

## OBITUARIO DE DAVID L. RIMOIN GENETISTA Y EXPERTO EN ENANISMO



[David L. Rimoin](#) fue un prestigioso genetista que realizó importantes hallazgos sobre el [enanismo](#), además de desarrollar, junto a otros investigadores, análisis a gran escala de enfermedades genéticas. Su óbito se produjo el 27 de mayo (2012), en *Los Angeles, California*, Estados Unidos. Contaba 75 años de edad. Su fallecimiento a causa de un [cáncer de páncreas](#) tuvo lugar en el [Cedars-Sinai Medical Center](#), donde, antes de ser paciente, había sido director del Instituto de Genética Médica.

En palabras del Dr. [Michael M. Kaback](#), profesor emérito de pediatría y medicina reproductiva, en la [Universidad de San Diego, California](#), el profesor *Rimoin* fue “una autoridad mundial sobre enanismo y enfermedades del hueso y cartílago”. Ambos trabajaron juntos durante mucho tiempo.

*David L. Rimoin* investigó sobre los pigmeos africanos, los artistas de circo con enanismo y los aborígenes norteamericanos [Navajos](#) afectados de diabetes.

El estudio de los [pigmeos en África Central](#) fue una experiencia única, sobre todo para un recién licenciado, como era *David L. Rimoin* en la década de 1960. Los pigmeos eran tratados como esclavos por la [etnia Bantú](#); y el Dr. *Rimoin* y sus colaboradores tuvieron que pagar a los bantúes para poder tomar muestras de sangre de los pigmeos. Más tarde tuvieron que llegar a acuerdos con los propios pigmeos a quienes entregaban cigarrillos, sal, bisutería, entre otras baratijas.

Personas enanas o con otros desórdenes del crecimiento estaban entre los pacientes del Dr. *Rimoin*, en *Los Angeles*. Uno de sus pacientes fue el actor [Billy Barty](#), fundador de [Little People of America](#), una organización para personas con enanismo y otras enfermedades que causan baja estatura. Todas estas patologías dan lugar a problemas nerviosos, óseos y vasculares.

Otro de los pacientes del Dr. *Rimoin*, *Rocky Dennis*, inspiró la película “[Mask](#)”, acerca de un hombre joven cuya cara y cráneo estaban gravemente deformados y alargados por una alteración ósea, técnicamente una [displasia craneodisfásica](#), también llamada lionitis. El médico caracterizado en la película era el propio *David L. Rimoin*.

El Dr. *Rimoin* se convirtió en estudiante de genética poco tiempo después de que *James D. Watson* y *Francis Crick* dedujeran la estructura del ADN, una época de gran excitación científica. En los años 1960, *David L. Rimoin* se hallaba entre los primeros que sugirieron que la diabetes no era una enfermedad única, sino que en la misma se hallaban involucrados múltiples genes. Estos hallazgos, no aceptados en un principio, condujeron finalmente al reconocimiento de dos tipos principales de diabetes: tipo 1 y tipo 2.

Los estudios del Dr. *Rimoin* descubrieron la base genética de diversos desórdenes esqueléticos y del crecimiento. Reveló que la corta estatura de los pigmeos no era consecuencia de falta de hormona de crecimiento ([somatotropina](#)), sino que eran portadores de un rasgo hereditario que los hacía bioquímicamente resistentes a los efectos de la hormona.

En la década de 1970, *David Rimoin* se involucró en la creación de un registro internacional de desórdenes esqueléticos y de las causas genéticas subyacentes. Si en el primer año se registraron 50 casos, en la actualidad supera los 19.000, siendo el registro mundial más extenso de alteraciones del esqueleto.

*David Rimoin* fue honrado como miembro vitalicio del *Little People of America*, gesto que agradeció en una entrevista en la que asumió públicamente haber ofendido a algunas personas de la asociación, al animarles a integrarse en un programa en el *Cedars-Sinai Hospital*, donde se ofrecía cirugía de prolongación de miembros, un penoso proceso que implicaba la fractura de varios huesos.

También durante los años 70 del siglo pasado, los doctores *Rimoin* y *Kaback* desarrollaron el primer análisis genético a gran escala para detectar la enfermedad de *Tay-Sachs*, una alteración genética mortal con una prevalencia elevada entre los judíos de origen centroeuropeo ([judíos askenazi](#)). El programa se inició con los judíos que vivían en el área de *Los Angeles* (más de un millón en los años 70 del siglo XX). Desde entonces, el programa ha conseguido eliminar prácticamente esta genopatía en Estados Unidos.

Pero *David L. Rimoin* no olvidó la parte docente. Creó un equipo cualificado que formó expertos genetistas; hasta que finalmente la genética se consolidó como una especialidad médica a comienzos de los años 1990.

*David Lawrence Rimoin* nació el 9 de noviembre de 1936 en *Montreal*, Canadá. En el año 1961 obtuvo su Grado en Medicina en la [Universidad McGill](#). Fue un estudiante brillante, siendo por ello invitado personalmente a la [Universidad Johns Hopkins](#), por el [Dr. Victor McKusick](#), considerado el padre de la genética médica. *David L. Rimoin*

obtuvo su doctorado en genética humana en la Universidad *Johns Hopkins* en el año 1967.

Con posterioridad, trabajó en la [Universidad de Washington](#), en *St. Louis*; más tarde en [Harbor-U.C.L.A. Medical Center](#); y finalmente en el *Cedar-Sinai Hospital* de los *Los Angeles*, hasta su jubilación.

*Zaragoza, 11 de junio de 2012*

Dr. José Manuel López Tricas  
Farmacéutico especialista Farmacia Hospitalaria  
Zaragoza