

COMENTARIO OFICIAL

DR. RUBÉN LISKER¹

EL TRABAJO del Dr. Jinich es importante por varios motivos. En primer lugar, pone de manifiesto el hecho ya conocido pero con frecuencia olvidado de que ciertas enfermedades ocurren preferentemente en algunos grupos étnicos. Ello además de plantear importantes preguntas relativas a los motivos de dicha predilección, tiene implicaciones prácticas obvias que deben siempre tomarse en cuenta en el ejercicio de nuestra profesión.

De especial interés nos pareció el problema relativo al mecanismo de transmisión hereditaria de la fiebre mediterránea familiar (FMF). Los enfermos del Dr. Jinich pertenecen a 6 familias cuyos árboles genealógicos parciales y contruidos a partir del texto de su trabajo se pueden observar en la figura 1. En dos de las familias los progenitores de los sujetos afectados eran sanos, mientras que en cuando menos dos de las familias, uno de los padres estaba también afectado. La transmisión directa de una generación a la siguiente de una enfermedad o característica, es propia de la herencia dominante, tal como lo implica en su trabajo el Dr. Jinich. Sin embargo, debe recordarse que en ciertas circunstancias las enfermedades recesivas pueden tener un patrón vertical de transmisión hereditaria. En la figura 2 presentamos dos árboles genealógicos de una misma familia descrita por Khachadurian y Abu Feisal en el Líbano,¹ en la que en 5 generaciones sucesivas hubo sujetos afectados de alcaptonuria. El árbol genealógico incompleto que se muestra en la parte superior de la figura es típico de la herencia dominante; sin embargo, si se ob-

serva con cuidado el árbol completo que aparece en la parte inferior de la misma figura, se puede ver que tanto en el lado paterno como en el materno hay individuos con alcaptonuria y que todos los sujetos afectados son hijos de matrimonios consanguíneos, lo que es compatible y aún sugestivo de que se trate de una enfermedad recesiva, como en efecto lo es la alcaptonuria.

Parece indispensable completar el estudio familiar de los sujetos con FMF presentados, a fin de descartar la existencia de consanguinidad. A este respecto conviene mencionar que debido a nuestro interés por otra enfermedad hereditaria, la deficiencia en la glucosa-6-fosfato dehidrogenasa eritrocítica, hemos tenido oportunidad de estudiar alrededor de 15 familias del mismo grupo de población de donde proceden los casos de FMF, y la frecuencia de matrimonios consanguíneos nos ha parecido particularmente elevada.

La importancia de esclarecer lo anterior, radica en que la transmisión de la FMF con un patrón dominante, como lo parecen sugerir los presentes casos, se contraponen a los resultados obtenidos por Sohar y cols.² en un estudio de 123 familias en que uno o más miembros de cada familia tenían FMF y donde se concluye con toda razón, que se trata de una enfermedad con un patrón de transmisión familiar mendeliano recesivo. Esto, además de poder ser un ejemplo más de una enfermedad que fenotípicamente parece homogénea y debida a un sólo defecto genético, es en realidad heterogénea y debida a más de un tipo de anomalía hereditaria, tiene el interés de que la patogénesis de las enfermedades recesivas es diferente de las dominantes; en efecto, en las primeras, que constituyen los ejemplos clásicos

¹ Académico numerario. Instituto Nacional de la Nutrición.

de los errores congénitos del metabolismo, casi siempre la enfermedad es consecuencia de las alteraciones metabólicas consecutivas a la deficiencia de una enzima específica. En cambio las enfermedades dominantes no son resultado de deficiencias de esta naturaleza y su patogénesis permanece habitualmente en el misterio.

No me resta más que felicitar al Dr. Jinich por su interesante trabajo, esperando que las sugerencias que me permití hacer sirvan para redondear la investigación y aumentar la utilidad, ya importante, de su excelente investigación.

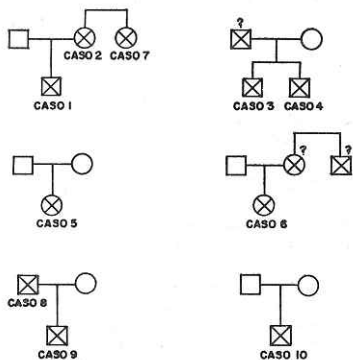


FIG. 1. Arboles genealógicos de los pacientes con fiebre mediterránea familiar descritos por Jinich. Los cuadros o círculos en blanco indican varones o mujeres sanos y los cuadros o círculos con una X indican sujetos afectados.

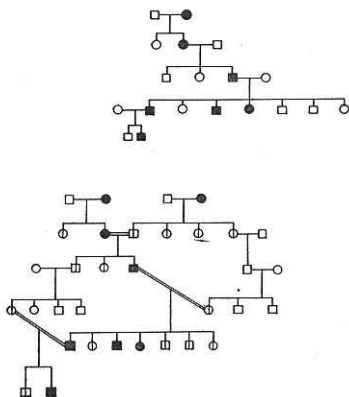


FIG. 2. Arboles genealógicos incompleto (parte superior) y completo (parte inferior) de una familia con alcaptonuria (tomado de referencia, 2). Los cuadros o círculos blancos indican varones o mujeres normales, los cuadros o círculos en negro indican la existencia de alcaptonuria y los cuadros o círculos con una raya diagonal indican a los heterocigotos seguros o probables.

REFERENCIAS

1. Khachadurian, A. y Abu Feisal, K.: *Alkaptonuria: report of a family with seven cases appearing in four successive generations with metabolic studies in one patient*. J. Chron. Dis. 7: 455, 1958.
2. Sohar, E., Prass, M., Heller, J. y Heller, H.: *Genetics of familial mediterranean fever*. Arch. Inst. Med. 107: 529, 1961.