

Escuela Latinoamericana de Medicina

Provincia: La Habana

Título: Acondroplasia como forma de expresión artística y su utilización en la docencia de Genética Médica.

Autores:

Lic. Yusiem González Carmona, MSc, Profesor Auxiliar, Investigador Agregado
yusiem@elacm.sld.cu, Teléfono: 53747230

Dra. Anorys Regla Herrera Armenteros, MSc, Profesor Instructor
anorysherrera@infomed.sld.cu, Teléfono: 47398950

Dra. Sadia Lumis Gómez Ríos, MSc, Profesor Instructor
sadiagomez@infomed.sld.cu, Teléfono: 52425690

RESUMEN

En la historia de la humanidad las enfermedades genéticas, a pesar de ser consideradas como raras, han sido motivo de inspiración en diferentes manifestaciones artísticas. La acondroplasia fue reflejada en obras de arte incluso antes de que fuera descubierta por la ciencia, por lo que su vinculación con el arte contribuye a la profundización de su estudio. Con el objetivo de identificar la acondroplasia como forma de expresión artística para su utilización en tres asignaturas del departamento de Genética Médica, se realizó un estudio cualitativo descriptivo, se enfatizó en la descripción de la enfermedad genética, en la historia y en las obras de arte que la reflejaron. Se efectuaron las búsquedas en idioma inglés y español, priorizando artículos de los últimos 5 años. Los buscadores utilizados fueron, Google Académico, Redalyc, Scielo y Dialnet. Esta investigación favoreció a la formación científica y humanista de los profesores y estudiantes, así como a su preparación integral y motivación con relación a estos temas. Además, aportó información complementaria para su utilización en las asignaturas y permitió el cumplimiento de la estrategia curricular tecnologías de la información y las comunicaciones e investigación médica ya que se elaboraron recursos educativos digitales que fueron incluidos en el aula virtual de la Escuela Latinoamericana de Medicina.

Palabras claves: expresión artística, obras de arte, acondroplasia, baja talla.

INTRODUCCIÓN:

En la historia de la humanidad, específicamente las enfermedades genéticas, a pesar de ser consideradas como raras, han sido motivo de inspiración en diferentes manifestaciones artísticas. La pintura "Ritratto di fanciullo con disegno" del autor Giovanni Fransesco Caroto, que representa un niño con Síndrome Angelmany, (1) "La Monstrua vestida" y "La Monstrua desnuda", del autor Juan Carreño de Miranda, que representa la enfermedad de Prader Willi, son ejemplos de la gran diversidad de autores que han abordado artísticamente estos temas. (2) Si bien un número considerable de enfermedades de causas genética, y trastornos de la morfogénesis, atentan contra la duración y calidad de la vida, muchas personas que se han destacado durante el desarrollo de la

humanidad han sufrido alguna de estas afecciones. Otros, más próximos en el tiempo, hacen frente a sus padecimientos. (3)

En la universidad médica la preparación integral de los estudiantes se realiza a través del trabajo educativo, este cobra una extraordinaria importancia ya que tiene como objetivo la preparación científica y técnica, así como la formación de un sistema de valores que se encuentran en correspondencia con principios morales y éticos contemplados en el perfil humanista del modelo del profesional. (4)

Investigar sobre la acondroplasia como forma de expresión artística pudiera contribuir a la profundización del estudio de las enfermedades genéticas y al incremento del acervo cultural de los profesores y estudiantes, despertando el interés por estos temas. En muchos de los países donde residen los estudiantes que actualmente estudian en la ELAM, no existe la Genética Clínica como especialidad médica al servicio de todos; por lo que es la asignatura Genética Médica y los cursos optativos relacionados con el tema los más apropiados para adueñarse de los conocimientos sobre genética, arte y medicina. Sin embargo, estos contenidos no se encuentran relacionados en textos básicos de la especialidad y sumado a lo difícil que puede ser su comprensión, se plantea el siguiente problema: ¿Cómo contribuir a la preparación científica de los estudiantes sobre la acondroplasia como forma de expresión artística?

OBJETIVO:

Identificar la acondroplasia como forma de expresión artística para su utilización en tres asignaturas del departamento de Genética Médica.

METODOLOGÍA:

Se realizó un estudio cualitativo descriptivo acerca de la acondroplasia como forma de expresión artística, enfatizándose en la descripción de la enfermedad genética, en la historia y en las obras de arte que la reflejaron. Para realizar la búsqueda bibliográfica se utilizaron los descriptores: expresión artística, obras de arte, acondroplasia y baja talla. Se analizaron bibliografías en idioma inglés y español, priorizando artículos de los últimos 5 años. Los buscadores utilizados fueron, Google Académico, Redalyc.org, Scielo y Dialnet. Se obtuvieron 12

resultados. Se elaboraron recursos educativos digitales con la información obtenida, para emplearlos en la docencia de tres asignaturas del departamento Genética Médica (una curricular y dos optativas). Estos recursos fueron incluidos en el aula virtual de la Escuela Latinoamericana de Medicina (Elam), en los cursos correspondientes a las asignaturas que lo utilizarán.

DESARROLLO

1. La baja talla en la historia:

En la historia se ha conocido que entre los apelativos que recibían los hombres de placer estaban los de sabandijas, seres otros, bufones, musarañas del Arca de Noé, prodigios o monstruos. (5) El personaje del bufón era de viva inteligencia y mordaz ingenio; mientras que el de los enanos era ser amigos de los animales y compañeros ideales de los infantes, aunque en ocasiones, también maestros en agudezas y desplantes. Esa familiaridad que venía determinada desde la infancia es el origen de la indulgencia con que eran tratados y su importancia en la vida de palacio, pues asistían en lugares destacados a las ceremonias oficiales y estaban presentes en las comidas del rey. Esa es también la razón por la que Velázquez los retrató, como si fueran familiares de aquel ya que, como pintor de cámara, solo podía pintar al rey y a sus próximos. (6)

2. Causas de la baja talla :

Desde el punto de vista médico, la baja talla está condicionada por múltiples mecanismos genéticos que interaccionan con factores ambientales y puede ser un signo de diferentes enfermedades; sin embargo, en la mayoría de los casos, es simplemente la expresión de uno de los extremos de la distribución normal de la talla y del ritmo madurativo del ser humano. (7)

La baja talla idiopática abarca a los niños que presentan un crecimiento por debajo de dos DE (desviaciones estándar), de los valores de la talla media correspondiente a los niños de su población de similar edad y sexo, en los que se han descartado las causas conocidas de baja talla. (8) Esta es una variante normal del crecimiento y supone el 80% de los casos. El restante 20% de los casos es debido a enfermedades, pudiendo ser la talla proporcionada o desproporcionada. (Anexo 1)

Acondroplasia (displasia esquelética):

La acondroplasia es la causa más frecuente de baja talla, se trata de una alteración ósea de origen monogénico caracterizada por el acortamiento simétrico de todos los huesos largos, siendo normal la longitud de la columna vertebral, lo que provoca un crecimiento disarmónico del cuerpo. Se puede heredar como un rasgo autosómico dominante. Sin embargo, la mayoría de los casos aparecen como mutaciones espontáneas, por la sustitución de un aminoácido por otro en un receptor del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3. Su incidencia se estima en 1: 20.000 nacidos vivos. (9)

Las manifestaciones clínicas clásicas incluyen: macrocefalia con frente prominente; raíz nasal deprimida, con achatamiento; acortamiento de miembros por falta de desarrollo de las epífisis de húmero y fémur (los antebrazos son más largos que los brazos), genu varum, que origina unas extremidades inferiores arqueadas, incapacidad de extender completamente el codo, configuración de la mano “en tridente” (separación entre los dedos corazón y anular) e hiperlordosis lumbar, junto con pies cortos, anchos y planos. (9) Todo ello, con desarrollo intelectual normal.

3. La acondroplasia en el arte:

Si la medicina es un poderoso medio de intervención del hombre con respecto a su naturaleza vulnerable, el arte es también un valioso instrumento que el hombre ha podido encontrar para expresar su propia condición. Personas con acondroplasia han sido representadas en obras de las civilizaciones más antiguas como por ejemplo en: Egipto, China, Grecia, Roma o las culturas precolombinas. (6)

Cultura Egipcia:

Un ejemplo de la representación de la baja talla en la cultura egipcia es la escultura del “enano Khnumhotep” (Anexo 2), de la V dinastía egipcia (hacia 2.500 a.C., se encuentra en el museo egipcio de El Cairo), que era un funcionario real (encargado de guardarropa) y que padecía muy probablemente de acondroplasia. Enfermedad que históricamente aparece como la primera y más frecuente representada en la Historia del Arte. (10)

Cultura en Grecia:

En la civilización Grecolatina, a pesar de que en su esplendor el arte discurre por la vía de la armonía y la proporción canónicas, no faltan las imágenes en cerámica de personas que padecían alguna enfermedad. Así se observa en el “Aríbalo” de Peytel, donde se puede apreciar un enano acondroplásico con los rasgos típicos (macrocefalia, micromelia y deformidad de las piernas en varo) que sostiene una liebre; es el criado del médico y la liebre es el pago de la visita (Anexo 3). (10)

Cultura precolombina:

El enanismo acondroplásico también se reflejó en una de las cerámicas de la cultura Tumaco-La Tolita (colombiana): un silbato, que representa en el tronco y la cabeza a un personaje con macrocefalia, su frente abombada, la nariz corta en silla de montar y los brazos cortos, con un tocado tipo corona de cinco puntas. (Anexo 4). (11)

La baja talla en obras de Diego Velázquez:

Uno de los artistas que reflejó la baja talla en sus obras fue Diego Velázquez. De acuerdo con Riello, Rosenkranz y Justi, según lo citado por González. (6) resulta importante el reconocimiento de la grandeza moral del pintor sobre el modo de tratar al “distinto”, donde hay mucha alma, en carne viva. Es por ello que pinta a los enanos junto a aquellos seres (los niños), que no van a evidenciar su escasa estatura. Velázquez trata a sus personajes con una total falta de afectación y gran naturalidad. El factor técnico más importante es el claroscuro, que consigue con unos simples puntos y líneas de marrón tenue situadas con dispersión por el rostro, haciendo desaparecer la planitud, y unas franjas de luz o sombra detrás de la figura, para separarla del fondo.

Un ejemplo de acondroplasia es el encarnado por Maribárbola (Anexo 5). Se representa en “Las meninas”, como la bautizó Madrazo en su catálogo. Este cuadro se pintó en 1656. Es una obra importante, no solo por razones pictóricas, sino historiográficas del arte; Velázquez incluye, por primera vez, junto a las figuras de la casa real a dos enanos, que ocupan un lugar preeminente en la composición y que podrían distraer la mirada hacia la infanta, figura capital del

lienzo, si no fuera porque establecen un contrapunto con la delicada belleza de aquella. Se representa a María Bárbara Asquín, nombre de la enana de origen alemán, que entró en el palacio en 1651 al morir la condesa de Villerbal, su anterior señora. A pesar de que existen contradicciones en cuanto al diagnóstico del tipo de enfermedad que presenta este personaje, las autoras del trabajo coinciden con lo planteado por el autor antes citado en que se trata de un enanismo acondroplásico, ya que presenta todos los signos físicos de la enfermedad.

4. Vinculación de la baja talla como forma de expresión artística con la docencia de tres asignaturas del Departamento Genética Médica :

La baja talla es un fenotipo abordado en tres asignaturas del Departamento Genética Médica. Específicamente en el Tema 3: Transmisión de caracteres expresados a partir de simples mutaciones, de la asignatura Genética Médica, se estudian las enfermedades monogénicas. Entre ellas, la acondroplasia, es objeto de investigación en el primer seminario: Bases bioquímicas de la expresión de las enfermedades genéticas. En esta actividad docente, a partir de las características genéticas y clínicas de la enfermedad, se identifican los fenómenos que dificultan el análisis de la segregación mendeliana. Además, el hipotiroidismo congénito (cretinismo) también se menciona en este tema como ejemplo de enfermedad monogénica. Posteriormente, son abordadas en el tema 8: Prevención de las enfermedades genéticas.

Estas enfermedades son también estudiadas en los cursos optativos: “Las enfermedades monogénicas y su prevención” y “Las enfermedades genéticas y su relación con la historia y el arte”, por lo que resulta de gran interés vincular la docencia de estas asignaturas con el arte. Razón por la que se elaboraron recursos educativos digitales (Anexo 6) que serán ubicados en el aula virtual de la Elam, para su utilización en las actividades docentes. Estos aportan información complementaria para profundizar en el estudio de las enfermedades genéticas abordadas que cursan con baja talla. También permite el cumplimiento de la estrategia curricular; tecnologías de la información y las comunicaciones e investigación médica.

Las autoras de esta obra consideran que con la presente investigación se contribuye al mejoramiento científico y humanista de los involucrados en el proceso docente-educativo. Con la inclusión del arte en las actividades docentes, los estudiantes pueden comprender mejor las características clínicas de la enfermedad y motivarse en la búsqueda del conocimiento de las causas genéticas específicas. Por consiguiente, se coincide con Yeniseys y colaboradores. (12) que hacen notar la insuficiente bibliografía disponible que vinculen la historia, arte y medicina (enfermedades genéticas).

CONCLUSIONES:

La acondroplasia es una enfermedad que se refleja en el arte de diferentes épocas de la humanidad. La utilización de las obras artísticas en la docencia de tres asignaturas del departamento de Genética Médica de la Escuela Latinoamericana de Medicina, contribuye a la formación científica y humanista de los profesores y estudiantes; así como al desarrollo del trabajo con la estrategia curricular tecnologías de la información y las comunicaciones e investigación médica, lo que favorece a la formación integral de los estudiantes.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS:

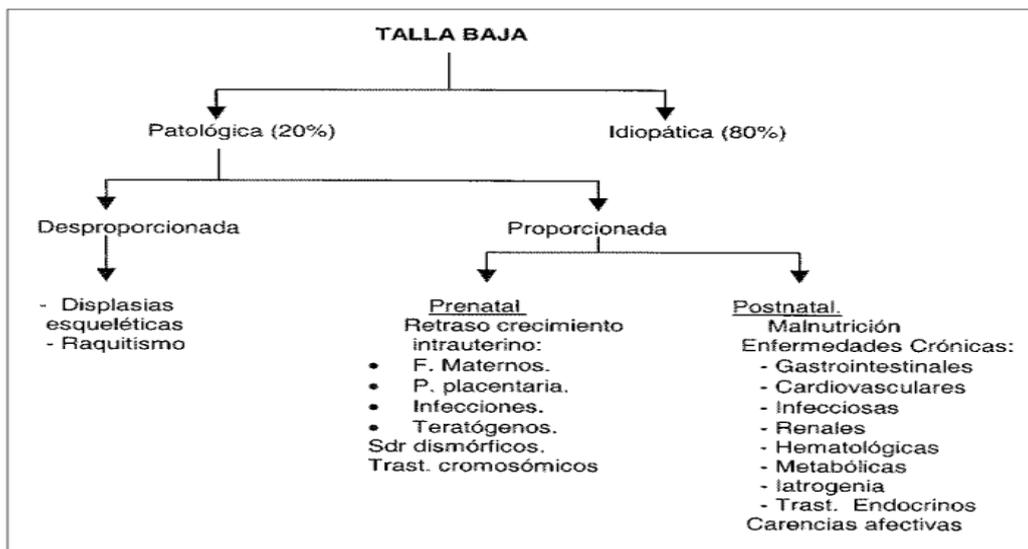
1. Sydney J. F. Pintura en Italia.1500-1600.Biblioteca [Internet]. 2009 [citado 2020 Ene 09] Editorial Madrid. Disponible en: <http://opendata.dspace.ceu.es/handle/10637/2203>
2. Concepción Masip MT. El niño en la Historia del arte (8) Eugenia Martínez Vallejo, la monstrea. Juan Carreño de Miranda [Internet]. Humanidades en pediatría. 2010 [citado 19 julio 2022]. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/descarga/articulo/3720506.pdf>
3. Morales P. E, Álvarez F, MA. Genética Médica y personalidades mundiales: personajes con enfermedades de causa genética o errores en la morfogénesis. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2016 Feb [citado 2020 Ene 09]; 20(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942016000100029&lng=es

4. Lafaurie Ochoa Y. El trabajo educativo y la extensión universitaria en las ciencias médicas. Manual Metodológico. La Habana: Editorial de Ciencias Médicas. 2009; 212 p.
5. Bouza Alvarez, f. El uso cortesano de la “improporción” bufonesca, en Alvarez, L y Cremades, C (Eds) Mentalidad e ideología en el Antiguo Régimen, II Reunión científica, Asociación Española de Historia Moderna, Vol II, Murcia, 1992, pp. 27-36.
6. De Vicente González FJ. Los enanos de Velázquez. Una visión médica. [Tesis de fin de grado en Internet]. [España]: Universidad de Zaragoza; 2019. [citado 19 julio 2022]. Disponible en: <https://zaquan.unizar.es/record/85761>
7. Chiarpenello J. Baja estatura: algoritmo diagnóstico y terapéutico. Rev. Méd. Rosario [Internet]. 2018 [citado 19 julio 2022]; 84: 71-81. Disponible en:
<http://www.circulomedicorosario.org/Upload/Directos/Revista/43b12dChiarpenello.pdf>
8. Diago Cabezudo JI, Carrascosa Lezcano A, del Valle Núñez CJ, Ferrández Longás A, Gracia Bouthelier A, Pombo Arias M. Talla baja idiopática: definición y tratamiento, Anales de Pediatría [Internet]. 2006 [citado 19 julio 2022]; 64(4): 360-364. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-talla-baja-idiopatica-definicion-tratamiento-articulo-13086525>
9. Maia Filho JM, Medeiros L de O, Freitas APA, Bringel AC, Rodrigues JMM, Lima Filho MR de O, Oliveira IC, Ribeiro EM. Clinical and epidemiological aspects of Achondroplasia: a case series from Northeast Brazil. RSD [Internet]. 2022 Apr.23 [cited 2022 jul. 20];11(6): Available from: <https://rsdjournal.org/index.php/rsd/article/view/28727>
10. Front de Mora Turón A. Presentación de la enfermedad y estilos artísticos. Anales [Internet]. 2015 [citado 19 julio 2022]; (16). Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5720697>
11. Sotomayor Tribín H. Enanismo: Representaciones artísticas en América prehispánica y otras sociedades. Repert. Med. Cir. [Internet]. 1 de diciembre de 2014 [citado 20 de julio de 2022];23(4):299-313. Disponible en: <https://revistas.fucsalud.edu.co/index.php/repertorio/article/view/702>

12. Beltrán-Blanes Y, Dianlet-Minaberriet-Avellaneda D, González-Carmona Y, Blanco-Díaz A, Gómez-Ríos S, Vega-Conejo V, et al. Cuaderno complementario: enfermedades genéticas, su historia y el reflejo de estas en pinturas célebres / Complementary notebook: Genetic diseases, their history and the reflection of these in famous paintings. Panorama. Cuba y Salud [Internet]. 2019 [citado 20 Jul 2022]; 14 (1). Disponible en: <http://www.revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/1155>

Anexos:

Anexo 1: Tipos y causas de talla baja.



Anexo 2: Escultura del “enano Khnumhotep”



Anexo 3: “Aríbalo” de Peytel, en el que se evidencia un acondroplásico



Anexo 4: Figurina Tumaco-La Tolita representando una acondroplasia



Anexo 5: Obra "Las Meninas" a la izquierda y la representación de Maribárbola a la derecha.



Anexo 6: Imágenes del recurso educativo digital.

