

LA CRIPTOLOGÍA DE ENFERMEDAD

Luis Alejandro Barrera

Autor: Académico Dr. Luis Alejandro Barrera

Edición: Primera

Año: 2021

ISBN: 978-958-781-647-1 (impreso)

ISBN: 978-958-781-648-8 (digital)

Editores:

Academia Nacional de Medicina

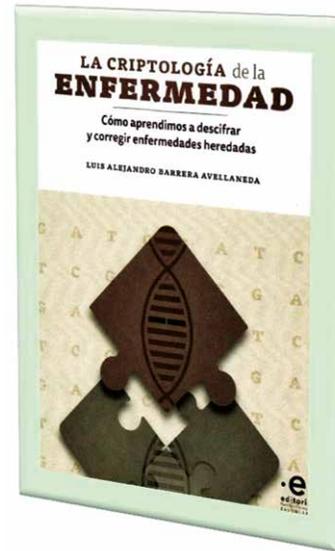
Pontificia Universidad Javeriana

Hospital San Ignacio

Editorial: Pontificia Universidad Javeriana

Páginas: 356

Ciudad: Bogotá, Colombia



Intervención del Académico Jaime Bernal Villegas, MD, PhD, en la sesión académica del 18 de noviembre de 2021

He leído con extraordinario interés el libro *La Criptología de la enfermedad. Cómo aprendimos a descifrar y corregir enfermedades heredadas*, cuyo autor es el doctor y académico Luis Alejandro Barrera, y que es la razón para estar congregados aquí, en la Academia Nacional de Medicina esta noche.

Los errores congénitos del metabolismo son un grupo enorme, tal vez más de 500 entidades, producto de disrupciones en alguna de las vías metabólicas de los seres humanos y de otra cantidad de animales que comparten con nosotros patrones metabólicos comunes. Por la misma razón de ser tantas y tan diversas, no son, en su mayoría, comunes. Voy a citar unas pocas

cifras de mi propia experiencia en la Red Colombiana de Medicina Genética -PREGEN- la entidad que creé hace más de 30 años y que se ha encargado de ofrecer el tamizaje neonatal en Colombia y educar a los padres y al cuerpo médico sobre su importancia. Según nuestras estadísticas, el trastorno metabólico más frecuente en nuestro medio es el hipotiroidismo congénito que encontramos en 33 recién nacidos entre 130.000 examinados. Esto nos da una incidencia de 1 en cada 4.000 neonatos en nuestro medio, lo cual implica que, si nacen cerca de 650.000 niños al año en nuestro país, tendremos que todos los años nacen en Colombia 160 niños con este trastorno de fácil manejo y óptimo pronóstico. Pero este no es el más frecuente trastorno observado: el tercer puesto lo ocupa la deficiencia de G6PD que se encontró en 4 de 9.000 pacientes analizados, con una incidencia de 1 en 2.230. Ahora bien, ya tenemos dos de los tres más frecuentes hallazgos del tamizaje neonatal en nuestro país. El más frecuente hallazgo observado, el primer puesto

en frecuencia en nuestra serie lo ocupan los defectos de las hemoglobinas que encontramos en 1 de cada 164 recién nacidos en una cohorte de más de 40.000 pacientes analizados. Las hemoglobinopatías son los desórdenes monogénicos más comunes en el mundo (Goonasekera HW y colaboradores 2018), lo cual se confirma en este estudio al presentarse como el más frecuente hallazgo entre todos los analitos estudiados en esta serie. La deficiencia de glucosa 6-fosfato-deshidrogenasa, es una predisposición hereditaria a la hemólisis, ligada a X y debida a una mutación en el gen de la G6PD; se calcula que cerca de 400 millones de personas en el mundo están afectadas, lo cual la hace la enzimopatía más común en el mundo (Boerkoel S y cols 1999). Ahora bien, ambos desórdenes son más frecuentes en poblaciones de origen africano y confieren algún grado de resistencia a la malaria; no siendo Bogotá zona de transmisión de la malaria y teniendo apenas 1,4 % de sus cerca de 7 millones de habitantes que se definen como de origen africano (Alcaldía Mayor de Bogotá, 2011), es de prever que el tamizaje para ambos desórdenes, siendo importante en Bogotá, debe tener mucho más alto impacto médico y social en las tierras bajas y zonas costeras donde existe el vector de la malaria y se asientan la mayoría de los afrodescendientes de nuestro país. Con estos datos en mente, que subrayan la importancia de estas entidades, su frecuencia y la importancia del tamizaje neonatal como su herramienta para el diagnóstico temprano y tratamiento, que el autor diseña con cuidado en su libro, volvamos a él entonces. La lectura del libro deja magníficas enseñanzas. Por un lado, gracias a Dios, no es un libro crudo de bioquímica. Logró integrar en su texto la bioquímica y su historia, historia apasionante de los hallazgos médicos de los últimos dos siglos, muchos de ellos buscados y otros productos de lo que los ingleses llaman serendipity, que traducido a nuestro cotidiano lenguaje de Castilla llamaríamos chiripa o chepa. Trae muy buenas historias sobre la agudeza médica de nuestros ancestros, sobre los tempranos análisis de orina, la vida y obra de Garrod, de Krebs y algunos de sus

interesantes aforismos, el caso de Patricia Stallings, acusada de matar a su hijo dándole a beber etilenglicol, cuando realmente excretaba un metabolito que se encuentra en la orina de los pacientes con acidemia metilmalónica y que podía confundirse con el etilenglicol; el caso de Emil Fisher, quien estudió la teofilina, la teobromina y la cafeína presentes en el café, el té y el chocolate y, conociendo sus semejanzas químicas con el ácido úrico, afirmó que algún día no se necesitará la semilla del café, sino que se podrían fabricar bebidas cafeinadas a partir del ácido úrico sintético. En fin, son muchas las anécdotas que ha encontrado el doctor Barrera para proveer al lector de información histórica valiosa y entender el desarrollo del área de los errores innatos del metabolismo, y ponerla en la debida perspectiva para hacer tremendamente agradable la lectura de este texto. Si además se suman los estupendos retratos que nos muestran la cara de los tantos personajes citados y analizados, es evidente el esfuerzo invertido por el autor y su larga trayectoria que se consolidan en este libro. Siguiendo el espíritu del libro de recabar la historia detrás de los errores congénitos del metabolismo, déjenme relatarles un par de historias. Es bien sabido y así lo cuenta el Dr. Barrera en su libro, que cuatro entidades, la alcaptonuria, el albinismo, la fructosuria y la cistinuria inspiraron a Garrod para demarcar lo que sería el campo de los errores congénitos del metabolismo. A pesar de mi larga práctica clínica, no tengo experiencia en la mayoría de ellas, pero el albinismo y su historia me han fascinado desde que vi el primer indígena albino en Monochoa en las riberas del río Caquetá hace muchos años. Retomando mi historia, el 8 de noviembre de 1519, un sábado, hace 502 años, llegó Hernán Cortés a entrevistarse con Montezuma en su propia casa, el palacio de AXAYACATL y, ante su magnificencia le escribió, en la segunda de cinco “cartas de relación” que dirigió al rey Carlos I de España y V de Alemania que Montezuma “...tenía en esta casa un cuarto, en que tenía hombres, y mujeres, y niños, blancos de su nacimiento en el rostro y cuerpo y cabellos y cejas y pestañas”, clarísima descripción del albinismo

mostrando que ya se encontraba en América cuando llegaron los españoles. La segunda breve historia se la debemos a Arnold Sorsby, un oftalmólogo inglés que publicó el 27 de diciembre de 1958 un artículo en el *British Medical Journal*, en el que se analiza la descripción que se hace del nacimiento de Noé en el libro del profeta Enoch. No es este el sitio para entrar en la discusión de la veracidad y origen del libro de Enoch, que tendría que ver con los famosos rollos del mar muerto, pero la descripción de Noé, recién nacido es maravillosa: “...*trajo al bebe (la madre) cuya carne era blanca como la nieve, rosa como una rosa; el pelo de su cabeza era blanco como algodón y largo; y sus ojos eran hermosos.brillantes como los rayos del sol*”. No en vano el profesor Sorsby tituló su artículo “Noé-un albino”.

Mil gracias Luis Alejandro por este enorme esfuerzo, por dejarle a la comunidad un texto tan provocativo,

tan bien elaborado y tan informativo. Espero, que si ya fue capaz de hacernos pensar en nuestros ancestros, otros lectores disfrutarán la historia oculta de los errores congénitos del metabolismo. No en vano le has puesto tan sugestivo título: *La criptología de la enfermedad*.

Referencias

1. Alcaldía Mayor de Bogotá. Población Afrocolombiana en el Distrito Capital. Línea de Base. http://www.sdp.gov.co/sites/default/files/2011_linea_base_bta.pdf Consultado en Agosto 14 (2020)
2. Boerkoel S, Yip YY. Mass Newborn Screening for Glucose-6-Phosphate Dehydrogenase Deficiency in Singapore. *Southeast Asian Journal of Tropical Medicine & Public Health*. 1999;2(30 Suppl):
3. Goonasekera HW, Paththinige CS, Dissanayake VHW. Population Screening for Hemoglobinopathies. *Annu Rev Genomics Hum Genet*. 2018 31;19:355-380.