

el segundo" es banal, espuria y creo que no viene al caso, aunque, eso sí, podría parecer impensable que hoy en día que haya ocurrido un posible error, con los medios técnicos y la tecnología disponible para la realización de las búsquedas bibliográficas. Por ello, sería recomendable: uno, que las revistas científicas tardasen lo menos posible en publicar los artículos, y no casi un año como en el caso que nos ocupa, a pesar de su novedad e importancia clínico-biológica¹; dos, que a pesar del carácter monográfico de la mayoría de las revistas científicas, éstas no obviasen una posible difusión multidisciplinaria con la posible lectura de éstas por lectores de otras especialidades; y tres, además sería necesario que los editores recomienden, o incluso obliguen, la comprobación bibliográfica para evitar desagradables sorpresas, en el momento de realizar afirmaciones tan tajantes como la susodicha mención "describimos la primera familia española con este síndrome"¹. Por supuesto, tampoco por evitar estos errores o por no ser el "segundo", haya que promover el "ombliguisimo", "endogamia" (o "autofagia") en el momento de justificar una publicación científica basándola en la comunicación de localismos o necios nacionalismos, como el describir la primera familia en cada una de las autonomías (ser la primera aragonesa⁶⁻⁸, la primera vasca⁹ o la primera canaria), de las provincias o de los numerosos pueblos de nuestra amplia geografía, más cuando en la historia de nuestro pueblo lo que destaca es la continua migración de pueblos e individuos durante toda la historia de España.

Respecto a la segunda premisa, coincido por completo con las reflexiones y recomendaciones de los autores³⁻⁶ y, por ello, recomiendo su máxima difusión para evitar estudios innecesarios y diagnósticos incompletos. Por ese mismo motivo, esta entidad ya fue comentada en la reunión del grupo cooperativo nacional de eritropatología de la Asociación Española de Hematología y Hemoterapia celebrada en Tenerife en 1998, donde estuvo presente en esa reunión uno de los firmantes del artículo que ahora atañe, –según me han informado fuentes de toda solvencia–, y de ahí salió la decisión por un grupo de profesionales de desarrollar dos protocolos, realizados éstos por los Dres. Remacha y Conde del Hospital de Sant Pau, con los títulos "Protocolo de estudio prevalencia de la hiperferritinemia en pacientes con cataratas" y "estudio cooperativo hiperferritinemia y cataratas", y que fueron difundidos en noviembre de 1998 entre miembros de la Asociación Española de Hematología y Hemoterapia.

En conclusión, y como despedida, desearía ver por fin cómo los autores nacionales empezamos a referenciarlos, colaboramos entre nosotros en la difusión y desarrollo de trabajos cooperativos, huyendo de enfrentamientos localistas y defender así en el buenhacer diario de muchos autores, científicos y, a pesar de ello, compañeros de la vilipendiada, pero gran Sanidad española.

J.A. García-Erce

Servicio de Hematología y Hemoterapia.
Hospital Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Correspondencia: Dr. J.A. García-Erce.

Servicio de Hematología y Hemoterapia.

Hospital Universitario Miguel Servet.

Pº Isabel La Católica, 1-3. 50009 Zaragoza. España.

Correo electrónico: joseerce@airtel.net

BIBLIOGRAFÍA

1. Cervera Bravo A, Sebastián Planas M, Árabe Árabe A, Díez Sáenz A, Avilés Egea MJ, Balas Pérez A. Hiperferritinemia aislada en un lactante sano: síndrome hereditario de hiperferritinemia y cataratas. *An Esp Pediatr* 2000;52:267-70.
2. Balas A, Aviles MJ, Garcia-Sanchez F, Vicario JL, Cervera A. Description of a new mutation in the L-ferritin iron-responsive element associated with hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome in a Spanish family. *Blood* 1999;93:4020-1.
3. García-Erce JA, Cortés T, Pérez-Lungmus G, Salvador-Osuna C, Giral M. Hereditary Hyperferritinemia-Cataract Syndrome (Hhcs). *Br J Haematol* 1998;102:295. (Abstract.)
4. García Erce JA, Salvador C, Cortés T, Pérez Lungmus G, Giral M. Síndrome de cataratas e hiperferritinemia congénitas. *Haematologica* (ed. esp.) 1998;83(Supl 2):152. (Abstract.)
5. García-Erce JA, Cortés T, Salvador-Osuna C, Pérez-Lungmus G. Cataratas e hiperferritinemia congénitas. *FMC* 1998;5:621-622.
6. García-Erce JA, Cortés T, Salvador-Osuna C, Pérez-Lungmus G. Síndrome de cataratas e hiperferritinemia congénitas. *Med Clin (Barc)* 1999;112:398.
7. Remacha AF. El metabolismo del hierro (Fe): Nuevos aspectos metabólicos y fisiopatológicos. *Hematol Citocinas Immunoter Ter Cel* 1999;2:107-121.
8. Remacha AF. El metabolismo del hierro (Fe): Nuevos aspectos metabólicos y fisiopatológicos. En: García-Conde J, editor. *Hematología, citocinas, inmunoterapia y terapia celular*. Madrid: Arán, 2001: p. 189-204.
9. Perez de Nanclares G, Castano L, Martul P, Rica I, Vela A, Sanjurjo P, et al. Molecular analysis of hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome in a large Basque family. *J Pediatr Endocrinol Metab* 2001;14:295-300.

Réplica de los autores

Sr. Editor:

Hemos leído con atención la carta enviada a su revista por el Dr. García-Erce referente a nuestro artículo¹ y queremos puntualizar algunas de las aseveraciones que ahí se hacen.

La idea básica de la carta sería la no referencia de otro caso previamente descrito por el Dr. García-Erce con el síndrome hereditario de cataratas e hiperferritinemia (SHCH). Por consiguiente, según el autor de la carta, la familia que nosotros describimos, primero publicada en *Blood*² y posteriormente en ANALES ESPAÑOLES DE PEDIATRÍA no sería la primera descrita en España, sino la segunda.

Aunque le resulte al Dr. García-Erce "impensable que haya ocurrido un posible error con los medios técnicos y tecnología disponibles para la realización de búsquedas bibliográficas", las primeras dos referencias que aporta de esa familia aragonesa son resúmenes a congresos^{3,4}, que no aparecen en ninguna base de datos que indexan revistas científicas. La tercera referencia⁵ corresponde a una revista española que desgraciadamente tie-

ne escasa difusión y ni siquiera está incluida en el Índice Médico Español. La primera vez que aparece el caso de esa familia en una revista indexada en Medline, única base de datos médica disponible de forma general y gratuita para todo el mundo a través de Internet y, por tanto, con cierto índice de impacto, es en marzo de 1999⁶, aunque no entró en la base de datos hasta el 5-05-1999, cuando ya se había enviado tanto la carta a *Blood* (fecha de envío 23-03-1999 y fecha de aceptación 4-04-1999) como la nota clínica a ANALES ESPAÑOLES DE PEDIATRÍA (fecha de envío y recepción, mayo de 1999) por lo que se desconocía la existencia del caso de esta familia.

Profundizando más en ello y en referencia a su comentario, desconocemos quién de los firmantes de nuestro artículo estuvo presente en la reunión de la Asociación Española de Hematología y Hemoterapia celebrada en Tenerife en 1998. La única firmante interesada específicamente en el campo de la hematología (ACB) y miembro de la Sociedad Española de Hematología Pediátrica (SEHP) de la Asociación Española de Pediatría (AEP), no ha acudido nunca a las reuniones de la AEHH. Sin embargo, hace años que contactó con el Grupo Español de Eritropatología con el cual colabora, asistiendo regularmente a las reuniones que dicho grupo tiene en primavera en el Hospital Clínico de Madrid. En una de esas reuniones (abril de 1998) fue cuando el Dr. Remacha, gran conocedor del metabolismo del hierro y su patología, comentó la existencia del SHCH y su interés en conocer su prevalencia, y cuando se pensó que el caso que teníamos en el Hospital de Móstoles del lactante y su padre con hiperferritinemia, podrían tener este problema, aunque entonces desconocíamos la historia familiar de cataratas. Una vez confirmada la presencia del SHCH en varios miembros de la familia y tras varios intentos infructuosos de contacto con el Dr. Remacha, los biólogos firmantes realizaron el estudio genético molecular descubriendo una nueva mutación, siendo presentada esta familia en la siguiente reunión que el Grupo de Eritropatología tuvo en primavera de 1999, donde estuvo presente el Dr. Remacha, y donde por primera vez uno de los autores tuvo conocimiento de la existencia de otra familia española con este síndrome.

Por lo tanto, dejando claro que nos parece absolutamente banal e incluso absurdo atribuirse la descripción del primer o segundo o tercer casos de hiperferritinemia en España, parece claro que a efectos de publicación en una revista con una cierta categoría científica y difusión, la indexación en Medline de su caso y el envío del nuestro es bastante simultáneo. Parece por tanto, cuando menos, gratuito verter el más leve atisbo de mala fe o poca honestidad por nuestra parte. Sin embargo, no nos parece tan banal el intentar publicar en revistas de un cierto prestigio trabajos de la mayor calidad posible, lo cual sí nos parece el mal endémico que afecta a muchos autores españoles y no el que el Dr. García-Erce indica de “no referenciar a otros autores españoles”, que por otro lado sí hacíamos⁷.

En cuanto a la denuncia de publicación simultánea de la misma familia en dos artículos, uno en una revista de hematología³ y otro en una de pediatría¹ queremos resaltar que el primero, una carta a *Blood*², era básicamente la comunicación de una nueva mutación del SHCH, y la segunda, una nota clínica más amplia enviada a ANALES ESPAÑOLES DE PEDIATRÍA¹, describía el cuadro clínico y el diagnóstico diferencial de la hiperferritinemias, haciendo una pequeña revisión de esta rara enfermedad, con tabla y figuras inéditas, a partir del mismo caso. La intención de este segundo artículo era divulgativa, en una revista de lengua

castellana con amplia difusión entre los pediatras españoles y la única revista pediátrica en esta lengua indexada en el Medline, a diferencia de los artículos referidos por el Dr. García-Erce –con la excepción de Medicina Clínica (Barcelona)– en su carta. Probablemente esa mayor difusión le haya permitido al Dr. García-Erce conocer nuestro artículo, aunque con 2 años de retraso. En ningún momento se ocultó el hecho de que dicha familia estuviera ya aceptada para publicación como nueva mutación al enviar el artículo (de hecho aparece como tal en la referencia 10 de la bibliografía) y se insistió en este punto al anterior editor, al que igualmente se envió una copia de la carta a *Blood*, para que tanto él como los revisores del trabajo valoraran si valía la pena su publicación –aún siendo la misma familia– dado que el enfoque y la intención eran radicalmente distintos.

Coincidimos con el Dr. García-Erce que sería recomendable que las revistas científicas tardaran lo menos posible en la publicación de los artículos, porque para cuando salió el nuestro¹ con casi un año de retraso, ya no sólo resultaba anacrónica la frase de “la primera familia española con este síndrome”, sino además el nombre de la mutación C → T en la posición 33 como mutación “Madrid”, ya que de forma simultánea a la nuestra se había descrito otra familia en Filadelfia con dicha mutación^{8,9}. Probablemente tenga más sentido referirse a todas las mutaciones con el número de posición en el gen y la base o bases mutadas o delecionadas, más que por los lugares de origen de las descripciones¹⁰.

A. Cervera Bravo^a y A. Balas Pérez^b

^aServicio de Pediatría. Hospital de Móstoles.

^bLaboratorio de Histocompatibilidad y Biología Molecular. Centro Regional de Transfusión de Madrid. España.

Correspondencia: Dr. A. Cervera Bravo.
Servicio de Pediatría. Hospital de Móstoles.
Río Júcar, s/n. 28935 Móstoles. Madrid. España.
Correo electrónico: acerverab@madritel.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Cervera Bravo A, Sebastián Planas M, Alarabe Alarabe A, Díez Sáenz A, Avilés Egea MJ, Balas Pérez A. Hiperferritinemia aislada en un lactante sano: síndrome hereditario de hiperferritinemia y cataratas. *An Esp Pediatr* 2000;52:267-70.
2. Balas A, Avilés MJ, García-Sánchez F, Vicario JL, Cervera A. Description of a new mutation in the L-ferritin iron-responsive element associated with hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome in a Spanish family. *Blood* 1999;93:4020-1.
3. García-Erce JA, Cortés T, Pérez Lungmus G, Salvador Osuna C, Giralt M. Hereditary Hyperferritinemia-Cataract Syndrome [resumen]. *Br J Haematol* 1998;102:295.
4. García-Erce JA, Salvador C, Cortés T, Pérez Lungmus G, Giralt M. Síndrome de Cataratas e Hiperferritinemia Congénitas [resumen]. *Haematologica* (ed. esp.) 1998;83(Supl 2):152.
5. García-Erce JA, Cortés T, Salvador Osuna C, Pérez-Lungmus G. Cataratas e hiperferritinemia congénitas. *FMC* 1998;5:621-2.
6. García-Erce JA, Cortés T, Salvador-Osuna C, Pérez-Lungmus G. Síndrome de cataratas e hiperferritinemia congénitas. *Med Clin (Barc)* 1999;112:398.

7. Rozman M, Vives Corrons JL, Rozman C. Hipertiroidismo, otra causa de hiperferritinemia. *Med Clin (Barc)* 1992;99:273.
8. Brools DG, Stamboliam DE. A novel mutation of the "bulge cytosine" in the human L ferritin iron responsive element causes hyperferritinemia/cataract syndrome. *Proceedings of the World Congress on Iron Metabolism [resumen]*. Sorrento, 1999;163.
9. Cazzola M, Skoda RC. Translational pathophysiology: A novel molecular mechanism of human disease. *Blood* 2000;95:3280-8.
10. Gimferrer E, Más T. Hiperferritinemia-catarata hereditarias (Hereditary hyperferritinemia-cataract syndrome) (HHCS): una patología traduccional de la ferritina. *Bio-ferrum* 1998;3: 35-40.