

EDITORIAL

EL ESTUDIO COLABORATIVO ESPAÑOL DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS (ECEMC)

La realidad sólo puede modificarse cuando se la conoce. Conocer: éste es el gran reto de la Humanidad para poder prevenir o mitigar el sufrimiento humano. Para poder anticiparnos a situaciones irreversibles. Desde hace años vengo insistiendo en la necesidad de evitar, en toda la medida de lo posible, puntos de no retorno en la evolución de los fenómenos patológicos. Esta "ética del tiempo", que existe en toda fenomenología, es particularmente relevante en el caso de enfermedades que pueden cambiar, por no actuar a tiempo, el curso y sentido de la vida entera.

En la década de los 60 inicié en la Universidad de Granada —con la colaboración eficazísima e insustituible de la Dra. Magdalena Ugarte— la puesta en marcha del CIAMYC (Centro de Investigación de Alteraciones Moleculares y Cromosómicas). A mediados de los años 70, ya en la Universidad Autónoma de Madrid, con la incorporación de la Dra. María Luisa Martínez-Frías, las disfunciones cromosómicas que conducen a malformaciones congénitas recibieron el particular enfoque que les corresponde y, en poco tiempo, pasaron a ubicarse, bajo su dirección, junto a los centros médicos de la Universidad Complutense.

El ECEMC, llevado a cabo en el Centro de Investigaciones sobre Anomalías Congénitas, constituye hoy uno de los puntos de referencia del Instituto de Salud Carlos III, del Ministerio de Sanidad y Consumo, del que forma parte. Todo ello ha sido fruto del incesante caudal de conocimientos que sobre estas cuestiones fundamentales en fisiopatología ha tenido lugar en las últimas décadas, pero también, quiero destacarlo, a los saberes y paciente tenacidad de la Dra. Martínez-Frías.

Hoy, después de haberse descifrado el Genoma Humano, el conjunto de los objetivos del CIAC cobran una renovada importancia.

El Boletín, con una tirada de 7.000 ejemplares, refleja la labor realizada y, lo que es todavía más importante, las expectativas que se abren para el diseño de nuevas estrategias que, progresivamente, transformarán una medicina estrictamente paliativa ante lo irremediable en medicina predictiva y preventiva, gracias al conocimiento más profundo de las anomalías. Las bases moleculares de la morfogénesis han permitido esclarecer un

número considerable de alteraciones. Gracias a los hallazgos en patología comparada, la regulación de los procesos en humanos se irá desvelando en todas sus etapas y podrán adoptarse las medidas clínicas adecuadas.

Me gusta repetir que el momento en que Charles Darwin escribe en su cuaderno de notas, en las islas Galápagos, "la vida es forma sin fin", se estaban estableciendo, por extensión, los cimientos de toda la fisiopatología, del funcionamiento y de la inhabilitación total o parcial de los componentes de los seres vivos para cumplir su papel metabólico. En efecto, todo el "lenguaje de la vida" depende del "reconocimiento", por complementariedad espacial, de unas moléculas por otras. La reduplicación de las hebras genéticas, su transducción y traducción en proteínas... son todos ellos procesos basados en el ensamblaje de la adenina con la timina, y de la guanina con la citosina, las cuatro "letras" universales en la expresión genética. Cualquier modificación en la secuencia conduce a cadenas polipeptídicas alteradas, con una repercusión mayor o menor en su actividad según que la zona afectada sea más o menos importante en el acoplamiento con otras proteínas, coenzimas, sustratos, activadores o inhibidores.... Son "malformaciones moleculares", que pueden incidir gravemente en los fenómenos fundamentales del desarrollo orgánico hasta el punto de resultar letales en distintos períodos del crecimiento intrauterino o ser viables con afecciones post-natales de muy amplio espectro.

La complejidad —de una "belleza" científica extraordinaria— de la regulación morfogenética es proporcional a la de la diferenciación que culmina en la vida autónoma del ser humano.

El Estudio Colaborativo, con la Dra. Martínez-Frías al frente, ha recorrido un trecho considerable de camino. El horizonte es cada vez más atractivo y suscita nuevos enfoques y estrategias. Al tiempo que le expreso mi felicitación más cordial, deseo muy sinceramente que las autoridades sanitarias y científicas concedan a estas investigaciones y estudios el inmenso valor que tienen. En Medicina, las estadísticas de frecuencia de morbilidad tienen valor en muchos aspectos menos en uno: el de la prioridad social, porque para los pacientes y sus familiares representa el 100%... aunque su frecuencia sea escasa.

Si de verdad queremos contribuir al bienestar de la sociedad, es en desafíos como éste en cuya solución debemos invertir. En su diagnóstico, en su tratamiento, en su prevención. Anticipación, facultad distintiva de la especie humana. Anticipación, la mayor victoria. La sonrisa de la Ciencia.

Prof. Federico Mayor Zaragoza
Universidad Autónoma de Madrid

Madrid, septiembre de 2005