

LIBROS

THE METABOLIC BASIS OF INHERITED DISEASE

John B. Stanbury, James B. Wyngaarden y Donald S. Fredrickson.
McGraw-Hill Book Co., Inc., Nueva York, Toronto, Londres,
1960. 1477 pp.

El libro presenta la información clínica, bioquímica y genética relacionada con las anomalías del metabolismo agrupables bajo la denominación de Garrod "errores innatos del metabolismo", con la colaboración de 43 investigadores de reconocido prestigio internacional, además de los 3 editores.

El Dr. Stanbury, Profesor de Medicina de la Universidad de Harvard, no solo es probablemente la primera autoridad mundial en Tiroides sino uno de los más profundos conocedores e investigadores del metabolismo intermedio. Todo el libro tiene su estilo, preciso, claro y brillante.

La división del texto es la siguiente:

Parte I. Introducción.

1. Variación heredada y anormalidad metabólica.
2. Herencia humana y sus bases bioquímicas.

Parte II. Enfermedades que se manifiestan primeramente como desórdenes del metabolismo de carbohidratos.

3. Diabetes mellitus.
4. Pentosuria.
5. Fructosuria.
6. Enfermedades por deposición de glicógeno.
7. Galactosemia.
8. Hiperbilirrubinemia.

Parte III. Enfermedades primeramente relacionadas con desórdenes del metabolismo de aminoácidos.

9. Bocio familiar.
10. Fenilquetonuria.
11. Tirosinosis.

12. Alcaptonuria.
13. Albinismo.
14. Hiperoxaluria primaria y oxalosis.
15. Enfermedad con orina olorosa a jarabe de arce.

Parte IV. Enfermedades caracterizadas por evidencia de metabolismo lípido anormal.

16. Hiperlipidemia esencial familiar.
17. Idiocía familiar infantil amaurotica.
18. Enfermedad de Niemann-Pick.
19. Enfermedad de Gaucher.

Parte V. Desórdenes del metabolismo esteroide.

20. El síndrome adrenogenital.

Parte VI. Enfermedades del metabolismo de purina y pirimidina.

21. Gota.
22. Santinuria.
23. Oroticaciduria.
24. Beta-aminoisobutiricaciduria.

Parte VII. Enfermedades que se manifiestan primeramente como anomalías en el metabolismo metálico.

25. Enfermedad de Wilson.
26. Homocromatosis.
27. Parálisis periódica.
28. Adinamia episódica hereditaria.
29. Pseudohipoparatiroidismo.

Parte VIII. Enfermedades del metabolismo de la porfirina.

30. Las porfirias.

Parte IX. Enfermedades que se manifiestan primeramente en la sangre y en los tejidos hemopoyéticos.

31. Esferocitosis hereditaria.
32. Anemia hemolítica inducida por drogas (sensibilidad a la primaquina).

33. Las methemoglobinemias hereditarias.
34. Las hemoglobinopatías y la talasemia.
35. Los factores de coagulación sanguínea.

Parte X. Enfermedades que se manifiestan primeramente en el transporte tubular renal.

36. Hipofosfatemia familiar y raquitismo resistente a vitamina D.
37. El síndrome de osteomalacia, glicosuria renal, aminociduria e hiperfosfaturia.
38. Glicosuria renal.
39. Acidosis tubular renal.
40. Diabetes insípida resistente a vasopresina.
41. Glicinuria.
42. Cistinuria.
43. Enfermedad Hartnup.

Parte XI. Enfermedades incluyendo deficiencia de enzimas circulantes o de proteínas plasmáticas.

44. Hipofosfatasa.
45. Hipoproteinemia hereditarias y otras anormalidades de proteínas plasmáticas.
46. Acatalsia.

Apéndice: métodos de codificar y llenar las historias familiares.
Índice.

Extraordinariamente valiosos son los conceptos fisiopatológicos de cada capítulo, y no obstante la complejidad bioquímica, su claridad es máxima. Todas las exposiciones clínicas son hechas en forma completa y breve. El material gráfico es muy ilustrativo e indispensable. Las referencias bibliográficas suman un total superior a 5000.

Seguramente estamos en presencia de una obra clásica, que deben conocer muy especialmente los especialistas dedicados a Medicina Interna, Hematología, Endocrinología, Bioquímica, Neurología, Diabetología y Pediatría, sin que esto signifique que los dedicados a otras especialidades no vayan a recibir considerable beneficio al consultar y estudiar esta obra. Obviamente debe formar parte de las bibliotecas universitarias de ciencias biológicas y médicas.