

Crítica de libros: Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias

Book review: Diagnosis and management of hereditary metabolic diseases

10.20960/nh.04002

01/31/2022

RESEÑA DE LIBROS

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO DE LAS ENFERMEDADES METABÓLICAS HEREDITARIAS (5.ª ed.). M.L. Couce, L. Aldámiz-Echevarría, M.C. García-Jiménez, D. González Lamuño. ERGON. Madrid, 2022

Acaba de publicarse la 5.ª edición de este libro, ya clásico, sobre el diagnóstico y el tratamiento de los errores innatos del metabolismo. Han pasado 20 años desde la primera edición que nació bajo la inspiración de los Dres. Pablo Sanjurjo y Antonio Balldellou, y que ha visto en tan corto periodo evolucionar de forma sustancial el abordaje de estas enfermedades catalogadas como “raras” o “poco frecuentes”.

Esta obra coral ha sido posible por el esfuerzo de los más de 200 autores no solo españoles sino de un gran número de países de lengua española junto con algunos reputados especialistas europeos.

Esta 5.ª edición, bajo la dirección de un nuevo equipo de editores, contrastados líderes en la materia, consta de 90 capítulos, agrupados en 8 grandes bloques temáticos que van desde aspectos generales, hasta el estudio específico de cada entidad nosológica, terminando con un capítulo de reflexiones prácticas como, por ejemplo, el “botiquín farmacológico metabólico”. No podían faltar en el manual las referencias a las enfermedades metabólicas hereditarias en el paciente adulto o en el embarazo o el asesoramiento genético.

La obra muestra la sólida formación clínica de los autores, así como sus implicaciones en otras especialidades como genética, nutrición o bioquímica, sin olvidar el reflejo de su actividad asistencial y docente. La estructura de los capítulos engloba tanto la fisiopatología de las enfermedades, como las manifestaciones y formas clínicas, el diagnóstico y el tratamiento, lo que dota a toda la obra de una gran uniformidad.

El manual de *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias* se ha convertido en una obra de obligada referencia, no solo para los especialistas en enfermedades metabólicas hereditarias sino para el pediatra y las subespecialidades pediátricas y médicas en general, así como para los médicos en formación y los estudiantes de Medicina. Una edición cuidadosa, plagada de tablas y algoritmos y con una bibliografía amplia y actualizada realza más aun el valor de esta obra.

Mi enhorabuena y mi agradecimiento a los editores y al gran número de colaboradores que han hecho posible que la tengamos ahora en nuestras manos.

Dr. José Manuel Moreno Villares
Director de *Nutrición Hospitalaria*

