

## El misterio de J. C. P. Williams

John Cyprian Phipps Williams (1922 - ??) describió en 1961 un nuevo síndrome al relacionar la facies de niños operados por estenosis aórticas supra-avalvulares con menor desarrollo físico, locuaces y muy sociables, con trastornos mentales. El rostro los asemeja a los elfos (ver esquema): nariz respingona, barbilla reducida, ojos saltones, orejas ovaladas, boca grande y labios gruesos, alargamiento del surco que va entre la nariz y el labio superior (*philtrum*) entre otros. La semejanza se extiende al *Guasón* o *Joker*, el personaje de la serie de películas Batman o al de la revista *Mad*.

J. C. P. Williams era médico del *Green Lane Hospital* en la ciudad de Auckland, Nueva Zelanda cuando en 1961 publicó el trabajo sobre este síndrome en *Circulation*<sup>1</sup>. El artículo contiene, además de la descripción de los casos, los rostros sin ocultar de todos los enfermos estudiados. El breve resumen concluye de la siguiente manera:

“The presence of supra-avalvular aortic stenosis in mentally retarded patients with the unusual facial features here detailed may constitute a syndrome that has not previously been described.”

El síndrome es conocido como Williams - Beuren luego de la publicación de A. Beuren et al. en 1962 en la que describen las características faciales de estos enfermos y la asociación con la estenosis de la aorta<sup>2</sup>.

En 1962 Williams se trasladó al laboratorio del Dr. Earl H. Wood, un pionero de la medicina aeroespacial, en la Clínica Mayo, Rochester, Minnesota, EE.UU. Con Wood publica numerosos trabajos en fisiopatología cardiovascular aunque no retoma el tema de sus trabajos previos, y en ese laboratorio le fue tomada una foto que aparece en la cita de Lenhoff et al.<sup>3</sup>. Trabaja allí hasta 1966 y luego se asocia con el *University College* de Londres, en el laboratorio de Andrew F. Huxley, ganador del Premio Nobel de 1963. En 1968 presenta una comunicación sobre morfología en músculo esquelético de rana, aunque sigue publicando trabajos realizados en la Clínica Mayo en colaboración con Wood como *Research Fellow* del Banco de Nueva Zelanda, el último en 1971. En 1972 aceptó un cargo en *Salk Lake City* pero luego se retractó de su decisión. Allí comienza el misterio de su vida. En 1999 un familiar de uno de sus pacientes declaró que Williams tomó un tren para incorporarse de nuevo a la Clínica Mayo pero no se presentó en la clínica y una valija suya quedó en el depósito de una estación de tren en Londres y nunca fue reclamada. No es clara la sucesión temporal de estos dos últimos hechos<sup>3-5</sup>. Varios datos sobre la biografía de J. C. P. Williams que se citan en el sitio <http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/56.html>, no son consistentes con los datos proporcionados en el artículo de Lenhoff et al. y la fuente de *whonamedit.com* ya no está disponible en la net. El sitio



[http://en.wikipedia.org/wiki/J.\\_C.\\_P.\\_Williams](http://en.wikipedia.org/wiki/J._C._P._Williams) afirma que la Interpol localizó a J. C. P. Williams en 1972 en la ciudad de Salzburgo, Austria, en ocasión del fallecimiento de su madre, aunque la fuente citada tampoco está disponible. Su director en la Clínica Mayo, Earl H. Wood falleció en 2009. Por el artículo de Lenhoff et al. sabemos que en 1988 la Corte Suprema de Nueva Zelanda lo declaró desaparecido por 10 años y que un escritor tenía evidencias -sin precisiones- que J. C. P. Williams estaba vivo en el 2000. Varios colegas de Williams dicen haberlo visto en Salzburgo, Austria, en los años 70. Como se ve, información confusa, incompleta y contradictoria a veces. Nada más sabemos acerca de J. C. P. Williams, se le perdió el rastro y su desaparición podría ser la base para una obra de misterio.

...Existen asociaciones de enfermos con este síndrome: <http://williams-syndrome.org>; <http://www.williams-syndrome.org.uk>. El sitio [www.wsf.org](http://www.wsf.org) citado en el artículo de Lenhoff et al. (2010) no está disponible.

Basilio A. Kotsias

Instituto de Investigaciones Médicas Alfredo Lanari  
Universidad de Buenos Aires  
e-mail: kotsias@retina.ar

- |  |  |
|--|--|
| <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB. Supravalvular aortic stenosis. <i>Circulation</i> 1961; 24: 1311-8.</li> <li>2. Beuren AJ, Apitz J, Harmjanz D. Supravalvular aortic stenosis in association with mental retardation and a certain facial appearance. <i>Circulation</i> 1962; 26: 1235-40.</li> <li>3. Lenhoff HM, Teele RL, Clarkson PM, Berdon WE. John C.</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>P. Williams of Williams-Beuren syndrome. <i>Pediatr Radiol</i> 2011; 41: 267-9.</li> <li>4. Pober BR. Williams-Beuren syndrome. <i>N Engl J Med</i> 2010; 362: 239-52</li> <li>5. J.C.P. Williams Whonamedit? A dictionary of medical eponyms. En: <a href="http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/56.html">http://www.whonamedit.com/doctor.cfm/56.html</a>; consultado 08/08/12.</li> </ol> |
|--|--|

-----

*La matière vivante, après d'infinies évolutions, est parvenue à constituer un appareil qui, par son extrême complexité, par les fonctions transcendantes qui lui sont dévolues, semble être l'expression la plus haute de l'organisation animale. Cet appareil, c'est le système nerveux.*

La materia viva, después de infinitas evoluciones, ha llegado a constituir un aparato que, por su extrema complejidad, por las funciones trascendentes que tiene asignadas, parece ser la expresión más elevada de la organización animal. Este aparato es el sistema nervioso.

Santiago Ramón y Cajal (1852-1934)

*Histologie du système nerveux de l'homme et des vertébrés. Chap I : Idée Générale du système nerveux.* Primer párrafo del capítulo primero de la traducción francesa de "La textura del sistema nervioso", (Cajal, 1909-1911). Copia fotográfica de la página publicada en: López Piñero JM Cajal. Barcelona: Salvat, 1985, p 152