

Las enfermedades raras, un reto histórico

Diego Gracia

Presidente de la Fundación de Ciencias de la Salud

Claude Bernard publicó el año 1865 un libro titulado *Introducción al estudio de la medicina experimental*. Iba destinado a las jóvenes generaciones de estudiantes universitarios, a fin de que aprendieran el hábito de investigar en el laboratorio y supieran cómo hacerlo. El título resumía todo el programa de su autor. La medicina había sido durante siglos, milenios, “empírica”, pero no “experimental”. A ello atribuye Bernard su lentísimo y casi imperceptible progreso. El saber meramente empírico no es fiable, ni hace adelantar el conocimiento. Con él resulta imposible conocer con certeza lo que es beneficioso para los pacientes y lo que merece el calificativo de perjudicial. Y si nada puede establecerse como verdadero, tampoco como falso o erróneo. No es un azar que sea en los tiempos de la medicina basada en evidencias cuando ha comenzado a hablarse con verdadero fundamento de fraude científico. En las etapas anteriores cabe calificar todo como fraude, o decir que nada lo era en absoluto.

El libro de Claude Bernard se convirtió pronto en el manual de buenas prácticas de toda persona que se iniciaba en el trabajo de laboratorio. En España, un empeño similar es el que llevó a Santiago Ramón y Cajal a dedicar su discurso de ingreso en la Real Academia de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales, pronunciado el 5 de diciembre de 1897, al tema de la investigación de laboratorio. De ahí su título: *Fundamentos racionales y condiciones técnicas de la investigación biológica*. Dos años después, en 1899, apareció en forma de libro con el título de *Reglas y consejos sobre la investigación biológica*, y como subtítulo *Los tónicos de la voluntad*. A partir de la sexta edición, aparecida en 1920, el título cambió a *Reglas y consejos sobre investigación científica: Los tónicos de la voluntad*. Este subtítulo alude a algo que para Ramón y Cajal resultaba de todo punto fundamental: el tesón, el trabajo, la persistencia, el espíritu de sacrificio, la búsqueda de la verdad a cualquier precio. Son esas cualidades las que han de adornar al investigador, ya que sin ellas no resulta comprensible la actividad científica.

El ejemplo de Claude Bernard y de Santiago Ramón y Cajal tuvo pronto una amplia pléyade de seguidores. A ellos debemos los descubrimientos que constituyen la base de nuestra actual medicina. Fueron los años en que la naciente microbiología científica permitió identificar los gérmenes patógenos para el ser humano, y en los que los avances de la

química hicieron posible el nacimiento de la terapéutica experimental. Si lo primero resultó fundamental para precisar la etiología, y con ella el diagnóstico de las enfermedades infectocontagiosas, lo segundo permitió descubrir fármacos etiológicos, los llamados específicos, que cambiaron en muy pocas décadas el panorama, realmente desolador, de las enfermedades endémicas y epidemias.

Hoy nos encontramos en una situación hasta cierto punto similar. Si entonces la identificación de los microorganismos patógenos permitió controlar por vez primera en la historia el amplio grupo de las enfermedades que afectaban a grandes poblaciones, de forma endémica o epidémica, ahora nos hallamos en una situación pareja, como consecuencia de la puesta a punto de las técnicas biológico-moleculares y la identificación de los genes causantes de un número aún mayor de enfermedades, no intercurrentes, como en el caso anterior, sino la mayoría de las veces congénitas e incluso hereditarias. Si en algo se diferencia nuestra situación de la vivida hace algo más de un siglo, es que si aquéllas eran “enfermedades muy frecuentes”, estas otras pertenecen en muchos casos al grupo de las llamadas “enfermedades raras”. Parece que, por fin, les ha llegado el turno a estas patologías, hasta ahora poco conocidas y mal tratadas.

El presente número de la revista EIDON pasa revista a algunos de los problemas científicos y éticos que presentan este tipo de enfermedades. Los avances tecnocientíficos de las últimas décadas, muy en especial los acaecidos en el área de la informatización y la digitalización, están siendo fundamentales en el logro de tal objetivo. Hoy resulta ya posible, por primera vez en la historia, recopilar toda la información disponible a nivel global sobre cualquier patología, identificar a quienes las sufren y conseguir, de ese modo, que aquellos procesos que se caracterizan por su baja incidencia y prevalencia en poblaciones pequeñas, cobren importancia y dejan de ser raros estudiados a nivel global. La globalización va llegando, poco a poco, a todas partes. Por supuesto, ha llegado a la medicina. Y uno de los campos llamados a beneficiarse más de ello es el de las enfermedades raras.