

ENTREVISTA

Lucía Ariza* y Ana Mines Cuenya**

Abriendo caminos: una genética para la salud pública y comunitaria. Entrevista con Rosa Liascovich

Breaking new ground: genetics for public and community health. Interview with Rosa Liascovich

En el marco del dossier “Posgenómica y salud en América Latina” de la revista INTER DISCIPLINA, entrevistamos a Rosa Liascovich, licenciada y doctora en biología por la Universidad de Buenos Aires (UBA), y cofundadora de la Red Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC). Rosa nació en la Ciudad de Buenos Aires en 1962. Estudió biología en la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la UBA, en los últimos años de la dictadura cívico-militar argentina y en los primeros del retorno de la democracia. Su vida profesional se desarrolló casi completamente en el ámbito público enfocándose en el desarrollo de herramientas científicas e institucionales, las cuales permitieran mejorar las estrategias de prevención de las anomalías congénitas. Uno de sus grandes móviles fue la convicción de que la genética tiene mucho por aportar para el mejoramiento de la salud, especialmente en lo que respecta a la prevención de enfermedades, así como considerar crucial la salud pública en Argentina en este desafío.

147

Nos gustaría que nos cuentes sobre tu trayectoria, ¿cómo surgió tu interés por la biología? Surgió en la época de la escuela secundaria. La biología no era algo que estuviera presente en mi familia. Mi mamá fue empleada bancaria, pero dejó de trabajar cuando se casó y mi papá estudió ciencias económicas, pero no se recibió. Eran personas de clase media, más o menos acomodada, hijos de inmigrantes pobres de la colectividad judía, quienes pudieron tener cierto ascenso social en los años 60 del siglo XX en Argentina. No tuvieron vínculo con las ciencias, pero sí tenían interés en la política y en la historia. Tuvieron cercanía con la izquierda en Argentina y con las luchas que se venían dando en Latinoamérica y en el mundo.

* Co-coordinadora académica y docente de la especialización en genética, derechos humanos y sociedad de la Universidad Nacional de Tres de Febrero (UNTREF).

** Doctora en Ciencias Sociales, Universidad de Buenos Aires, Argentina. Programa de Becas Posdoctorales en la UNAM, Becaria del Centro de Investigaciones Interdisciplinarias en Ciencias y Humanidades (CEIICH). Asesorada por la Dra. Norma Blázquez Graf.

Correo electrónico: anamines@gmail.com

Cuando iba a la secundaria me interesaban más las ciencias humanas que las exactas y naturales, por eso elegí el bachiller pedagógico. Me gustaba la docencia, la psicología, la sociología, y era muy discutidora (risas). Me preocupaba la existencia de Dios y discutía sobre ateísmo con las profesoras.

Cursé la secundaria en la escuela Normal 1, entre 1975 y 1979. O sea, tiempos de La Triple A,¹ con Perón ya muerto² y en dictadura.³ Las profesoras eran unas señoritas muy conservadoras y yo les discutía todo. En esas discusiones fue que me empezó a pesar cierto relativismo de las ciencias sociales; todo podía ser, un autor decía una cosa, otro decía otra cosa y a mí eso me ponía nerviosa. Yo quería verdades, certezas. Ese era mi temperamento.

Las puertas de las ciencias biológicas se me abrieron con una profesora particular. En 1976, me operaron de la columna, tuve que dejar la escuela y rendir segundo año libre. Mi mamá consiguió profesoras que venían a darme clases particulares. Una de esas profesoras era de biología, una chica medio *hippie*, interesante, muy diferente a las señoritas maestras de la Normal 1. Ella consiguió despertar mi interés y entusiasmo y eso, más el desencanto que ya traía con las ciencias sociales, me llevó a hacer el proceso de ingreso a la Facultad de Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires (UBA), el cual, por cierto, era muy restrictivo: solo entraba 1 de cada 10 postulantes. En 1980, entré con el puntaje justito.

En esos tiempos la Facultad estaba tomada por la atmósfera creada por la dictadura, y la carrera de biología se enseñaba sin ningún criterio evolutivo. Estudiábamos como los naturalistas de siglos atrás, quienes pinchaban los insectos en un telgopor y hacían herbarios. O sea, veíamos plantas y animales de un modo desconectado, sin un hilo evolutivo. La carrera estaba intelectual y académicamente vaciada, porque muchos profesores habían tenido que exiliarse tanto con la Noche de los Bastones Largos de 1966,⁴ como con la dictadura de 1976.

1 Se refiere a la Alianza Anticomunista Argentina, un grupo paramilitar de extrema derecha, el cual operó en Argentina entre 1973 y 1976. Fue responsable de cientos de asesinatos, secuestros y atentados, generando una especie de “antesala” del terrorismo de Estado, consolidándose con el Golpe de Estado de 1976.

2 Juan Domingo Perón fue presidente de Argentina en los periodos 1946-1952, 1952-1955 y 1973-1974 y líder del movimiento peronista. Su segundo mandato fue interrumpido por la dictadura cívico-militar perpetrada en 1955, evento que provocó su exilio desde entonces hasta 1972. Falleció el 1 de julio de 1974.

3 Se refiere a la última dictadura cívico-militar argentina, la cual se inició en 1976 y se extendió hasta 1983.

4 La Noche de los Bastones Largos fue un violento episodio represivo ocurrido el 29 de julio de 1966 en Argentina. En el marco de la dictadura encabezada por Juan Carlos Onganía (1966-1970), la policía federal desalojó por la fuerza cinco facultades de la UBA, las cuales habían sido ocupadas por estudiantes, docentes y autoridades académicas en defensa de la autonomía universitaria. Entre estas facultades se encontraba la de Ciencias Exactas. El ac-

¿Para vos había un vínculo entre la falta de una perspectiva evolutiva y el ambiente político de la dictadura?

Sí, totalmente. La generación anterior a la mía vivió un periodo muy valioso en la Facultad, en el cual el pensamiento crítico y el compromiso social eran muy importantes. Pero después muchos debieron exiliarse, otros desaparecieron. Todo esto generó un gran hueco generacional.

Además del vaciamiento de personas en los años 80 del siglo pasado, la carrera se organizaba a través de un sistema de cátedras y los profesores titulares actuaban como dueños de esas cátedras, eran los más retrógrados. Muchos de ellos perseguían o denunciaban a estudiantes.

Vos hiciste la carrera durante los últimos años de la dictadura y en los primeros de la pos-dictadura.

Exactamente. Con la recuperación de la democracia, se retomó la participación estudiantil. En verdad empezó un poco antes. Recuerdo que las primeras acciones fueron imprimir apuntes de física o de química, y colocarles un pequeño sello que decía CECEN, la sigla del Centro de Estudiantes de Ciencias Exactas y Naturales, que estaba proscrito. Los metíamos en la Facultad escondidos en la campera o en la mochila de a poquitos porque en Exactas había una posta de seguridad de la policía que te revisaba. A inicios de los años 80, también empezaron a aparecer algunas revistas, en biología estaba *Doble Hélice*, en Física *Interacción*. Ahí salían notas científicas, se escribía sobre profesores notables (muchos estaban en el exterior) y sobre la ciencia en el mundo.

En 1982, hubo en la Facultad una gran movilización en solidaridad con los soldados de la guerra de Malvinas y, todavía en dictadura, en octubre de 1982, se realizaron las elecciones del Centro de Estudiantes de Exactas, el primero de la UBA en recuperarse. Participaron distintas agrupaciones estudiantiles, el clima comenzaba a cambiar; la alegría de volver a tener un Centro de Estudiantes era total.

Con la recuperación de la democracia, vinieron dos personas muy importantes a la carrera de biología. Uno de ellos fue Osvaldo Reig,⁵ quien fuera uno de los principales referentes en biología evolutiva de Argentina. Osvaldo era una persona brillante. Formado en paleontología, más tarde incorporó la genética a sus investigaciones sobre el origen de las especies. Se había ido del país des-

cionar de la policía generó cientos de heridos y más de 150 detenciones. Este episodio vino acompañado de numerosos despidos de docentes, marcando una pausa en la autonomía universitaria y el inicio de un proceso de exilio conocido como "fuga de cerebros".

⁵ Para más información sobre la biografía de Osvaldo Reig, consúltese: https://bibliotecadigital.exactas.uba.ar/download/mensula/mensula_n031.pdf.

pués de la Noche de los Bastones Largos, y en el Reino Unido hizo su doctorado. Regresó al país en los años 70 del siglo XX, pero con el golpe de 1976 fue expulsado de la Universidad, por lo cual tuvo que exiliarse por segunda vez, esta vez en Venezuela. Yo lo conocí en 1983, cuando estaba cursando 4º año de mi carrera de grado, en un curso organizado por el Colegio de Graduados en Biología. Me fascinó su manera de enseñar, la forma en la cual nos hacía comprender la diversidad biológica, sentí mucha admiración intelectual. Originalmente, Reig había sido convocado para ser el director del Museo de Ciencias Naturales. Por circunstancias políticas de la época, eso no pudo ser, pero fue reincorporado a la Universidad y al CONICET.

El segundo personaje importante que llegó a la carrera fue Héctor Maldonado, también biólogo. Él trabajaba en biología del comportamiento, en etología. ¿Cómo funcionan los mecanismos de la memoria?, ¿cómo se generan los patrones del comportamiento, la conducta?

Con la democracia, Maldonado pasó a ser el director de la carrera y desde ahí promovió una gran renovación. En primer lugar, propuso un diálogo con el Centro de Estudiantes, con nosotros, y con algunos profesores que estaban en esta sintonía, gente joven que había sobrevivido a la dictadura. En ese diálogo, se delinearon las principales dimensiones de una reforma impresionante en biología, una renovación completa del plan de estudios que inauguró la enseñanza y la investigación de una biología moderna. En remplazo de la vieja organización por cátedras, se crearon áreas, como la de biología evolutiva, la de ecología de poblaciones y ecosistemas, la de biología molecular. Se estableció un consejo que regía la vida interna de la carrera y se impuso una evaluación de los docentes por parte de los estudiantes al final de cada curso. El área de biología evolutiva, la cual incorporó a Osvaldo Reig, incluía materias como genética II, evolución, sistemática teórica (filogenia de las especies) y macroevolución. Allí se empezaron a dar autores como Stephen J. Gould y Richard Lewontin, creadores de los nuevos paradigmas que traían nuevas discusiones sobre el papel de la selección natural y el azar en los procesos evolutivos. La carrera se renovó completamente con científicos como Daniel Goldstein y Alberto Kornblihtt en biología molecular, y Jorge Adámoli en ecología. Estos enfoques existían en otras universidades del mundo, pero en Exactas no, dado que durante la dictadura había ocurrido un retroceso enorme.

Son impresionantes los retrocesos que nos compartes. Durante la dictadura, la carrera pasaba por alto muchos avances y debates de la biología de varias décadas atrás.

Sí. La dictadura fue un retroceso y un corte abrupto de muchos procesos. En los años 60 y sobre todo en los 70 del siglo XX hubo varios trabajos en ecología, incluso hubo experiencias en las cuales organizaciones de graduados y estudiantes iban a los barrios y trabajaban en la prevención de enfermedades o el saneamiento.

to del medio ambiente. O sea, hubo hasta proyectos de ecología comunitaria, pero eso se interrumpió. La Facultad no se había saltado los avances del siglo XX, al contrario, había sido pionera. En los años 60, la química y la física tuvieron muchísimo desarrollo. También las ciencias de la computación.⁶ Pero las personas involucradas en esos procesos se fueron con la Noche de los Bastones Largos, y luego con la dictadura del 76. Cuando entré a la Facultad, parecía como si eso no hubiera existido nunca. Estaba borrado, no nos transmitían esa memoria. Los rasgos de estos procesos comenzaron a aparecer después.

El cambio con el retorno de la democracia fue notable. En 1984, con la transformación de la carrera en áreas, pude elegir la orientación en biología evolutiva. Cursé genética, sistemática teórica, macroevolución. Además, Reig empezó a invitar a profesores extranjeros para dar charlas, seminarios, accedimos a nueva bibliografía.

Doctorado con beca de CONICET, crisis de los años 90 y el corto pasaje por el sector privado

¿Qué hiciste cuando te recibiste?

Me presenté a una beca del CONICET para hacer el doctorado con Osvaldo como director, y me la otorgaron. Me dediqué a comparar cromosomas de distintas especies de roedores argentinos para ver cómo había ocurrido la especiación, es decir, el origen de esas especies. Recolectábamos ejemplares de roedores de distintas provincias de Argentina, los llevábamos al laboratorio y yo estudiaba los cromosomas de un grupo de roedores específico a partir de la extracción de células de la médula ósea. En los cromosomas se hacía un tratamiento llamado de "bandeo G", el cual permite ver bandas claras y oscuras; al comparar patrones de bandeo entre las diferentes especies podían establecerse diferencias y similitudes y, consecuentemente, armar una filogenia. Así era la genética evolutiva del momento.

Hice el doctorado entre 1986 y 1991. Reig armó un lindo equipo de trabajo, éramos como 10 personas en el grupo, varios becarios. Tengo un gran recuerdo de esa época, de muchas charlas, interacción y efervescencia. Había actividades con epistemólogos y profesores de distintas partes del mundo en una época sin Internet (risas). Disfruté mucho ese periodo, pero hubo algunas cosas que me fueron alejando de la investigación básica. Una fue el tema de la matanza animal.

⁶ El reconocido intelectual Manuel Sadosky lideró la adquisición de "Clementina", la primera computadora para fines científicos de Argentina. Funcionó entre 1961 y 1971 en el Instituto del Cálculo de la UBA.

No lo discutíamos, era algo que se daba “naturalmente”, como parte del trabajo cotidiano. Otra fue el tema de la relevancia del trabajo, de lo tangible de los resultados. Tuve esa crisis de “para qué sirve este tema tan chiquitito que investigo”. Quizás la ciencia básica, tan básica, no era para mí.

Me gustaba estar en el ámbito científico, buscar el porqué de las cosas, aprender de esa gente que usaba un método para llegar a las conclusiones, que usaba criterios de validación y que asumía el carácter colectivo y provisorio de la ciencia. Pero si bien el clima de Exactas era de colaboración, al mismo tiempo era muy exigente. Requería de una dedicación enorme, vivir para la investigación. Y yo tenía otros intereses, quería formar una familia, ir al cine, ir a recitales de música. Ese fue un tercer motivo de mi alejamiento: no quería estar en el laboratorio hasta las 10 de la noche y leerme todos los *papers*. No quería vivir así. Seguir la carrera de CONICET implicaba entrar en una lógica bastante meritocrática.

Con estas inquietudes por detrás, terminé el doctorado en abril de 1991. Para entonces Reig estaba muy enfermo, eso me afectó mucho. Murió un año después de cáncer, con tan solo 63 años. Además, comenzaba el menemismo y se empezaban a cerrar las puertas del CONICET.⁷ En mayo de 1991 me encontré desempleada, llevando mi currículum a todos lados. Me dieron trabajo en un laboratorio privado de genética humana, al cual aún sigue existiendo. Trabajé ahí en 1992 y 1993. Yo sabía citogenética, pero nada de cromosomas humanos, así que sobre la marcha fui aprendiendo. Por aquel entonces no existía la biología molecular, se usaban técnicas de citogenética.

En los laboratorios privados la labor es bastante técnica y rutinaria. En el que yo trabajaba se recibían muestras de distintos tipos de pacientes (niños con trastornos del desarrollo, parejas con infertilidad, entre otras) y hacíamos los diferentes estudios citogenéticos. Por entonces comenzaba el diagnóstico prenatal.

¿Cómo viviste este pasaje? Porque venías de este clima tan estimulante y de ahí pasaste a un trabajo muy “técnico”...

Me sentaba en el microscopio de 6 a 7 horas, y cada día analizaba los preparados de uno o dos pacientes en el microscopio. Había que determinar el número y el bandeo de los cromosomas, ver si un feto tenía el cromosoma extra típico del síndrome de Down, o si un niño con retraso madurativo era portador de algún

⁷ Se refiere al gobierno de Carlos Menem, el cual se extendió por dos periodos (1989-1995 y 1995-1999). Entre otros aspectos, su gestión se focalizó en la reducción del tamaño del Estado. Para el ámbito científico, esto resultó en un severo ajuste presupuestario, el desmantelamiento del sistema de becas, el cierre/reestructuración de institutos de investigación y en el cierre de la carrera de investigador de CONICET.

rearrreglo cromosómico, lo informaba, y agarraba otro caso. También hacía tareas de mesada, es decir, los procedimientos para obtener los cromosomas en meta-fases a partir del procesamiento de la sangre de los pacientes. Era un trabajo para el cual necesitabas un saber técnico específico y no mucho más. Éramos como 10 personas en una mesa larga, los microscopios uno al lado del otro en una cadena de producción. El trabajo privado es así, producir, producir, producir, no leíamos *papers*, ni discutíamos nada. Y aparte, había una división de género impresionante. En ese momento, la institución funcionaba en una casa antigua en la Ciudad de Buenos Aires. En el fondo estaba el laboratorio, era un espacio como de patio techado donde trabajábamos “las chicas del laboratorio”, biólogas, bioquímicas y técnicas. Y adelante estaba la parte más bonita con la sala de espera y los consultorios donde atendían los médicos, todos varones.

¿Y en la universidad sentías estas divisiones de género?

Sinceramente no. Exactas era como una realidad paralela. Era un lugar de muchísimo progresismo, de apertura mental y de oportunidades. Nunca lo viví ni en las ayudantías, ni para ganar un concurso. De hecho, había muchas mujeres. Había carreras más masculinas, por ejemplo, química y geología, más ligadas a la industria. Pero biología era de las más femeninas. Física, matemática y computación eran mitad y mitad. Además, con la vuelta a la democracia, el contexto sumaba mucho. En 1987, se aprobó la ley de divorcio, por ejemplo. Se dejaron de censurar las películas, y cosas así. Y en Exactas el clima era muy progresista y había más pensamiento crítico.

El ingreso al Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM) y el regreso al sector público

¿Y qué hiciste a partir de 1994, después de que te fuiste del laboratorio privado?

Pasó algo muy bueno: en el Centro Nacional de Genética Médica (CENAGEM) se abrieron puestos para ingresar por concurso. Era una gran oportunidad para mí, porque me permitía volver al sector público haciendo algo más aplicado, no ciencia básica. El CENAGEM dependía del Ministerio de Salud de la Nación y ya tenía su historia y su prestigio. Se creó en 1969. Allí estuvieron Eduardo Castilla, Víctor Penchaszadeh y otras personas destacadas antes de irse al exterior.

Estando en el laboratorio privado había hecho el curso anual del CENAGEM, porque quería aprender más de genética humana. Ahí conocí gente, después me enteré del concurso, me presenté y gané uno de los cargos. Volver al Estado me dio una alegría impresionante, estar ahí con gente que, si bien hacían diagnóstico, o sea, no era el clima de Exactas, era mucho más estimulante para trabajar.

¿Qué tipo de trabajo hacías en el CENAGEM?

Al principio era parecido a lo que hacía en el laboratorio privado, o sea, miraba el microscopio. Pero un día por semana hacíamos ateneos para discutir los casos con los médicos, no como antes que no sabía nada de los pacientes que tenía que analizar. En el CENAGEM había una biblioteca, se revisaba la bibliografía, preparábamos charlas, nos daban clases, venían profesores de otros lugares, de distintos hospitales. Iba a congresos científicos y conocí genetistas de otros países.

En el momento de mi concurso también se renovó el CENAGEM. Entre otros cambios, comenzó el desarrollo del diagnóstico por tecnologías de biología molecular y se retomó el área de epidemiología, que ya había existido en el Centro desde su fundación.

En el cruce entre epidemiología y genética, teníamos un antecedente muy importante en Sudamérica con un grupo llamado, aún se llama, Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas (ECLAMC), liderado por Eduardo Castilla. De hecho, Castilla fue el fundador del CENAGEM. En julio de 1994, el CENAGEM convocó a Castilla y a su equipo para dar un curso. Hice ese curso junto con un compañero médico genetista, Pablo Barbero, con quien a lo largo de los años fuimos promoviendo diferentes proyectos que pensamos y realizamos juntos. Cuando hice ese curso dije, “esto es lo mío” porque era genética y salud pública. Genética humana, pero no solo desde el punto de vista del diagnóstico de los pacientes, sino mirando la dimensión poblacional, colectiva, y preguntándose por las causas de enfermedades genéticas. Esta perspectiva nos generaba interrogantes: ¿por qué ocurren las malformaciones congénitas y cómo se pueden prevenir?, ¿qué peso tienen los factores del medio ambiente?, ¿qué podemos hacer en Latinoamérica?, ¿cómo se registran?, ¿podemos tener estadísticas en nuestro país, las cuales nos permitan evaluar cambios a lo largo del tiempo, o si alguna provincia tiene más casos que otra? Eduardo Castilla me hizo recordar inmediatamente a Osvaldo Reig. Nos proponía pensar, hacer el ejercicio intelectual de preguntarnos sobre la causalidad de los fenómenos que observábamos. Nos enseñó la importancia de la vigilancia de las anomalías congénitas, es decir, de registrar los casos, un aspecto indispensable para producir los datos básicos que requerían nuestros países “subdesarrollados”.

El ECLAMC ya era pionero en esto. Creado en 1967, fue la primera red de Sudamérica; llegó a trabajar con más de 100 hospitales de casi todos los países al sur de México. En los primeros años del ECLAMC, de los 70 a los 90 del siglo XX, las malformaciones y los problemas genéticos no eran predominantes como causa de enfermedad y mortalidad infantil. En los países de la región, los niños morían sobre todo por desnutrición o infecciones. Entonces, la genética era un área, la cual, desde el punto de vista de la salud pública, no tenía prioridad. Al igual que otros registros creados en América del Norte y Europa luego de la tra-

gedia de la talidomida,⁸ los registros de malformaciones congénitas como el ECLAMC eran sobre todo programas de investigación para descubrir causas de estos problemas de salud.

La experiencia con el ECLAMC fue muy importante para mí. Haber tomado contacto con la perspectiva de Castilla fue un antes y un después. Ahí descubrí que había otra manera de hacer genética con miras más allá del diagnóstico individual; y que no eran solo los genes, también eran los factores del medioambiente como el tabaquismo, el consumo de alcohol y/o medicamentos, contaminantes, o enfermedades como las infecciones durante el embarazo, las que podían causar malformaciones. A su vez, estas exposiciones estaban relacionadas con otras causas más profundas, como las condiciones sociales de existencia, factores culturales y la vida concreta de las personas. Castilla tenía una mirada latinoamericana, sensible; sin ser una persona involucrada en lo político, tenía una gran conciencia de las condiciones sociales de los pueblos de Latinoamérica.

Y esto que estás contando, ¿cómo se ponía en práctica en el CENAGEM? ¿Cómo hacían para dar cuenta de esta otra forma de pensar la genética?

Esa parte fue muy compleja. Como en todas las instituciones, algunos integrantes se resistieron más a los cambios, particularmente a los que venían de la mano de la incorporación de la salud pública. Castilla vivía en Brasil, pero empezó a instalarse también en Buenos Aires; el CONICET lo incorporó como investigador con sede en CEMIC. Pablo Barbero, un par de compañeras más y yo íbamos algunas veces al mes a trabajar con él y con un gran colaborador suyo, Joaquín Paz, para aprender estadística y la perspectiva epidemiológica del ECLAMC. Desde 1994 y hasta el 2004, mantuvimos esa dinámica. Fueron años de mucha formación, y a la vez de cambios personales, formé una familia y en el año 2000 nació mi hijo.

De a poco, Pablo Barbero y yo fuimos desarrollando el área de epidemiología dentro del CENAGEM, organizando charlas y cursos, primero de manera autogestiva, con colegas que queríamos empezar a aprender sobre estos temas. Éramos un grupito pequeño, estábamos bastante solos. Con Pablo hicimos un gran equipo, sumamos algunas personas más jóvenes, aprendimos mucho y, sobre todo, tuvimos una gran afinidad respecto de por dónde pasa la genética que vale la pena hacer. Y así fue como empezamos a pensar en el armado de la red de genética. Ese proceso implicó aliados y también resistencias dentro del CENAGEM.

8 Considerada una de las mayores catástrofes médicas de la historia moderna, el uso de la talidomida entre 1957 y 1961 como un sedante y antinauseoso promocionado como “seguro”, causó malformaciones congénitas en unos 10 mil bebés en todo el mundo y la muerte de miles más antes de nacer.

La genética y la salud pública: el nacimiento y la consolidación de RENAC

¿Y en qué consistía esa red?, ¿cuáles eran sus objetivos?

Fue un proceso que implicó muchos vínculos institucionales. En paralelo al proceso dentro del CENAGEM, me fui especializando en epidemiología, y fortaleciendo los intercambios con gente del Ministerio. La RENAC surgió primero como un registro dentro de un programa que creamos en el Ministerio de Salud, el cual se llamó Programa Nacional de Genética. El objetivo principal del programa era organizar los incipientes servicios de genética y promover la creación de otros nuevos en el sector público de las diferentes provincias argentinas, aumentando la accesibilidad en un país muy desigual. Ese programa se organizó entre el CENAGEM, el hospital Garrahan y otros servicios importantes de la Ciudad de Buenos Aires. Comenzamos una serie de actividades para difundir los principales conceptos de la genética humana en los equipos de salud de las provincias. Esto también generó un debate complejo, pues la genética clínica es una especialidad médica altamente específica, y era difícil delimitar cuáles acciones podían llevarse a cabo en el primer nivel de atención de la salud (prevención, promoción de la salud, reconocimiento de familias en riesgo), y cuáles eran de exclusiva incumbencia de los médicos genetistas (el diagnóstico y el asesoramiento genético).

Nuestro grupo de epidemiología pensaba que teníamos una misión federal, nos debíamos a la población de todo el país, y no solo a los pacientes o familias, quienes fortuitamente accedieran a la atención de calidad en el CENAGEM o en los servicios de genética de la capital. Creíamos que la atención en genética no debía organizarse a partir de la demanda de quienes consiguen llegar a la Ciudad de Buenos Aires. Debíamos organizar la oferta, o sea, ver cómo facilitábamos el acceso al diagnóstico de calidad a todas las personas. Y, entonces, ¿cómo organizar una red?, ¿cómo gestionar el envío de muestras?, ¿cómo hacer capacitaciones a distancia? Estas eran preguntas que nos hacíamos en 2003-2004, cuando todavía no había muchas telecomunicaciones ni plataformas de educación a distancia. Tenía que ser algo viable para quienes vivían lejos, también debíamos viajar nosotros a las provincias, dar cursos y pensar modalidades sin necesidad de ser presencial en Buenos Aires todas las semanas.

Tuvimos otras iniciativas importantes. Por ejemplo, en el año 2000, Pablo Barbero había creado la Línea Salud Fetal, un servicio telefónico que responde consultas sobre agentes potencialmente capaces de producir malformaciones (teratógenos). La población y los médicos podían llamar y consultar gratuitamente sobre el riesgo de medicamentos, enfermedades o cualquier tipo de sustancia con la capacidad de poder representar un riesgo para la salud fetal. La línea existe hasta hoy.

En el 2004, en el marco de la gestión de Ginés González García⁹ como ministro, logramos formalizar el Programa de Genética el cual coordiné hasta 2015 *ad honorem*, desde mi cargo rentado en el CENAGEM. Para entonces, ya no me dedicaba al diagnóstico en el microscopio, me concentraba en actividades de investigación epidemiológica. Entre 2004 y 2006 hice una maestría en epidemiología, gestión y políticas de salud, la cual se dictaba en la Universidad de Lanús. Esa formación me permitió conceptualizar todo lo que venía aprendiendo de manera práctica con el ECLAMC.

Con el apoyo financiero del Programa de Genética, el cual venía directamente del Ministerio, comenzamos el arduo trabajo de organizar la articulación con las provincias. Lo primero que hicimos fue un censo telefónico de los servicios de genética que había en el país. Llamábamos, hablábamos con informantes clave y les preguntábamos: “¿Ustedes hacen citogenética? ¿Hacen diagnóstico clínico? ¿Tienen estudios de errores congénitos del metabolismo? ¿Hacen diagnóstico prenatal o no lo hacen? ¿Qué dificultades tienen?” A partir del Programa, la idea era armar una red de varios componentes. Uno era la organización de los servicios de genética del país. Otro, era la organización de los laboratorios. El tercero era armar un registro parecido al ECLAMC, el cual sirviese para hacer vigilancia epidemiológica en las maternidades. De este último componente surgió el Registro, luego Red Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC).

¿En qué consistía el registro?, ¿cómo se consolidó? ¿Qué pasó con la red de servicios?

La red de servicios y laboratorios avanzó aunque con limitaciones. Este proceso sigue en construcción, con altibajos. Lo que resultó muy bueno fue que muchos médicos neonatólogos y obstetras quedaron enganchados gracias a las capacitaciones que hicimos en las provincias. RENAC surgió después de un estudio piloto realizado entre 2007 y 2008, tras el cual comenzamos a reclutar maternidades públicas, empezando por la región noreste del país (NEA). Convocamos a dos neonatólogos de cuatro hospitales de Corrientes, Chaco, Misiones y Formosa, eran ocho personas. El Ministerio los invitó e hicimos la reunión inaugural del Registro Nacional de Anomalías Congénitas, RENAC, a fines de 2009.

Nuestro objetivo era crear estadísticas nacionales. Porque, ahora sí, en la Argentina de mediados de los 2000, las anomalías congénitas representaban la segunda causa de mortalidad infantil. Luego de las llamadas causas perinatales (básicamente la prematuridad y el bajo peso al nacer), las cuales explican el 50% de las defunciones de niños menores de 1 año, siguen las anomalías congénitas: un

⁹ Ginés González García (1945-2024) fue un destacado médico sanitarista y político argentino. Fue Ministro de Salud de la Nación (2002-2007 y 2019-2021) bajo los gobiernos de Eduardo Duhalde, Néstor Kirchner y Alberto Fernández.

tercio de dichas defunciones se deben a ellas. Por eso logramos tener mayor eco en las autoridades de salud pública. El alto peso de las anomalías congénitas en la mortalidad infantil hay que comprenderlo como una mortalidad relativa, pues cuando las otras causas (desnutrición, infecciones) disminuyeron por las políticas sociales y de salud previas, estas otras (perinatales y anomalías congénitas) se hicieron proporcionalmente más importantes.

Después del NEA, en 2010 sumamos a las cinco provincias del noroeste (NOA) y a algunos hospitales del Conurbano Bonaerense. Después a hospitales de Cuyo, Patagonia y más hospitales del interior de la Provincia de Buenos Aires y del resto de la región centro. Hacia finales de 2011, ya se habían incorporado entre 30 y 40 maternidades de todo el país; en 2013, ya eran 100 y, actualmente, son 160 hospitales, incluyendo los principales hospitales públicos y algunos hospitales privados. La coordinación de RENAC estuvo desde el inicio en el CENAGEM. Al equipo inicial de 2 personas (Pablo Barbero y yo) se sumaron 3 médicos genetistas excelentes, primero Boris Groisman y María Paz Bidondo, y luego Paloma Brun; yo me jubilé el año pasado, en 2025. En los últimos años tuvimos también el apoyo indispensable de una asistente administrativa.

En la parte de vigilancia de acceso a los servicios, ¿se logró alguna acción positiva?

Sí, tuvimos una muy buena experiencia con el programa SUMAR¹⁰ en el armado de una red de atención para niños con FLAP, sigla que quiere decir fisuras labio-aleolo-palatinas. Conectamos los recién nacidos con FLAP en las maternidades, con equipos tratantes de cirujanos plásticos o maxilofaciales, odontólogos, fonoaudiólogos. En el país había un desorden enorme en relación con esta información y sobre la articulación de servicios. La atención de estos casos no es algo menor, deben repararse quirúrgicamente y requieren de un abordaje multidisciplinario para asegurar la atención continua desde el nacimiento hasta avanzada la niñez, tanto para la alimentación, la dentición, la adquisición del lenguaje, etcétera.

La red de atención FLAP implicaba no solo vigilar estas anomalías al nacimiento, es decir, conocer su frecuencia y sus variaciones a lo largo del tiempo y entre provincias. También suponía hacer vigilancia del desenlace, o sea, cómo es la evolución de los niños afectados, cómo se dan los pasos para su atención médica integral y su inserción social. La red de atención FLAP fue la primera. Nos faltó desarrollo para ampliarla a otras malformaciones como la displasia de cadera y el pie bot, los cuales son trastornos traumatológicos congénitos; con

10 El programa SUMAR, creado como Plan Nacer en 2004, fue una iniciativa para fortalecer los servicios de atención de la salud en las provincias, gracias a un financiamiento específico y a la incorporación de procesos de gestión y análisis de datos.

detección temprana y atención oportuna en los primeros meses de vida, son perfectamente tratables mediante procedimientos ortopédicos de baja complejidad. El armado de estas redes fue anunciado por Cristina Kirchner en el festejo de los 10 años del Plan SUMAR, en 2014. En ese momento, RENAC dejó de ser registro para convertirse en una red. A partir de 2016, con el cambio de gestión nacional, se terminó el apoyo para este tipo de iniciativas.

¿Qué implicó esa transformación de registro a red?

Varias cosas. Hay tres aspectos que atraviesan la experiencia de RENAC y la transformación de registro en red. La primera son las reuniones anuales con la participación de todos los referentes de las maternidades. Se realizaron ininterrumpidamente desde el inicio; ya vamos por 17 reuniones, desde la inaugural en 2009 hasta 2025. Esas reuniones permiten el intercambio, el conocimiento mutuo y la posibilidad de compartir experiencias, dificultades y maneras de resolverlas. En la reunión de 2024, ya había iniciado mi proceso de jubilación y me hicieron una despedida, pero sigo participando como invitada (¡qué emoción!).

La segunda actividad que se mantuvo desde el inicio fue la confección de los reportes anuales con los datos epidemiológicos y el análisis de los nacimientos con malformaciones en cada provincia. Esa información se comparte regularmente a todos los hospitales de la red y a las autoridades nacionales y provinciales, y sirve de base para la organización de las políticas públicas locales o más generales.

El tercer aspecto fue la construcción de una comunidad de práctica que tiene una tarea y objetivos comunes y que interactúa a través de una plataforma *online* que sirve para el envío de los datos desde los hospitales hacia la coordinación, pero que también favorece el aprendizaje continuo y el apoyo de los médicos participantes en el contexto clínico de los casos complejos que reportan. Por ejemplo, cuando un neonatólogo está frente a un recién nacido con una malformación que nunca había visto en su práctica clínica (estamos hablando de entidades que son muy raras, que se dan en 1 cada 20 mil/50 mil nacimientos), no solo lo reporta, sino que también recibe una retroalimentación gracias al contacto estrecho con los genetistas de la coordinación. Esta articulación busca apoyar el proceso de orientación y derivación a la familia a un servicio de genética local, dándole una primera aproximación y algunas respuestas iniciales en los primeros días de vida del bebé, generalmente muy angustiantes.

En resumen, la red se organizó alrededor de la actividad de vigilancia epidemiológica y permitió acercarnos al objetivo de llevar la genética a las provincias. Los principales sujetos protagonistas de esa transformación fueron los “renaqueros”, es decir, los médicos y médicas neonatólogos, pediatras y obstetras, quienes se sumaron al trabajo y son los referentes en cada hospital. En algunos hospitales los referentes son enfermeras obstétricas y personal administrativo.

La palabra “renaqueros” se inventó en el seno de la red para dar cuenta de una identidad que surgió en el propio trabajo; la gente se llama a sí misma así.

¿El desembarco de la biología molecular en los diagnósticos genéticos produjo algún cambio para la RENAC?

Al poco tiempo de comenzar a desarrollarse, la biología molecular pasó a ser hegemónica a nivel mundial y aparecieron tecnologías mixtas de citogenómica, las cuales fueron permitiendo diagnósticos cada vez más finos, como una lupa que se acerca cada vez más desde los cromosomas hasta los genes. La llamada “citogenética clásica” fue perdiendo protagonismo en el mundo y hubo también una transición institucional, aunque fue más lenta en Argentina, en general, y en el CENAGEM, en particular.

Esta modernización del diagnóstico genético a través de las nuevas tecnologías implica cuantiosos recursos presupuestarios, los cuales no siempre estuvieron disponibles a lo largo de las diferentes gestiones políticas. Sin embargo, con el correr de los años, las mejoras fueron ocurriendo y se incorporaron tecnologías novedosas, más sofisticadas y certeras, brindando la posibilidad de ponerle nombre y apellido a síndromes que antes se diagnosticaban de manera presuntiva y solamente a partir de los rasgos fenotípicos y de los patrones de herencia entre las generaciones. Actualmente, la RENAC facilita el diagnóstico molecular de muchos recién nacidos en la red mediante la vinculación con diferentes laboratorios del país.

Una aclaración importante: me estoy refiriendo todo el tiempo a los defectos congénitos, mismos con la posibilidad de tener causalidad predominantemente genética, ambiental o mixta, y los cuales se detectan al nacimiento o en la etapa prenatal. Hay todo un campo de la genética humana relacionada con las enfermedades comunes del adulto —como el cáncer, los trastornos cardiovasculares, las enfermedades neurodegenerativas, por mencionar algunos—, en el que también avanzaron muchísimo las tecnologías genómicas de diagnóstico, en una labor conjunta entre médicos genetistas, profesionales de laboratorio y bioinformáticos, y los respectivos especialistas, cardiólogos, neurólogos, oncólogos, etcétera.

Pero según mi opinión, estos avances no implicaron un cambio de paradigma en cuanto al modo de atención en genética, pues esta sigue atravesada por la misma lógica del diagnóstico y asesoramiento individual y familiar, con fuerte peso de los factores genéticos en la causalidad, y una insuficiente complejización capaz de estudiar la incidencia del ambiente y otros determinantes sociales de la salud.

En este punto, creo que RENAC pudo cambiar parcialmente la lógica, porque incorporó una perspectiva poblacional y una mirada más global de la problemá-

tica. Nuestro foco no era la atención de un paciente o una familia individual, sino que organizamos un sistema con la pretensión de captar la mayoría de los casos, con alta cobertura de los nacimientos del país. Y para eso tuvimos que incorporar la mirada epidemiológica para preguntarnos dónde ocurren los casos, si hay alguna provincia que tenga mayor prevalencia que otra, si hay cambios a lo largo del tiempo, si se pueden reconocer epidemias. Y los teratógenos, o sea, también lo ambiental.

¿RENAC participó en el desarrollo de alguna política preventiva a nivel nacional?

Participamos de la evaluación de una política pública: la fortificación de la harina de trigo con ácido fólico, la cual se derivó de la ley 25.630 de 2002, reglamentada en 2004. Utilizando datos del ECLAMC del periodo pre-fortificación, lo que nosotros hicimos fue evaluar y comparar la frecuencia de casos con espina bífida antes y después de esta medida. O sea, una evaluación de la eficacia de esa intervención. Agregar ácido fólico a la harina es muy barato y simple. Sin embargo, con frecuencia, los molinos insistían en sacarla. La ley dice que se tiene que adicionar ácido fólico, otras vitaminas y hierro. Como los productos frescos derivados de la harina de trigo fortificada a veces se oscurecen un poco si no se venden en los primeros días luego de su elaboración, hubo un constante lobby empresarial para derogar o modificar la ley. Nuestros datos sirvieron para impedirlo, porque pudimos mostrar que la fortificación evitó que miles de niños nacieran con espina bífida. De hecho, la prevalencia cayó a la mitad: antes era de 1 cada 1000 y después fue 0.5 cada 1000. Fueron miles de casos los que se evitaron gracias a esta medida de prevención primaria.

RENAC tuvo como un doble papel, ¿no? Científicos produciendo datos y, al mismo tiempo, buscando incidir políticamente tratando de articular actores.

Sí. Totalmente. Nuestros datos son sencillos. Pero son datos que un país como Argentina no tenía. Responden a las preguntas de la llamada epidemiología descriptiva: quiénes, cuándo y dónde, ¿no? Es la base necesaria para conocer qué le pasa a tu población. Antes no sabíamos, por ejemplo, cuál era la frecuencia del síndrome de Down en el país, o de las cardiopatías congénitas, la gastrosquisis, o los defectos del tubo neural. Estos datos los provee RENAC.

Hay una definición que dice: “la epidemiología es la ciencia básica de la salud pública”, esto es, la producción de información para la toma de decisiones. La traducción más conocida en versión anglosajona sería la llamada “medicina basada en evidencia”, fundamentada en la aplicación del método científico de las ciencias experimentales. Con una aproximación eminentemente cuantitativa, tratar de descubrir las causas biológicas de las afecciones en la salud humana, para poder de este modo combatirlas. Otras concepciones, como las corrien-

tes de la llamada epidemiología crítica suponen una complejización mayor. Incorporan una aproximación cualitativa a la investigación y la importancia de considerar los contextos sociales y culturales para explicar por qué se enferma la gente. Estas tienen en cuenta las condiciones de vida, la dimensión territorial y la historia de dichas condiciones, y una mirada colectiva sin atribuir la causalidad de las enfermedades a los “estilos de vida” de cada uno, los cuales de algún modo responsabilizan a las personas y a su vez las clasifican según su riesgo de enfermar. Si bien desde RENAC coincidimos con la perspectiva epistemológica de la epidemiología crítica, creo que es necesario un mayor desarrollo para poder aplicarlo de manera concreta al estudio de las causas y las estrategias de prevención de las anomalías congénitas. Espero fervientemente que esta sea la tarea de las nuevas generaciones.

En esta perspectiva lo genético entra como una parcialidad, ¿no? Como un elemento más entre muchos otros, incluyendo demográficos y ambientales.

Exacto. Uno de los grandes malos entendidos o mitos es creer que los defectos congénitos ocurren a causa de la mala suerte de una mutación genética que ocurrió aleatoriamente, como si te cayera un rayo. Sin embargo, la gran mayoría de los defectos congénitos tienen una causalidad multifactorial, es decir, se deben a varios factores genéticos de susceptibilidad, los cuales, a su vez, interactúan con factores del ambiente. Esto también introduce un cambio en cuanto a la cuestión de la culpabilidad, “me ocurrió esto porque mis genes están fallados”. Y no. Puede estar en estrecha relación con algún factor externo que podría ser abordado preventivamente.

Esto implica un corrimiento de la responsabilización individual, ¿no? Y ubica a este tipo de situaciones en una relación de causalidad más de tipo colectivo, teniendo que ver con culturas, con consumos, con geografías, ¿no? O sea, no se debe simplemente a lo que hace una persona.

Exactamente.

A partir de la experiencia de RENAC, ¿sientes que hay cuestiones que quedaron pendientes en la articulación entre salud pública y genética?

Se hizo mucho desde esta política de Estado a partir de 2004, cuando comenzamos con el Programa de Genética. Sí, creo que faltó profundizar en el enraizamiento comunitario y territorial, en lo participativo. Fueron años de muchos avances, aunque basados en una gestión altamente centralizada.

RENAC va a caballo de la estatalidad y también de una energía y participación más autónoma. Se ha sostenido más allá de los gobiernos, de los presupuestos y apoyos. Los altibajos no han destruido la Red y eso fue principalmen-

te por el involucramiento de sus participantes. Ahora, sin embargo, la situación es sumamente preocupante, el desfinanciamiento estatal pone en riesgo la continuidad de lo logrado, lo cual ha llevado tantos años construir.

Me gustaría que en el futuro no solo los equipos de salud, sino también la población participe más activamente. Eso también favorecería su continuidad en las épocas de ajuste y desfinanciamiento. Nos faltó y nos falta la etapa del involucramiento comunitario, o sea, lograr la incorporación de las asociaciones de familiares, de pacientes. Nosotros pasamos de los genetistas y del Estado nacional, a los neonatólogos, pediatras y obstetras de las provincias. Esos fueron nuestros dos escalones. Faltó lo comunitario y probablemente lo intersectorial, articular con el sector de educación, por ejemplo, y con el de desarrollo social. Esa es otra pata importante para lo que llamamos prevención secundaria y terciaria. Es decir, para aquellas malformaciones que no se pudieron prevenir, ver qué hacemos para mejorar la calidad de vida de las personas. Por ejemplo, los niños y niñas nacidos con espina bífida, frecuentemente necesitan de apoyos, como una silla de ruedas, una escuela especial, rampas. O sea, de un abordaje intersectorial. No alcanza solamente la perspectiva de salud. Necesitamos educación, obra pública, trabajo.

Rosa, ¿qué le dirías a la política argentina de ciencia y tecnología argentinas si tuviera oídos para escuchar?

En lo que se refiere al desarrollo de tecnologías diagnósticas, me gustaría que nuestro país tienda a una mayor autonomía y desarrollo soberano, a una menor dependencia de las empresas de diagnóstico del Norte Global, que aún hoy siguen siendo receptoras de muestras. La mayoría de los diagnósticos genéticos de nuestros pacientes se hacen en el exterior. Bueno, ahora no tenemos ni siquiera Ministerio de Ciencia y Tecnología, así que estamos retrocediendo varios casilleros, y nos alejamos de la posibilidad de un desarrollo autónomo, línea en la cual el Estado debería retomar acción a través de laboratorios públicos.

Por otra parte, también le diría que apueste por la educación médica y comunitaria para acercar y promover las acciones de prevención, pues son muchas, factibles y baratas. Hay muchos campos de acción: educación en medios de comunicación, incorporación de la genética en los programas de estudio de los profesados, y en las carreras de biología o de medicina, en las cuales solo ven una genética muy básica, integrar las miradas de la genética comunitaria y preventiva.

Eso le diría, y la necesidad de despejar los muchos malos entendidos y prejuicios en torno a la genética médica. El genetista no es solamente un investigador básico en un laboratorio rodeado de ratones mutantes. La genética es una disciplina de la medicina, con mucho para aportar a la salud pública en beneficio de toda la población. ■