

Presentación del libro *Citogenética humana. Fundamentos y aplicaciones clínicas*

SALVADOR ARMENDARES*

En otras ocasiones he participado en la presentación de algún libro dedicado a diferentes temas de la genética humana. Habitualmente cuando eso ha pasado no he conocido al autor de la obra, y los comentarios se han limitado estrictamente al contenido del libro.

Pero el de hoy es un caso diferente, se trata de un escrito cuyo autor conozco desde hace muchos años, tanto en lo personal como a través de su trayectoria científica, como maestro y como investigador. Hoy, lo digo desde ahora, no puedo ser imparcial en la crítica.

Fabio llega a México hace un poco más de veinte años procedente de Colombia. Fue uno de los tres alumnos que en 1969 se inscribieron en el primer curso de especialización en genética médica que se impartía en México, reconocido por la División de Estudios de Posgrado de la Facultad de Medicina de la UNAM. La sede de ese curso fue -y sigue siendo, ahora bajo la tutela de Fabio Salamanca-, el Departamento, ahora Unidad, de Investigación Clínica en Genética Humana, del Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional del Instituto Mexicano del Seguro Social.

Otro de esos tres alumnos inscritos en el curso de especialización es la doctora Leonora Buentello, esposa del doctor Fabio Salamanca. De esa unión nació Fabio Salamanca Buentello -futuro doctor-, quien según tengo entendido, ha sido el primero en criticar («cría cuervos y te sacaran los ojos»), la obra que hoy nos ocupa, especialmente en relación con la brillante cromografía de la portada.

Fabio Salamanca ha dedicado la mayor parte de su vida académica y científica al estudio de los cromosomas humanos y a la investigación en citogenética. Sus importantes y numerosas publicaciones tenían que de-

sembocar forzosamente en la publicación de este libro, como resultado de esa actividad.

En términos generales, creo que los genetistas que laboramos en México hemos contribuido de manera importante en el desarrollo de la genética médica, y que nuestro trabajo ha trascendido sobre todo a través de las publicaciones de nuestras pesquisas, tanto a nivel nacional como internacional. En cambio, los libros publicados en México sobre citogenética humana han sido escasos. Conozco solamente dos: uno de Héctor Márquez Monter (primera y segunda ediciones), y el otro escrito por mí, ambos publicados alrededor de mil novecientos sesenta y ocho.

Era necesario entonces una obra de citogenética humana que nos pusiera al día de lo que está sucediendo en este campo que ha avanzado vertiginosamente, y que sirviera al mismo tiempo como libro de texto para los estudiantes de medicina y biología, y de consulta para los médicos familiares y especialistas.

El libro se titula *Citogenética Humana. Fundamentos y aplicaciones clínicas*, fue publicado en coedición por la Academia Nacional de Medicina y la Editorial Médica Panamericana, S. A. de C. V. y contó con la colaboración de la Fundación Boehringer Ingelheim, A. C. Consta de xxiv capítulos y 400 páginas. Tiene un total de 1290 referencias bibliográficas, de las cuales 177, o sea el 14 por ciento, son de artículos o libros de genéticas que trabajamos en México. Del total de capítulos aproximadamente la mitad está dedicada a tratar aspectos históricos y a los fundamentos de la citogenética humana; y el resto son capítulos en los que se describen tópicos de gran actualidad.

En algunos capítulos se describen clínica y citogenéticamente los síndromes de etiología cromosómica clásicos y otros descritos o delineados por investigadores

* Académico titular.

mexicanos como, por ejemplo, la trisomía 10p y la 2p, el síndrome por isocromosoma 17q, etc.

Algunos capítulos, a mi entender sobresalientes, son el XIX sobre citogenética y mutagénesis, en el que se habla del efecto que tienen algunos agentes sobre el material genético como el plomo, el cromo, algunos inhalantes y aun la desnutrición proteico-calórica avanzada; el XII, «Genética y Cáncer» -uno de los temas favoritos de Fabio-, elegantemente escrito y de gran actualidad, con conceptos modernos como los relacionados con los oncogenes y antioncogenes; y el capítulo XXIV, «Perspectivas de la citogenética», en el cual se describen pensamientos nuevos como el de «impronta genómica» (traducción por demás feliz de una genetista mexicana, al término *genomic imprinting*), que ha sacudido los cimientos del paradigma mendeliano de la herencia genética y de la herencia cromosómica.

Para terminar sólo quiero decir que en 1968, cuando se publicó el libro *Citogenética Humana. Normal y Patológica*, por la Editorial Interamericana, S. A., la dedicatoria decía así: «Al Instituto Mexicano del Seguro Social, ejemplo de Medicina Socializada, al que debo mi formación profesional».

Ahora, el doctor Salamanca dice en la introducción: «Este libro es un testimonio y un homenaje al Centro Médico Nacional, claro ejemplo de la medicina institucional del más alto nivel, puesta al servicio del país para la atención de los pacientes de la clase trabajadora y la formación óptima de recursos humanos en el campo de la biomedicina». ¡Honor a quien honor merece y qué bella es la gratitud!

Fabio te felicito por tu obra, te agradezco fraternalmente la invitación para comentarla y a ustedes el haberme escuchado.

PALABRAS DEL AUTOR

FABIO SALAMANCA*

Señor Presidente, señores miembros del Presidium, distinguidos invitados de honor, señores académicos, señoras, señores, amigos todos:

Son disímboles y varias las motivaciones para escribir un libro. En este caso concreto permítanme referirme a algunas de ellas. El primer aspecto se relaciona, por supuesto, con el tema central de que trata la obra.

* Académico numerario.

Si tomamos en cuenta que, según el modelo clásico de Kuhn, en el desarrollo científico surgen crisis y revoluciones en torno a un paradigma, en el campo de la genética destacaremos el redescubrimiento de las Leyes de Mendel en la primera mitad de este siglo, la comprensión en el nivel molecular -a partir de los trabajos de Pauling-, de la anemia de células falciformes, y el logro del modelo molecular de la doble hélice de Watson y Crick; y en la década de los años cincuenta, el desarrollo de la citogenética que se convirtió en un muy corto plazo en la rama más popular de la genética humana.

Actualmente asistimos a la Era de la Citogenética Molecular. Esta es la prodigiosa revolución científica de la ingeniería genética, aunada al estudio de los cromosomas. Los logros de estas metodologías parecen superar las más lúcidas visiones de la imaginación Borgiana: La manipulación directa del ADN permite poner en contacto genes que han permanecido separados a lo largo de la evolución; animales transgénicos respiran y se mueven con la mayor naturalidad en muchos laboratorios en el mundo de hoy y comenzarán a poblar las granjas y a invadir nuestros campos. Árboles y plantas obtenidos por manipulación genética adornarán el paisaje del mañana y el hombre comenzará a explorar campos del conocimiento hasta ahora poblados de misterio. En muy breve plazo se despejarán interrogantes sobre los fenómenos de la regulación genética, los procesos de la diferenciación y el desarrollo, los mecanismos del aprendizaje y la memoria y los reconditos reacomodos del proceso evolutivo. Se contará con herramientas que mitiguen el dolor que ha acompañado al hombre desde sus primeros y vacilantes pasos racionales: se podrán erradicar el hambre y la desnutrición, se creará resistencia contra los agentes infecciosos, se podrá prevenir, diagnosticar y tratar oportunamente el cáncer y se controlarán las enfermedades mentales y el envejecimiento.

No todo, sin embargo, corresponde a la ingeniosa visión de un nuevo paraíso. Surgen problemas éticos, sociales y legales que nunca antes había contemplado la humanidad. Si, por ejemplo, se identifican genes de predisposición a determinada patología, el uso indiscriminado de tal información puede implicar serias dificultades para conseguir un empleo, lograr un ascenso u obtener un seguro. Al penetrar en la intimidad genética del individuo es posible, incluso, rastrear su antigua historia de exposición a agentes mutagénicos.

No existe actualmente, un texto en español que incorpore, analice y discuta estos avances y sus aplica-

ciones en la práctica clínica y le permita al médico general o al especialista, y al estudiante de medicina o de carreras afines, estar actualizado en estos tópicos. el libro del que nos ocupamos hoy ha sido programado para tratar de satisfacer esta necesidad.

Algunos supusieron, en forma equivocada, que con el advenimiento de las técnicas que utilizan las enzimas de restricción habría concluido el campo de la Citogenética. Nada más apartado de la realidad, que esta pesimista visión. Con gran complacencia y con un poco de inmodestia -aunque a lo mejor, y en el fondo, tanto de lo uno como de lo otro- permítanme señalar que por una extraña coincidencia, justamente en el número de febrero de este año, del *American Journal of Human Genetics*, que acaba de aparecer, el editorial firmado por Ferguson-Smith de la Universidad de Cambridge, sustenta el sitio de vanguardia de la Citogenética, lo que constituye una de las tesis centrales de nuestro libro; y en el número de *Science*, correspondiente al 25 de enero de este mismo año, se discute el trabajo citomolecular en el cromosoma y o cromosoma masculino, que por supuesto se transmite de padre a hijo y que permitirá seguir nuestras huellas hasta la alborada del primer Adán en una forma paralela a la búsqueda de Eva que persigue el estudio del ADN mitocondrial.

Por otra parte, es incuestionable que en los países en vías de desarrollo debe fomentarse con mayor énfasis el interés por la investigación. En la presente obra se discuten las realizaciones de nuestra Unidad de Investigación a lo largo de veinte años y se trata de estimular al médico y al estudiante a mantener una actitud positiva hacia la investigación y a la generación de nuevo conocimiento, dando numerosos ejemplos de protocolos específicos que han sido llevados a cabo por nuestro grupo de trabajo. De igual manera, como consideramos que es indispensable establecer un nexo estrecho entre las disciplinas básicas y clínicas, se recalca la utilidad de los estudios cromosómicos, no sólo para profundizar en el conocimiento de su estructura y su funcionamiento, sino también para establecer el diagnóstico, el pronóstico, el tratamiento y las adecuadas medidas preventivas con el objeto de evitar en lo posible, los graves trastornos que los padecimientos genéticos ocasionan.

Pero existe aún otra motivación adicional. Este libro es un testimonio y un homenaje al Centro Médico Nacional del IMSS. Con la tragedias de los sismos quedamos aquí de pronto, sin muros, sin márgenes ni orillas, con basamentos polvorientos, carcomidos. No era posible echar por tierra, así, como si no significara nada, paredes, recursos, trabajo y esfuerzo compartido

de tantos años. Como cabeza de grupo consideré mi deber rescatar algo de lo alcanzado en este tiempo. En este sentido la obra reclama cierto valor testimonial.

¿Qué hace posible un libro? Aquí también el enfoque debe ser «multifactorial». Haría una lista interminable de personas e instituciones con las que he contraído incancelable deuda de gratitud. Por la brevedad que la ocasión requiere y por el fundado temor de cometer imperdonables omisiones, permítanme que sólo me refiera en general a algunas de ellas. Mi gratitud para todo el personal de la Unidad de Investigación en Genética Humana del Centro Médico Nacional del IMSS, en especial a Luz Elena Hernández por la árdua y eficiente labor secretarial, a las varias generaciones de becarios de investigación y de residentes del Curso de Especialización en Genética Médica, sin cuya excelente colaboración este trabajo no hubiera podido realizarse.

Mi agradecimiento a las autoridades del Instituto Mexicano del Seguro Social, en especial a la Subdirección General Médica, a la Jefatura de los Servicios de Enseñanza e Investigación, a la Subjefatura de Investigación, así como a las autoridades y colegas del Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional por el permanente e irrestricto apoyo que se me ha brindado para el desarrollo de estas investigaciones.

La obra se pudo concretar gracias a la hospitalidad del Instituto de Investigaciones Antropológicas de la UNAM, que nos brindó asilo generoso con motivo de los sismos de 1985. Para todo su personal, en particular para los doctores Mari Carmen Serra Puche, Carlos Serrano y Santiago Genovés, nuestra gratitud indeclinable. Nuestro agradecimiento también para el personal del Hospital de Gineco-Obstetricia «Luis Castelazo Ayala» del IMSS, especialmente a los doctores José Chávez Azuela, Javier Santos y René Bailón por ofrecernos cálido albergue durante ese tiempo.

Muchas gracias a la Academia Nacional de Medicina y a la Fundación Boehringer Ingelheim, en particular al doctor Francisco Flores, por el estímulo que han brindado a la producción científica con la creación del «Premio Nacional de Obras Médicas»; a la Mesa Directiva actual de nuestra Academia, que preside el doctor Antonio Fraga Mouret, por programar esta sesión en su recinto; al doctor Víctor Espinosa de los Reyes, por su amistoso comentario; a la Editorial Médica Panamericana, en especial al señor Marcial Frigolet, por el esmero y cuidado que se puso para la publicación del libro.

Mención especial merecen los comentarios de los doctores Norberto Treviño y Salvador Armendares.

No imaginé que un encuentro casual hace algún tiempo, cuando éramos más jóvenes, porque seguimos siéndolo, una soleada y transparente mañana dominical -de las que evocamos ahora con nostalgia-, que nos convocó al espectáculo de la música y la danza, compartiendo con los hijos chicos el aire tibio de Chapultepec y las habituales contingencias para conseguir boletos, pudiera ser rememorada muchos años después con motivo de la publicación de un libro científico. Desde entonces hemos compartido con Norberto muchas labores académicas, y por la enorme fortuna de contar con amigos comunes, espléndidas horas consagradas a disfrutar la música y el canto. Quizá sea éste un pequeño ejemplo que otorgue resonancia a la lucha titánica que en nuestro medio libran y concretan de manera insuperable Ruy Pérez Tamayo y Santiago Genovés para vincular el mundo de la ciencia con el mundo del arte. Muchas gracias Norberto por tu generoso comentario.

Llegar de lejos, desde el viento y la lluvia, desde la verde quietud de las llanuras sin orillas, al tráfico frágil, al ruido ensordecedor, no constituye casi inconveniente cuando contemplando la majestuosidad de los volcanes nevados del otro lado de la línea telefónica la primera palabra que se escucha es «BUENO». Un timbre de bondad, de honhomía, identificaba la voz de Salvador Armendares y abría promesas en esta tierra fértil, mítica y entrañable. Llegar para quedarse, para permanecer. «Tierra buena, tierra que pone fin a nuestra pena». Así, con Salvador y todos los demás, se me fue poblando esta nueva patria, grande y generosa, que nos ha acogido para siempre, tal vez para algunos de nosotros, hasta que nuestros huesos hagan brotar flores amarillas a la orilla del Lago de Texcoco o al borde de un camino sin nombre del legendario Valle de Anáhuac.

Gracias a Salvador, el amigo, el maestro, el colega, el compañero de tantas horas de trabajo y esfuerzos compartidos, de tantas inquietudes intelectuales y de tantas batallas académicas y científicas de ayer, de hoy

y del largo camino que nos falta por recorrer, y por estas inmerecidas palabras, fruto de tu generosidad proverbial.

Y del «BUENO» inicial... a los Buentello. Fundirás las mitología y cosmogonías derretidas en oro por los muiscas, con las que tomaron rostro en la piedra, inmutables, en un diálogo de siglos, con un universo circular y recurrente iluminado por el fuego nuevo. Gracias a Nora y Fabio y a toda la familia por su magnífico apoyo, su comprensión y su paciencia.

No quisiera terminar sin hacer una consideración adicional que guarda relación con las motivaciones que tuve para escribir este libro. Al iniciar la circulación de la obra, concebida como un homenaje al Centro Médico Nacional, debo formular el vivo deseo de que en breve plazo se acabe de llenar este enorme hueco que su demolición ha dejado en el aire. Y, por otra parte, al hablar de las fronteras de La Nueva Genética, es forzoso referirse a aquellas que separan el mundo del Norte, del submundo del Sur. Habría que recordar cómo en el siglo XIII Miguel El Escocés siguió una trayectoria opuesta en su búsqueda del centro del desarrollo científico de entonces. El libro *Citogenética Humana*, al incorporar los más recientes avances, pretende estimular a las nuevas generaciones para que impulsen con entusiasmo esta disciplina en nuestro medio, hasta alcanzar una verdadera independencia científica y tecnológica. El campo promisorio de esta nueva ciencia no puede ser sólo privilegio de los países del Primer Mundo. Todos debemos involucrarnos en este magno esfuerzo para alcanzar mejores desarrollos. En este sentido, quizás sea oportuno recordar la afirmación de Holton, en su libro *Scientific Imagination*: «Así como una sociedad no puede hacer lo que sus miembros no pueden soñar, tampoco puede dejar de hacer aquello que es parte de sus sueños».

Muchísimas gracias a todos por acompañarnos esta noche.