

Lo raro y lo frecuente

DR. FERNANDO MAÑÉ GARZÓN

Le rare est le bon
Verlaine

I

¿A usted no le parece raro que lo raro sea raro? Parecería difícil encontrar otra frase más cargada de subjetivismo que la pregunta que hemos formulado, y no deja sin embargo de ser muy concreta.

Cuando a fines del siglo XIX el físico Henri Becquerel (1852-1908) presentó su primera contribución sobre la radiactividad en la Academia de Ciencias de París, sus venerables colegas lo felicitaron paternamente por haber hallado una propiedad tan rara del uranio. Por la descripción de este fenómeno le fue otorgado el premio Nobel de física en 1903. Ninguno de ellos se dio cuenta de que, bajo la apariencia de rareza, de insólito fenómeno particular; se estaba asistiendo al descubrimiento de una propiedad hasta entonces desconocida de la materia, que en pocos años revolucionaría la ciencia.

Esta anécdota, llena de enseñanza, servirá de preámbulo a unas cortas líneas que desde hace años quiero escribir sobre el tema del epígrafe de este capítulo, referidas en especial a la variable incidencia de las enfermedades.

Es muy frecuente, en la actividad profesional o científica, calificar un hecho que no entra en nuestros esquemas mentales con los adjetivos muchas veces tentadores de raro, trivial o sin importancia. De esta forma, no hacemos otra cosa que sustraerlo de nuestra atención, despreciando así el valor intrínseco de lo que se presenta ante nosotros, por lo que eludimos su análisis y por tanto su ulterior y completo reconocimiento y comprensión. Muchas personas clasifican un hecho que se les presenta muy sueltos de cuerpo, entre los que ya conocían y por consiguiente no merece atención, o de muy raro, por lo cual tampoco merece que se detengan en él. Entonces, ¿a qué hechos prestan atención estas personas? Muy probablemente a ninguno, pues esa actitud carece de es-

píritu inquisitivo y, como decía Hegel, los que así proceden están condenados a aprender siempre lo que ya sabían...

Es indudable que hay fenómenos o cosas que se nos presentan frecuentemente y otros que, por el contrario, sólo ocurren en forma excepcional. Uno es, pues, un fenómeno o cosa frecuente y el otro un fenómeno o cosa rara. Pero ello no es dar razón de los fenómenos en sí, sino de su cantidad relativa, uno respecto del otro, y sólo así tiene valor la calificación, por frecuencia. Es pues un criterio cuantitativo de saber y no cualitativo. Es decir, tiene valor sólo de comparación, y para comparar es necesario primero establecer si dos fenómenos son comparables. Para ser comparables deben ser iguales en su esencia, en su especie, lo cual muchas veces no ocurre, no obstante sin darnos cuenta aceptamos esa igualdad. Primer error, pues, comparar cosas que pueden ser diferentes en su esencia o especie y calificarlas según esa comparación.

II

Realizaré primero algunas precisiones. El pensamiento científico consiste en primer término en la posibilidad del conocimiento real de la naturaleza en todas sus formas, y ella responde ineludiblemente al principio de causalidad (dejando por el momento sin considerar las limitaciones filosóficas a este intento de definición).

Para conocer la naturaleza es necesario saber que nada es casual, nada es porque sí. Aristóteles en sus escritos biológicos afirma:

En todas las obras de la naturaleza se han de hallar la ausencia de lo casual y la aptitud de todas las cosas para algún fin, y la manera como se generan y se combinan en variedad siempre nueva es de las formas más excelsas de la belleza¹.

Esta individualización de "las obras de la naturaleza" requiere como medida preliminar para reconocerlas,

1. Aristóteles, Les parties des animaux, 1956, Libr. I, 18 (645a) Edic. Belles Lettres.

Extraído de Mañé Garzón F. Memorabilia: una introducción a la pediatría. Montevideo: SMU, 1997: 125-41.

y antes de reconocerlas, darles un nombre. No podemos estudiar algo sin antes nombrarlo:

Nombrar algo por su nombre significa adquirir poder sobre ello: esta creencia forma parte esencialísima de la magia primitiva. Conjúranse las potencias adversas nombrándolas por su nombre. El enemigo queda quebrantado y aun muere cuando con su nombre se verifican ciertas prácticas mágicas. Esta primitiva expresión del terror cósmico se conserva aún parcialmente en el afán de toda la filosofía sistemática por reducir a conceptos o, si otra cosa fuera posible, a meros nombres, lo incomprendible, lo que el espíritu no puede dominar... Lo que nombramos, concebimos, medimos, queda sometido a nuestro poder y transformado en cosa rígida, hecha *tabú*... Digamos una vez más “saber es poder”².

Ésta es la primera actitud, que se toma frente a lo que vamos a *ver*, a *reconocer*: nombrarlo. Darle la individualidad, forma ideal, platónica. Debemos aguzar nuestros sentidos a fin de que este acto intelectual de nombrar sea lo más preciso y correcto, “claro como una lámpara, simple como un anillo”, y no se preste a confusión, que es posible y a veces inevitable. Por lo cual es preferible, como dijo Bacon, “it is easier to evolve truth from error than from confusion”, es decir, es mejor ante la duda separar con nombres diferentes hechos que pueden ser idénticos que guarecer con la misma denominación hechos diferentes.

Al nombrar con exactitud, al sistematizar de manera nominativa un hecho, surge con ingenua evidencia el juicio empírico que inmediatamente formulamos, el de su frecuencia, cuando en realidad debe antes imponerse el pensamiento científico: su cómo y su porqué.

III

La distinción entre enfermedades comunes y enfermedades raras tiene una larga historia. Se origina al culminar la nosología, a fines del siglo XVIII, pero su singular importancia conceptual y valor en los avances del conocimiento de la patología y la clínica se remontan al siglo XVII.

Un hermoso texto sobre esta polémica dualidad causalística es el siguiente, tomado de una carta del descubridor de la circulación de la sangre, William Harvey:

En ninguna ocasión se ve la naturaleza más propensa a desplegar sus secretos que en aquellos casos en los que ella muestra rastros de sus designios, que se apartan del camino por lo cual avanzan en la práctica médica que contraernos a descubrir las leyes generales de la naturaleza mediante la cuidadosa investigación de casos de las más raras formas de la enfermedad. Por ellas ha sido hallado casi todas las veces, que lo que ellas tienen de útil o

aplicable es difícilmente percibidos si nos vemos privados de ella o se ven modificadas de algún modo³.

Morgagni, en el siglo XVIII, manifiesta su particular interés por la observación de casos raros y notables pese a la dificultad de hallarlos.

En las universidades francesas de principios de siglo XIX existían cátedras especiales dedicadas a dictar cursos sobre enfermedades raras. En el *Dictionnaire des Sciences Médicales* de 1812, *summum* del conocimiento médico de su época, existe un largo artículo de no menos de 120 páginas escrito por Fournier dedicado a los casos y enfermedades raras, aunque hay recopilaciones previas como la de Zacatus Lusitanus (1511-c1561)⁴. Fournier acopia casos de muy diversa índole, que van desde lo fantástico (combustión espontánea, escorpiones en el cerebro, etcétera) hasta otras prístinas observaciones de síndromes que en años posteriores quedarían bien delineados (tumores de glándula pineal, calculosis salivar, familia hemofílica); y por fin otros que lindan con lo inverosímil como aquel caso, referido por Vepfer, de un viejo hemipléjico con ictericia limitada al lado paralizado y en una sola mitad de la nariz.

Sin embargo, recién en las últimas décadas del siglo pasado es posible ver este tema tratado con autoridad de actual vigencia. En 1882 James Paget, en un discurso sobre algunas nuevas y raras enfermedades dice:

Mismo como ellos son [los casos raros] únicos e inconexos, no debemos ponerlos de lado con vagos pensamientos o vagas palabras tales como *curiosidades* o *casualidades*. Ninguna de ellas es carente de sentido, ninguna dejará de poder ser el comienzo de un espléndido conocimiento si pudiéramos contestar la pregunta: ¿Por qué es esto raro?, o siendo raro: ¿Por qué ocurrió en esta oportunidad?⁵

3. Harvey W. Carta al doctor Valckveld de Harlem, en *The works of W. Harvey*, traducción de R. Willis, 1848: 616.

4. Fournier. Cas rares, en *Dict. Scien. Médic.*, 60 vol. (1812-1822). Sin clasificar ni explicar se exponen todas esas rarezas. No deja de interesar sin embargo a James Paget (ver nota 5), Hutchinson (ver nota 6) y a Garrod (ver nota 7). Una mención especial merece Zacatus Lusitanus, judío portugués que deambuló desde Salamanca, estudió medicina por toda Europa y llegó a ser profesor en Ferrara y Ancona. No abjuró de su fe judía, por lo que fue severamente perseguido, estando a punto de ser quemado vivo dos veces. Se refugió por fin en Salónica, donde se le perdió el rastro. Todos están concordes con su capacidad clínica y solidez de conocimientos. Su obra, donde está contenida la perpléjica descripción que citamos (que recoge de Vepfer, autor que no hemos podido ubicar) se titula *Curationum medicatum centurial septem*, Florencia, 1551. se encuentran en ella muchas otras descripciones de enfermedades de una perfecta nitidez de observación (*Dict. Encycl. Scien. Medic.*, Dechambre, ser. 1(3): 517, 1865). Entre ellas, la primera descripción del púrpura trombocitopénico idiopático (PTI) del niño, op. cit., 254 y Mayor RH, *Classic description of diseases* (1939): 557-9).

5. Paget J. Some new and rare diseases. *Lancet* 1882; 2: 1017. Al respecto dice también: “Tienen ese tipo de atracción que posee todo aquello que produce admiración”.

2. Spengler O. *Der Untergang des Abendlandes* (1918); traducción, *La decadencia de Occidente*, Santiago de Chile, 1938, I: 192-3.

Pocos años después, en 1889, en una disertación Jonathan Hutchinson expresó:

Entre las infinitamente variadas alteraciones de la estructura y de la función que constituyen la totalidad de las enfermedades humanas tenemos algunas que se hallan constantemente frente a nosotros y otras tan poco frecuentes que en la larga vida profesional de un médico tiene pocas posibilidades de ver un solo caso de ellas.

Todos estarán de acuerdo con que las primeras deben ser estudiadas como una obligación por todo médico responsable pero con respecto a las últimas existe una generalizada y muy natural actitud que tanto da entenderlas y no dejó de abrazar esperanzas de aclarar que estas variedades de enfermedades son a veces las más instructivas, se encuentran en estrecha relación con las comunes, y que es el deber de todos, dentro de lo posible, comprenderlas y tratar también de ampliar el conocimiento de ellas⁶.

Uno de los últimos en tratar este peculiar tema fue Archibald Garrod, en su magnífica lección sobre enfermedades raras⁷. Luego de reseñar la bibliografía sobre ellas, da varios ejemplos de la importancia de esta forma de conocer la patología, entre los cuales mencionaremos solamente uno, que trata de la trascendencia que tuvo la individualización de la enfermedad de Addison.

Esta enfermedad es por todas conocida, siendo en realidad muy rara. Aunque ahora es fácil de diagnosticar, fue descrita recién en 1855 por Thomas Addison en una memorable monografía, donde individualizó perfectamente la signología característica, que siempre es fatal: pigmentación, astenia, hipotensión arterial, alteraciones digestivas, y su causa localizada en las glándulas suprarrenales, las cuales se encuentran desfuncionalizadas ya sea por atrofia o por invasión granulomatosa, es decir tuberculosa⁸. Puede tomarse esta descripción como modelo anatomo-clínico. En la obra "Un primer y débil paso hacia la investigación de las funciones e influencia de las glándulas suprarrenales sugeridas por la patología", Addison se había dado cuenta que era la localización y no la naturaleza de las lesiones lo que determinaba los síntomas: la enfermedad en cuestión es una tuberculosis en un lugar especial, que suprime una función muy especial y sobre todo vital.

Aunque todavía quedan muchos aspectos por conocer de esta fascinante enfermedad, como la causa de la pigmentación o porqué en ciertos casos la tuberculosis se limita a aniquilar únicamente esas glándulas, es a partir de este *primer débil paso* que se ha ido desarrollando

no sólo el conocimiento de las funciones de las glándulas suprarrenales sino de las otras glándulas endócrinas y de sus hormonas. Con esta descripción nosológica nació la endocrinología clínica.

Concluye Garrod que existen dos clases de médicos, los que se interesan por las enfermedades comunes, y que tienen gran importancia práctica, y otros que forman una minoría para quienes la investigación de las enfermedades raras tiene especial atracción:

Podemos sentirnos seguros que en el futuro como en el pasado habrá muchos que tratarán de resolver de las enfermedades comunes el control que es de vital interés para la comunidad entera. Esperamos que siempre habrá alguien que buscará encontrar el enigma y aprender as lecciones de las enfermedades más raras⁹.

IV

Antes de proseguir es oportuno ver en este ejemplo que la distinción entre enfermedades comunes, o frecuentes, y enfermedades excepcionales o raras no tiene más vigencia diferencial entre caso raro y enfermedad rara. Estas dos situaciones son total y completamente diferentes. Caso raro es el de la presentación de una enfermedad común en una situación poco común (por ejemplo la tuberculosis en el recién nacido) y enfermedad rara sería aquella que pocas veces se observa en el hombre, viva donde viva y viva como viva. Esta distinción es muy difícil de establecer, y en algunas ocasiones pueden darse ambas a la vez. La enfermedad de Addison, que hemos tomado como ejemplo inicial, ilustra adecuadamente esta dificultad: caso raro por ser la localización de una enfermedad común en un lugar poco frecuente y enfermedad rara por la destrucción o atrofia de la glándula suprarrenal, independientemente de la etiología, ya sea destrucción por el *Mycobacterium tuberculosis*, por el *Histoplasma capsulatum*, o como tienden a ser actualmente la mayoría de los casos de causa gené-

6. Hutchinson J. Clinical uses of rare diseases. *Illust. Medical News* 1889; 3: 130.

7. Garrod A. The lesson of rare diseases. *Lancet* 1928; 1: 1055-9.

8. Addison TA. On constitutional and local effects of disease of suprarenal capsules with plates. Londres, 1855.

9. Garrod TA. El amor a lo raro por sí mismo se denomina espaniofilia. El espaniofilo, oficio menor, no deja de ser necesario y a su vez útil. Como dijo el Quijote de las celestinas, todos los oficios son necesarios y dignos ("il n'y a pas des sauts métiers, il y a des sottes personnes"). Muchas veces es de los *racontis* de estos exquisitos rastreadores, sin visión general y sin otra preocupación (lo que no es poco) que la exactitud de la observación, que se han hecho buenas cosechas, que elaboradas por una mentalidad superior o general han posibilitado el surgimiento de verdaderas obras maestras. Valga el ejemplo, Tycho Brahe (1546-1601), pese a creer en la astrología y negar a Copérnico fue un incomparable y exacto observador de estrellas y planetas. De ellos atesoró miles de correctas observaciones que permitieron a su discípulo Kepler formular sus tres grandes leyes basándose en ellas. La incomparable obra de Agustín Thierry (1795-1856) *Récits des Temps Mérovingiens* (1840), surgió de la compulsiva genialmente exacta de innumerables y desconocidos cronistas que vertieron su exquisito sentido de observación y de transmisión del relato objetivo del acontecer de estos lejanos y fermentales tiempos de la humanidad.

tica, por herencia autosómica recesiva o ligada al cromosoma X.

Sería largo y repetitivo referir más antecedentes sobre la importancia que tiene desentrañar el sentido de algunas excepcionales condiciones patológicas. Sólo quiero dejar constancia de dos opiniones más. La primera de Ferdinand Vidal, uno de los grandes maestros de la medicina francesa moderna, descubridor del serodigóstico:

Al médico que sabe lo que busca de los enfermos ofrece algunos privilegios que tienen el valor de experiencias espontáneas. Estos casos no representan solamente un fragmento de la realidad clínica; como lo son muchas de las experiencias que realizamos en animales; representan esa verdad en forma completa pues tienen la ventaja de presentarse en el ser humano. Pueden bastar por ello mismo a dar la solución de un problema planteado desde hacía mucho tiempo¹⁰.

V

Para clarificar los conceptos vertidos en los párrafos anteriores sigamos a modo de ejercicio la enseñanza que nos brindan también otras enfermedades interesantes.

En la población humana, por ejemplo, observamos un albino, anomalía que como bien sabemos consiste en la ausencia de pigmentación. Podemos comprobar que en dicha población compuesta de equis número de individuos hay uno solo con esa alteración cromática de la piel.

Para comprender esta circunstancia, debemos proceder con gran meticulosidad, disponiendo nuestra indagación ordenadamente en cuatro planos: 1) Le damos un nombre, albinismo, lo más exacto posible en relación con el estado actual de su conocimiento: albinismo oculocutáneo, pues carecen de pigmento no sólo su piel y su cabello sino también sus ojos; forma pura no asociada en ninguna otra alteración de su organismo. 2) Luego nos preguntamos ¿por qué ha de ocurrir esto en el seno de una familia sana, sin antecedentes de la enfermedad, de padres no consanguíneos? Consultando las observaciones que otros han hecho sobre la frecuencia de esta anomalía, y por nuestra propia experiencia de observadores, sabemos que se trata de una anomalía de la especie humana, pero que también se observa en muchos otros animales, especialmente entre los mamíferos. Hecho raro pero que incide de manera reiterada no sólo en una especie animal sino en muchas. Al hacer estas constataciones, vemos que estamos frente a algo poco frecuente, raro pero no caprichoso, como lo demuestra su reiterada presentación en especies animales muy alejadas filoge-

néticamente. También la bibliografía nos informa que estos casos, que se presentan en forma esporádica, en ocasiones privilegiada por la enseñanza que nos brindan, ocurren en circunstancias especiales: en hijos de padres sanos, en mellizos monocigóticos, su frecuencia aumenta cuando hay consanguinidad entre los padres y en otras ocasiones se presenta con las mismas características en varios hermanos. ¿Qué es esto? ¿Es un hecho individual, raro y fortuito? ¿Por qué ocurre? La explicación surgirá fácilmente aplicando una de las grandes leyes de la biología general. Todos estos datos inducen a afirmar que su origen se debe a una herencia mendeliana autosómica recesiva. Es decir, a través de esta enfermedad rara nos hemos enfrentado a las leyes más importantes de la biología, las de la herencia, en este caso las de la herencia mendeliana simple. Una vez conocido esto, podríamos abundar y ahondar en los detalles y modificaciones que esta clase de herencia implica. En este tipo de albinismo oculocutáneo puro se han podido distinguir dos subtipos genéticos determinados por dos pares de alelos, situados en cromosomas diferentes. Podríamos asimismo establecer la frecuencia con la que ocurre en el hombre y la variación en diferentes poblaciones —en algunas por razones de aislamiento genético (*genetic drive*) adquiere una altísima frecuencia—. La baja frecuencia queda explicada por tener estos pacientes menos vigor (*fitness*) reproductor (menor aceptabilidad sexual y fecundidad), perdiéndose así gran cantidad de sus genes para el conjunto genético de la población. La selección natural, ley universal de la evolución de los organismos, actúa eficazmente en contrarrestar los efectos deletéreos de la aparición espontánea (mutación) del gen que determina la afección. 3) Debemos ahora formularnos la siguiente pregunta: ¿cómo ocurre este curiosísimo fenómeno? Aquí entramos en la indagación bioquímica del problema. Estos estudios han demostrado que se debe a un error congénito del metabolismo, a la ausencia o inoperancia de un par de genes que son los que inducen la síntesis de una enzima: la tirosinasa, que transforma la tirosina en melanina, la sustancia que produce el color de la piel. 4) No debe quedar aquí nuestra inquietud. Debemos ahora contestar: ¿qué haremos por este paciente y por esta familia? Durante mucho tiempo, y aún hoy, estos paciente fueron descuidados por todos los médicos e instituciones. Eran parias que el destino se empeñaba en relegar. En primer término la expectativa de vida (adecuadamente protegidos) de los albinos es igual a la de las personas normales. Su anomalía no los predispone por sí misma a ninguna enfermedad definida, si es protegida su piel, que es frágil frente a la luz o los traumatismos por su déficit pigmentario. El mayor problema de los albinos es su visión y su minusvalía psicológica. Una adecuada asistencia oftalmológica (tratamiento de su ambliopía) y

10. Vidal F, en Valery Radot P, Les grandes problèmes de la médecine contemporaine. Fondateurs et doctrines. Paris, 1938: 98-9.

la aceptación psíquica de su trastorno pigmentaria llevan a estos pacientes a una vida digna y a una convivencia social aceptable, así como a la competencia laboral adaptada a su limitación sensoria. El consejo genético es importantísimo en el tratamiento. Los padres de un albino, si tienen ya varios hijos y éste es el único afectado, deben saber que frente a cada concepción corren el riesgo de una posibilidad en cuatro (25%) de tener otro hijo afectado. Pero también deben ser informados de que el paciente al llegar a la edad reproductora tendrá prácticamente las mismas posibilidades de tener hijos afectados que cualquier otra persona. Es decir, procreará hijos sanos siempre que no se case con un sujeto sano heterocigoto para la misma variedad genética de albinismo, posibilidad que aumenta si se une a un pariente (consanguinidad).

Vemos pues que a través de un metódico análisis de una afección excepcional hemos penetrado en el fascinante campo de la genética humana, y en el mecanismo íntimo de la evolución de los organismos.

Al hecho curioso, raro, le hemos dado un sentido y una relación causal, lo hemos ubicado en la malla delicadísima del conocimiento biológico, y como otro hecho cuyo determinismo es obvio y frecuente cumple las leyes generales de la ciencia. De hecho raro, mejor podríamos decir perdido, lo hemos explicado con estricta justicia en el determinismo más frecuente.

VI

Pongamos ahora un ejemplo que nos llevará al otro extremo del problema que nos ocupa. Hay enfermedades que fueron muy frecuentes y hoy son cada vez más raras. Basta para tomar una idea cabal de ello enfrentarnos a un viejo texto de patología o de clínica médica para que se nos caiga de las manos por tratar de enfermedades que hoy no vemos casi nunca. Hasta no hace muchos años se decía que aquel que conociera bien la tuberculosis y la sífilis no necesitaba más para ser un excelente médico. Esta afirmación ya no es más válida, pues hoy ambas afecciones han disminuido su incidencia en forma extraordinaria y serán pocos los casos que un médico tenga que asistir de cualquiera de las dos terribles enfermedades. Hoy una bronconeumonía tuberculosa es tan rara como muchas de las enfermedades que antes se consideraban raras. Esta alteración de la frecuencia de las enfermedades infecciosas ha llegado incluso a preocupar a nivel asistencial y docente, pues ha ocurrido que las nuevas generaciones al no conocer su sintomatología pueden no realizar a tiempo un correcto diagnóstico y tratamiento.

¿Qué es entonces lo raro, que se hace tan difícil de definir en términos objetivos? No es más que la expres-

sión subjetiva de nuestra ignorancia ante hechos que desconocemos y sobre los cuales volcamos nuestra atención a veces inadvertidamente o por obligación. Buscamos estos hechos peculiares, aparentemente aislados, paradójicos o insólitos, con el fin de ver si a través de su estudio y conocimiento logramos, mediante un atajo, llegar a inferir o comprender mejor fenómenos, leyes generales, ocultos muchas veces bajo la trivialidad de las apariencias. Podemos decir sin temor a equivocarnos que raro es lo que se ignora. Rechazar lo que por ignorancia se llama raro es casi siempre la manera de poner en evidencia la falta de inquietud hacia el reconocimiento, modesto pero fecundo, de aquello que ignoramos.

VII

Desbaratados los falsos conceptos de frecuencia *versus* rareza de los fenómenos, traslademos el problema a la esfera de la enseñanza.

Una doctrina muy extendida y definida en materia de enseñanza científica y en particular médica postula que se debe enseñar de acuerdo preponderantemente con un criterio de frecuencia de los fenómenos que se observan. Así, debe enseñarse lo que el médico verá en el desarrollo de su asistencia profesional, casi prescindiendo de sutilezas patológicas, clínicas o terapéuticas.

Esta concepción de la docencia es un resultado directo de la validez absoluta del concepto de frecuencia y puede aparentemente captar los espíritus más advertidos. Es lógico y de sentido común pensar que a un médico que ejerce en las regiones tropicales se le enseñen con todo detalle las afecciones propias de las mismas, raras en una patología endémica de alta morbilidad y mortalidad. Pero no es lógico ni conceptualmente válido que se realice una enseñanza somera del resto de la patología. Con esa concepción se cae rápidamente en el empirismo, en un ejercicio profesional ciego, que no posee una visión global de la medicina¹¹.

La patología, estudiada como la ciencia natural que es, exige tanta precisión para la descripción completa de la hemorragia cerebral, como para los errores congénitos del metabolismo de los aminoácidos. La enseñanza proveerá al médico de una red sólida y completa de conocimientos.

11. Si clasificamos las enfermedades de acuerdo con su frecuencia, irían teóricamente desde aquella que afectaría a todos los hombres hasta la que se ha observado una sola vez. La primera sería el resfrío común (influenza) como enfermedad aguda, y como enfermedad crónica la caries dentaria. La otra sería, aunque racionalmente posible prácticamente imposible de conocer, la que solamente ocurrió una vez. Dice Garrod que ella sería la descrita por Vepfer, citada por Zacutus Lusitanus, y que fue un caso de hemicipleja con hemictericia homolateral. Sólo es aceptable a su juicio esta entidad basándose en la credibilidad que merece quien la describió, que fue un médico sagaz y fiel observador según refieren los exégetas competentes, y nosotros la *acatamos* a su vez gracias a la credibilidad que nos merece un juicio de Garrod (op. cit., 1056).

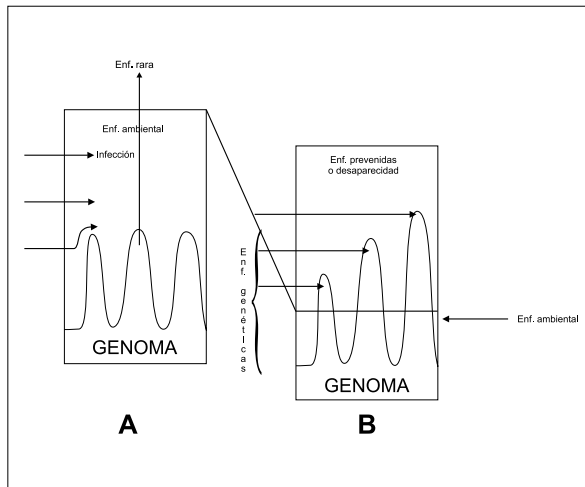


Figura 1

En su malla, cúmulo de conceptos firmes, podrá ir insertando –a medida que adquiera nuevos conocimientos provenientes de sus propias observaciones o de sus lecturas– nuevas trabéculas que irán en fascinante progresión apretando la textura intelectual, la cual no será un simple tamiz con propiedades mecánicas (que separa por tamaño, en este caso por frecuencia) sino un finísimo aparato cuyas sorprendentes propiedades harán que cada carga energética con su presencia en la red cambie, en grado variable por cierto, la potencialidad de todo el sistema. Aquí podríamos recordar la penetrante afirmación de Arthur Conan Doyle: “Nada es pequeño para una gran inteligencia”.

VIII

Con respecto a lo variable que es la frecuencia de las etiologías de las enfermedades que sufre el hombre daremos un demostrativo ejemplo. Para su comprensión más fácil hemos ideado una figura que representa un mar. En la patología del siglo pasado ese mar estaba colmado por enfermedades infecciosas, que cundieron en el inicio de la era industrial con la superpoblación de las zonas urbanas: el médico actuaba en el mar de la infección (figura 1a). Ellas fueron individualizándose poco a poco al descubrirse su agente específico. Menor importancia tenían entonces las otras etiologías mórbidas y las enfermedades que provocaban eran en su mayoría raras. Curiosidades que algunos patólogos aislaban, abriéndose paso en el mar de la infección, desconociendo su determinismo íntimo, logrando sólo describir tales infecciones desde el punto de vista anatómico y atribuyendo su etiología también a la infección (sífilis, tuberculosis, etcétera), al alcoholismo o al vago concepto de degeneración.

Durante el siglo XX, al disminuir las enfermedades infecciosas y al ser también correctamente individualizadas, comenzaron a ser consideradas aquellas mismas

enfermedades raras, o simples curiosidades, como verdaderos problemas médicos de primera importancia clínica y terapéutica (figura 1b). La medicina no pudo ejercerse más con total solvencia, con la misma mentalidad etiológica (microorganismos como causa absoluta y necesaria), sino que otros factores etiológicos surgieron con verdadero valor (enfermedades determinadas por mecanismos genéticos especiales o por factores ambientales, enfermedades de origen funcional, de reacción inmunológica).

Cuando en 1908 Archibald Garrod publicó su libro sobre un conjunto de afecciones –caracterizadas por alteraciones de la función y que afectaban poco la salud del enfermo– fue recibido con frialdad y cierta ironía por ocuparse de tales rarezas o sutilezas¹². Prácticamente nadie se dio cuenta que estaba describiendo un nuevo tipo de enfermedades, las causadas por un error congénito del metabolismo, que recién cuarenta años más tarde cobrarían toda su importancia.

Si por un lado se han disminuido y controlado en buena medida las enfermedades infecciosas, logrando una mayor salud y el consiguiente beneficio de la prolongación de la vida, por otro el interés médico se ha orientado hacia afecciones que antes eran consideradas casuales, lo cual ha aumentado la intervención médica en todos los niveles hacia ellas. Prueba de ello es la difusión mundial que han tenido la enfermedad de Alzheimer, de Huntington, de Duchenne, la fibrosis quística, etcétera, que antes sólo eran conocidas por escasos especialistas y que hoy constituyen verdaderos problemas de salud pública.

Esto se trae a colación a propósito de la crítica que muchas veces se hace a quienes buscan y dan importancia a hechos y cosas de poca significación dada su frecuencia o teóricos y sin importancia práctica. Como toda función biológica, cuanto más se ejerce más produce. Cuanto más sepamos, más aptos estaremos para aprender.

Dice el dicho popular que el saber no ocupa lugar. Ello es muy cierto, siempre y cuando ocupe un lugar que le está determinado y reservado para que integre y modifique todo el saber anterior, por mínima y sutil que sea esta modificación. El saber enciclopedista, el *dilettante*, integra el saber de memoria o mera frivolidad. En la verdadera sabiduría todo nuevo conocimiento que se adquiere vendrá a ocupar un lugar, pero no la memoria como carga o partícula aislada y solitaria. En los fermentales *Consejos* del sabio Ernest Renan, dice haber leído en los viejos escritos de un rabino que el verdadero saber es como un barril lleno de nueces: “Está lleno, sí, pero ¡aún puede contener muchos litros de aceite de sésamo!”¹³.

12. Garrod TA, op. cit., 1058.

13. Renan E. *Essais de morale et de critique*. París, 1859: 239.

IX

Para el médico no puede haber enfermedad rara o frecuente. Todo enfermo debe tener su diagnóstico exacto, en todos los planos posibles del conocimiento, pues al que enferma no le interesa la frecuencia de su enfermedad sino su determinación correcta, que llevará a un tratamiento justo. Lo raro, al ser situado en la problemática del conocimiento científico, deja de ser anécdota para ser en realidad el límite de lo posible. Si conocemos los límites, si llegamos a distinguir sus caracteres propios y específicos, es porque conocemos todo el camino, todas las posibilidades de una expresividad biopatológica.

Voltaire en su *Diccionario filosófico* (1764) habla de la palabra *raro* y da argumentos a favor y en contra del adjetivo, que aclaran con refinada sutileza sus verdaderas acepciones. Vitupera a aquellos enamorados de lo raro cuando ello no es la excepcional oportunidad de hallar la perfección, citando como ejemplo la belleza y la trascendencia de trozos elegidos de los grandes escritores. Curiosa paradoja: lo raro se transforma así en aprendizaje gozoso y reiterado para aquellos que poseen la capacidad y la sensibilidad para apreciarlo¹⁴.

Si comparamos el conocimiento clínico (o cualquier otro conocimiento) con la estructura básica de un edificio, vemos que está formado por escasas vigas, macizos cimientos de cemento armado y una enorme cantidad de ladrillos. Muchos creen que lo importante en el conocimiento son los ladrillos, que indudablemente son bastante más numerosos y visibles que las escasas vigas, pero son éstas las que en realidad sostienen la construcción y sólo aquellas que las buscan por conocer su esencial importancia las descubren. Los hechos excepcionales son las vigas que sostienen y dan solidez al conocimiento. Los cimientos son la sólida formación en ciencias básicas, que permite dar amplitud y trascendencia a ese conocimiento. Valgan los ejemplos que hemos dado. Algunos creen que el conocimiento se hace con ladrillos... Por más que se acumulen, el conocimiento así formado carecerá siempre de solidez, se derrumbará ante la primera eventualidad y por tanto no será válido.

Es luego de establecer un correcto diagnóstico clínico, claro, simple y objetivo, cierto en lo etiológico, que debe estimarse la frecuencia de la enfermedad en cuestión, lo que tendrá más valor desde el punto de vista sanitario que asistencial.

14. Voltaire. *Dictionnaire philosophique* (1764), en *Oeuvres complètes*, 1858, 8: 185-6.