

EL HOMBRE "PERFECTO"

Estela Morales Peralta

Centro Nacional de Genética Médica
Instituto Superior de Ciencias Médicas
La Habana, Cuba

Las enfermedades genéticas se incluyen entre los defectos congénitos, pues la alteración que las provoca está presente desde el momento del nacimiento, pudiendo unas manifestarse en esa etapa de la vida y otras tener un comienzo más tardío. Muchas de ellas son causa de retraso mental, incapacidades físicas y dolencias crónicas, que dificultan la adaptación social y frecuentemente conllevan al rechazo y a la discriminación del afectado¹.

El Conde Alphonse de Toulouse Lautrec, alto, elegante, cuidadoso de la moda, fuerte y ágil, se sentía avergonzado de salir con su hijo Henri, en quien veía a una criatura desagradable, indigna de su linaje; llegó incluso a negarle el derecho a los privilegios de la primogenitura que le correspondía². El talentoso pintor, cuyos padres eran primos, presentaba un físico que difería de los modelos aceptados de belleza. Su talla era tan baja que le obligaba a hacer descansar sobre el suelo el cuadro en el que trabajaba; su cabeza era grande, con ojos brillantes y nariz sobresaliente. Su talle parecía excesivamente largo porque las piernas eran cortas. Padeció frecuentes fracturas ante traumatismos mínimos³. Durante muchos años se pensó que padecía de osteogénesis imperfecta; pero sus rasgos físicos han hecho sugerir que el artista sufrió de picnodisostosis, término derivado del griego *pyknos* (denso), por el aumento de la densidad ósea que caracteriza a dicha entidad hereditaria⁴.

Se piensa que Ivar Benlos (Ivar "el sin hueso") hijo del rey danés Regnar

Lodbrok, presentaba una osteogénesis imperfecta. El principal signo clínico que define a esta entidad es la fragilidad ósea, debida a una formación de hueso deficiente, con disminución de la densidad esquelética, lo cual provoca graves deformidades y limitaciones motoras. Se dice que Ivar, aún imposibilitado para caminar, fue capaz, cargado en un escudo, de dirigir la invasión de su ejército a Inglaterra⁵.

El síndrome de Marfán es una afección hereditaria del tejido conectivo caracterizada por anomalías musculoesqueléticas, oculares y cardiovasculares. Entre las manifestaciones oculares que se han descrito figuran la luxación del cristalino, la miopía y el desprendimiento retiniano. Las alteraciones musculoesqueléticas principales son la alta talla con extremidades largas, laxitud articular, aracnodactilia (longitud exagerada de los dedos) y



Henri de Toulouse-Lautrec (1864-1901), retrato al óleo por Javal.



No hay hombres perfectos, pero... (Tomada de *Scientific American*, Vol. 270, No. 2)

deformidades torácicas. Las anomalías cardiovasculares consisten en dilatación progresiva de la raíz y la aorta ascendente, prolapso de la válvula mitral, regurgitación aórtica y/o mitral y aneurisma disecante de la aorta.

La muerte es frecuentemente provocada por las complicaciones cardiovasculares.

Se ha sugerido que Abraham Lincoln presentaba el síndrome de Marfan.

Fue descrito por sus contemporáneos como una figura muy alta con brazos largos que terminaban en manos de extraordinarias dimensiones. Pudo haber presentado regurgitación aórtica pues en una foto, para la que posó sentado con la pierna cruzada, el pie correspondiente aparecía borroso, lo que indica un movimiento de vaivén tal vez debido al pulso arterial exagerado producido por la alteración hemodinámica provocada por la insuficiencia aórtica, unida a la baja velocidad de los equipos fotográficos de la época⁶.

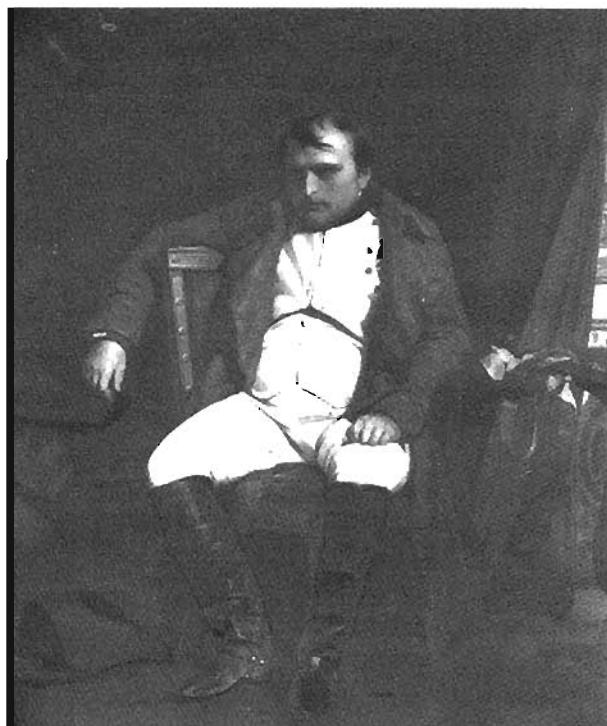
Christian Andersen (1805-1875), escritor danés autor de cuentos infantiles, y probablemente el mismo Charles de Gaulle, quien fuera presidente de Francia, quizás padecieron el síndrome de Marfan⁷. Así como también lo sufrió la afamada atleta norteamericana Flora Hyman, quien murió de forma súbita. Su alta talla y el tamaño de las manos, unidos a su constancia y voluntad, contribuyeron a que fuera una voleibolista estelar.

Se cree que Niccolo Paganini padecía del síndrome de Ehlers Danlos, debido a su figura y a la gran movilidad de sus dedos,

lo que contribuyó a la habilidad prodigiosa de su ejecución. El síndrome de Ehlers Danlos se manifiesta principalmente por hiperdistensibilidad de la piel e hiperextensibilidad de las articulaciones; de forma tal, que muchos que lo padecen son capaces de realizar movimientos más allá de los límites fisiológicos; llegando algunos, aprovechando estas habilidades, a mostrarse en los espectáculos como "hombres de goma"⁸.

Domingo Francisco Arago, célebre físico y astrónomo francés, a quien se deben notables aportes en óptica, perdió la vista en la etapa adulta de la vida, al igual que su hermano Jacobo, destacado literato. No obstante, ambos prosiguieron sus trabajos⁹. Llama la atención la similitud en la edad de comienzo de la ceguera en ambos, así como su ocurrencia en dos hermanos.

El aspecto físico de Napoleón Bonaparte se modificó, hacia los 36 años de edad, desarrollando ginecomastia (volumen excesivo de las mamas en el



Napoleón Bonaparte (1769-1821), poco antes de ser deportado a Santa Elena. Retratado por P. Delaroche (Museo de los Inválidos, París).

hombre), obesidad con una distribución de la grasa corporal "femenina", pérdida del vello corporal y de la libido; se han planteado varias teorías para explicar la causa de esta transformación, tales como que el emperador estuvo afectado de hipotiroidismo, hipopituitarismo, síndrome de Klinefelter o que sencillamente estas alteraciones eran producidas por el envejecimiento. Un cuadro clínico similar al descrito en Bonaparte lo han tenido individuos con deficiencia parcial, y de comienzo tardío, de 17 ketosteroide reductasa, enzima que cataliza el último paso de la síntesis de testosterona, lo que ha hecho sugerir que tal vez Napoleón padeció esta entidad⁹.

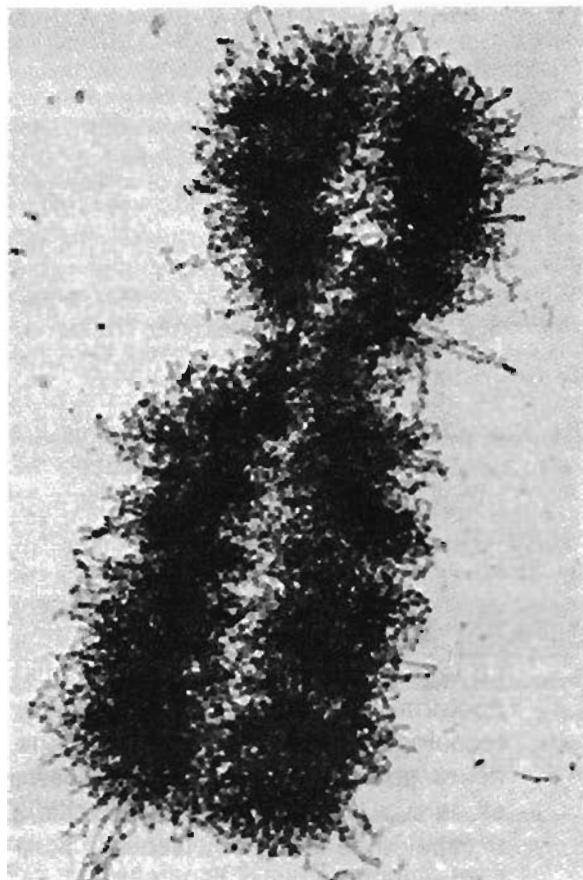
Cabe preguntarse si en la época moderna, y más aún en el mundo por venir, en el cual las enfermedades genéticas podrán ser diagnosticadas antes del nacimiento, hombres tan notables como los que hemos mencionado no serán simplemente eliminados de la faz de la tierra en aras de lo que parece una búsqueda imposible: la perfección.

Es grande el sufrimiento humano que producen las enfermedades genéticas, y mayor aún por los prejuicios sociales que se les añade; a pesar de esto, muchos hombres con alteraciones graves han tenido una vida plena a través de su constancia. En última instancia cabe preguntarse ¿Existirá el hombre perfecto?

Indudablemente el hombre no puede ir más allá de lo que su condición biológica le permite; sin embargo, ésta no es determinante de su desarrollo social, el cual implica otros factores quizás aún más complejos.

Bibliografía

1. Penchaszadeh, V.B., Genética y Salud Pública, *Boletín de la Organización Panamericana de la Salud*, Vol. 115, 1993, pp 1-11.
2. Delgado Mercado O., Henri de Toulouse Lautrec, *Aportaciones de los impedidos físicos a la cultura universal*, Ed. Pérez Ruiz,
3. Jedlick, A.G., *Toulouse-Lautrec*, Rialp, S.A., Madrid, 1965, pp 18-31, pp 73-80.
4. Jones, K.L., *Smith's Recognizable patterns of human Malformation*, 4a ed., W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1988, pp 360-361.
5. Byers, P.H., *Osteogenesis Imperfecta, Connective Tissue and its heritable disorders*, Editores: Wiley-Liss, New York, 1993, pp 317-350.
6. Mc Kusick, V.A., *Trastornos hereditarios del tejido conectiva*, Editorial Labor, Barcelona, 1976, pp 71-240 y pp 319-404.
7. Religuia, N.I., Los enigmas de la genialidad, *Sputnik*, Vol. 10, pp 95-97.
8. Simón, R.D., *Ciegos ejemplares*, Ed. Imprenta Ferrari, Buenos Aires, 1943, pp 14 y pp 160.
9. Marion, R.W., Did Napoleón have the late onset form of 17-ketosteroid reductase deficiency?, *The American Journal of Human Genetics*, Vol. 53, 1993.



Micrografía electrónica de un cromosoma humano.

J.A., Universidad de Puerto Rico, San Juan, 1983, pp 37-42.

3. Jedlick, A.G., *Toulouse-Lautrec*, Rialp, S.A., Madrid, 1965, pp 18-31, pp 73-80.

4. Jones, K.L., *Smith's Recognizable patterns of human Malformation*, 4a ed., W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1988, pp 360-361.

5. Byers, P.H., *Osteogenesis Imperfecta, Connective Tissue and its heritable disorders*, Editores: Wiley-Liss, New York, 1993, pp 317-350.

6. Mc Kusick, V.A., *Trastornos hereditarios del tejido conectiva*, Editorial Labor, Barcelona, 1976, pp 71-240 y pp 319-404.

7. Religuia, N.I., Los enigmas de la genialidad, *Sputnik*, Vol. 10, pp 95-97.

8. Simón, R.D., *Ciegos ejemplares*, Ed. Imprenta Ferrari, Buenos Aires, 1943, pp 14 y pp 160.

9. Marion, R.W., Did Napoleón have the late onset form of 17-ketosteroid reductase deficiency?, *The American Journal of Human Genetics*, Vol. 53, 1993.