

EL METABOLISMO QUE NOS TRASTORNA

En 1902 y más extensamente en 1908, en sus *Croonian Lectures*, Sir Archibald Garrod creó el concepto de *error congénito del metabolismo*, enfermedad esencialmente bioquímica de origen genético a la que hoy se abrevia en español como *metabolopatía*. Aludía ya entonces a dos partículas hereditarias (el término gen aún no existía) derivadas de padre y madre que explicaban, de acuerdo con las recién descubiertas leyes de Mendel, la orina normal y la oscura rica en ácido homogentísico de la alcaptonuria. Anticipó la idea de *un gen-un enzima* que acuñarían casi 40 años después Beadle y Tatum, pues indicó que, en la alcaptonuria, la partícula hereditaria para la orina oscura podría producir un *fermento* (término usado entonces para enzima) anormal para el catabolismo de la tirosina. Así pues, las metabolopatías, desde el principio, han sido paradigmas de enfermedades bioquímicas que abren nuevos campos a nuestra investigación al explotar verdaderos *knockouts* humanos.

Por eso creo del mayor interés para SEBBM el libro *Entendiendo las metabolopatías. Una guía sencilla con ejemplos*. Su autor, Isidro Vitoria, pediatra metabólico notable y también químico de tronío (particularmente en el ámbito analítico), tiene gran conocimiento de y experiencia en metabolopatías, liderando la Unidad de Nutrición y Metabolopatías del Hospital Universitario La Fe de Valencia (Unidad de Referencia para esas enfermedades en la Comunidad Valenciana y en toda España) y siendo destacado miembro de AECOM, la Asociación Española para el Estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo (<http://ae3com.eu/>). Seguramente la SEBBM debería haber intentado integrar a la AECOM, pues esa asociación reúne a las mejores cabezas metabólicas médicas de nuestro país, poseedoras de la excepcional cualidad de conservar frescos, vivos e interconectados en sus cerebros los diversos ciclos y rutas metabólicas del ser humano y de discutir con la mayor pasión sobre ellos y sobre las consecuencias esperadas de sus errores congénitos.

Junto a sus capacidades médicas y científicas, el Dr. Vitoria reúne la de saber narrar. Conocedor no solo de la clínica de esas enfermedades sino también buen entendedor de sus bases biológicas y genéticas, que son moleculares y por tanto bioquímicas, hace muy fácil entender lo que quiere contar, comunicándolo con fluidez, proximidad y eficacia. El libro tiene un planteamiento atractivo y original. No es exhaustivo, sino que, tras un capítulo general sobre qué son los errores congénitos del metabolismo, ilustra catorce ejemplos de enfermedades de los diferentes grupos existentes dentro del campo metabólico: fenilcetonuria,



errores del metabolismo de la tirosina, enfermedad del jarabe de arce, aciduria glutárica, enfermedades del ciclo de la urea, galactosemia, fructosemia, trastornos de la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena media y de cadena larga, adrenoleucodistrofia ligada al X, mucopolisacaridosis, enfermedad de Gaucher, de Fabry y trimetilaminuria. Usa su extraordinaria experiencia clínica para presentar con cada ejemplo una historia clínica construida por él para cada enfermedad, a veces contada en primera persona, otras como un familiar o como narrador omnisciente. En su descripción de la historia clínica no usa tecnicismos, de modo que se entiende fácilmente cómo se manifiesta la enfermedad. Además, aprovecha para contar aspectos de la historia de la enfermedad, de su descubrimiento y/o de su terapia, muchas veces datos curiosos que ayudan a fijarla en la mente de sus lectores/as, posiblemente estudiantes pre o postgraduat@s de bioquímica, o profesores/as de nues-

tras disciplinas en busca de ejemplos con que atraer al metabolismo a sus estudiantes. Por supuesto, se ocupa de la base genética y molecular de cada enfermedad, y, sin faltar al rigor, las describe con palabras normales e inteligibles. Un punto clave del libro es la aproximación racional a los diagnósticos de laboratorio y a los tratamientos, para lo que parte de la comprensión molecular de la enfermedad, dejando su base racional a la vista, facilitando así el recuerdo fundado en un andamiaje de razonamientos concatenados que se enraízan en el conocimiento científico. Además, es interesante cómo en lugar de dar nociones genéricas, se ocupa, particularmente cuando se trata de medidas nutricionales o de estilo de vida (tan importantes en el manejo de las metabolopatías) de dar detalles muy útiles, a veces difíciles de encontrar para quienes no están dentro del campo, facilitando a bioquímico, nutricionista, paciente, familia y entorno sanitario diseñar la terapéutica nutricional adecuada y adaptarla al ambiente geográfico y social específico de cada paciente.

En resumen, un libro único en su campo, ameno y cercano, que se lee con placer, formativo a través de ejemplos ilustrativos, que ayudará a entender e ilustrar las vertientes sanitarias de nuestra profesión y que hará ameno e interesante el metabolismo a estudiantes del mismo. No puedo olvidar que el libro también es de gran valor para profesionales sanitarios, estudiantes de medicina y enfermería e incluso para pacientes y familias. ¡Disfrutad de su lectura!

VICENTE RUBIO

Instituto de Biomedicina de Valencia (IBV-CSIC)