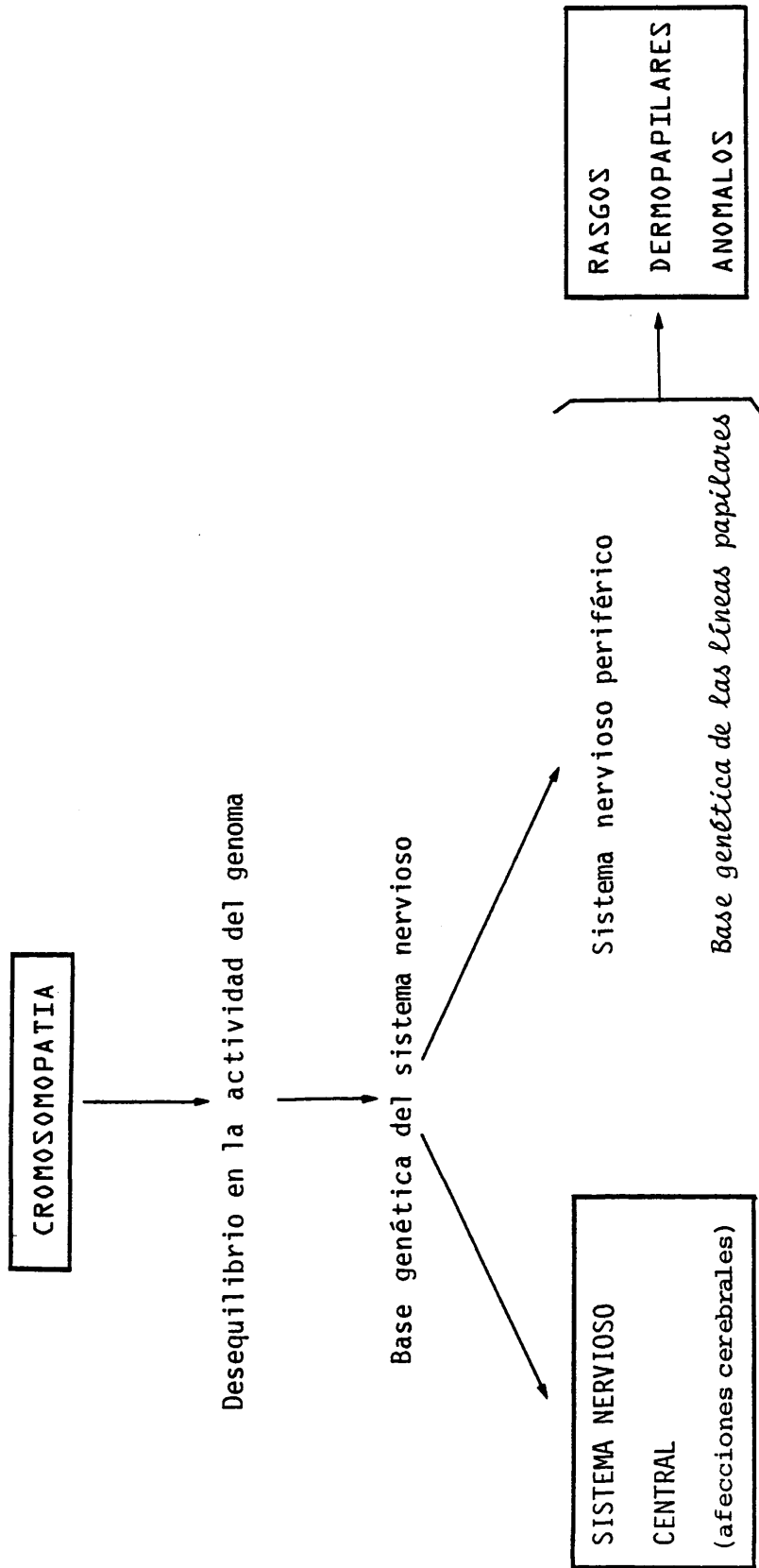
Siguiendo un razonamiento similar al adoptado en el apartado anterior, podemos establecer varias hipótesis para intentar explicar este fenómeno.

Si partimos de la base de que todas las aberraciones cromosómicas halladas, estructurales y numéricas, suponen un aumento de material cromosómico por célula y por tanto, un desequilibrio en la actividad del genoma, cabe pensar:

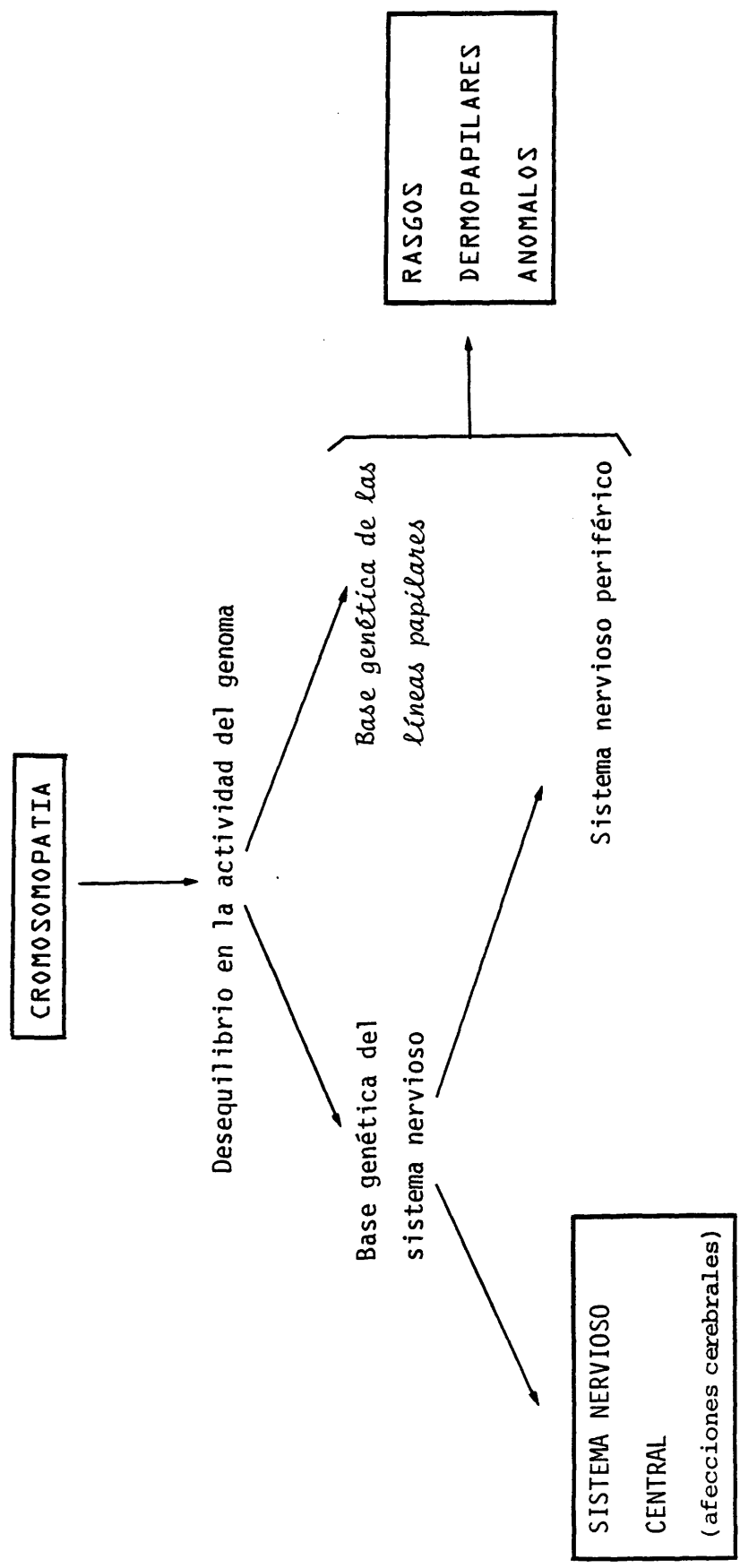
a) Que ese desajuste en la actividad del genoma, pueda concretarse en una manifestación anómala del conjunto de genes que interviene en el desarrollo normal del sistema nervioso (esquema 2). Es de suponer que esta expresión génica alterada, será bastante más grave en los individuos con algún tipo de anomalía cromosómica, que en los pacientes de cariotipo 46,XY ó 46,XX. Por ello, tanto las afecciones cerebrales como los caracteres dermopapilares anómalos, serán más acusados en el primer grupo de probandos que en el segundo.

b) También puede ocurrir que el desequilibrio en la actividad del genoma repercuta, no sólo en el grupo de genes responsable de la embriogénesis del sistema nervioso, sino también en el conjunto de factores hereditarios que interviene en la formación de las crestas papilares (esquema 3). La expresión anómala del primer grupo de genes, dará lugar a afecciones

ESQUEMA 2



ESQUEMA 3



ciones cerebrales más graves que las producidas en los individuos de cariotipo 46,XY ó 46,XX. Así mismo, la alteración del sistema genético determinante de las líneas papilares y su posterior actuación sobre un sustrato igualmente anómalo, dará lugar a mayor número de rasgos dermatoglíficos aberrantes que los encontrados en la población cromosómicamente normal.

En cualquier caso, parece claro que cada cromosomopatía tendrá una repercusión específica, en el desarrollo mental y en los rasgos papilares de los individuos afectados.

A) Síndrome de Down.

La mayor parte de estos probandos presentan trisomía primaria del cromosoma 21 y solamente en dos pacientes el síndrome se ha producido por translocación. No obstante, en nuestro estudio dermatoglífico hemos considerado a la totalidad de la población Down como un grupo homogéneo, ya que ambos tipos de mongolismo tienen características papilares semejantes (Dallapiccola y Ricci, 1967; Rosner y Ong, 1967). Este hecho tiene una base citogenética ya que, según vimos anteriormente, la mayoría de los síntomas clínicos del síndrome, vienen determinados por la región distal de los brazos largos del cromosoma 21 (Lafourcade y Rethore, 1976; Chen y col., 1976).

A la vista de los resultados obtenidos (tablas VI a IX) puede apreciarse la existencia de una serie de rasgos digitopalmares, que diferencian a los niños Down de los controles. Vamos a proceder al análisis

de estos rasgos y a su comparación con los hallados por otros investigadores en trabajos análogos al nuestro.

En cuanto a las características digitales, el rasgo más destacable y que es común a la serie masculina y femenina de nuestra población Down, es el alto porcentaje de presillas cubitales encontrado en los pacientes con este síndrome. Son muchos los autores que llegaron a idéntico resultado, incluso en probandos de diverso origen étnico y racial (Beckman y col., 1962; Holt, 1964; Bryant y col., 1970). En nuestro caso, el incremento de este tipo de figuras va unido, en ambos sexos, a una disminución en el porcentaje de torbellinos y de arcos. Como consecuencia de este fenómeno, el dimorfismo sexual que, para los tipos e incidencia de figuras digitales, existe en los controles, se ve notablemente disminuido en la población Down. Este mismo fenómeno fué observado por Holt (1963a) quien, tras analizar las características dermopapilares de 270 (148 varones y 122 mujeres) pacientes mongólicos, concluyó que la diferencia entre sexos, para el TRC, era menor en los probandos Down que en la población testigo (5,85 crestas en el primer caso y 18,21 crestas en el segundo).

En cuanto a las características palmares y como cabía esperar, hemos encontrado un porcentaje muy elevado de casos, tanto en varones como en mujeres, con trirradio axial t". Parecidos resultados obtuvieron Bryant y col. (1970). Ahora bien, en nuestra población Down y de manera paralela, también hemos hallado un número considerable de palmas con doble trirradio axial. Este hecho nos permite suponer,

- que el trirradio t" no es el resultado de un desplazamiento distal del trirradio t, sino un trirradio axial accesorio y
- por otro lado, que ante la imposibilidad de que aparezca, simultáneamente doble trirradio axial y campo abierto en el área hipotenar, los pacientes Down deberán poseer una elevada frecuencia de dibujo en ese área. Este hecho ha quedado confirmado en nuestra muestra de población masculina y femenina, así como en trabajos realizados por otros autores (Beckman y col., 1962; Plato y col., 1973).

Igualmente cabe señalar, que el responsable de la elevada graduación del ángulo atd máximo en los individuos Down (Penrose, 1954) va a ser precisamente el trirradio axial t".

Si ahora nos referimos a la región tenar, Plato y col. (1973) observaron que la frecuencia de dibujo en ese área, era inferior en los pacientes mongólicos que en los controles. En nuestro caso, ninguno de los probandos, varón o mujer, presenta figura en la eminencia tenar.

Existe otra característica palmar que, como las antes citadas, es bastante común en los individuos afectados de síndrome de Down. Es la que hace referencia a la aparición de dibujo en el tercer espacio interdigital (Bryant y col., 1970; Plato y col., 1973). En nuestra muestra de población y en ambos sexos, el porcentaje de palmas con este rasgo papilar es superior al obtenido en los controles. Sin embargo, estas diferencias no son estadísticamente válidas.

En cuanto a los distintos tipos de anomalías que pueden presentarse a nivel de la línea principal C, son más frecuentes en los varones y

mujeres Down que en la población testigo. Resultados semejantes obtuvieron Bryant y col. (1970).

Por último, es de todos conocida la relación existente entre este síndrome y la presencia de surco de flexión transversal o simiesco en las palmas de los individuos que lo padecen (Beckman y col., 1962; Bryant y col. 1970; Plato y col., 1973). Tanto los niños como las niñas mongólicas de nuestra muestra de población, presentan esta característica en un elevado porcentaje de sus palmas.

B) Síndrome triplo X.

Uchida y Soltan (1963), en un estudio realizado en 7 pacientes de cariotipo 47,XXX, no observaron ningún rasgo dermatoglífico destacable y que pudiera considerarse como específico del síndrome.

Alter (1965), planteó la posibilidad de que un aumento en la cantidad de material cromosómico X, en varones y mujeres, podría conllevar una disminución del valor dactilar total. Esta teoría fué plenamente confirmada por Penrose (1967).

Actualmente se considera que las mujeres triplo X, sólo muestran pequeñas desviaciones del cuadro normal de crestas papilares, siendo el rasgo más destacable el que hace referencia a la reducción del TRC (Loeffler, 1972; Schaumann y Alter, 1976). Sin embargo, en nuestro caso, una sola de las pacientes presenta un TRC bajo mientras que en la otra, el valor de este parámetro supera al de la población control, no solo femenina sino también masculina (tabla X).

Como vemos, las mismas dificultades que encontrábamos al intentar buscar una sintomatología clínica típica del síndrome 47,XXX, se vuelven a plantear a nivel de huellas. Será necesario realizar amplios estudios de población, tanto a nivel citogenético como dermatoglífico, para poder llegar a conclusiones definitivas acerca de la repercusión del síndrome en el fenotipo de las mujeres afectas.

C) Síndrome de Klinefelter.

Cushman y Soltan (1969), realizaron un amplio análisis dermatoglífico en una muestra de población constituida por 55 individuos Klinefelter (47,XXY). Los resultados obtenidos les permitieron relacionar este síndrome, con una serie de características dermopapilares anómalas.

En nuestra población deficiente mental solamente encontramos un individuo de fórmula cromosómica 47,XXY. Una vez estudiados sus rasgos digitopalmares (tabla XI) pudimos comprobar que, en su mayor parte, coinciden con los descritos por estos autores.

En primer lugar nos referiremos a aquellas características, para las cuales Cushman y Soltan observaron diferencias significativas con respecto a su población control y que también están presentes en nuestro probando. Estos rasgos son:

- Escaso valor dactilar total, que en nuestro paciente es de 46. Este resultado está de acuerdo, así mismo, con la teoría de Alter (1965) y Penrose (1967), sobre la relación existente entre la hiperploidia de

los cromosomas sexuales y la reducción del TRC.

- Trirradio ulnar (t^b) asociado con dibujo en el área hipotenar. Nuestro probando presenta este rasgo papilar en su mano derecha.
- Ausencia de figuras en el área tenar y primer espacio interdigital.
- Trirradio accesorio en el cuarto espacio interdigital. En nuestro caso, esta característica aparece en la palma izquierda.

Existen otros rasgos dermopapilares que están presentes en nuestro paciente y para los cuales Cushman y Soltan (1969) no encontraron diferencias estadísticamente válidas con respecto a su población testigo. Estos rasgos son:

- Número de crestas a-b discretamente inferior al normal. Para nuestro paciente es de 73.
- Dibujo en el cuarto espacio interdigital. En nuestro caso aparece en la palma izquierda.
- Anomalías a nivel del trirradio digital c y de la línea principal C. La mano derecha de nuestro probando muestra ausencia del trirradio digital c. En la izquierda dicho trirradio existe, pero la línea principal que de él parte sólo se prolonga durante un corto tramo.
- Ausencia de surco de flexión transversal.

En cuanto al ángulo atd máximo el valor observado por Cushman y Soltan en los individuos Klinefelter, es muy similar al obtenido en su población control. A resultados semejantes ya había llegado Holt (1963b) y recientemente Schaumann y Alter (1976). Nuestro paciente, sin embargo, muestra un ángulo atd sensiblemente inferior al observado en la pobla-

ción testigo (70° frente a $85,32 \pm 1,18$ que es el valor medio de la población control).

Por último y refiriéndonos al índice de las líneas principales, el valor de este parámetro en nuestro probando es enteramente normal. Cushman y Soltan no analizaron el MLI en sus pacientes.

421.3 Individuos de cariotipo normal y con polimorfismo cromosómico.

Dado que esta muestra de población está constituida por 9 probandos, de los cuales sólo 6 responden a la misma fórmula cromosómica: $46,XYq+$, resulta aventurado establecer cualquier tipo de relación entre los rasgos dermopapilares de estos pacientes (tablas XII y XIII) y las variantes cromosómicas detectadas en los mismos.

No obstante y basándonos en los comentarios que hemos realizado sobre el polimorfismo $Yq+$ y su posible repercusión en el desarrollo mental del individuo, creemos que puede ser interesante realizar algunas puntualizaciones.

Parece ser que el material heterocromático extra del cromosoma $Yq+$, influye en el desarrollo psíquico del individuo de forma que, dependiendo del entorno que posteriormente rodee al mismo, puede favorecer la aparición de trastornos neurológicos (enfermedad mental, psicopatía o incluso deficiencia mental).

Entonces, si esa variante cromosómica muestra una cierta intervención en la embriogénesis del sistema nervioso, cabe esperar que su

acción tenga un reflejo no solo en el psiquismo del individuo, sino también en sus rasgos papilares. Esta intervención podría llevarse a cabo de la siguiente manera (esquema 4):

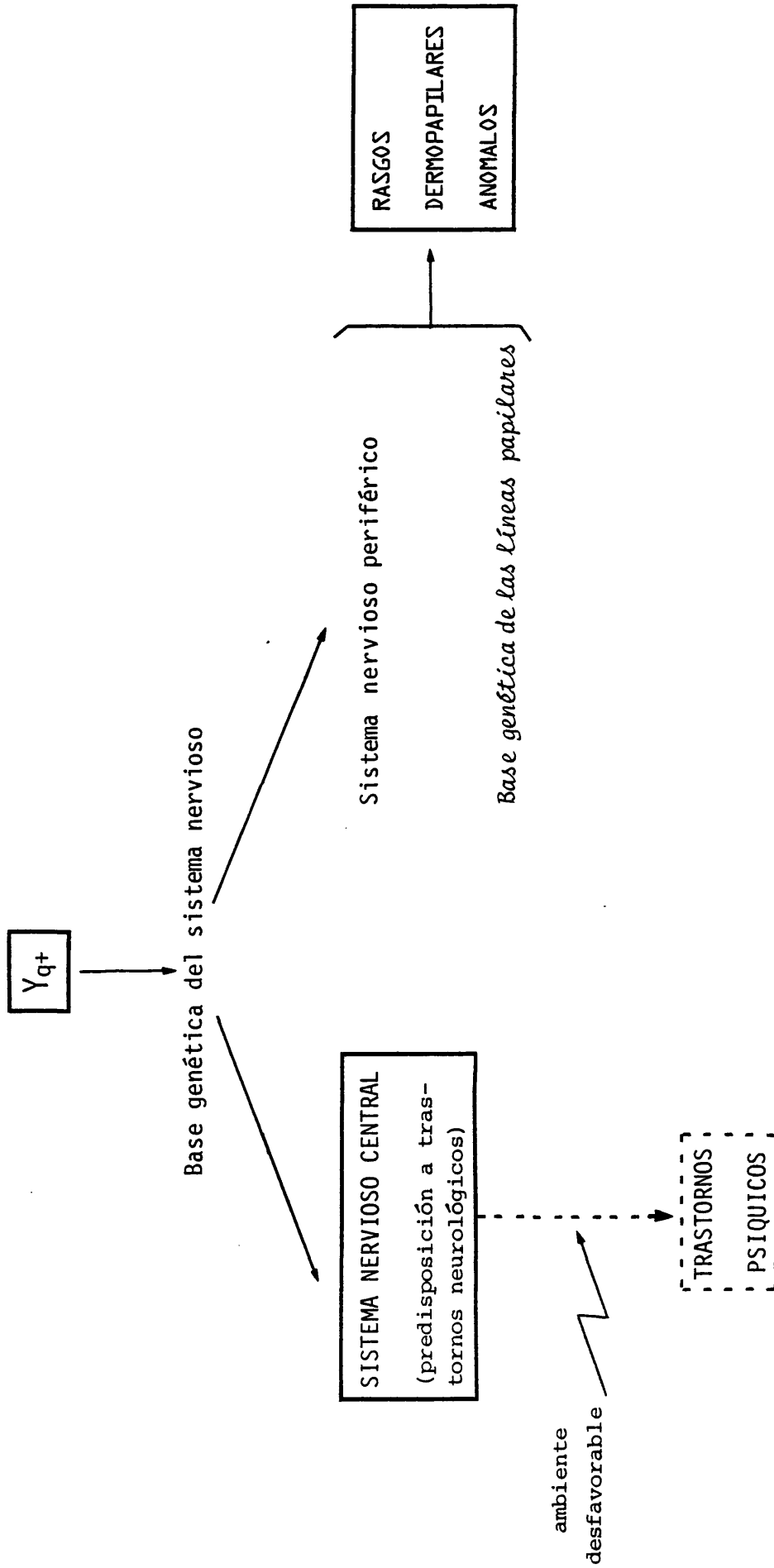
Puede ocurrir que durante el desarrollo embrionario de los individuos $Yq+$, esta variante cromosómica modifique la expresión del conjunto de genes responsable del normal desarrollo del sistema nervioso, dando lugar

- por un lado, a un sistema nervioso central especialmente predispuesto al padecimiento de trastornos neurológicos y
- por otro, a un sistema nervioso periférico anómalo, que determinará la formación de rasgos papilares aberrantes. Es posible que estas anomalías papilares, no sean tan numerosas como las observadas en los pacientes de cariotipo anormal.

En un trabajo anterior (Martín-Lucas y Abrisqueta, 1976) observamos en los individuos $Yq+$, junto al aumento de material cromosómico Y, una tendencia generalizada hacia valores dactilares totales bajos. Esta ha sido la causa de que en la muestra deficiente mental con polimorfismo en ese cromosoma, estudiáramos fundamentalmente las características digitales.

Como resultado de ese estudio (tabla XIII) detectamos, en los pacientes $Yq+$, una elevada incidencia de presillas cubitales y un decrecimiento en el número de arcos. En cuanto a los torbellinos, su frecuencia es también inferior, aunque no significativamente, a la correspondiente

ESQUEMA 4



a los controles. En cuanto al probando Yq-, su porcentaje de torbellinos es muy superior al observado en la población testigo y no posee ningún arco. De acuerdo con estos datos y teniendo en cuenta la relación existente entre el número de trirradios digitales y el valor dactilar total (Pons, 1958), podría pensarse en la posibilidad de que el TRC de los individuos Yq+ fuera inferior al normal, mientras que en el paciente Yq- se daría el fenómeno contrario.

Si consideramos como valor normal de este parámetro, el obtenido por Pons (1958), podemos confirmar nuestra impresión con respecto al individuo Yq-. El TRC de este paciente supera a la media (TRC=158).

Para los probandos Yq+ la cuestión se plantea más complicada. Aunque su TRC medio es inferior al que hemos tomado como patrón, la desviación típica de la media es muy elevada. Este hecho nos habla de la falta de homogeneidad del TRC en estos pacientes. Dicho parámetro es inferior al valor medio, en cuatro de los seis individuos Yq+, siendo el más bajo de 56. Los dos probandos restantes muestran un TRC alto (170 y 186).

Como vemos el número de datos disponible es insuficiente para establecer algún tipo de relación entre el mayor o menor contenido de material cromosómico Y por célula y el valor dactilar total. Dado que la incidencia de la variante Yq+ en la población penal, supera a la observada en los retrasados mentales, pasaremos a discutir la posible repercusión de ese polimorfismo en las huellas, al hablar de nuestra población de reclusos.

421.4 Estudio dermatoglífico, a nivel familiar, en dos casos de mongolismo de translocación.

Paralelamente al análisis dermatoglífico de los pacientes Down, hemos llevado a cabo un estudio, a nivel familiar, de los parámetros digitopalmares en nuestros dos casos de mongolismo de translocación. Los resultados aparecen en la tabla XIV.

Tanto la translocación D/G como la G/G, se presentan "de novo" en nuestros pacientes. Según esto, cabe esperar que los caracteres papilares de los familiares de estos niños, se corresponden con el patrón dermatoglífico normal.

No obstante, son varios los autores que han observado anomalías digitopalmares, en los padres, madres y hermanos de pacientes Down (Fang, 1950; Penrose, 1954; Holt, 1963a). Dichos pacientes, aunque no habían sido cariotipados, es muy posible que en su mayor parte fueran mongólicos por trisomía 21 libre, ya que la frecuencia de aparición de este tipo de mongolismo, es muy superior a la observada para las translocaciones D/G y G/G. Partiendo de esta base, es lógico pensar que la mayoría de los padres, madres y hermanos de estos niños, no fueran portadores de aberraciones cromosómicas.

Son precisamente estos hallazgos, los que nos han inducido a realizar no sólo un estudio citogenético sino también dermatoglífico, de los familiares de nuestros pacientes mongólicos de translocación. Dicho estudio, a nivel familiar, no se ha hecho extensivo a los probandos Down

por trisomía primaria debido a que, en nuestro trabajo, siempre hemos considerado el análisis dermatoglífico como complementario del citogenético y por tanto, sólo lo hemos llevado a cabo en aquellos individuos que previamente habíamos cariotipado.

Holt (1963a) en un amplio estudio realizado en individuos mongólicos observó, en los familiares de los enfermos, TRC inferiores a los hallados en los controles. En general, podemos decir que esta misma característica aparece en los parientes sanos de nuestros niños Down D/G y G/G, con la única excepción de la madre del mongolismo de translocación D/G, cuyo TRC es superior al normal.

En cuanto al número de crestas a-b, Fang (1950) encontró en los padres, madres y hermanos de sus pacientes Down, valores significativamente inferiores a los hallados en los controles. El padre y la madre de nuestro probando Down D/G, así como el padre, madre y hermana de la paciente G/G, presentan, igualmente, valores muy bajos para este parámetro.

Con respecto al MLI, no hemos encontrado ningún estudio realizado a nivel de población en familiares de pacientes Down. En nuestro caso, tanto los padres como la hermana de la translocación G/G, presentan MLI superiores a los normales, mientras que en los padres del probando D/G este parámetro es similar a la media.

Por último, si atendemos al ángulo atd máximo, Penrose (1954) observó en las madres y hermanos de sus probandos mongólicos, una ligera pero significativa desviación hacia graduaciones superiores a las norma

les. Los padres, sin embargo, no presentaban ninguna peculiaridad digna de mención con respecto a este rasgo. Nuestros resultados no apoyan esta teoría, ya que en ellos se descubre una tendencia generalizada, hacia valores del ángulo atd inferiores a los obtenidos en la población control. De esta norma sólo quedaría excluido el padre del mongolismo de translocación D/G.

42.2 POBLACION PENAL

Antes de comenzar con la discusión de los resultados obtenidos, conviene puntualizar que las distribuciones de frecuencias de las poblaciones control, no se ajustan a la normal para ninguno de los parámetros analizados (tablas XV, XVI, XVII y XVIII). Por esta razón, no ha sido posible utilizar la prueba t como criterio comparativo entre las distintas muestras de población penal y los controles. Dichas comparaciones se han establecido entre distribuciones de frecuencias, mediante el test del χ^2 .

422.1 Población penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico.

Teniendo en cuenta los resultados de los tests comparativos establecidos entre esta muestra de población y los controles (tabla XXI) podemos observar que, para la mayor parte de los parámetros digitopalmares analizados, existen diferencias estadísticamente válidas entre ambas po

blaciones. Estas diferencias hacen relación a los parámetros: número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, en la serie masculina y al TRC, MLI y ángulo atd máximo en la serie femenina.

Además de los hallazgos encontrados en el estudio de estos cuatro parámetros, existe otro rasgo importante que diferencia a los reclusos 46,XY ó 46,XX de los controles. Es el que hace referencia al comportamiento antisocial.

El origen de estas dos características,

- conducta antisocial y

- rasgos dermopapilares anómalos,

puede ser independiente. No obstante, también puede suceder que la existencia de una de ellas determine, de alguna manera, la presencia de la otra. Con el fin de conocer cuál de estas opciones es la verdadera, vamos a analizar la posible relación o independencia entre las etiologías de ambas alteraciones.

Cabe esperar que los rasgos psíquicos de los reclusos de cariotipo 46,XY ó 46,XX, sean similares a los observados en los delincuentes con algún tipo de aberración o heteromorfismo cromosómicos (cuadro 19).

Según esto, la muestra de población que nos ocupa estará constituida por

- individuos con desórdenes mentales y con/sin alteración orgánica cerebral e

- individuos sin trastornos psíquicos aparentes y con/sin alteración orgánica cerebral.

El primero de estos colectivos, según refleja el cuadro 19, será más numeroso que el segundo.

El hecho de que la muestra de población, considerada globalmente, presente rasgos dermopapilares anómalos, no implica que cada uno de los grupos en los que hemos desglosado la misma, deba poseer esas anomalías digitopalmares. Únicamente quiere decir que la mayor parte de los delinquentes de cariotipo 46,XY ó 46,XX, presenta alteraciones a nivel de huellas.

Teniendo en cuenta esta observación, vamos a ver cuales son los individuos que muestran aberraciones papilares y el posible mecanismo de formación de las mismas.

Individuos con trastornos psíquicos y con/sin alteración orgánica cerebral.

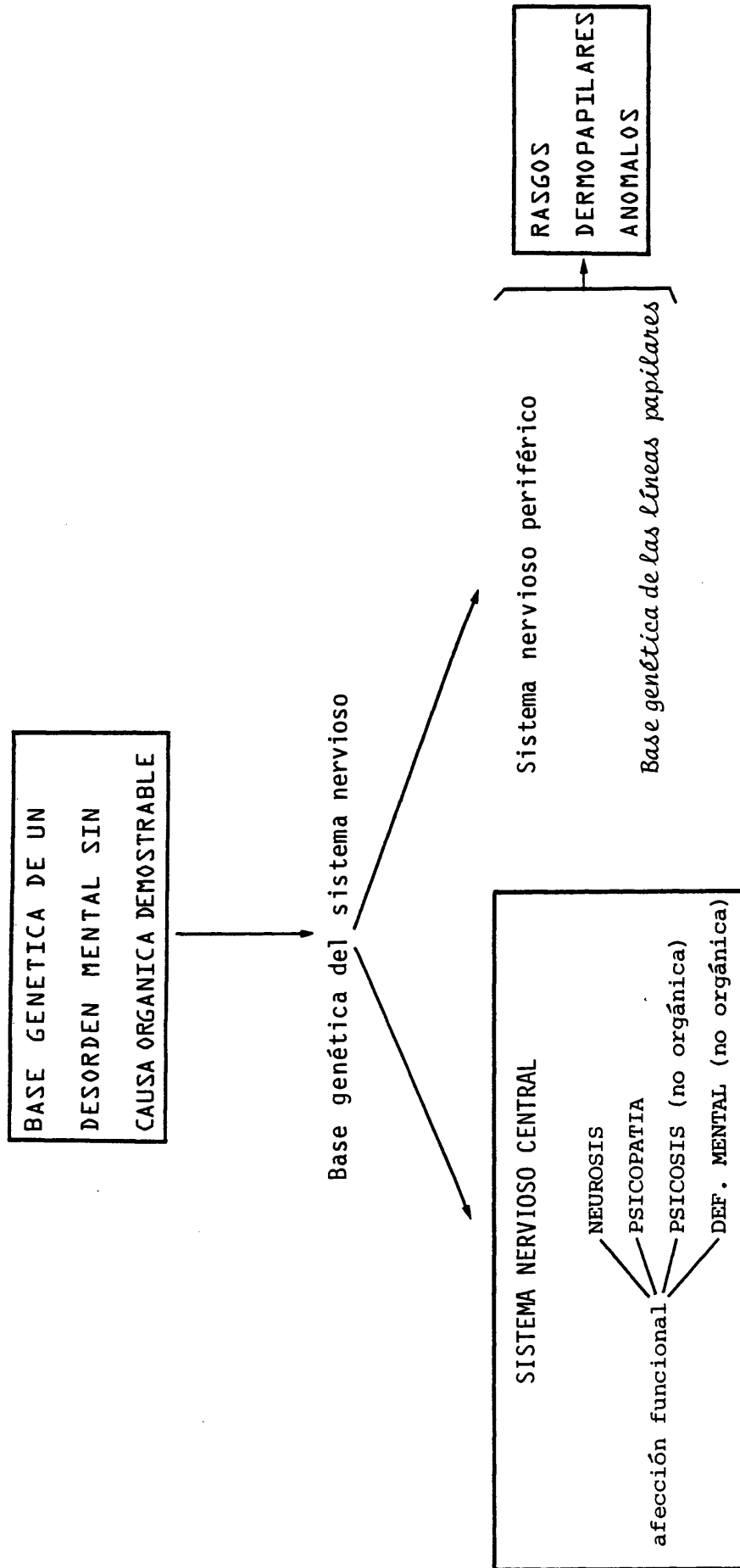
Sabemos que el comportamiento antisocial de este grupo de reclusos (ver apartado 412.1), puede tener, como causa próxima, la afección funcional u orgánica del sistema nervioso central y como causa lejana, genes o grupos de genes responsables de

- a) la aparición de determinados desórdenes mentales o
- b) de la existencia de una predisposición especial para padecerlos.

De acuerdo con este hecho, los desórdenes mentales que carecen de base orgánica demostrable, pueden haberse producido de la siguiente manera (esquema 5):

Es posible que en el desarrollo embrionario de estos probandos,

ESQUEMA 5



la base genética de un trastorno psíquico no orgánico, modifique la expresión del conjunto de genes responsable del normal desarrollo del sistema nervioso, favoreciendo, de este modo, la formación de:

1° Alteraciones a nivel del sistema nervioso central. Estas alteraciones, dependiendo de la naturaleza de la base genética que las ha producido, se concretarán en una afección funcional determinada.

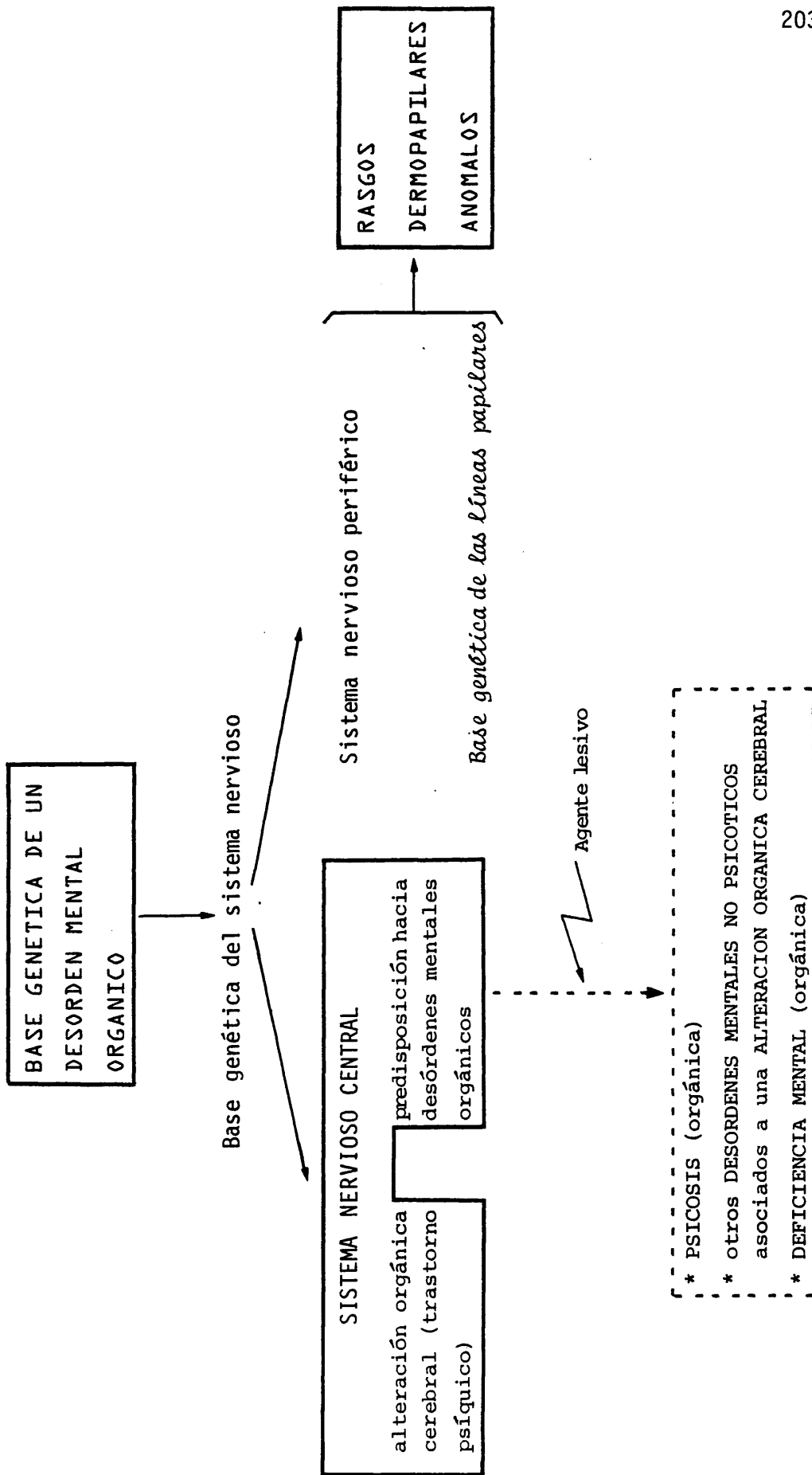
2° Alteraciones a nivel del sistema nervioso periférico. Una parte de este sistema nervioso, constituye el sustrato de actuación de los genes determinantes de los rasgos papilares. Entonces, al estar dicho sustrato alterado, la expresión de esos genes será anómala y por tanto, los caracteres digitopalmares resultantes no se corresponderán con el patrón dermatoglífico normal.

En cuanto a los trastornos psíquicos orgánicos, su origen puede haber sido el siguiente (esquema 6):

Es probable que en la embriogénesis de estos individuos, la base genética de un desorden mental orgánico, altere la expresión del conjunto de genes que interviene en la formación del sistema nervioso. De esta forma se constituirá:

1° Un sistema nervioso central lesionado o especialmente predispuesto a desencadenar ciertos desórdenes mentales. En el primer caso, la lesión cerebral irá asociada a una enfermedad mental o a un déficit intelectual. En el segundo, el probando no presentará ningún desorden mental aparente, si bien, la acción posterior de un agente lesivo (traumatismo, infec

ESQUEMA 6



ción, etc.) podrá propiciar la manifestación de esa enfermedad o deficiencia mental.

2° Un sistema nervioso periférico alterado, que determinará la formación de caracteres dermopapilares anómalos en estos individuos.

Individuos sin trastornos psíquicos aparentes y con/sin alteración orgánica cerebral.

Según comentábamos con anterioridad (ver apartado 412.1), la conducta antisocial de estos reclusos puede considerarse carente de una base genética y fruto de la interacción de una personalidad no alterada, aunque puede estar disminuida, con un ambiente desfavorable o gravemente adverso.

Por otro lado, la lesión cerebral que presentan algunos de estos probandos, no ha podido surgir en un estadio muy precoz de su desarrollo embrionario. Si hubiera sido así, su sistema nervioso central mostraría alteraciones mucho más graves que las detectadas. En consecuencia, es lícito pensar que, en estos casos, la base genética del sistema nervioso no ha sido modificada y por tanto, que los rasgos papilares se ajustan al patrón dermatoglífico normal.

Siguiendo este mismo razonamiento, es probable que los delincuentes sin alteración orgánica cerebral, muestren caracteres digitopalmares normales.

Suponiendo que estas hipótesis sean ciertas:

1.- Es lógico que la población penal de cariotipo normal y sin polimor-

fismo cromosómico, muestre rasgos papilares aberrantes. Esta característica viene determinada por el grupo de individuos cuantitativamente más importante (individuos con trastornos psíquicos y con/sin alteración orgánica cerebral).

2.- Queda probada la existencia de una estrecha relación entre las anomalías a nivel de huellas y los desórdenes mentales y por tanto, entre aquellas y la conducta antisocial que se presenta asociada a trastornos psíquicos.

422.2 Población penal con algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos: Serie masculina.

Los resultados de los tests establecidos entre esta muestra de delincuentes y los controles, difieren bastante de los hallados al comparar las poblaciones testigo y penal de cariotipo 46,XY (tabla XXI). Según esto, es lícito pensar que las variantes cromosómicas presentes en nuestros reclusos y/o los cariotipos 47,XXY y 47,XYY, tienen una clara repercusión en el desarrollo de las líneas papilares. Vamos a tratar de analizar la naturaleza de esta influencia, para cada una de las fórmulas cromosómicas halladas.

A) Polimorfismo del cromosoma Y.

Si consideramos los resultados que recoge la tabla XXI, en el apartado correspondiente al TRC de la serie masculina, tenemos que: ^

- 1° Las poblaciones testigo y penal total difieren significativamente.
- 2° Las poblaciones testigo y penal de cariotipo 46,XY, no presentan diferencias significativas.
- 3° Las poblaciones testigo y penal con algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos, son significativamente distintas.

De estos tres puntos se puede concluir que la disparidad existente entre las poblaciones testigo y penal total, es debida a los individuos con algún tipo de alteración o heteromorfismo cromosómicos.

Pero si además de esto, tenemos en cuenta

- que 20, de los 28 individuos con anomalías o variantes cromosómicas, poseen idéntico heteromorfismo (Yq+) y
- que las poblaciones testigo e Yq+ son significativamente distintas, podemos considerar a los individuos Yq+, como responsables principales de las diferencias existentes entre las poblaciones testigo y penal total.

Por otro lado, si analizamos los términos del χ^2 correspondientes a los diversos tests establecidos entre la población penal masculina y los controles (tabla XXII), tenemos que:

- 1.- En la comparación llevada a cabo entre las poblaciones testigo y penal total, el término que más aporta al valor del χ^2 es el correspondiente a la clase 0-69. A un $\chi^2=27,013$, la clase 0-69 contribuye con un valor de 11,70.
- 2.- Algo similar ocurre en el test: P. testigo/P. penal con algún tipo

de aberración o heteromorfismo cromosómico, en el que la clase 0-69 aporta un valor de 15,11 a un $\chi^2=26,688$.

3.- Sucede igual en la comparación realizada entre las poblaciones testigo e Yq+, en donde la clase 0-69 contribuye a un $\chi^2=18,985$, con un valor de 9.

Luego los reclusos con algún tipo de aberración o heteromorfismo cromosómico tienen, en general, TRC bajos y dentro de dicha muestra es la variante Yq+ la que más contribuye a disminuir ese valor.

Estos resultados están de acuerdo con la teoría que relaciona el incremento de material cromosómico Y, con la reducción del TRC (Alter, 1965; Penrose, 1967). Igualmente apoyan la hipótesis planteada en un trabajo anterior (Martín-Lucas y Abrisqueta, 1976), acerca de la conexión entre la variante estructural Yq+ y el bajo TRC. Así mismo y recientemente, se han visto corroborados por la teoría de Barbarino y col. (1978), sobre la posible intervención de la zona heterocromática del Y en la regulación de determinados procesos metabólicos. Según estos últimos autores, es probable que el mayor o menor contenido de material heterocromático Y por célula, de lugar a diferencias cuantitativas en los productos dependientes de su actividad (ej: diferencias en los niveles de esteroides).

Una vez demostrada la influencia del heteromorfismo Yq+ en el TRC, pasaremos a discutir su posible repercusión sobre el resto de los rasgos papilares estudiados.

Siguiendo con el análisis de la tabla XXI, observamos que para

los parámetros: número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, no existen diferencias significativas entre la población penal con algún tipo de anomalía o heteromorfismo cromosómicos y los controles. Resultados similares se obtuvieron al comparar las poblaciones testigo e Yq+. Si consideramos los niveles de significación obtenidos en estos tests, únicamente en el caso del número de crestas a-b ($0,10 < P < 0,20$), podría admitirse la posibilidad de que los individuos Yq+ poseyeran características distintas a las observadas en los controles.

Partiendo de estas observaciones, parece claro que la variante estructural Yq+, o bien no tiene ningún reflejo sobre los parámetros palmares o si lo tiene, no es de la misma importancia que el observado en el TRC.

En los pacientes Yq+ afectos de déficit intelectual, también se advertía una cierta tendencia hacia valores inferiores a los normales para los parámetros TRC y número de crestas a-b (tabla XIII). No obstante y en aquella ocasión, nos fué imposible llegar a conclusiones definitivas debido al escaso número de probandos Yq+ de que disponíamos. El hecho de que en nuestra población penal exista un mayor porcentaje de individuos con esa variante polimórfica, nos ha permitido constatar la existencia de una relación entre el cromosoma Yq+ y el bajo TRC. Sin embargo y como acabamos de ver, no hemos podido demostrar la influencia de dicho cromosoma polimórfico sobre el número de crestas a-b. Los resultados obtenidos para este parámetro en nuestra población penal, si bien no

excluyen la posibilidad de que la variante Yq+ determine alteraciones en ese rasgo palmar, tampoco apoyan esta hipótesis. Por otro lado, los valores medios del mencionado parámetro en la población Yq+ ($81,70 \pm 2,60$) y en los controles ($82,59 \pm 0,79$), no parecen ser tan diversos como para poder suponer que en los pacientes Yq+, el valor de ese rasgo palmar es inferior al normal.

En cuanto al heteromorfismo Yq-, los TRC de los dos reclusos afectados están por encima de la media (tabla XIX) siendo uno de ellos considerablemente alto (TRC=228). También hemos observado esta característica en el único paciente Yq- de nuestra población deficiente mental (tabla XIII).

Siguiendo el razonamiento empleado para la variante Yq+ y teniendo en cuenta que el heteromorfismo Yq- supone una disminución de contenido cromosómico Y por célula, cabe pensar que este cromosoma polimórfico sea responsable de la aparición de TRC altos.

B) Síndrome doble Y.

En el probando de cariotipo 47,XYY, el TRC es la característica que más se separa del patrón dermatoglífico normal, TRC=33 (tabla XIX).

Si consideramos:

- 1° Que tanto el heteromorfismo Yq+ como la aberración cromosómica YY, suponen un aumento de material gonosómico Y por célula.
- 2° Que la variante estructural Yq+ determina TRC inferiores a los norma

les, mientras que su influencia sobre los parámetros palmares, en el caso de que exista, es de menor intensidad.

Es muy probable que el cariotipo 47,XYX conlleve también una disminución en el TRC y que su repercusión en el número de crestas a-b, MLI y ángulo atd máximo, sea pequeña o incluso nula.

Borgaonkar y Mules (1970) observaron un TRC medio de 110 en 28 pacientes XYX. Este valor resultó ser significativamente inferior al obtenido en los controles. Saldaña-García (1973), en el análisis dermatoglífico de 64 individuos YY, observó un TRC medio 10,58 crestas más bajo que el correspondiente a la población testigo. Para los parámetros a-b y ángulo atd máximo, también encontró valores menores a los obtenidos en los controles, pero las diferencias fueron menos acusadas (2,6 crestas y 1,6 grados, respectivamente). Abrisqueta y col. (1973), observaron como característica papilar más destacable en un paciente YY, el bajo TRC (TRC=118).

En consecuencia, cabe la posibilidad de que exista una relación entre la zona media-distal de los brazos largos del cromosoma Y y el TRC, ya que

- en el heteromorfismo Yq+, esa zona es de tamaño superior al normal y como hemos demostrado en el apartado anterior, el TRC es bajo.
- en la variante Yq-, dicha zona no existe o está disminuida y el TRC parece sufrir un incremento.
- en el complemento gonosómico XYX, se encuentra duplicada y es muy pro

bable que el TRC sea inferior al normal.

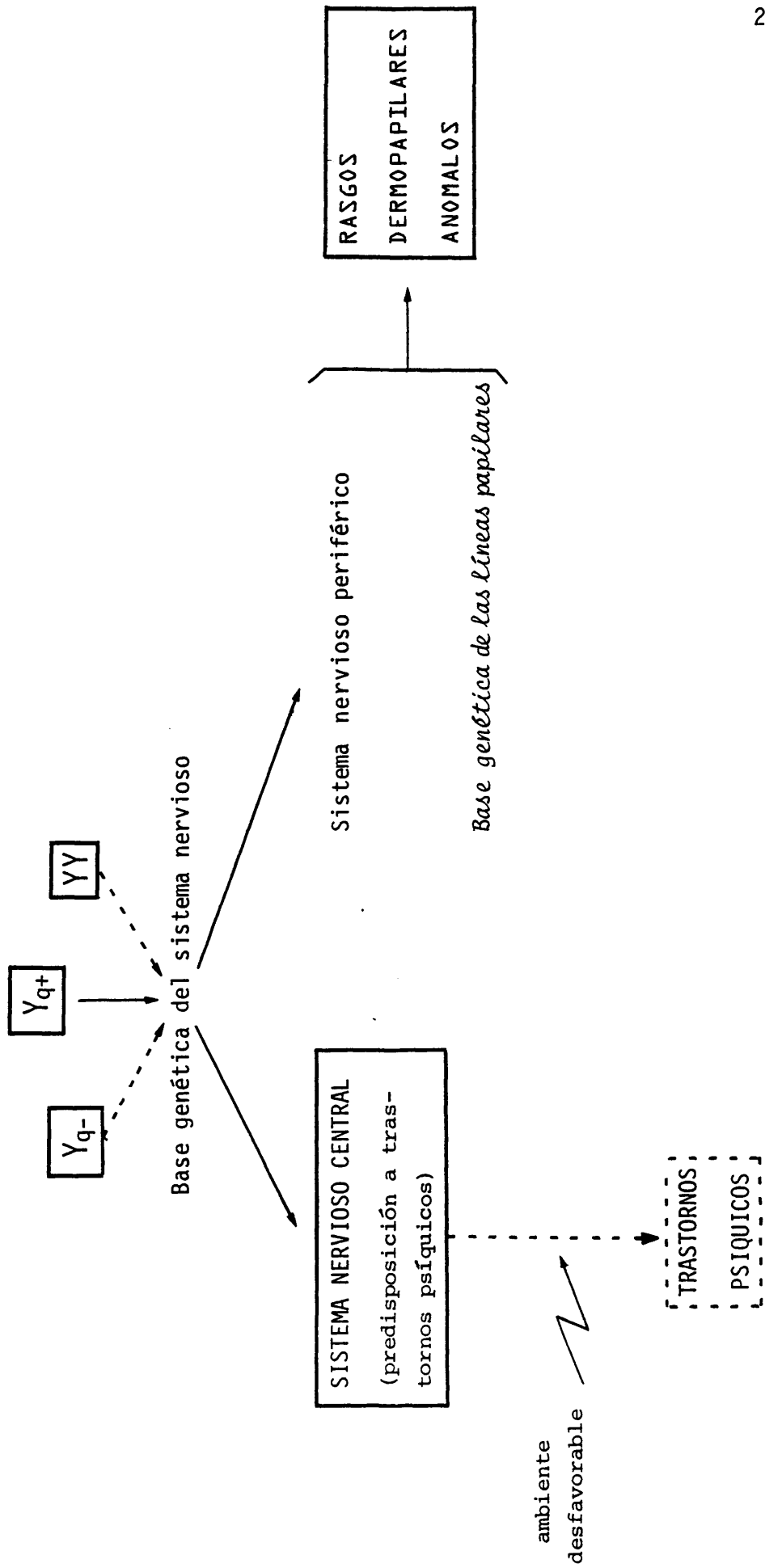
Por otro lado, sabemos que esa región heterocromática del cromosoma Y tiene una cierta intervención en el desarrollo psíquico del individuo, ya que

- el heteromorfismo $Yq+$, si bien no es responsable directo de una conducta delictiva por parte de los individuos afectados, puede condicionar el desarrollo mental de los mismos favoreciendo la aparición de trastornos psíquicos y por consiguiente, aumentando el riesgo de una conducta netamente antisocial.
- cabe la posibilidad de que la variante $Yq-$ tenga una repercusión similar en el psiquismo del individuo.
- la posesión de un cromosoma Y extra, si bien no da lugar a una psicopatología específica, puede ser responsable de una especial predisposición al padecimiento de desórdenes mentales (enfermedad mental, psicopatía o déficit intelectual).

Teniendo en cuenta estos hechos y con el fin de explicar la aparición conjunta de trastornos psíquicos y anomalías a nivel del TRC en los reclusos $Yq+$, $Yq-$ e YY , podemos plantear la siguiente hipótesis (esquema 7):

En la embriogénesis de estos probandos, el mayor ($Yq+$ ó YY) o menor ($Yq-$) contenido de material heterocromático Y por célula, puede modificar la expresión del conjunto de genes que interviene en la constitución del sistema nervioso, dando lugar

ESQUEMA 7



- por un lado, a un sistema nervioso central especialmente predispuesto al padecimiento de trastornos neurológicos y
- por otro, a anomalías en el sistema nervioso periférico que determinarán alteraciones a nivel del TRC.

La primera de estas características, unida a la existencia de un entorno desfavorable durante la infancia y adolescencia del probando Yq+, Yq- ó YY, puede determinar la aparición de desórdenes neurológicos tales como enfermedad mental, psicopatía o incluso deficiencia mental.

C) Síndrome de Klinefelter.

Con anterioridad hemos hablado de la íntima relación existente entre el cariotipo 47,XXY y el retraso intelectual. Así mismo decíamos que en nuestros dos reclusos Klinefelter, si bien no se había cuantificado su nivel intelectual, era muy probable que mostraran un retraso mental liminar.

Por otro lado y como resultado del estudio dermatoglífico de los mismos (tabla XIX), hemos podido observar que la característica más destacable y que es común a ambos casos, hace referencia al bajo TRC. El resto de los parámetros estudiados presentan valores similares a los obtenidos en los controles. De igual forma y en el único probando 47,XXY encontrado en nuestra población deficiente mental, el parámetro que más acusadamente se separa del patrón dermatoglífico normal es, precisamente, el TRC, TRC=46 (tabla XI).

De acuerdo con estos datos, parece lógico pensar que la anomalía XXY determina la aparición de TRC inferiores a los normales, mientras que su influencia sobre el resto de los parámetros papilares es de menor importancia.

Para explicar el mecanismo por el cual un cromosoma X extra puede determinar retraso intelectual y simultáneamente, TRC inferiores a los normales, nos pueden servir las hipótesis reflejadas en los esquemas 2 y 3.

Según lo expuesto hasta el momento, no es de extrañar que en los distintos tests establecidos entre la población de reclusos con algún tipo de alteración o heteromorfismo cromosómicos y los controles, solamente encontraríamos diferencias significativas para el parámetro TRC (tabla XXI). El responsable primario de estos resultados es el heteromorfismo Yq+, ya que los individuos afectados constituyen el grupo cuantitativamente más importante. No obstante, la variante Yq- así como la totalidad de las aberraciones cromosómicas halladas, también contribuyen a la aparición de dichos resultados.

422.3 Población penal con heteromorfismo cromosómico: Serie femenina.

Al contrario de lo que sucede con los delincuentes varones, en la serie femenina existe un cierto paralelismo entre los niveles de significación obtenidos en las comparaciones: P. testigo/P. penal con heteromorfismo cromosómico y las resultantes de los tests: P. testigo/P. penal

de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico (tabla XXI). Así por ejemplo:

- En nuestras reclusas de cariotipo 46,XX, los parámetros TRC, MLI y ángulo atd máximo, difieren significativamente del patrón dermatoglífico normal. En las delincuentes con polimorfismo cromosómico, si bien esas características papilares no son significativamente distintas de las observadas en los controles, también es cierto que los niveles de significación obtenidos no están demasiado alejados del 5% ($0,10 < P < 0,20$, en los tres casos).
- En nuestras reclusas de cariotipo 46,XX, el parámetro a-b no es significativamente distinto del correspondiente a la población testigo. En las delincuentes con heteromorfismo cromosómico, el nivel de significación obtenido para ese rasgo palmar se encuentra bastante alejado del 5% ($0,50 < P < 0,70$).

A la vista de estos hechos, cabe la posibilidad de que la falta de significación de los resultados obtenidos en las reclusas con polimorfismo cromosómico, sea debida al pequeño tamaño de la muestra (14 probandos). Esta posibilidad supone que los niveles de significación que ahora no están alejados del 5%, podrían llegar a ser estadísticamente válidos si aumentáramos el número de pacientes de la muestra, manteniendo constantes los tipos de variantes cromosómicas halladas.

En el caso de que este supuesto se ajustara a la realidad, los tests: P. testigo/P. penal con polimorfismo cromosómico, darían lugar a

resultados similares a los obtenidos en las comparaciones: P. testigo/P. penal de cariotipo normal y sin polimorfismo cromosómico. En ambos casos se encontrarían diferencias significativas para los parámetros: TRC, MLI y ángulo atd máximo.

Como ya vimos anteriormente (apartado 422.1), la aparición de estas anomalías digitopalmares en nuestra población penal de cariotipo 46,XX puede estar íntimamente relacionada con la presencia de desórdenes mentales en una gran mayoría de las reclusas que la integran. Ahora bien, teniendo en cuenta que estos trastornos psíquicos existen igualmente en las mujeres de la población penal con variantes cromosómicas, podría pensarse que las anomalías papilares que presentan estas pacientes se deben a la actuación de la base genética de un desorden mental determinado y por tanto, que los heteromorfismos autosómicos diagnosticados en las mismas carecen de repercusión o tienen muy poca influencia en el desarrollo de sus rasgos digitopalmares.

En la discusión de los tipos, incidencia y posible intervención de las variantes cromosómicas en el psiquismo del individuo (ver apartado 412.3), hablábamos de la posibilidad de que el heteromorfismo 17ph aumentara el riesgo de trastornos mentales y conducta antisocial en los individuos afectados. Sin embargo, las dos reclusas 46,XX,17ph, poseen una acusada variabilidad para los valores de los parámetros papilares estudiados (tabla XX). Esta característica unida al hecho de que sólo disponemos de dos casos con esa fórmula cromosómica, nos impide establecer conclusiones definitivas acerca de la posible conexión del cromosoma 17ph con unos rasgos digitopalmares concretos.

5.- RESUMEN Y CONCLUSIONES

5.- RESUMEN Y CONCLUSIONES

5.1 RESUMEN

Se ha llevado a cabo el estudio citogenético y dermatoglífico de un colectivo de 304 individuos distribuido en dos muestras de población 1) deficiente mental (n=98) y 2) penal (n=206).

Los individuos afectados de retraso intelectual proceden del Instituto Médico-Pedagógico "Fray Bernardino Alvarez" de Madrid y fueron seleccionados por presentar antecedentes familiares de interés y/o un retardo mental de posible etiología genética.

La población penal, está integrada por reclusos que, en el momento del análisis, se encontraban internados en la Central de Observación y en otras Instituciones Penitenciarias de Madrid y su provincia. La selección de estos delincuentes se realizó atendiendo a sus características psíquicas y/o a la vertiente psicopatológica de sus delitos.

El análisis del cariotipo se efectuó previo cultivo de leucocitos de sangre periférica según la técnica convencional. En algunos casos y con el fin de realizar una identificación más precisa de determinadas estructuras cromosómicas, se procedió a la obtención de bandas Q siguiendo el método de Caspersson y col. (1970).

En aquellos probandos que mostraban un número aneuploide de cromosomas X, se llevó a cabo el análisis de la cromatina sexual correspondiente. Este estudio se realizó a partir de frotis de mucosa bucal, según la técnica comunmente usada en el laboratorio.

El criterio adoptado para la determinación de las variantes cromosómicas, ha sido de tipo cualitativo en los casos de heteromorfismo autosómico y de tipo cuantitativo para el polimorfismo del cromosoma Y (índices Y/F). Se ha considerado que un cromosoma heteromorfo estaba presente en el cariotipo de un individuo, cuando, tras la tinción con Giemsa, podía identificarse con facilidad en todas las metafases.

Paralelamente al examen cromosómico se ha efectuado el estudio dermatoglífico de todos y cada uno de los individuos que componen las poblaciones deficiente mental y penal. Este análisis ha sido fundamentalmente cualitativo en la primera muestra y cuantitativo en la segunda. Los resultados se compararon con los obtenidos en dos poblaciones control, una de las cuales (n=206) ha sido analizada para el presente estudio. Los criterios utilizados en la determinación de los distintos parámetros dermopapilares, han sido los de Cummins y Midlo (1943/1961), Fang (1950) y Penrose (1954).

En nuestro trabajo, se valora la importancia del factor genético, particularmente citogenético, en la etiología de determinados desórdenes mentales, bien sea el déficit intelectual de supuesta base hereditaria, bien sea la enfermedad mental, psicopatía, retraso intelectual u otros estados psíquicos no tipificables y que se presentan asociados a un comportamiento netamente antisocial. Así mismo, se discuten los resultados de los tests comparativos que, para los distintos parámetros digitopalmares, se establecieron entre nuestras muestras de población y los controles.

Con los resultados obtenidos se ha llegado a las siguientes conclusiones.

5.2 CONCLUSIONES

1° Las cromosomopatías constituyen un factor importante en la génesis del déficit intelectual de supuesta base hereditaria.

2° Los estados psico-patológicos y la conducta antisocial, en las mujeres, no se presentan generalmente asociados a fórmulas cromosómicas anormales.

3° Por el contrario, los trastornos mentales y el comportamiento delictivo, en los varones, tienen un componente cromosómico destacable.

4° Las anomalías del cariotipo no son causa directa de las desviaciones de conducta. Es más probable que dichas cromosomopatías den lugar a desórdenes mentales que favorezcan la aparición de esa conducta antisocial.

5° El retraso mental de supuesta etiología endógena y carente de base cromosómica, tiene una expresión fenotípica a nivel de huellas. Este hecho parece probar la existencia de un origen genético para ese retardo intelectual.

6° Así mismo, los trastornos psíquicos sin base cromosómica y asociados a una conducta delictiva, están intimamente relacionados con caracteres dermopapilares anómalos. Es pues posible que el factor genético tenga un papel decisivo en la manifestación de dichos trastornos.

7° Aunque el síndrome de Klinefelter aparece más comunmente ligado a cuadros psico-patológicos que el cariotipo 47,XYY, el riesgo de comportamiento delictivo es similar para ambas aneuploidías cromosómicas.

8° Se confirma la existencia de rasgos digitopalmares típicos para los síndromes de Down y Klinefelter, mientras que las mujeres triplo X parecen no presentar una sintomatología específica a ese nivel.

9° Los subnormales con aberraciones cromosómicas muestran cocientes intelectuales inferiores y mayor número de anomalías dermopapilares, que los retrasados mentales de cariotipo normal.

10° Los individuos con aneuploidías en los cromosomas sexuales presentan cocientes intelectuales superiores a los observados en los probandos con aberraciones autosómicas estructurales o numéricas. Este hecho ratifica la tesis de que las autosomopatías son más lesivas que las alteraciones en los cromosomas sexuales.

11° El cromosoma Yq+, si bien no es responsable primario de una conducta antisocial, puede favorecer la manifestación de trastornos neurológicos y por consiguiente, aumentar el riesgo de un comportamiento criminal. Es probable que el síndrome doble Y y la variante Yq-, conlleven fenómenos similares.

12° El cromosoma Yq+ determina en sus portadores un valor dactilar total (TRC) inferior al asignado a la población masculina normal.

13° Es probable que la variante Yq- de lugar a un valor dactilar total elevado y que dicho parámetro, para el síndrome doble Y sea inferior al normal.

14° En consecuencia, cabe la posibilidad de que exista una relación entre la zona heterocromática del cromosoma Y y el valor dactilar total.

15° Es probable que los heteromorfismos autosómicos carezcan de repercusión o tengan muy poca influencia en el desarrollo de los caracteres dermopapilares.

6.- BIBLIOGRAFIA

6.- BIBLIOGRAFIA

- ABRISQUETA, J.A.: Citogenética y caracteres dermopapilares en una serie de anomalías sexuales humanas. Tesis. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Ciencias Biológicas. Madrid, 1968
- ABRISQUETA, J.A.; CASTILLON, L.; MARTIN, M.A.; CERRAJERO, M.A. y MARTIN, M.J.: Síndrome XYY: Estudio de un caso. Medicina española, 70: 332-335, 1973
- AKESSON, H.O. y WAHLSTROM, J.: The length of the Y chromosomes in men examined by forensic psychiatrists. Hum. Genet., 39: 1-5, 1977
- ALTER, M.: Is hyperploidy of sex chromosomes associated with reduced total finger ridge count? Amer. J. Hum. Genet., 17: 473-475, 1965
- ANUARIO ESTADISTICO DE ESPAÑA: Presidencia del Gobierno. Instituto Nacional de Estadística, 1977
- ASAKA, A.: Quinacrine fluorescent survey of japanese juvenile delinquents. Lancet, I: 323, 1972
- ASAKA, A.; INOUE, E.; KAYABA, T. y HONMA, M.: XYY individual in japanese juvenile delinquents. Lancet, II: 985, 1971
- AYUNTAMIENTO DE MADRID: Vicesecretaría General. Sección de Estadística. Resumen estadístico del año 1975. Madrid, 1977
- BARBARINO, A.; SERRA, A.; MENINI, E.; PIZZOLATO, G.; MONETA, E.; PASARIGLIAN, E.; MARINIS, L. DE y BOVA, R.: Comparative studies in two cases of testicular feminization syndrome, one with and the other without the fluorescent distal band q12 of the Y. Hum. Genet., 42:

119-127, 1978

- BARR, M.L.: La cromatina sexual. En La Intersexualidad, pp. 53-77. Editorial Científico-Médica, 1963
- BECKMAN, L.; GUSTAVSON, K.H. y NORRING, A.: Finger and palm dermal ridge patterns in normal and mongoloid individuals (the Down syndrome). Acta Genet. (Basel), 12: 20-27, 1962
- BENEZECH, M. y NOEL, B.: Les anomalies chromosomiques décelées dans les services psychiatriques de sûreté. La Nouvelle Presse Méd., 1: 2404, 1972
- BENEZECH, M.; BOURGEOIS, M. y NOEL, B.: Les hommes double Y. Approche psychiatrique et criminologique. Bordeaux Méd., 16: 2357-2380, 1974
- BENEZECH, M. y NOEL, B.: Constitution 47,XYY et neurologie. Bordeaux Méd., 8: 961-988, 1975
- BENEZECH, M.; NOEL, B.; TRAVERS, E. y MOTTET, J.: Conduite antisociale et longueur du chromosome Y. Hum. Genet., 32: 77-80, 1976
- BENEZECH, M.; NOEL, B. y MOUGET, A.: Longueur du chromosome Y, intelligence et comportement dans une population de médico-légaux. Hum. Genet., 41: 211-216, 1978
- BOCHKOV, N.P.; KULESHOV, N.P.; CHEBOTAREV, A.N.; ALEKHIN, V.I. y MIDIAN, S.A.: Population cytogenetic investigation of newborns in Moscow. Humangenetik, 22: 139-152, 1974
- BONNEVIE, K.: Studies on papillary patterns of human fingers. J. Genetics, 15: 1-111, 1924
- BONNEVIE, K.: Was lehrt die embryologie der papillarmuster über ihre bedeutung als rassen und familiencharakter? Z. indukt. Abstamm. y Vererb., 50: 219-274, 1929 a
- BONNEVIE, K.: Zur mechanik der papillarmusterbildung. I: Die epidermis als formativer faktor in der entwicklung der fingerbeeren und der pa

- pillarmuster. Arch. Entwickl. Merch. Org. 117: 384-420, 1929 b
- BORGAONKAR, D.S. y MULES, E.: Comments on patients with sex chromosome aneuploidy: Dermatoglyphics, parental ages, X^a_g blood group. J. Med. Genet., 7: 345-350, 1970
- BOUE, J.; BOUE, A.; LAZAR, P. y GUEGUEN, S.: Outcome of pregnancies following abortion with chromosomal anomalies. Am. J. Obstet. Gynecol., 116: 806-812, 1973
- BRØGGER, A.; URDAL, T.; LARSEN, F.B. y LAVIK, N.J.: No evidence for a correlation between behaviour and the size of the Y chromosome. Clin. Genet., 11: 349-358, 1977
- BRYANT, J.I.; EMANUEL, I.; HUANG, S.W.; KRONMAL, R. y LO, J.: Dermatoglyphs of Chinese children with Down's syndrome. J. Med. Genet., 7: 338-344, 1970
- CASEY, M.D.; SEGALL, L.J.; STREET, D.R.K. y BLANK, C.E.: Sex chromosome abnormalities in two state hospitals for patients requiring special security. Nature, 209: 641-642, 1966
- CASPERSSON, T.; ZECH, L.; JOHANSSON, C. y MODEST, E.J.: Identification of human chromosomes by DNA-binding fluorescent agents. Chromosoma, 30: 215-227, 1970
- CASSIMAN, J.J.; FRYNS, J.P.; DE ROOVER, J. y VAN DEN BERGHE, H.: Sex chromatin and cytogenetic survey of 10.417 adult males and 357 children institutionalized in Belgian institutions for mentally retarded patients. Hum. Genet., 28: 43-48, 1975
- COHEN, M.M.; SHAW, M.W. y McCLUER, J.W.: Racial differences in the length

- of the human Y chromosome. Cytogenetics, 5: 34-52, 1966
- COURT BROWN, W.M.: Sex chromosome aneuploidy in man and its frequency, with special reference to mental subnormality and criminal behaviour. Int. Rev. Exp. Path., 7: 31-97, 1969
- CUMMINS, H. y MIDLO, CH.: Finger prints, palms and soles. An introduction to dermatoglyphics. Blakiston and Co., Filadelfia, 1943; Dover Publications, Nueva York, 1961
- CUSHMAN, C.J. y SOLTAN, H.C.: Dermatoglyphics in Klinefelter's syndrome (47,XXY). Human Heredity, 19: 641-653, 1969
- CHEN, H.; TYRKUS, M. y WOOLLEY, Jr., P.V.: Partial trisomy 21 due to maternal t(12;21) translocation: Further evidence that the Down phenotype is related to trisomy of the distal segment of chromosome 21. V Congreso Internacional de Genética Humana, México, D.F., 1976. Excerpta Médica. International Congress Series, 397: 116, 1976
- CHIERI, P.R.; SIRINO, A. y ALBORES, J.M.: Two cases of XYY syndrome in Argentina. J. Génét. Hum., 20: 1-8, 1972
- CHILDS, B.; FINUCCI, J.M.; PRESTON, M.S. y PULVER, A.E.: Human behavior genetics. En Advances in Human Genetics, 7, pp. 57-97, 1976
- CHRISTENSEN, K.R. y NIELSEN, J.: Incidence of chromosome aberrations in a child psychiatric hospital. Clin. Genet., 5: 205-210, 1974
- DALLAPICCOLA, B. y RICCI, N.: I dermatoglifi nella sindrome di Down tipica ed atipica. Acta Genet. Med. Gemelloi. (Roma), 16: 384-394, 1967
- DALY, R.F.: Chromosome aberrations in 50 patients with idiopathic mental retardation and in 50 control subjects. J. Pediat., 77: 444-453, 1970

- DAVID, T.J.: The palmar axial triradius t. A new method of location. Hum. Hered., 21: 624-627, 1971
- DE ELENA RODRIGUEZ, V.: Comunicación personal, 1978
- DEL MAZO, J.: Dimensión citogenética de los procesos abortivos en el hombre. Tesis. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Ciencias Biológicas. Madrid, 1978
- DENVER CONFERENCE: A proposed standard system of nomenclature of human mitotic chromosomes. Lancet, I: 1063-1065, 1960
- DODSON, W.E.; AL-AISH, M.S. y ALEXANDER, D.F.: Cytogenetic survey of XYY males in two juvenile court populations, with a case report. J. Med. Genet., 9: 287-288, 1972
- DORUS, E.: Prevalence and personality characteristics of 47,XYY males in a sample of tall non-institutionalized males. V Congreso Internacional de Genética Humana, México, D.F. Excerpta Medica. International Congress Series, 397: 179, 1976
- DOYLE, C.T.: The cytogenetics of 90 patients with idiopathic mental retardation/malformation syndromes and of 90 normal subjects. Hum. Genet., 33: 131-146, 1976
- EDWARDS, R.G. y FOWLER, R.E.: En Modern Trends in Human Genetics. A.E.H. Emery, ed., pp. 181-213. Butterworths, London, 1970
- EVANS, H.J.: Chromosome anomalies among livebirths. J. Med. Genet., 14: 309-312, 1977
- FANG, T.C.: The inheritance of the a-b ridge-count on the human palm, with a note on its relation to mongolism. University of London, Ph.D. thesis, 1950

- FERGUSON-SMITH, M.A.: Autosomal polymorphisms. En: Medical Genetics Today, pp. 19-29. D. Bergsma, ed. Birth Defects, Orig. Art. Ser., 10, n° 10. Nat. Found. New York, 1974
- FORD, E.H.R.: Human chromosomes. Academic Press London and New York, 1973
- FUJITA, H. y FUJITA, K.: A cytogenetic survey on mentally retarded children. Jap. J. Hum. Genet. 19: 175-176, 1974
- FUNDERBURK, S.J.; SPARKES, R.S.; GUTHRIE, D. y WESTLAKE, J.R.: The significance of minor chromosome variants. V Congreso Internacional de Genética Humana, México, D.F., 1976. Excerpta Medica. International Congress Series, 397: 125, 1976
- GALTON, F.: Finger prints. Macmillan and Co., Londres, 1892
- GARDNER, R.J.M.; VEALE, A.M.O.; PARSLow, M.I.; BECROFT, D.M.O., SHAW, R.L.; FITZGERALD, P.H.; HUTCHINGS, H.E.; McCREANOR, H.R.; WONG, J.; EIBY, J.R.; HOWARTH, D.A. y WHITE, S.E.: A survey of 972 cytogenetically examined cases of Down's syndrome. N.Z. Med. J., 78: 403-409, 1973
- GARDNER, R.J.M. y VEALE, A.M.O.: De novo translocation Down's syndrome: Risk of recurrence of Down's syndrome. Clin. Genet., 6: 160-164, 1974
- GENEST, P. y LEJEUNE, J.: Recherche sur l'origine d'un petit chromosome Y multicientenaire. Ann. Génét., 15: 51-53, 1972
- GERALD, P.S.: Sex chromosome disorders. New Eng. J. Med., 294: 706-708, 1976
- GERSHON, E.S.; DUNNER, D.L. y GOODWIN, F.K.: Toward a biology of affective disorders. Arch. Gen. Psychiatry, 25: 1, 1971
- GIRAUD, F. y MATTEI, J.F.: Aspects epidemiologiques de la trisomie 21.

- J. Génét. Hum., 23: 1-30, 1975
- GOMEZ PEREZ, J.M.: Comunicación personal, 1978
- GOTTESMAN, I.I.: Differential inheritance of the psychoneuroses. Eugen. Quart., 9: 223-227, 1962
- HAMERTON, J.L.: Human Cytogenetics. II: Clinical Cytogenetics. Academic Press, New York and London, 1971
- HAMERTON, J.L.; RAY, M.; ABBOTT, J.; WILLIAMSON, C. y DUCASSE, G.C.: Chromosome studies in a neonatal population. Canad. Med. Ass. J., 106: 776-779, 1972
- HAMERTON, J.L.; CANNING, N.; RAY, M. y SMITH, S.: A cytogenetic survey of 14.069 newborn infants. I. Incidence of chromosome abnormalities. Clin. Genet., 8: 223-243, 1975
- HARVEY, P.W.; MULDAL, S. y WAUCHOB, D.: Antisocial behaviour and a large Y chromosome. Lancet, I: 887-889, 1970
- HIRSCH, W.: Genetisch-klinische studien an abnormalen und cerebral geschädigten kindern. Mschr. Kinderheilk., 106: 209-221, 1958
- HIRSCH, W.: Electronmicroscopic evidence concerning the problem of skin ridge formation. Comunicación presentada en el IV Congreso Internacional de Genética Humana, París, 1971
- HIRSCH, W. y GEIPEL, G.: Das papillarleistensystem der hand und seine beziehung zu cerebralen störungen. Acta genet. (Basilea), 10: 103-182, 1960
- HIRSCH, W. y SCHWEICHEL, J.U.: Morphological evidence concerning the problem of skin ridge formation. J. Ment. Defic. Res., 17: 58, 1973

- HOLT, S.B.: Current advances in our knowledge of the inheritance of variations in finger prints. Proc. II Int. Congr. Hum. Genet., 3: 1450, 1963 a
- HOLT, S.B.: Dermatoglyphic anomalies associated with abnormal sex chromosomes. Proc. XI Int. Congr. Genet., 1: 315, 1963 b
- HOLT, S.B.: Finger-print patterns in mongolism. Ann. Hum. Genet., Lond., 27: 279-282, 1964
- HOLT, S.B.: The genetics of dermal ridges. Charles C. Thomas. Publisher. Springfield. Illinois. USA, 1968
- HOOK, E.B.: Behavioral implications of the human XYY genotype. Science, 179: 139-150, 1973
- HOOK, E.B. y HEALY, K.M.: Height and seriousness of crime in XYY men. J. Med. Genet., 14: 10-12, 1977
- JACKSON, J.F.; NORTH, E.R. y THOMAS, J.G.: Clinical diagnosis of Down's syndrome. Clin. Genet., 9: 483-487, 1976
- JACOBS, P.A.: Correlation between euploid structural chromosome rearrangements and mental subnormality in humans. Nature, 249: 164-165, 1974
- JACOBS, P.A. y STRONG, J.A.: A case of human intersexuality having a possible XXY sex-determining mechanism. Nature, 183: 302-303, 1959
- JACOBS, P.A.; BAIKIE, A.G.; COURT BROWN, W.M.; MCGREGOR, T.N.; MACLEAN, N. y HARNDEN, D.G.: Evidence for the existence of the human "super female". Lancet, II: 423-425, 1959
- JACOBS, P.A.; BRUNTON, M.; MELVILLE, M.M.; BRITAIN, R.P. y McCLEMONT, W.F.: Aggressive behavior, mental sub-normality and the XYY male. Na-

ture, 208: 1351-1352, 1965

JACOBS, P.A.; MATSUURA, J.S.; MAYER, M. y NEWLANDS, I.M.: A cytogenetic survey of an institution for the mentally retarded: I. Chromosome abnormalities. Clin. Genet., 13: 37-60, 1978

KLINEFELTER, H.F.; REIFENSTEIN, E.C. y ALBRIGHT, F.: Syndrome characterized by gynecomastia, aspermatogenesis without A-Leydigism, and increased excretion of follicle-stimulating hormone. J. Clin. Endocrinol., 2: 615-627, 1942

KOHN, G.; WINTER, J.S.D. y MELLMAN, W.J.: Trisomy X in three children. J. Pediat., 72: 248-252, 1968

LAFOURCADE, J. y RETHORE, M.O.: Topological study of chromosome 21. V Congreso Internacional de Genética Humana, México, D.F., 1976. Excerpta Medica. International Congress Series, 397: 12, 1976

LANGDON DOWN, J.: Observations on an ethnic classification of idiots. London Hosp. Clin. Lect. Rept., 3: 259-262, 1866

LEJEUNE, J.: Le mongolisme: Premier exemple d'aberration autosomique humaine. Ann. Génét., Semaine Hop., 1: 41-49, 1959

LEJEUNE, J.; ABONYI, D.; BERGER, R.; GAUTIER, M. y RETHORE, M.O.: Trisomie 18 et syndrome 47,XXX dans la même fratrie. Ann. Génét., 12: 59-61, 1969

LENZ, W.: Medical Genetics. The University of Chicago Press, Chicago, Illinois, USA, 1963

LOEFFLER, L.: Sistema de crestas papilares y surcos cutaneos. En Genética Humana, I/2, pp. 210-420. Ediciones Toray S.A. Barcelona, 1972

LONDON CONFERENCE: The normal human karyotype. Ann. Hum. Genet., 27: 295-296, 1963

LOPEZ BAEZA, A.: Comunicación personal, 1978

LUBS, H.A. y PATIL, S.: Mediterranean origin of long Y in Caucasians. Amer. J. Hum. Genet., 27, 60A, 1975

LUCIANI, J.M.; STAHL, A. y VAGUE, J.: Huit cas de satellite double, et occasionnellement triple, sur un chromosome du groupe D, dont six cas familiaux. Ann. Génét., 11: 157-168, 1968

MALKA, J.: Etude des aberrations chromosomiques dans une population de debiles mentaux. Thèse. Faculté mixte de Médecine et de Pharmacie de Grenoble, 1971

MALVAUX, P.; VAN DEN BERGHE, H. y DE VISSCHER, M.: Caryotype 47,XXX chez une jeune fille de 22 ans phénotypiquement normale. Ann. Endocrinol., 28: 146-147, 1967

MARCUS, A.M. y RICHMOND, G.: The XYY syndrome: A short review, a case study and investigatory model. J. Forensic Sci., 15: 154-172, 1970

MARTIN-LUCAS, M.A. y ABRISQUETA, J.A.: Yq+ anomaly in a criminal population. V Congreso Internacional de Genética Humana, México, D.F., 1976. Excerpta Medica. International Congress Series, 397: 140, 1976

MARTIN-LUCAS, M.A.; PEREZ-CASTILLO, A.; ABRISQUETA, J.A. y DE TORRES, M. L.: Trisomía 13 parcial y translocación 7p/13q. Actas VI Congreso Nacional de Genética Humana. La Coruña, 1978

MARTIN-SEMPERE, M.J.: Polimorfismo cromosómico en matrimonios con descendencia normal. Memoria de Licenciatura. Facultad de Ciencias. Univer

Universidad Complutense de Madrid, 1978

- MATSUNAGA, E. y FUJITA, H.: A survey on maternal age and karyotype in Down's syndrome in Japan, 1947-1975. Hum. Genet., 37: 221-230, 1977
- MATSUNAGA, E.; TONOMURA, A.; OISHI, H. y KIKUCHI, Y.: Reexamination of paternal age effect in Down's syndrome. Hum. Genet., 40: 259-268, 1978
- MCKENZIE, W.H.; HOSTETTER, T.L. y LUBS, H.A.: Y family study: Heritable variation in the length of the human Y chromosome. Amer. J. Hum. Genet., 24: 686-693, 1972
- MCKENZIE, W.H. y LUBS, H.A.: Human Q and C chromosomal variations: Distribution and incidence. Cytogenet. Cell Genet., 14: 97-115, 1975
- MIKKELSEN, M. y STENE, J.: The effect of maternal age on the incidence of Down's syndrome. Hum. Genet., 16: 141-146, 1972
- MIKKELSEN, M.; HALLBERG, A. y POULSEN, H.: Maternal and paternal origin of extra chromosome in trisomy 21. Hum. Genet., 32: 17-21, 1976
- MILUNSKY, A.: The causes and prevalence of mental retardation. En The prevention of genetic disease and mental retardation, pp. 19-50. W.B. Saunders Company. Philadelphia. London. Toronto, 1975
- MILUNSKY, A.: Know your genes. Houghton Mifflin Company. Boston, 1977
- MONEY, J.; FRANZKE, A. y BORGAONKAR, D.S.: XYY syndrome, stigmatization social class and aggression: Study of 15 cases. Southern Med. J., 68: 1536-1542, 1975
- MOORHEAD, P.S.; NOWELL, P.C.; MELLMAN, W.J.; BATTIPS, D.M. y HUNGERFORD, D.A.: Chromosome preparations leukocytes cultured from human peripheral blood. Exptl. Cell. Res., 20: 613-616, 1960

- MYRIANTHOPOULOS, N.C.; NICHOLS, P.L.; BROMAN, S.H. y ANDERSON, V.E.: Intellectual development of a prospectively studied population of twins and comparison with singletons. Proc. IV Int. Cong. Hum. Genet. Paris, 1971. Excerpta Medica. International Congress Series, 250: 244-257, 1972
- NAKAGOME, Y.; KITAGAWA, T.; IINUMA, K.; MATSUNAGA, E.; SHINODA, T. y ANDO, T.: Pitfalls in the use of chromosome variants for paternity dispute cases. Hum. Genet., 37: 255-260, 1977
- NEWTON, M.S.; JACOBS, P.A.; PRICE, W.H.; WOODCOCK, G. y FRASER, I.A.: A chromosome survey of a hospital for the mentally subnormal. Part. 1: Sex chromosome abnormalities. Clin. Genet., 3: 215-225, 1972 a
- NEWTON, M.S.; CUNNINGHAM, C.; JACOBS, P.A.; PRICE, W.H. y FRASER, I.A.: Chromosome survey of a hospital for the mentally subnormal. Part. 2: Autosome abnormalities. Clin. Genet., 3: 226-248, 1972 b
- NIEBUHR, E.: Down's syndrome. The possibility of a pathogenetic segment on chromosome n° 21. Humangenetik, 21: 99-101, 1974
- NIELSEN, J.: Large Y chromosome (Yq+) and increased risk of abortion. Clin. Genet., 13: 415-416, 1978
- NIELSEN, J. y FRIEDRICH, U.: Length of the Y chromosome in criminal males. Clin. Genet., 3: 281-285, 1972
- NIELSEN, J. y HENRIKSEN, F.: Incidence of chromosome aberrations among males in a danish youth prison. Acta Psychiat. Scand., 48: 87-102, 1972
- NIELSEN, J. y NORDLAND, E.: Length of Y chromosome and activity in boys.

Clin. Genet., 8: 291-296, 1975

NIELSEN, J. y SILLESEN, I.: Incidence of chromosome aberrations among 11.148 newborn children. Humangenetik, 30: 1-12, 1975

NIELSEN, J. y RASMUSSEN, K.: Y/autosomal translocations. Clin. Genet., 9: 609-617, 1976

NYLANDER, P.P.S.: Fingerprints and the determination of zygosity in twins. Am. J. Phys. Anthropol., 35: 101-108, 1971

OHNO, S.: Major regulatory genes for mammalian sexual development. Cell, 7: 315-321, 1976

O.M.S.: Glossary of mental disorders and guide to their classification. Ginebra, 1974

OWEN, D.R.: The 47,XY male: a review. Psychological Bulletin, 78: 209-233, 1972

PAPP, Z.; GARDÓ, S. y DALHAY, B.: Chromosome study of couples with repeated spontaneous abortions. Fert. Steril., 25: 713-717, 1974

PAPP, Z.; VARADI, E. y SZABÓ, Z.: Grandmaternal age at birth of parents of children with trisomy 21. Hum. Genet., 39: 221-224, 1977

PARISI, P.; ALCIATI, G. y DI BACCO, M.: Heredity and environment in finger and palm prints. Progress report. Acta Genet. Med. Gemellol. (Roma), 19: 157-159, 1970

PATIL, S.R. y LUBS, H.A.: A possible association of long Y chromosomes and fetal loss. Hum. Genet., 35: 233-235, 1977

PENROSE, L.S.: The distal triradius t on the hands of parents and sibs of mongol imbeciles. Ann. Hum. Genet., 19: 10-38, 1954

- PENROSE, L.S.: The biology of mental defect. Sidgwick and Jackson, London 1954, 2^a edic. 1963
- PENROSE, L.S.: Finger-prints, palms and chromosomes. Nature, 197: 933-938, 1963
- PENROSE, L.S.: Finger-print pattern and the sex chromosomes. Lancet, I: 298-300, 1967
- PENROSE, L.S.: Memorandum on dermatoglyphic nomenclature. Birth Defects Orig. Artic. Ser., 6, n° 3. Nat. Found. March of Dimes, Nueva York, 1968
- PENROSE, L.S. y SMITH, G.F.: Down's anomaly. J. and A. Churchill, London, 1966
- PENROSE, L.S. y OHARA, P.T.: The development of the epidermal ridges. J. Med. Genet., 10: 201-208, 1973
- PEREZ-CASTILLO, A.: Citogenética de las malformaciones congénitas. Tesis. Universidad Complutense de Madrid. Facultad de Ciencias Biológicas. Madrid, 1978
- PHILIP, J.; LUNDSTEEN, C.; OWEN, D. y HIRSCHHORN, K.: The frequency of chromosome aberrations in tall men with special reference to 47,XY and 47,XXY. Am. J. Hum. Genet., 28: 404-411, 1976
- PLATO, C.C.: Variation and distribution of the dermatoglyphic features in different populations. Penrose Memorial Colloquium, Berlin, 1973
- PLATO, C.C.; CEREGHINO, J.J. y STEINBERG, F.S.: Palmar dermatoglyphics of Down's syndrome: revisited. Pediatr. Res., 7: 111-118, 1973
- PONS, J.: El número de trirradios digitales. Contribución a la genética

- de los caracteres dermopapilares. Genet. Iber., 10: 87-98, 1958
- PONS, J.: Quantitative genetics of palmar dermatoglyphics. Am. J. Human Genet., 11: 252-256, 1959
- PONS, J.: Genetics of the a-b ridge count on the human palm. Ann. Hum. Genet., 27: 273-277, 1964
- PRICE, W.H.; BRUNTON, M.; BUCKTON, K. y JACOBS, P.A.: Chromosome survey of new patients admitted to the four maximum security hospitals in the United Kingdom. Clin. Genet., 9: 389-398, 1976
- ROSENTHAL, D.: Genetic theory and abnormal behavior. McGraw-Hill, New York, 1970
- ROSNER, F. y ONG, B.H.: Dermatoglyphic patterns in trisomic and translocation Down's syndrome (mongolism). Am. J. Med. Sci., 253:556-560, 1967
- SALDAÑA-GARCIA, P.: A dermatoglyphic study of sixty-four XYY males. Ann. Hum. Genet., Lond., 37: 107-116, 1973
- SANDBERG, A.A.; KOEPF, G.F.; ISHIHARA, T. y HAUSCHKA, T.S.: An XYY human male. Lancet, II: 488-489, 1961
- SANDSTROM, M. McH. y JENKINS, E.C.: A 17p marker chromosome familial study. Ann. Génét., 16: 267-269, 1973
- SANDSTROM, M. McH. y JENKINS, E.C.: Cytological elucidation of a 17p marker chromosome. Caryologia, 27: 307-313, 1974
- SCHAUMANN, B. y ALTER, M.: Dermatoglyphics in medical disorders. Springer-Verlag. New York. Heidelberg. Berlin, 1976
- SCHWEICHEL, J.U.: Das bild der hautleisten und furchen und einige überle

- gungen zum problem ihrer entstehung. En Hautleisten und krankheiten.
W. Hirsch ed. Ernst-Reuter-Gesellschaft, Berlin, pp. 1-44, 1971
- SCHWINGER, E. y WILD, P.: Length of the Y chromosome and antisocial behaviour?. Humangenetik, 22: 67-69, 1974
- SHARMA, A.: Modification of the method for determining different positions of axial triradii t, t' and t". Proc. Second Int. Cong. Hum. Genet., Rome, 1961. Rome, Gregor Mendel Institute, pp. 1529-1531, 1962
- SHARMA, A.: Suggested two-fold groupings of main lines D, C, B, A terminations and locations of axial triradius. Acta Genet. Med. Gemelloi. (Roma), 12: 369-373, 1963
- SIEBERS, J.W.; VOGEL, W.; HEPP, H.; BOLZE, H. y DITTRICH, A.: Structural aberrations of the Y chromosome and the corresponding phenotype. Report of a case with the karyotype 45,X/46,X,i(Yp). Humangenetik, 19: 57-66, 1973
- SOUDEK, D.: Longer Y chromosome in criminals: A reappraisal. Clin. Genet., 11: 314-315, 1977
- SOUDEK, D. y LARAYA, P.: Longer Y chromosome in criminals. Clin. Genet., 6: 225-229, 1974
- SPEED, R.M.; JOHNSTON, A.W. y EVANS, H.J.: Chromosome survey of total population of mentally subnormal in North-East of Scotland. J. Med. Genet., 13: 295-306, 1976
- STENE, J.; FISCHER, G.; STENE, E.; MIKKELSEN, M. y PETERSEN, M.: Paternal age effect in Down's syndrome. Ann. Hum. Genet., 46: 299-306, 1977
- SUTHERLAND, G.R. y WIENER, S.: Chromosome studies in a mental deficiency

- hospital: Total ascertainment. Aust. J. Ment. Res., 1: 246-247, 1971
- SUTHERLAND, G.R.; MURCH, A.R.; GARDINER, A.J.; CARTER, R.F. y WISEMAN, C.:
Cytogenetic survey of a hospital for the mentally retarded. Hum. Ge-
net., 34: 231-245, 1976
- TELFER, M.A.; RICHARDSON, C.E.; HELMKEN, J. y SMITH, G.F.: Divergent
phenotypes among 48,XXXX and 47,XXX females. Am. J. Hum. Genet. 22:
326-335, 1970
- THARAPEL, A.T. y SUMMITT, R.L.: A cytogenetic survey of 200 unclassifia
ble mentally retarded children with congenital anomalies and 200 nor
mal controls. Hum. Genet., 37: 329-338, 1977
- TIEPOLO, L. y ZUFFARDI, O.: Localization of factors controlling sperma
togenesis in the nonfluorescent portion of the human Y chromosome
long arm. Hum. Genet., 34: 119-124, 1976
- UCHIDA, I.A.; SOLTAN, H.C.: Evaluations of dermatoglyphics in medical
genetics. Pediat. Clin. N. Amer., 10: 409-422, 1963
- URDAL, T. y BRØGGER, A.: Criminality and length of the Y chromosome.
Lancet, I: 626-627, 1974
- VALLS, A.: Intraracial polymorphism in the human Y chromosome. Portug.
Acta Biol., 10: 267-278, 1968 a
- VALLS, A.: La longitud del cromosoma Y en vascos y españoles. Bol. R.
Soc. Española Hist. Nat. (Biol.), 66: 65-73, 1968 b
- WALKER, N.F.: The use of dermal congifurations in the diagnosis of mon-
golism. J. Pediatr., 50: 19-26, 1957
- WILDER, H.H.: Palms and soles. Amer. J. Anat., 1: 423-441, 1902

- WILDER, H.H.: Duplicate twins and double monsters. Amer. J. Anat., 3: 387-472, 1904
- ZAVALA, C.; COBO, A.; NUÑEZ, C. y LISKER, R.: Aberraciones gonosómicas en reclusas. Estudio en la carcel de mujeres de la ciudad de México. Rev. Invest. Clin., 23: 301-303, 1971
- ZERBIN-RÜDIN, E.: Debilidad mental idiopática. En Genética Humana, V/2, pp. 158-206. Ediciones Toray, S.A. Barcelona, 1969 a
- ZERBIN-RÜDIN, E.: Psicosis endógenas. En Genética Humana, V/2, pp. 452-585. Ediciones Toray, S.A. Barcelona, 1969 b
- ZEUTHEN, E.; NIELSEN, J. e YDE, H.: XYY males found in a general male population. Cytogenetic and physical examination. Hereditas, 74: 283-290, 1973

7.- FIGURAS

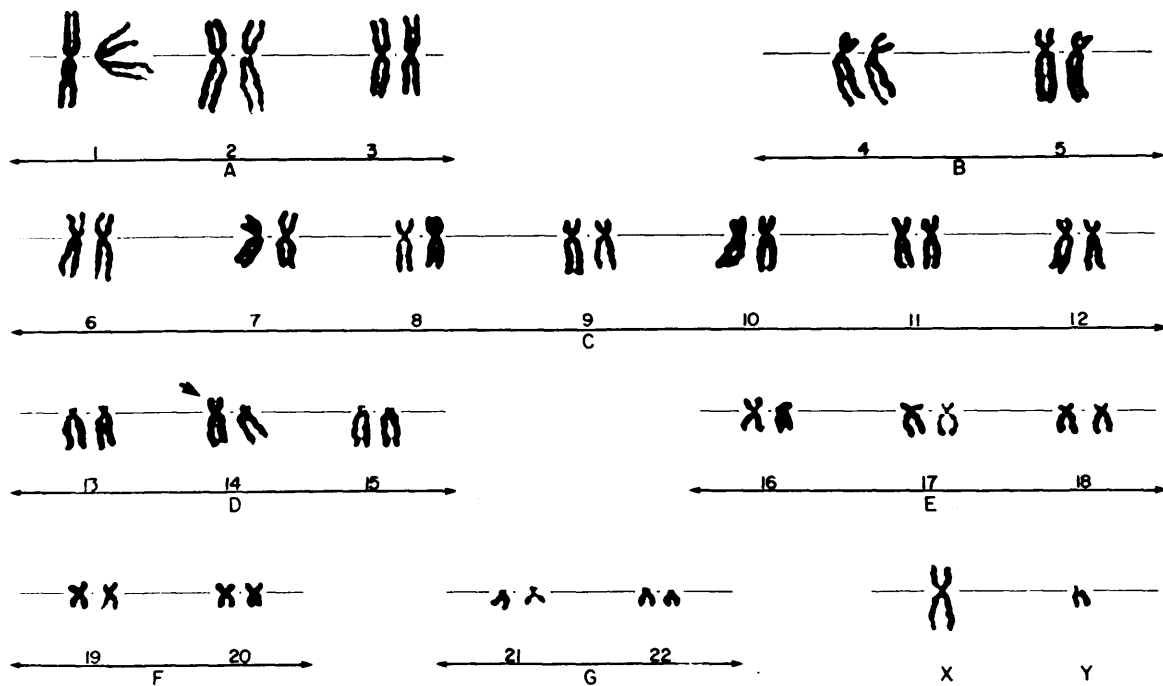
Síndrome de Down

Fig. 1.- Cariotipo de una translocación Dq/Gq

Fig. 2.- Cariotipo de una translocación Gq/Gq

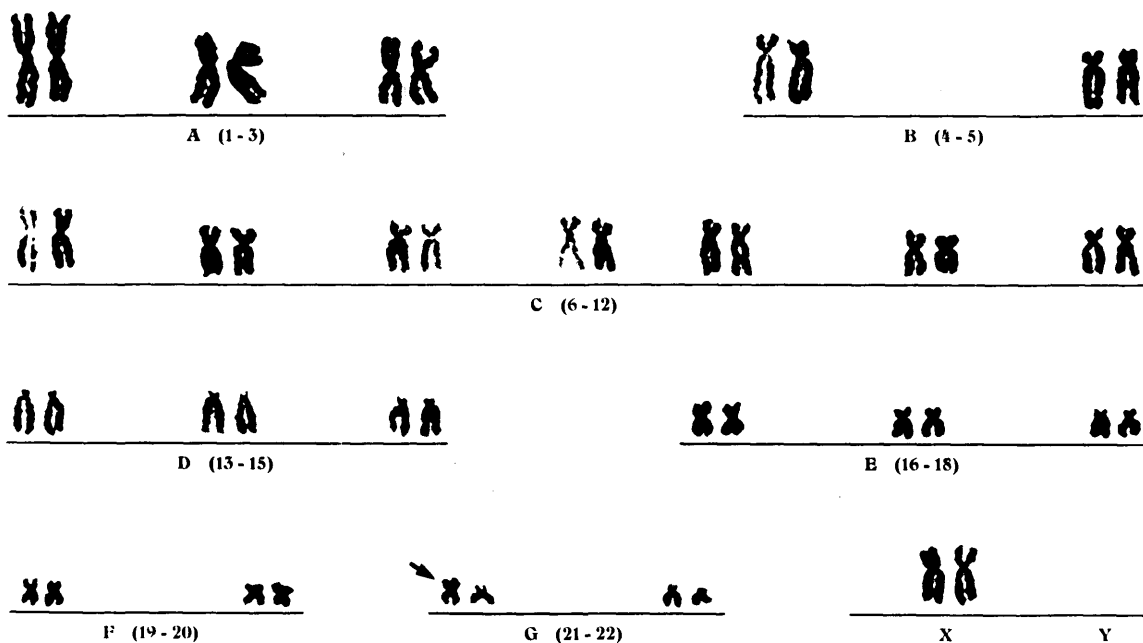
N.º 221

I. P. G.



N.º 73/003

M. M. H. M.

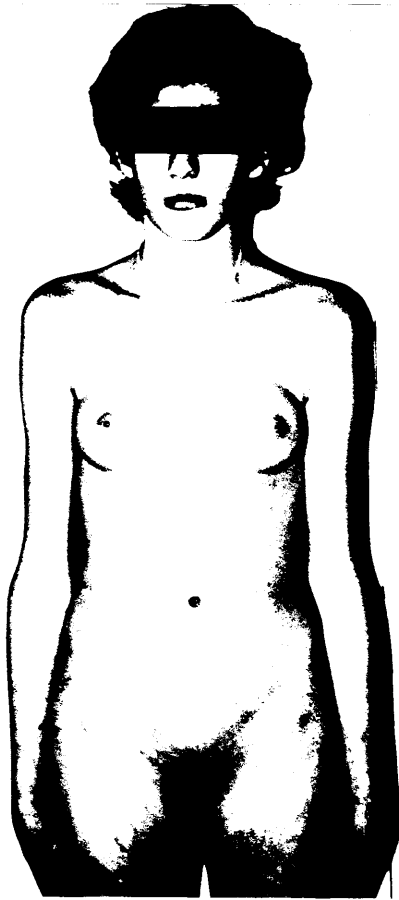


Síndrome XXX

Fig. 3.- Fenotipo

Fig. 4.- Cromatina X

Fig. 5.- Cariotipo: 47,XXX

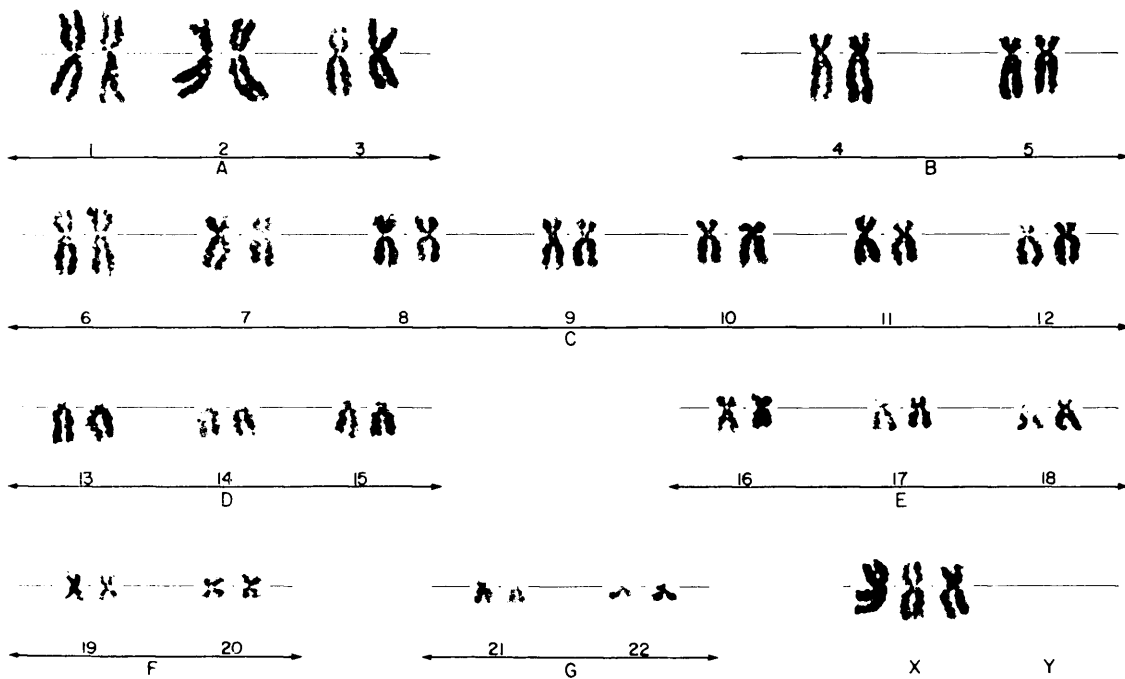


INSTITUTO DE GENÉTICA Y ANTROPOLOGÍA
CITOGÉNICA HUMANA

Centro de Investigaciones Biológicas
C. S. I. C.

Nº 73 / 189

L. V. N.



Síndrome de Klinefelter

Fig. 6.- Fenotipo

Fig. 7.- Cromatina X

Fig. 8.- Cariotipo: 47,XXY



INSTITUTO DE GENÉTICA Y ANTROPOLOGÍA
CITOGÉNICA HUMANA

Centro de Investigaciones Biológicas
C. S. I. C.

Nº 71 / 1961

AL. 20.27

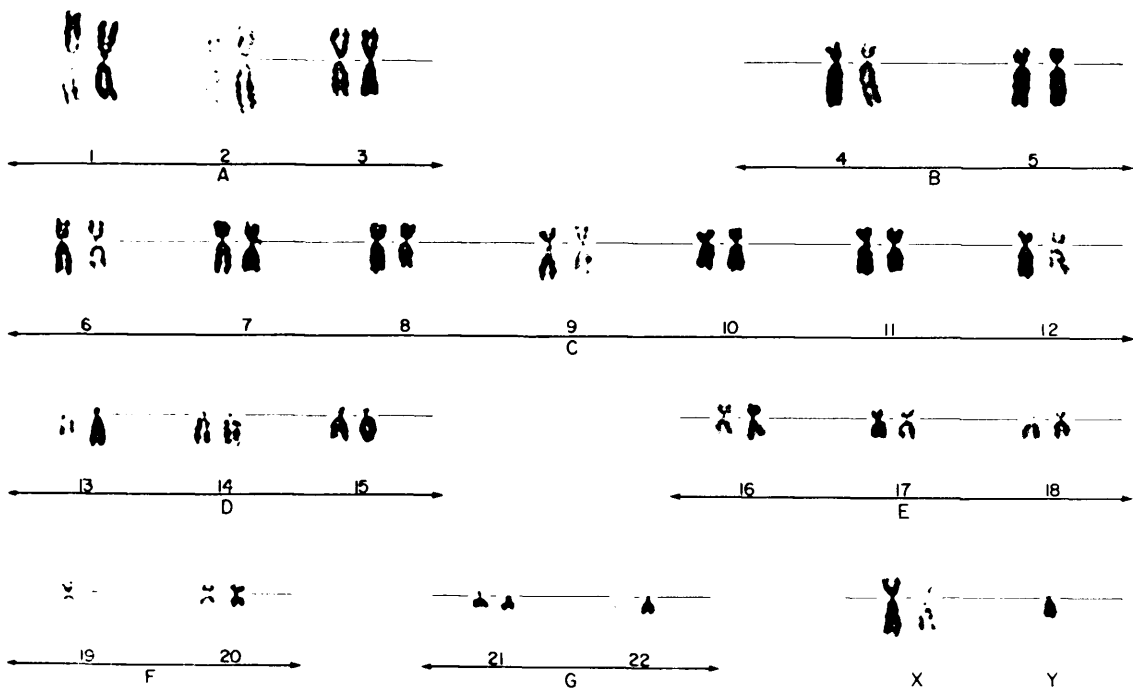
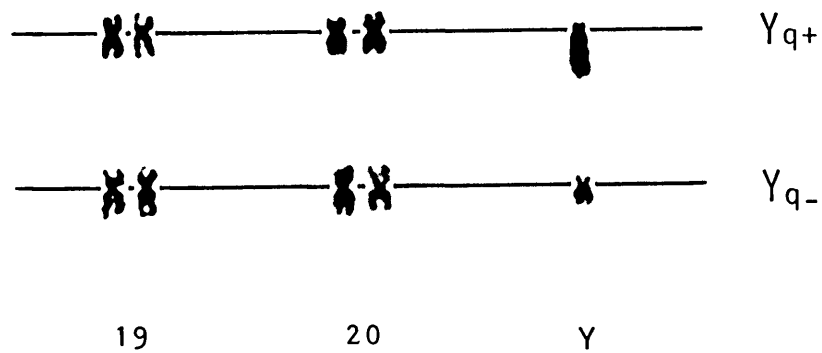


Fig. 9.- Heteromorfismo del cromosoma Y.

Fig. 10.- Cariotipo: 47,XYY

POLIMORFISMO DEL CROMOSOMA Y



INSTITUTO DE GENETICA Y ANTROPOLOGIA
CITOGENETICA HUMANA

Centro de Investigaciones Biológicas
C. S. I. C.

N° 74 / 0 17

M. D. V.

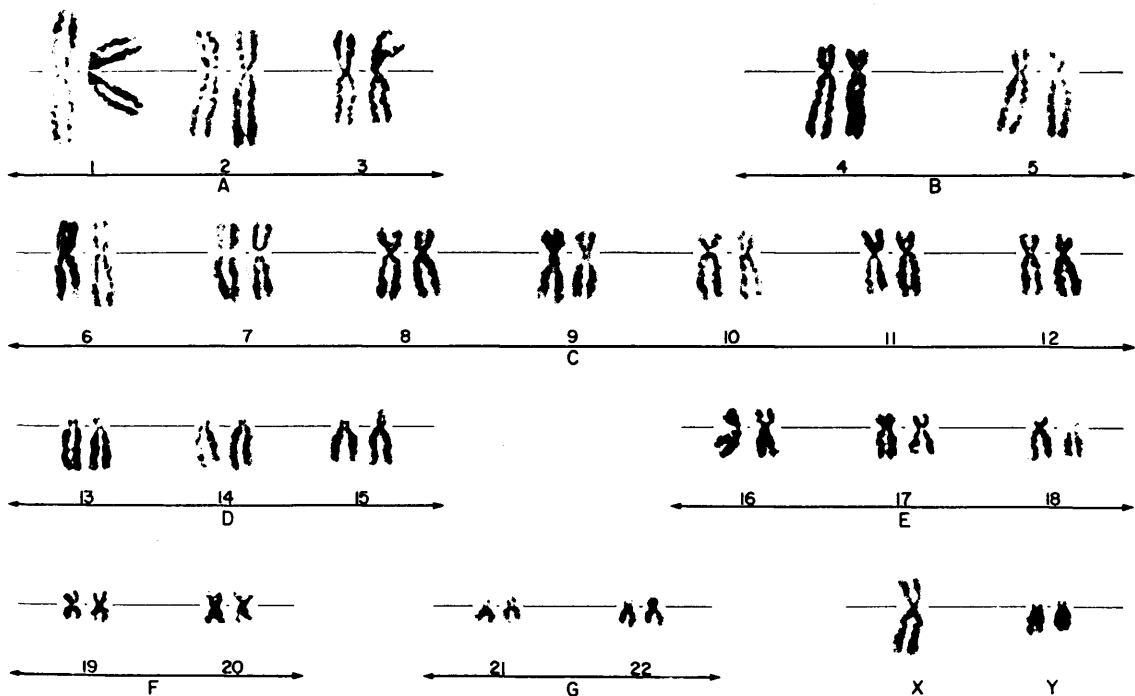


Fig. 11.- Polimorfismo 17ph.

POLIMORFISMO 17ph

GIEMSA

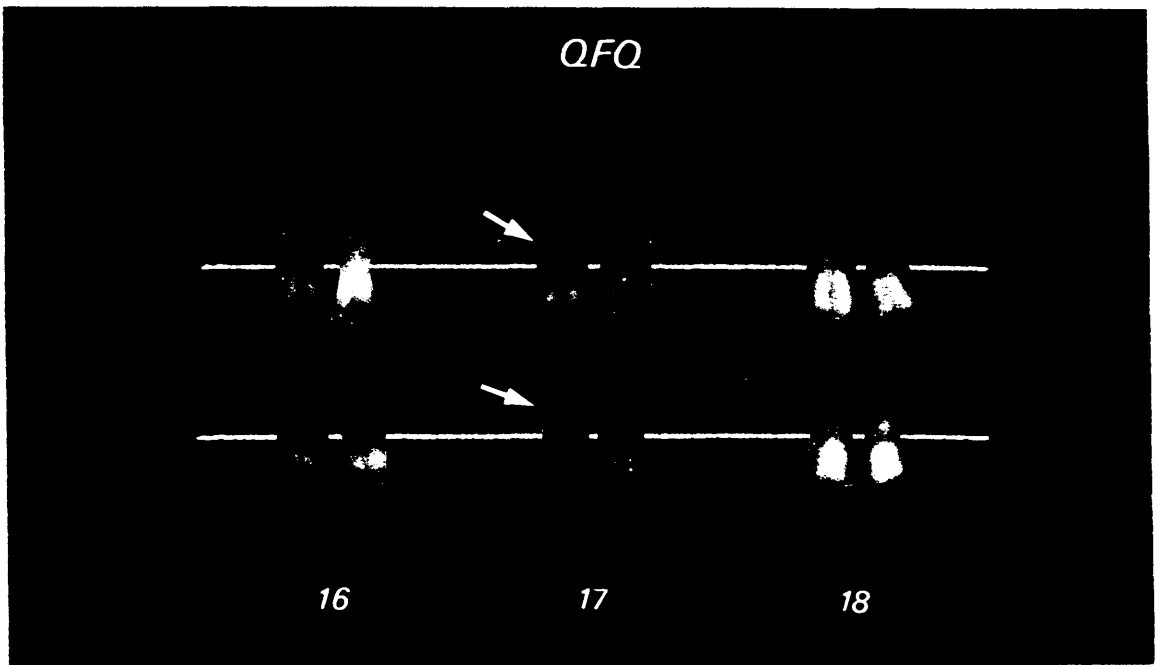
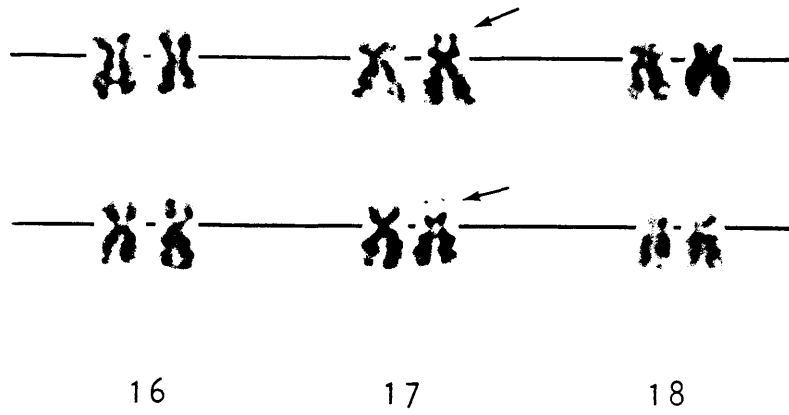


Fig. 12.- Variantes morfológicas de los autosomas.

OTROS POLIMORFISMOS CROMOSOMICOS

