

# 25 Años de historia de la Genética Médica en la Universidad Javeriana

Académica Martalucía Tamayo Fernández, MD, MSc\*

## Introducción

**E**l Instituto de Genética Humana cumple 25 años y casi que no se sintieron, es difícil de creer. Ya han pasado 25 años desde que el Dr. Jaime Bernal Villegas regresara de su doctorado en Inglaterra e iniciara el transcurrir de la Genética Médica en la Universidad Javeriana. Pero lo que muchos desconocen es que esa historia se inició en la Javeriana mucho antes. Hay una historia detrás de la historia.

¿Qué es lo que más nos sorprende de todo esto? Que ha sido un proceso tremendamente dinámico, activo, acelerado, agradable, enriquecedor, académico, humanístico y definitivamente, para que acabe de rimar, futurístico. Lo que surgió como una idea de un joven profesor inquieto, llegó a consolidarse hasta lo que tenemos hoy en la Javeriana, un instituto viviente, con edificio propio e identidad propia y por supuesto, con futuro propio. Porque esa es la vida; los seres humanos van creando cosas al tiempo que se van auto-construyendo y por supuesto, son ellos mismos quienes van forjando su futuro. El Dr. Jaime Bernal rápidamente aprendió eso y lo puso en práctica desde el principio, hasta el punto de que se lo enseñó a sus discípulos y compañeros de aventuras científicas, la mayoría de los cuales ha repetido la historia creando núcleos fuera y dentro de la universidad, en una larga cadena pedagógica de aprendizaje, enseñanza, creación y construcción.

Del Instituto de Genética Humana en la Universidad Javeriana se dijo hace algún tiempo: "Ha hecho historia forjando un grupo de investigación que busca ser poderoso, que sin pautas preconcebidas ha mostrado liderazgo, al tiempo que trabaja simultáneamente en tres grandes frentes: Investigación, Docencia y Servicio médico-clínico en el área de la Genética Médica en el país. Sus investigaciones han trascendido

en el ámbito internacional, lo que le ha permitido establecer importantes vínculos académicos con otros grupos, para recibir entonces apoyo financiero de varias instituciones y universidades de otras partes del mundo". Hoy en la Javeriana podemos decir que contamos con un equipo humano y tecnológico altamente calificado, "que ha alcanzado un punto de madurez tal, que le permite asumir retos científicos de mayor envergadura en este siglo XXI". El estudio de las enfermedades genéticas llevó la ciencia a la era genómica y de allí, es preciso pasar a la era proteómica. No estamos lejos del futuro; el futuro es aquí y ahora.

## La historia detrás de la historia

Nunca antes se había hablado de la historia anterior, de la verdadera historia, cuando el gestor del Instituto de Genética comenzó sus trabajos en Genética. Siempre se ha comentado cuando el Dr. Jaime Bernal Villegas regresó al país e inició la Genética Médica en la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana. Pero siempre hay una historia desconocida, que generalmente es la parte más importante de la historia.

Según el relato del propio Jaime Bernal, todo comenzó con un trabajo de patología, que les exigía el Dr. Gabriel Ortega en 4º. año de Medicina en la Javeriana. Pero conversando con el propio Dr. Ortega, descubrí que el asunto se originó más atrás; las cosas pueden tener un origen más sorprendente aún. No es fácil de creer, pero todo se originó por un chino en Harvard. Un chino de la china, claro. El Dr. Ortega me contó que cuando hizo su especialidad en Boston le llamó la atención que los estudiantes investigaran con tanta facilidad y sobre todo, lo marcó un médico chino

---

\* Profesora Asociada – Instituto de Genética Humana, Universidad Javeriana.

“de cuyo nombre no pudo acordarse”, pero eso sí supo decirme que el chino era un patólogo muy prestante que se dedicaba especialmente a la investigación científica. Así descubrimos que la culpa de todo la tuvo el chino; venimos de un chino, nada más y nada menos.

Debido al chino, cuando el Dr. Ortega regresó al país inició sin dudarle hacia el año 65 el cuento de meter en investigación a todos los estudiantes; igualito que en Harvard, pero sin plata. Por consiguiente la historia sigue con el hecho de que apareció un grupo muy interesado en la idea de investigar, donde entre otros estaba el estudiante Jaime Bernal; quien a la postre sería nuestro gestor. A pesar de que el trabajo de investigación obligatorio desapareció, no desapareció así el interés de un grupo de gente que ya había quedado marcada por la investigación; había pasado lo inevitable, el Dr. Ortega logró sembrar la semilla y los dejó embarcados en el cuento, que por fortuna no salió como cualquier cuento chino.

Este relato entonces nos devuelve al año 1970, cuando un curioso estudiante cursaba tercer año de Medicina en la Javeriana. Estaba justo en el año de Patología donde se exigía un trabajo de investigación. Tema libre y grupo libre, premio al mejor trabajo, presentación en público y hasta publicación. De manera que fue el Dr. Ortega quien empezó a formar verdaderos investigadores en esa generación.

Hubo un grupo de estudiantes que se interesaron por el cariotipo del ratón, en el que obviamente, estaba Jaime Eduardo Bernal. Se fueron a trabajar a un laboratorio del Instituto Cancerológico, porque allí ya había comenzado la investigación, bajo la tutoría de profesores como Jorge Medina y Efraim Otero. Para ese trabajo, los inexpertos estudiantes tuvieron que estudiar cómo se hacía investigación, empezando entonces por ver qué literatura había sobre el tema, con el agravante de que en esa época no había internet; entonces las cosas no fueron tan fáciles. Tuvieron que ver cómo era el cariotipo normal de un ratón para pensar después en ver las anomalías. Luego vino el aprender cómo se hacía un cariotipo y esa fue la época del ensayo y error, como toda investigación. Todo un proceso autodidacto, porque se trataba de leer en libros y aplicar, sin una supervisión directa de alguna persona experta en el tema; al fin y al cabo, la Genética no existía en la Javeriana.

Así gastaron sus vacaciones de julio del año 70, matando los ratones del cancerológico, [me refiero a los del laboratorio de investigación], para sacar unas cuantas células del fémur, sembrarlas, cultivarlas y analizar después los cromosomas. Según cuenta el Académico Francisco Javier Henao, compañero de aventuras científicas de ese año, el hoy también Académico, Jaime Bernal, poco o nada se apareció por el laboratorio del instituto Cancerológico. Ante semejante acusación el implicado Dr. Bernal respondió que él se encargó de escribir el artículo final.

Pero el cuento les salió muy bueno, hicieron un excelente trabajo que recibió el primer lugar del curso, se publicó en *Universitas Médica* [Ver Figura No.1] y se presentó en un simposio de investigación fuera de la universidad. De manera que la intención del Profesor Ortega, se cumplió a cabalidad. Si él pretendía que los estudiantes aprendieran a investigar, lo logró con creces. No sólo aprendieron, sino que de allí surgió un investigador y un gestor de todo un instituto de investigación. Así que el Instituto de Genética Humana y todos los que hacemos parte de él, le debemos mucho al Dr. Gabriel Ortega; más de lo que creíamos.

Pero la inquietud del Dr. Bernal por la investigación no paró allí en ese año de patología, porque después se interesó en estudiar los dermatoglifos de pacientes psiquiátricos cuando rotó por un instituto Psiquiátrico. Según el mismo Bernal cuenta, ese trabajo también se publicó hacia el año de 1974 en la revista *Universitas Médica*.

Tuvo contacto con otros estudiantes, como por ejemplo José Navas, quien en esos momentos incurrió también en la investigación. Adelantó otros proyectos con financiación que él solo conseguía. Hasta su papá, Eduardo Bernal, le otorgó un pequeño “Grant” de la empresa ACEGRASAS, cuando ya había montado un laboratorio de investigación en el Departamento de patología bajo el auspicio del Dr. Ortega. Siendo estudiante aún, Bernal comenzó a tener discípulos, pues al año siguiente ya dirigió trabajos de otros estudiantes que venían en semestres posteriores. Tal fue el caso de Ignacio Becerra, estudiante un año menor que Bernal, a quien le dirigió el trabajo del año de patología. Incluso, según el mismo Bernal cuenta, casi para terminar medicina, un año de esos fue su propio profesor, se autodirigió un trabajo, se autocontroló las rotaciones por el laboratorio que él mismo manejaba y obviamente, se autocalificó la rotación. Al fin y al cabo, no había genetista en la universidad.

Así pasó toda la carrera, buscando respuestas a preguntas que sólo a él se le ocurrían, mirando curiosidades acá y allá, adelantándose a los profesores, haciendo lo que otros no hacían, yendo mucho más allá del pensum normal que la facultad le imponía. Por eso se metió en problemas, por estar pensando siempre en otras cosas.

Después de graduarse, el Dr. Bernal se fue a su año rural, cerca de Bogotá para no dejar muy lejos las investigaciones que ya había empezado. Luego, en 1976, se fue para Inglaterra a New Castle Upon Tyne para adelantar su doctorado en Genética e Inmunogenética, bajo la dirección del Profesor Roberts. Pero ¿Porqué tenía la genética en la cabeza? Es algo que no le hemos preguntado nunca, pero seguramente fue porque vio lo que otros no vieron en el futuro de la medicina.

Por supuesto que después del cuento chino viene el cuento inglés, con el retorno del Dr. Bernal a

Colombia en Diciembre de 1.979, cuando planteó la idea de fundar lo que en ese entonces se llamó "LA UNIDAD DE GENÉTICA CLÍNICA" de la Facultad de Medicina. Fue así como el 4 de Enero de 1.980 se inició formalmente el estudio de la Genética Médica en la Universidad Javeriana. En un principio, funcionó una oficina en el tercer piso del Hospital San Ignacio, con una pequeña sección de laboratorio básico de citogenética en el edificio de Farmacología. En esa época se hacían exámenes bioquímicos en el laboratorio clínico y la consulta de Genética Médica en el Hospital San Ignacio. Los que acompañaron al Dr. Bernal en aquella época, recuerdan que tenían una mesa grande en una oficina como un acuario; después consiguieron un escritorio para el jefe y una silla, de manera que las butacas escaseaban y hasta alguna investigadora tuvo que sentarse durante un buen tiempo en la papelera de la oficina a falta de mobiliario apropiado.

Al llegar se instaló en la oficina que los pediatras tenían en el tercer piso del hospital. Alguien le prestó un escritorio y a los pocos días llegaron dos ayudantes que se sentaban a revisar temas y escribir cosas todo el día. Rápidamente sacó a los pediatras de su propia oficina y se mudaron a una sala más amplia, a la que inevitablemente también llegó y los volvió a sacar; ese fue el famoso acuario del que muchos hablan y el que me tocó a mí ver cuando era estudiante de pediatría y me dijeron que ese era un tipo raro que había llegado a hacer trabajos novedosos. Ni idea que era genética y ni idea que más era lo sorprendente que aquel hombre hacía.

Cuenta el Académico Francisco Núñez que allí lo reencontró y lo primero que le llamó la atención fue que dijera que había regresado al país y que estaba en la Javeriana, "para pensar". En esa época, a muy pocos médicos se les pagaba para algo distinto a ver pacientes y correr por un hospital todo el día.

En Abril de 1983 se congregaron los servicios en el segundo piso del Hospital, conformándose verdaderamente la sede de la Unidad de Genética Clínica, dependiente del Departamento de Patología en coordinación también con Pediatría. De esta manera se unió la oficina con el laboratorio, el que ya para ese entonces contaba con las secciones de Citogenética básica y especializada, Genética Bioquímica, y Genética Clínica, al tiempo que se dieron los primeros pasos para instaurar la sección de Inmunogenética, la que entró a funcionar en Enero de 1.985. En Febrero de 1.989, se creó la sección de Genética Molecular, con lo que se complementó de manera importante la labor asistencial e investigativa del momento. Ya para ese entonces estaban trabajando allí Angela Umaña, Genoveva Keyeux, Marta Rueda de Durán, Clemencia Durán, Gloria Osorio, Pedro Ruiz, Piedad Sarmiento, Delia Torres de Brigard, Ignacio Briceño, Martalucía Tamayo y la secretaria de tantos años, Gloria de Rubiano. Posteriormente llegarían Juan Carlos Prieto y

Alberto Gómez, para seguir con una lista casi interminable de gente que llegó para quedarse o irse a colonizar otros sitios. La Unidad de Genética Clínica contaría con una nueva sede cuando se remodeló el segundo piso del Hospital San Ignacio, en un área un poco más grande y más adecuada. Pero aquello tan nuevo y tan bonito rápidamente se hizo pequeño y el volumen de proyectos con el alto número de investigadores, estudiantes, pasantes y auxiliares de investigación, hizo pensar en la necesidad de expansión.

Simultáneamente, el Dr. Bernal creó la **EXPEDICIÓN HUMANA** y con ella se trasladó una parte del grupo a otras oficinas en el edificio de Morfo-fisiología de la universidad. El Dr. Bernal la describiría así: "El advenimiento de la Expedición Humana fue apoyado sin restricciones por la Universidad, lo que abrió aún más el compás del proceso investigativo del equipo humano, al permitirle el acceso a problemas nacionales de importancia." El 12 de Octubre de 1988 se dio inicio oficial a este programa, con motivo del quinto centenario del encuentro de los dos mundos. Después de varios viajes y un trabajo intenso con los indígenas y los pobladores de regiones aisladas de Colombia, se llegó a la conclusión de que había que organizar esa investigación de otra forma, de un modo mucho más amplio y más ambicioso, de manera que se trabajaran no sólo los aspectos médicos y científicos, sino que se estudiara el proceso de una manera global, donde todo cupiera en la cabeza. De manera que todo aquello se amplió y en 1992, se conformó un programa nacional que se denominó **LA GRAN EXPEDICIÓN HUMANA**, que se inauguró con un acto solemne en la "playita" del edificio central de la universidad, al que asistieron importantes personalidades del país, quienes conformaron un comité que apadrinó el proceso. "La Expedición Humana fue un proceso interdisciplinario de investigación y servicio, centrado alrededor del mapa genético de la población colombiana, buscando con esto dar una explicación biológica a la actual estructura de nuestras poblaciones, entendidas no sólo como un asentamiento humano sino como un proceso dinámico de interacción entre el hombre y su ambiente".

Finalizando el año de 1992, la Universidad Javeriana resolvió dar paso a la creación del **INSTITUTO DE GENÉTICA HUMANA**, dado que la Unidad de Genética Clínica ya había crecido bastante y resultaba insuficiente para albergar ella sola a todas las secciones que ya estaban funcionando. El Padre Rector, Gerardo Arango Puerta, aprobó la conformación del Instituto y entregó un edificio de 4 pisos ubicado detrás del Hospital, para las instalaciones locativas del Instituto.

En el año 1994 cuando se conmemoraban los 14 años del Instituto de Genética Humana, en la Universidad Javeriana se escribió lo siguiente: "En los últimos años la Universidad Javeriana ha apoyado y presenciado el desarrollo de un grupo de investigación, que sin

pautas preconcebidas se ha convertido en líder en el proceso de investigación, docencia y servicio clínico en el área de la Genética Médica en el país. Las investigaciones desarrolladas por el grupo siempre han tenido trascendencia en el ámbito internacional y ha establecido vínculos académicos con instituciones y universidades de otras partes del mundo, lo que ha favorecido la financiación internacional de diversos proyectos de investigación”.

En la actualidad, el grupo del Instituto de Genética cuenta con un equipo humano altamente calificado. Se han publicado numerosos artículos científicos en revistas especializadas de reconocida trayectoria nacional e internacional y se adelantan diversos proyectos de investigación que van desde los conceptos más básicos de la Genética Humana, pasando por la epidemiología genética, hasta la investigación clínica de algunas enfermedades genéticas frecuentes en Colombia. Toda esta actividad científica ha permitido desarrollar unos laboratorios con altísima tecnología, que permiten adelantar prácticamente cualquier investigación en las áreas cubiertas por el grupo, para asumir retos académicos de mayor importancia y así, prestar un servicio médico de alta calidad.

#### **Actividades en 25 años de funcionamiento**

El Instituto de Genética Humana, como entidad dependiente de la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana, ha venido desarrollando labores docentes, asistenciales e investigativas.

#### **La docencia en genética humana y médica**

Hacia el año de 1992 se creó un programa docente formal, en asocio con la Facultad de Ciencias Básicas de la Universidad. Se trató de una Maestría en Biología con Énfasis en Genética Humana, que introducía interesantes modificaciones al programa tradicional de postgrado que dicha facultad ofrecía en aquellos entonces. Los médicos que se inscribían en el, rotaban todo el día por la Unidad de Genética Clínica del Hospital y simultáneamente participaban del laboratorio de la unidad adelantando algún tipo de investigación básica; de este modo, adquirían un entrenamiento clínico y de laboratorio que no había existido hasta entonces. Todo el programa conformaba una verdadera residencia médica que aún no contaba con el aval de la Facultad de Medicina.

El 6 de febrero del 2001 se oficializó el primer programa docente formal de médicos residentes, al tener la aprobación del ICFES el programa de especialización en Genética Médica, con un título entregado por la Facultad de Medicina de la Universidad Javeriana. El programa está dirigido a Médicos generales, tiene un mayor énfasis en el enfoque investigativo y una duración de tres años. El programa incluye un

entrenamiento en áreas básicas como Bioquímica, Biología celular, cultivo celular, citogenética, matemáticas. Bioestadística, computadores y Técnicas de Laboratorio en investigación. En áreas clínicas enfatiza algunas especialidades medicas, como por ejemplo, endocrinología, neurología infantil, pediatría y otras. Para el entrenamiento investigativo se realizan diversos trabajos de campo y un año complementario de tesis práctica y prospectiva.

En el área docente, el Instituto ha desarrollado una amplia labor, tanto en pregrado como en postgrado de diferentes facultades, en la Universidad Javeriana y fuera de ella. La docencia en PREGRADO se basa en la difusión global de la genética y algunas nociones de investigación, mediante cursos semestrales dentro del Plan de estudios de la Facultad de Medicina. Se dictan clases en 2o,3o,4o y 9o semestres de Medicina. Frecuentemente, el Instituto colabora con las facultades de ciencias básicas, enfermería, psicología, ingeniería de sistemas, filosofía y bacteriología, entre otras. Con una política de puertas abiertas, constantemente el Instituto asesora tesis y trabajos de investigación de estudiantes de diversas carreras, y se encuentra disponible para consultas de bibliografía a estudiantes y profesionales de cualquier ciudad del país.

La Docencia en posgrado, hoy en día se ha incrementado. Se dictan cursos de Genética para postgrados de enfermería, clases en algunas subespecialidades de Medicina y anualmente realizamos un curso de Genética Humana para postgrado de odontología y Ciencias Básicas. El personal del Instituto asesora tesis de pre y postgrado; con frecuencia la docencia no se limita a cursos teóricos, sino que se complementa con la posibilidad de pasantías o rotaciones de entrenamiento en las secciones del laboratorio, en áreas de inmunogenética, genética bioquímica, genética molecular y citogenética.

#### **El servicio de asistencia médica en genética**

El trabajo asistencial del Instituto de Genética Humana se realiza principalmente en el Hospital de San Ignacio y en las propias instalaciones del Instituto. Se apoya también la Red de Genética de la Secretaría Distrital de Salud, colaborando con los hospitales de La Victoria, Kennedy, Simón Bolívar, el Hospital Militar, la Clínica de la Universidad de La Sabana y el Hospital Roosevelt.

Se realiza una tarea eminentemente clínica, que funciona por medio de consultas e interconsultas, intra o extrahospitalarias. En la consulta de genética se realiza una completa evaluación física del paciente, padres, hermanos y otros familiares, según lo requerido. Se hace una completa anamnesis personal y familiar, se elabora el árbol genealógico y de acuerdo a la impresión clínica se solicitan los exámenes e interconsultas necesarias.

También interactúa con una docena de hospitales de Bogotá, Cundinamarca y Manizales para la detección de malformaciones congénitas. Esta labor asistencial también se ha extendido a todo el país, a través de los estudios genéticos de enfermedades visuales y auditivas. El equipo médico de este programa se desplaza a diferentes regiones de Colombia y ofrece consulta gratuita de Genética y asesoría genética individual en todas las instituciones de y para ciegos o sordos del país.

Además de su objetivo investigativo, nuestra sección de laboratorios presta apoyo diagnóstico paraclínico y realiza exámenes en todas las áreas de la genética.

### **La investigación en genética médica**

Desde ese año de 1980 se reforzó de manera interesante la labor de investigación. En lo referente a la investigación, el Instituto de Genética Humana de la Universidad Javeriana ha recibido patrocinio de Colciencias, la FES, el Banco de la República y otras instituciones nacionales y extranjeras.

En los inicios se investigó diversos tópicos como la alfafetoproteína, el complemento sérico, relaciones materno-fetales, niveles de inmunoglobulinas en las embarazadas y sus variaciones a nivel del mar. Posteriormente, se estudió con sumo interés las relaciones entre inflamación crónica, mutagénesis, carcinogénesis y neutrófilos en el cáncer gástrico. También se estudio la susceptibilidad genética a algunas enfermedades dermatológicas (leishmaniasis y el prurigo actínico); se investigó sobre la tipificación genética de diversas poblaciones indígenas y sobre los marcadores genéticos clásicos en algunas poblaciones negras y aisladas colombianas, después de lo cual se trabajó sobre algunas enfermedades genéticas "raras" en Saboyá y otras regiones del altiplano cundiboyacense. Unos investigadores trabajaron en el Síndrome de Kearns-Sayre y otro grupo trabajó hace unos años en la investigación de la inmunogenética del embarazo y el aborto recurrente. De otra parte, también fue muy importante la línea que estudió la susceptibilidad genética a ciertas enfermedades infecciosas, centrada en aspectos moleculares de la diabetes mellitus tipo I, en la detección de mujeres portadoras de hemofilia ligada a X, en diversas miopatías y en fibrosis quística.

Actualmente existe un grupo trabajando conjuntamente con diversos oftalmólogos, otorrinolaringólogos y fonoaudiólogas, quienes se han interesado especialmente en la evaluación genética de la población sorda y ciega del país, en estudios de albinismo ocular y sordera en la isla de Providencia, en la Retinitis Pigmentosa

familiar, en el Síndrome de Usher, en el Síndrome de Waardenburg y Bardet-Biedl, entre otros.

En el campo de estudios citogenéticos se ha trabajado en diversos tumores y leucemias, implementando técnicas con enzimas de restricción e hibridación *In situ*. Se desarrollaron estudios sobre el síndrome de X-fragil y el análisis citogenético en algunas enfermedades dermatológicas asociadas a defectos de reparación del DNA y sobre fragilidad cromosómica. Más recientemente se incrementó el interés por trabajos en el Síndrome de Sexo Reverso y cromosoma Y.

Actualmente el Instituto es líder en las investigaciones sobre Rotavirus y trabaja intensamente en el desarrollo de una vacuna contra este flagelo mundial. Otro grupo se dedica al programa ECLAMC, con el fin de obtener un registro nacional de la frecuencia de las malformaciones congénitas más frecuentes en nuestro medio.

Las muestras de DNA y suero obtenidas a lo largo de tantos años de investigación, son manejadas y controladas por el denominado BANCO BIOLÓGICO HUMANO, el que a su vez cuenta con un comité científico que tiene la función principal de acordar la vinculación del material biológico depositado a los proyectos que sean propuestos por investigadores nacionales y extranjeros.

Tanto la expedición humana como la gran expedición humana, viajaron al encuentro de poblaciones aisladas en nuestro país, principalmente negras y amerindias. Durante los últimos 15 años, el grupo de Genética ha venido trabajando en el estudio de diversas poblaciones colombianas. Estos estudios han incluido tanto la variación genética en pequeñas áreas geográficas, como el estudio de diversas poblaciones aisladas, particularmente como unidades indígenas y algunos pobladores de origen africano. En el transcurso de este proceso, se han identificado en varias de estas comunidades aisladas entidades clínicas de particular interés, que se han prestado para profundizar el conocimiento de los mecanismos etiológicos, genéticos e incluso terapéuticos de estas enfermedades.

Es entonces clara la trayectoria de nuestro equipo en este tipo de estudios que toca los aspectos médicos y genéticos de nuestras poblaciones. La Expedición Humana es la concreción de estos estudios en un programa ya debidamente apoyado por la Universidad Javeriana, y en el cual intervienen proyectos de investigación provenientes de varias disciplinas. La Gran Expedición Humana, aglutinó más de 60 proyectos de investigación de todas las facultades de la Universidad, cubriendo diversas disciplinas del saber y actualmente está en proceso de publicar una serie de libros con los resultados obtenidos.