

# El pensamiento descubridor de los síndromes descriptivos

Juan A. Pareja y Alba Cárcamo

## Resumen

El pensamiento descubridor se refiere a la capacidad de descubrir mediante el razonamiento, y de definir y clasificar las observaciones. En Medicina, la mayoría de los síndromes son descriptivos y consisten en las características que permiten reconocerlos y distinguirlos de cuadros parecidos. La descripción es una definición nominal en la que todo está a mano y no hay nada más que inferir o explicar. Con las definiciones nominales no pueden cometerse errores clasificatorios, y conducen a una nosotaxia práctica y útil desde el punto de vista diagnóstico y terapéutico.

**Palabras clave:** Pensamiento descubridor. Síndromes descriptivos. Observación. Clasificación. Nosología.

## Abstract

*The discoverer thought refers to the ability to discover through reasoning, and to define and classify observations. In medicine, most syndromes are descriptive and consist of the characteristics that allow recognizing them and distinguishing them from similar pictures. The description is a nominal definition in which everything is at hand and there is nothing more to infer or explain. With nominal definitions, classificatory errors cannot be made and lead to a practical and useful nosology with important diagnostic and therapeutic implications. (Kranion. 2019;14:160-3)*

**Corresponding author:** Juan A. Pareja, [japareja@fhalcorcon.es](mailto:japareja@fhalcorcon.es)

**Key words:** Discoverer thought. Descriptive syndromes. Observation. Classification. Nosology.

## INTRODUCCIÓN

A la pregunta de ¿por qué el humo sube y las piedras bajan?, Aristóteles contestó que el humo sube porque es un leve y tiende a colocarse con los leves en la atmósfera, mientras que las piedras son graves y tienden a colocarse con los graves en la tierra. El estagirita emitió un razonamiento brillante de acuerdo con las evidencias disponibles. Siglos después, cuando Newton postuló la ley de acción de masas, sustanció matemáticamente la explicación «cierta» de Aristóteles.

Los médicos, desde la antigüedad, han desarrollado interpretaciones de las enfermedades, mediante el razonamiento, de forma análoga a la de Aristóteles. La esencia de la Medicina es la ayuda. El conocimiento médico lleva consigo una intervención del médico en la realidad conocida del enfermo. Como decía Laín Entralgo, si en el conocimiento médico no hay un elemento de actuación, una intención de ayuda, ese conocimiento puede ser científico, pero no es médico.

Los médicos siempre han ayudado a sus pacientes apoyados en el conocimiento disponible. El

láudano de Paracelso fue la analgesia universal en ausencia de otros remedios eficaces y todas las infecciones fueron tratadas con penicilina cuando esta fue el único antibiótico disponible.

La ayuda del médico precede al conocimiento; de hecho, no es necesario el conocimiento para iniciar la ayuda. Esta es la razón por la que los médicos han utilizado definiciones nominales de los síndromes, para reconocerlos y, de acuerdo con el estado del arte, tratar a sus pacientes. Sería absurdo que un médico dejase de ayudar a su paciente con el pretexto de que lo que le ocurre todavía no ha sido definido etiológicamente.

En todo lo que el médico descubre interviene el pensamiento, y hay una forma de descubrir solo con el pensamiento que se aborda en este manuscrito. Hablamos de descubrir nuevos síndromes en ausencia de marcadores biológicos o técnicas instrumentales que los delaten, utilizando el pensamiento como herramienta de conocimiento, pues, al fin y al cabo, el mayor desarrollo científico del planeta es el cerebro humano.

## EL PENSAMIENTO DESCUBRIDOR

¿Qué tiene el pensamiento del médico que descubre un síndrome, un signo o una terapia? Parafraseando a Emerson, ningún hombre se percatará de lo que se presenta ante sus ojos si no está preparado para ello. En efecto, se precisa muy buena formación, pero, entre todos los hombres preparados, muy pocos aportan descubrimientos noveles y lo hacen fundamentalmente pensando. Como decía el premio Nobel húngaro Szent-Györgyi: descubrir es ver lo que todos han visto pero pensar lo que nadie había pensado.

Hay algo innato en el pensamiento descubridor: una curiosidad gigantesca y una intuición muy fina para reconocer la singularidad de una observación. Una vez arraigado el presentimiento de la novedad, se desarrolla una obsesión enfermiza que hace perseguir los objetivos con gran tenacidad y pundonor; es decir, creyendo firmemente en lo observado. A partir de ese momento, el descubridor muestra su valentía y no respeta la autoridad de sus predecesores ni la de los expertos (recomendación de Descartes). Solo aquellos que perseveran en su idea consiguen corregir errores y aportar nuevo conocimiento. Como dijo Ortega y Gasset: en tanto que haya alguien que crea en una idea, la idea vive.

Una vez se obtienen unos datos consistentes y numéricamente sustanciales, el descubridor cree que puede describir su hallazgo. Debe ser decidido y arriesgar confiando en sus observaciones, porque le tocará persistir y resistir las inevitables críticas. Lo que pretende haber descubierto suele ser tan

raro como para que nadie se haya percatado antes, o suficientemente parecido a otros síndromes ya conocidos como para haber pasado desapercibido. Deberá razonar y argumentar de forma convincente, porque su descubrimiento va a ser juzgado por expertos que no lo han visto.

## OBSERVACIÓN

Observar es leer la Naturaleza. De todos los niveles de investigación, la observación es el primordial. Está al alcance de cualquier médico, no depende de presupuestos y ni siquiera requiere tiempo. Es además la más médica de todas las habilidades investigadoras, puesto que nace de la relación médico-enfermo.

Entre una miríada de pacientes diagnosticados de síndromes ya conocidos, a veces el médico se enfrenta a pacientes con cuadros clínicos inesperados, atípicos o desconocidos. Entonces debiera preguntarse si esa observación corresponde a una variante de un cuadro clínico ya conocido o a un fenotipo clínico inédito. Si, en el futuro, se observan más pacientes con el mismo cuadro clínico aparentemente novel, la posibilidad de un síndrome nuevo se sustancia y debe proceder a describirlo.

## DESCRIPCIÓN

Las enfermedades son conceptos arbitrarios, una denominación que se da a un grupo específico de fenómenos que queda sujeta a ser ajustada o descartada con el tiempo. Inicialmente, la enfermedad es definida por el síndrome, y más adelante, a medida que se acumulan evidencias, queda perfilada por otras características: por ejemplo, inicialmente se describió el mixedema y posteriormente se comprobó que se debía a un déficit de hormona tiroidea; de forma análoga, la descripción inicial fue el fenotipo mongolismo, que después se demostró era debido a una trisomía 21.

La mayoría de los síndromes que los médicos diagnosticamos y tratamos a diario son primarios, es decir, de etiología desconocida. Nos basamos en la descripción y son por tanto síndromes descriptivos, o especies morbosas. La descripción clínica proporciona cierto conocimiento de un trastorno por medio de los signos y síntomas que permiten su reconocimiento y que son suficientemente característicos como para distinguirlo de otros trastornos parecidos.

La descripción es una definición nominal que es incompleta, pues permite conocer la apariencia pero no la esencia, si bien es clínica y terapéuticamente útil. En la descripción, todo lo que es observable está a mano y no hay nada que inferir. Simplemente es lo que veo, lo que podemos ver. Los

descubridores deben seleccionar las características más claras que permitan la mejor definición del síndrome, pero sopesando cuidadosamente la decisión en términos de hacerla clínicamente válida y terapéuticamente útil.

No existen marcadores biológicos ni estándares en los que apoyarse para juzgar si una definición nominal es más correcta que otra. Por tanto, para desbancar un concepto nominal ya establecido se debe proporcionar una prueba etiológica o proponer otra definición más precisa, práctica y convincente.

Los descubridores deben seleccionar los síntomas y signos que pertenecen a una entidad, y entre ellos escoger la mejor combinación que permita el diagnóstico diferencial. Esta selección constituye una definición operativa. Las definiciones operativas (criterios diagnósticos) aportan los signos y síntomas que permiten la diferenciación de otras entidades parecidas.

Las diferencias cualitativas, por ejemplo, tener o no tener un atributo, son las mejores para distinguir los síndromes. En ausencia de diferencias cualitativas, las diferencias cuantitativas pueden servir de fronteras nosológicas siempre y cuando sean discontinuas. Por ejemplo, entre un ataque de dolor de 10 segundos y otro de 15 segundos existe continuidad, y por tanto, dificultad de distinción. Pero entre un ataque de dolor de 1 minuto y otro de 30 minutos existe discontinuidad (hay una diferencia de 1 a 30) y tendría valor nosológico. Piense el lector si tendría dificultades para distinguir entre un día y un mes. Esto es discontinuidad cuantitativa.

La discontinuidad topográfica también merece un comentario. Hablamos del mismo signo o síntoma expresado en territorios diferentes. Las neuralgias pueden tener sintomatología similar, pero se distinguen por su topografía. Al fin y al cabo, un síndrome es una asociación de síntomas y signos clínicos que pueden atribuirse a una determinada patología o a una topografía de inicio.

## CLASIFICACIÓN

El promotor de un síndrome nuevo debe proponer unos criterios diagnósticos y su inclusión en alguno de los epígrafes de la clasificación vigente en la materia. Raramente en su descripción va a encontrar características tan radicales (*sine qua non*) que le inspiren proponer una clasificación dicotómica. En general, deberá utilizar una clasificación más natural, basada en criterios comparativos:

- Clasificación dicotómica. Se basa en la presencia o ausencia de una propiedad particular que empíricamente define un determinado dominio nosológico. Es una clasificación simple pero práctica. Por ejemplo: clasificación

de las bacterias en grampositivas y gramnegativas, de las cefaleas en absolutamente respondedoras a indometacina y no respondedoras, o en primarias y secundarias.

- Clasificación comparativa. Los fenómenos naturales están sujetos a variabilidad y a una distribución gradual que genera no solo una clasificación, sino un orden que puede acomodar variaciones graduales.

En la naturaleza, los fenómenos biológicos no varían abruptamente, sino de forma gradual. La distribución natural de todos los pacientes afectados por dos síndromes parecidos indudablemente se expresará de forma gradual. Al comparar los dos fenotipos clínicos, la distribución de los pacientes incluirá no solo el «blanco» y el «negro», sino también el «gris». La mayoría de los pacientes se agrupará en el blanco o en el negro, pero una minoría mostrará formas mixtas, con solapamiento de los síntomas y signos. Como el número de pacientes con pleno desarrollo del cuadro clínico será de largo muy superior al de los pocos pacientes que presentan un dato atípico, la frontera nosológica entre dos síndromes parecidos está garantizada. Con este modelo conceptual las escasas formas mixtas representan la frontera nosológica entre dos síndromes.

## NOSOLOGÍA

El descubridor debe proponer la nosología de su síndrome descriptivo. En la descripción, todo lo que es observable está a mano y no hay nada que explicar o inferir (*vide supra*). Por tanto, si la propuesta nosológica es descriptiva (características nominales), no pueden cometerse errores clasificatorios. Lo que puede inducir a error es basar la descripción en una especulación etiológica, no demostrada todavía.

La nosología de los síndromes descriptivos, y por tanto primarios, debe ante todo ser práctica. Aquí no se trata de si la nosotaxia empleada es cierta o no, sino de si es útil o no.

Primero se debe categorizar, proponiendo la estructura nosológica general en la que debe encuadrarse el síndrome. Bajo una categoría determinada, se agrupa la nueva proposición junto a los otros síndromes conocidos. En el grupo de síndromes, cada uno de ellos debe poder distinguirse (criterios diagnósticos), y cuando existan similitudes, estas deberán graduarse. Finalmente, no deben incluirse casos atípicos. Aquí, la selección de unos criterios diagnósticos distintivos evita los diagnósticos atípicos. No obstante, las clasificaciones suelen incluir un epígrafe de «probable...» al que apelar en caso de dudas.

Pero el trabajo del descubridor no termina con la clasificación nosológica de su síndrome. Debe permanecer atento a la «evolución» de su descripción. Los expertos encargados de las clasificaciones tienden a tolerar una progresiva expansión de las fronteras nosológicas hasta el punto de que los conceptos se van haciendo más inclusivos y menos discriminativos, pudiendo perder su significado y valor diagnóstico.

Desde la descripción inicial, si no existe rigor nosológico, un síndrome puede pasar con el tiempo a ser irreconocible. En efecto, una vez definido el síndrome, asentado el concepto nosológico, clasificado y aceptado por la comunidad científica, ya dejan de tener interés nuevos casos sobre el tema y se empiezan a publicar casos atípicos. A medida que el número de publicaciones conteniendo rarezas clínicas se incrementa, suele llegar una revisión de conjunto que, si no pondera bien la literatura y si considera indiscriminadamente todo lo publicado (tanto lo típico como lo atípico), puede producir una deformación considerable del concepto original del síndrome.

Por ejemplo, la hemicrania continua (HC) fue descrita por Sjaastad y Spierings en 1984 como un cuadro clínico de cefalea primaria estrictamente unilateral, continua y diaria, con respuesta absoluta a la indometacina. A lo largo de los años se describieron casos atípicos, e incluso se atribuyó su primera descripción a otros autores. Si prosperasen esas propuestas, la HC hoy podría considerarse como una cefalea estrictamente unilateral, o bilateral, o unilateral cambiante de lado, sensible o no a la indometacina, y... ¡descrita por Medina y Diamond! (dos autores que años antes de la descripción de la HC habían propuesto el apelativo *cluster headache variant* a la cefalea en racimos con respuesta a la indometacina).

El cambio de epónimo también es posible. Médicos aviesos se han aprovechado de la pasividad de la comunidad científica o de la dominancia e influencia de sus países para apropiarse injustamente de algunos síndromes. La paresia oculosimpática que da lugar a ptosis, miosis y enoftalmos fue descrita en animales por François du Petit en 1727 y posteriormente en humanos por Claude Bernard en 1862. Horner, en 1869, publicó la misma descripción y el síndrome fue denominado de Claude Bernard-Horner, pero actualmente prevalece de forma injusta el apelativo síndrome de Horner.

En fin, conviene tener discípulos o, mejor aún, haber creado una escuela que proteja el patrimonio intelectual de los descubridores.

## CONCLUSIONES

A lo largo del tiempo, los médicos han sabido más o menos de Medicina, pero siempre han sido los que más han sabido. La necesidad de ayudar a sus pacientes ha hecho anteponer la asistencia al conocimiento de la esencia de las enfermedades. Desde tiempos ancestrales han basado su arte en las descripciones derivadas de la observación de sus pacientes. Con solo el pensamiento, han desarrollado teorías que fueron ciertas porque estaban bien construidas, y que en muchos casos siguen vigentes años o siglos después, demostrando que no hay nada más práctico que una buena teoría.

## BIBLIOGRAFÍA

- Engelhardt T. The concepts of health and disease. En: Engelhardt T, Spicker S, editores. Evaluation and explanation in biomedical sciences. Dordrecht: Reidel Company Publishing; 1975:125-41.
- Kendell R. The role of diagnosis in psychiatry. Oxford: Blackwell Scientific Publications; 1975.
- King L. What is disease? Philo Sci. 1954;12:193-203.
- Wulf HR. Rational diagnosis and treatment. Oxford: Blackwell Scientific Publications; 1976.