

TURPIN, RAYMOND et JÉRÔME LEJEUNE. *Les chromosomes humaines. Caryotype normal et variations pathologiques*. Gauthier-Villars, éditeur. Paris, 1965. 536 pp.

Profesores de Clínica médica infantil y de Genética fundamental respectivamente (en la Facultad de Medicina de París), los autores justifican su obra por la serie de investigaciones y descubrimientos hechos durante los últimos cinco años, es decir desde 1960, acerca de los cromosomas humanos y de sus variaciones patológicas.

El volumen consta de 3 partes: la primera se refiere a la historia, definición, técnicas de estudio y cariotipo normal (pp. 9 a 77); la segunda parte está consagrada a las anomalías en cuanto a número o estructura de los autosomas, sobre todo las trisomías, translocaciones y aneuploidias en general (pp. 79 a 215); la tercera parte (pp. 217 a 428) se refiere a: las aberraciones de estructura y numéricas en los gonosomas; hermafroditismo; anomalías gemelares; mecanismo y efectos de las aberraciones gonosómicas.

En las páginas 429 a 523 figura una bibliografía que comprende la extraordinaria cantidad de 1 885 referencias a trabajos de especialización.

Termina el volumen con un Índice de materias (pp. 525 a 535). Numerosas ilustraciones son complemento de esta importante obra.

Después de la descripción de las técnicas, se pasa al estudio detallado del cariotipo humano normal, examinando el tamaño y forma de cada uno de los pares de cromosomas, con la siguiente sistemática:

A = pares 1 a 3; son grandes cromosomas fácilmente distinguibles por su tamaño y posición del centrómero en su parte media;

B = pares 4 y 5; son grandes cromosomas con centrómero distal;

C = pares 6 a 12; cromosomas de talla media, con centrómero submediano;

D = pares 13 a 15; cromosomas de tamaño medio con centrómero casi terminal (cromosoma acrocéntrico);

E = pares 16 a 18; cromosomas pequeños con centrómero casi en la parte media o sub-mediano;

F = pares 19 y 20; pequeños cromosomas con centrómero cuasimediano;

G = pares 21 y 22 cromosomas muy pequeños y acrocéntricos.

Se describe el heterocromosoma *X* junto con el grupo *C* (pares 6 a 12), ya que morfológicamente se asemeja mucho al par 6.

El heterocromosoma *Y* queda incluido entre los pequeños cromosomas acrocéntricos, sobre todo los pares 21 y 22.

Sigue el análisis detallado de las trisomías conocidas en el hombre (o sea cuando a un par determinado se suma un nuevo cromosoma). La trisomía 21 que produce el mongolismo es examinada tanto en su aspecto clínico como epidemiológico. Niegan los autores (p. 91) que la incidencia de trisomía 21, o sea de mongolismo, sea mayor en la raza blanca que en los grupos de color; así parecen probarlo las investigaciones de Schull y Neel en Japón (1962) y las de Wagner en Honolulu (1962).

La trisomía en el par 13, descubierta en 1960 y ya bien determinada, provoca múltiples malformaciones, con debilidad mental profunda, que se especifican detalladamente en un cuadro de la página 112.

La trisomía del par 18, también descubierta en 1960, ofrece un amplio cuadro de malformaciones externas, internas y alteraciones de índole general (pp. 120-121).

No podemos en este breve comentario entrar en muchos detalles sobre el valioso contenido de esta obra desde el punto de vista genético y antropológico.

Hay que recordar sin embargo el capítulo (pp. 181 a 215) titulado "Leucemia y cáncer" donde se examinan los distintos cariotipos anormales en casos de tumores y procesos neoplásicos, señalando diversas alteraciones cromosómicas que van unidas a determinadas enfermedades de este tipo, y ello lleva a los autores a considerar que "las aberraciones cromosómicas no son probablemente ni la causa ni la consecuencia del cáncer, sino el propio proceso neoplásico" (p. 215).

En cuanto a las variaciones heterocromosómicas se examinan en detalle los tipos femeninos XO (cuya frecuencia parece ser de 0.4 por 1000), XXX (cuya frecuencia se calcula en 1.2 por 1000), $XXXX$, etcétera; y ello hace concluir a los autores que "la ausencia total o incluso parcial de un X compromete gravemente el desarrollo ovárico; la presencia de uno o dos X supernumerarios no lo compromete pero retarda sobre todo el despertar psíquico".

Entre las variaciones heterocromosómicas masculinas se mencionan los tipos XXY (hasta con frecuencia del 2.06 por 1000), $XXXY$, $XXXXY$, XXY , $XXYY$, $XXXYY$, con especificación de las anomalías que presentan los individuos afectados.

El último capítulo está dedicado al examen minucioso de los efectos bioquímicos observados tanto en los casos de variaciones autosomales como en las alteraciones de los cromosomas sexuales, respecto al cariotipo humano normal.

El contenido de la obra de los profesores Turpin y Lejeune la hace de consulta indispensable a quienes se preocupen por la genética humana, y su información bibliográfica resulta de inapreciable utilidad. La presentación editorial excelente.

JUAN COMAS