

COMENTARIO AL TRABAJO
ANORMALIDADES "CROMOSOMICAS EN CLINICA"*

DR. SILVESTRE FRENK**

EL TRABAJO que el Dr. Mario González Ramos presenta en ocasión de su ingreso a esta docta Corporación, constituye un valioso resumen de los conceptos que actualmente prevalecen en el campo de la Citogenética médica. Esta disciplina ha sido desarrollada en nuestro medio por un selecto grupo de picneros, y el autor pertenece a ellos.

Nos informa el Dr. González Ramos de los principios metodológicos que rigen en los análisis de cromosomas. Las técnicas actuales se han visto favorecidas con simplificaciones importantes de los procedimientos que se empleaban hace todavía pocos años. Y como es habitual en Medicina, la disponibilidad de métodos accesibles, aunque sea con algún esfuerzo, ha dado origen a un impresionante acúmulo de información sobre el tema de las anormalidades de los cromosomas humanos.

Tal y como nos lo presenta el autor, estas aberraciones pueden afectar a los autosomas, a los gonosomas o a ambos grupos, y ser estructurales o numéricas. Al hacer su detallada descripción y el concienzudo análisis de la semiología de las ya numerosas alteraciones estructurales descritas hasta la fecha, el autor enfoca su interés en el hallazgo de satélites de gran tamaño en uno de los pequeños cromosomas acrocéntricos, hecho en un sujeto afectado de múltiples malformaciones congénitas, y a la vez, en uno de sus progenitores. Aunque la significación semiológica de tales anormalidades está todavía en discusión, conviene señalar su interés cuando se les emplea como marcadores citogenéticos. La posibilidad de poder distinguir un cromosoma de su homólogo, en base de las dimensiones de sus satélites, permitiría identificar al progenitor del cual procede, y en consecuencia, facilitaría la realización de estudios genéticos a nivel familiar,

* Presentado en la sesión del 8 de septiembre de 1965.

** Académico numerario, Hospital de Pediatría. Centro Médico Nacional, Instituto Mexicano del Seguro Social.

y permitiría averiguar, verbigracia, si un gene cooncido segrega en forma independiente de un cromosoma determinado. En cuanto a otras anomalías estructurales, el hallazgo de casos de disgenesia gonadal en los cuales hay pérdida de los brazos cortos de un cromosoma X, y su asociación constante con anomalías somáticas como baja talla, concuerda con la localización de genes relacionados con el crecimiento, en las estructuras cromosomales perdidas.

De particular interés en Patología humana, es la perfecta caracterización de anomalías cromosómicas constantemente asociadas a determinada signología, y por lo tanto, susceptibles de ser sospechadas en base de una exploración física cuidadosa e intencionada. La impresión diagnóstica de una aberración cromosómica conocida, debe basarse siempre en la similitud del caso con otros previamente descritos y comprobados. A la vez, los intentos de caracterización de un síndrome no descrito previamente, o las descripciones de alteraciones cromosómicas nuevas en cuadros clínicos bien definidas, deberán fundarse en bases estadísticas que aseguren que la asociación de tal sintomatología con aberraciones cromosómicas presentes en cada caso, es real y no circunstancial.

Por desgracia, a medida que se divulgan fenómenos y conceptos que anteriormente eran del dominio casi exclusivo del biólogo especializado, y conforme se asiste al espectáculo del crecimiento explosivo de un novedoso y fructífero campo de actividades, se contempla también una alarmante tendencia a injustificadas generalizaciones. Problemas teratológicos, o cualquiera de las múltiples combinaciones de malformaciones congénitas que plagan de epónimos a la literatura médica, suelen ser atribuidos de primera intención a posibles modificaciones en el número o en la estructura de algún par de cromosomas. En este sentido, la Citogenética ha ocupado el lugar que anteriormente ocupaba la Endocrinología. Como consecuencia desafortunada, los escasos laboratorios de Citogenética se sobrecargan de trabajo inútil, y ante tal crítica situación, ceden programas de investigación cuidadosamente planeados, y se desmoronan presupuestos originalmente asignados a más fructíferos destinos. La referencia del autor a la existencia de fenocopias, capaces de remedar en todas sus características a determinadas alteraciones de origen génico, habrá de servir de apoyo a la recomendación de cautela extrema en la formulación de un diagnóstico de anomalía cromosómica basado en datos clínicos.

Ha sido para mí un alto honor poder ofrecer esta bienvenida a la Academia Nacional de Medicina, al distinguido Dr. Mario González Ramos, a quien deseo el mayor de los éxitos en las actividades que realice en el seno de esta Corporación.