

## CHARLES BYRNE (EL GIGANTE IRLANDÉS)



[Charles Byrne](#) era un gigante: medía 2 metros y 35 centímetros. Cuando contaba 19 años abandonó su hogar en Irlanda, y viajó a Londres. Allí se hizo célebre en el mundo del espectáculo, donde era conocido como el “gigante irlandés”, logrando riqueza y fama. Sin embargo, la tuberculosis y su excesiva afición a la ginebra terminaron con su vida algunos años más tarde, en 1783. Un cirujano londinense llamado *John Hunter* compró su cadáver, hirviéndolo en ácido para remover la carne; y exhibiendo su esqueleto en un museo de Londres.

Y ahí permanecieron sus huesos, estudiados en 1909 por [Harvey Cushing](#), quien ya entonces era un renombrado cirujano norteamericano. En sus estudios,

levantó la tapa del cráneo, coligiendo que el Sr. *Byrne* había padecido un tumor de la pituitaria ([tumor hipofisario](#)). Por lo demás, allí permaneció el esqueleto a lo largo del siglo XX. [Hilary Mantel](#), una escritora británica, rescató su historia en una novela publicada en el año 1998.

El esqueleto hace tiempo que dejó de interesar al mundo científico. Hasta ahora, porque investigadores británicos y alemanes han extraído ADN de los dientes del Sr. *Byrne* y han resuelto el misterio de su excesiva talla.

Resultó ser una rara y misteriosa [mutación genética](#), descubierta en 2006. Los investigadores hallaron la mutación en cuatro familias de Irlanda del Norte, cerca del lugar de nacimiento de *Charles Byrne*. Estas cuatro familias tenían lazos de parentesco con el “gigante irlandés”.

El grupo de investigadores, dirigido por [Marta Korbonits](#), profesora de endocrinología y metabolismo en [Barts and the London School of Medicine and Dentistry](#) comunicó su hallazgo el 6 de enero (2011) en la revista [New England Journal of Medicine](#).

Los tumores de la pituitaria que dan lugar a síntomas son raros; y aun lo son más aquellos que son consecuencia de mutaciones heredadas.

Los tumores pueden desfigurar al paciente: frentes saltonas, grandes mandíbulas, manos y pies, además de ser causa de cefaleas crónicas. Estos tumores dan lugar, con frecuencia, a problemas visuales porque el tumor comprime el nervio óptico; e incluso pueden producir galactorrea por sobreproducción de la hormona hipofisaria prolactina.

De modo usual, los tumores que segregan hormona de crecimiento se desarrollan en la edad adulta, cuando el esqueleto ya está constituido y se ha dejado de crecer. Sin embargo, cuando los tumores comienzan a desarrollarse en la niñez o adolescencia, pueden dar lugar a gigantismo. La glándula pituitaria comienza a producir hormona en grandes cantidades, manteniendo un ritmo de crecimiento prodigioso.

Este tipo de tumores son de gran interés científico porque los tumores de la pituitaria, además de infrecuentes, crecen muy lentamente y rara vez dan lugar a metástasis.

[Shlomo Melmed](#), un investigador de tumores hipofisarios en el [Cedars-Sinai Medical Center](#), en *Los Ángeles, California*, explica que las células tumorales sufren un rápido envejecimiento, lo que tal vez sea un mecanismo fisiológico de protección que impida la expansión del tumor por el resto del organismo.

La implicación del gen conocido como AIP, en los tumores hipofisarios constituye una sorpresa en el ámbito científico. Las mutaciones de este gen se asocian con aproximadamente el 20% de los tumores heredados de la glándula pituitaria, pero sin que otros órganos se hallen involucrados. No se conoce porqué las mutaciones en este gen, cuya función principal tiene que ver con la regulación de procesos metabólicos (eliminación de subproductos tóxicos del metabolismo), pueden causar tumores; y cómo éstos se desarrollan. Además, solo el 30% de las personas con mutación en ese gen terminan por desarrollar tumores.

*Korbonits* se interesó por el “gigante irlandés” como consecuencia de sus trabajos sobre tumores hipofisarios. De sus investigaciones presumió que podría haber tenido la mutación AIP, sobre todo tras descubrir a dos hermanos gemelos, ambos considerados también gigantes desde un punto de vista médico, que vivían en un pueblo próximo al villorrio donde había crecido *Charles Byrne*; y con quien parecía existir relación de parentesco. Todos estos hechos le llevaron a colegir que se trataba de una enfermedad genética. Además, se encontró esa misma mutación en cuatro familias de la misma región de Irlanda.

*Korbonits* escribió al [museo Hunterian](#), donde el esqueleto de *Charles Byrne* continúa expuesto, solicitando permiso para analizar ADN. Para la extracción y análisis del ADN extraído de dos molares de la dentadura del esqueleto, la Dra.

*Korbonits* contó con la ayuda de [Joachim Burger](#), de la universidad de *Mainz*, Alemania, experto en ADN antiguo. La preocupación era que el ADN se hubiese degradado, tanto porque el cuerpo había sido hervido en ácido, como porque el esqueleto tenía ya dos siglos.

Tal como podía preverse, el ADN se hallaba roto en varias piezas, a pesar de lo cual todavía fue posible su análisis.

Los investigadores calcularon que el gigante y las cuatro familias norirlandesas contemporáneas tenían un ancestro común que vivió hace alrededor de 1.500 años. Y estimaron que entre 200 personas y 300 personas todavía vivas portan la misma mutación.

Una de estas personas es *Brendan Holland*, un irlandés de 58 años, vendedor de equipos para trabajos de minería. Afirmó que comenzó a crecer cuando cumplió los 13 años, alcanzando una altura de 2,10 metros. Mientras crecía, tenía problemas de coordinación, intensos dolores de cabeza y esporádicos episodios de pérdida de visión. Abandonó la actividad académica a los 19 años en la creencia de que estudiar le ocasionaba sus problemas visuales y cefaleas.

Cuando *Brendan Holland* cumplió 20 años, mientras vivía en Londres, *G. Michael Besser*, endocrinólogo del *Barts & London School of Medicine*, descifró que *Brendan Holland* sufría un tumor de la glándula pituitaria. El tumor fue tratado con radioterapia. Las cefaleas desaparecieron y sus niveles de hormona de crecimiento (somatotropina) disminuyeron a sus valores normales.

Tras el hallazgo de la mutación del gen AIP en el año 2006, *Korbonits* solicitó permiso para estudiar la presencia de este gen en *Brendan Holland*. De los análisis del genoma y entrevistas mantenidas, dedujo que *Brendan Holland* y el *Charles Byrne* podían estar relacionados.

Esta es sin duda una historia inacabada y apasionante.

Dr. José Manuel López Tricas  
Farmacéutico especialista Farmacia Hospitalaria  
Zaragoza