

# Trisomía 21: autoría reivindicada

Horacio Rivera\*

Recepción: 25 de agosto de 2015

Aceptación: 18 de diciembre de 2015

\*Instituto Mexicano del Seguro Social, Guadalajara, México.

Correo electrónico: hriviera@cencar.udg.mx

Una versión resumida de esta reseña se presentó en el XL Congreso Nacional de Genética Humana, Asociación Mexicana de Genética Humana, Monterrey, N. L. (11-14 de noviembre de 2015). Disponible en <http://www.amgh.org.mx/wp-content/uploads/2016/04/Memorias-XL-Congreso-AMGH-2015-v4.pdf>.

Se agradecen los comentarios de los árbitros de la revista.



**Resumen.** Esta reseña recapitula diversas circunstancias relativas al descubrimiento en 1958-1959 de la trisomía 21 propia del síndrome de Down y a la participación de los tres autores protagonistas. En particular, se subraya que fue Marthe Gautier quien en realidad hizo los cultivos celulares, analizó las metafases y se percató que los pacientes con síndrome de Down tenían 47 cromosomas. En consecuencia, es claro que su crucial contribución no había recibido, hasta la actualidad, el crédito apropiado.

**Palabras clave:** crédito científico, autoría, síndrome de Down, trisomía 21.

## Trisomy 21: Claimed Authorship

**Abstract.** This brief account summarizes controversial views on the contribution of each of the three French authors' discovery of trisomy 21 in patients with Down syndrome in 1958-1959. It is highlighted that Dr. Marthe Gautier set up the cell cultures, analyzed the metaphases, and realized for the first time that these patients had 47 chromosomes. Notwithstanding, her crucial participation had not got the corresponding credit until recently.

**Key words:** scientific credit, authorship, Down syndrome, trisomy 21.

## Introducción

La controversia perenne acerca del crédito inherente a la primera descripción de la trisomía 21 en el síndrome de Down en 1959 por Jérôme Lejeune (1926-1994), Marthe Gautier (1925) y Raymond Turpin (1895-1988), médicos franceses, ilustra los entretelones reales de un descubrimiento científico (Casassus, 2014; Pain, 2014); es decir, de una manera impropia de definir el orden de los autores y de cómo nos afanamos en obtener el mayor crédito posible aun a costa de los demás. En dicho descubrimiento (Lejeune *et al.*, 1959) es obvio que (casi) todo el crédito y los honores correspondientes fueron sólo para Lejeune, quien se convirtió en el célebre padre de la trisomía 21 e incluso en un paradigma de integridad (Hulten, 1994) y candidato a beato en el Vaticano (Jérôme Lejeune en Wikipedia, 2015).

## 1. Los hechos y los recuentos

Si bien es imposible reconstruir el entorno laboral prevaliente de ese entonces y determinar cómo se estableció el orden de los autores en el reporte, cabe hacer algunas precisiones. Turpin, al igual que otros investigadores, había predicho la naturaleza cromosómica del síndrome de Down más de 20 años antes y estudiaba, junto con su alumno Lejeune, algunos aspectos de dicho padecimiento tales como los dermatoglifos (pliegues y huellas dactilares en manos y pies). Por su parte, Gautier había sido alumna de otro pediatra y había hecho una estancia de un año en Harvard, donde continuó su especialización en cardiología y aprendió a cultivar células de aorta.

A pesar de no conocerse previamente, diversas circunstancias determinaron que ella se incorporara al equipo de Turpin en el hospital Armand Trousseau a su regreso a París

en 1956. Dada su experiencia en cultivo de tejidos, y con la autorización de su jefe, Gautier se ocupó en establecer el primer laboratorio francés de citogenética, cuya prioridad era estudiar la constitución cromosómica de pacientes con síndrome de Down en cultivos de piel (recordemos que fue apenas en 1956 que se determinó que el humano tenía 46 y no 48 cromosomas). En su laboratorio equipado con lo mínimo, y con un microscopio de baja resolución, Gautier confirmó que las células de niños normales tenían 46 cromosomas y se percató de que las células de pacientes con síndrome de Down tenían 47 cromosomas por la presencia de un pequeño cromosoma extra. Además, y de acuerdo al comentario de Pain (2014), Gautier reconoce que fue Lejeune quien posteriormente identificó dicho cromosoma como una copia extra del par 21, denominación oficializada en la Conferencia de Denver de 1960 (Denver Study Group, 1960).

A mediados de 1958 es cuando Lejeune, quien hasta ese momento no participaba ni en los cultivos ni en la observación al microscopio, le ofrece llevar sus preparaciones cromosómicas a otro laboratorio para tomar las microfotografías necesarias para una publicación. Según narra Gautier en su artículo autobiográfico (Gautier, 2009; Gautier y Harper, 2009), Lejeune jamás le mostró las imágenes pues “[e]lles sont comme séquestrées” en la oficina del profesor Turpin; final-

mente, ellos sólo le “leyeron” el manuscrito correspondiente en enero de 1959, a dos días de enviarlo apresuradamente a la revista *Comptes Rendus de l'Académie des Sciences*, donde se publicó casi de inmediato (Lejeune *et al.*, 1959) y dos meses antes que los rivales británicos describieran hallazgos similares y por ende confirmatorios. Cabe subrayar que en esa primera publicación el nombre de Marthe Gautier apareció como Marie Gauthier (de hecho en PubMed y en el libro de 1997 que Clara Lejeune-Gaymard escribió sobre su padre todavía se lee Gauthier) y que además los autores sólo aludieron al cromosoma extra como un *telocéntrico* pequeño, pues no existía aún la nomenclatura que identifica a cada par cromosómico (excepto al par de cromosomas sexuales) con un número del 1 al 22.

Aunque por largo tiempo Gautier no hizo pública su inconformidad y resentimiento de descubridora ignorada (en parte quizá por dedicarse a la cardiología pediátrica y no a la citogenética), en los últimos años ella ha reivindicado su crucial participación en el descubrimiento tanto en revistas científicas como en otros foros. En una entrevista reciente (Fleming, 2014), Gautier aclara que su cambio de actitud fue principalmente provocado por el énfasis en las virtudes de Lejeune tendiente a su canonización y el menosprecio de las contribuciones de los otros protagonistas aún más acentuado en vísperas de la conmemoración de los 50 años del descubrimiento. Cabe destacar que en 2009 una placa conmemorativa de dicho logro y con el nombre de Gautier en primer lugar fue instalada en el pabellón hospitalario donde estuvo su laboratorio (figura 1).

Por su parte, la Fédération Française de Génétique Humaine programó hacerle un reconocimiento público durante su congreso celebrado en enero de 2014, acto en el cual Gautier hablaría acerca de ese descubrimiento y recibiría una medalla conmemorativa. De último minuto, y debido a la presencia de dos alguaciles enviados por la Fondation Jérôme Lejeune y autorizados para grabar la presentación por Gautier (no fuera a ser que se empañara la reputación de Lejeune), la ceremonia fue cancelada; en consecuencia, la medalla le fue entregada después y en privado (Casassus, 2014; Pain, 2014). En julio de 2014, el comité de ética del Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale emitió un comunicado en el que se incluye el siguiente párrafo:

la historia de los descubrimientos no es idéntica a la historia de las ciencias, y los procesos de validación de conocimientos son muy diferentes. La aportación técnica es necesaria en el descubrimiento –papel clave de Marthe Gautier, pero frecuentemente hay que ir más allá para que el reconocimiento emerja– contribución primera de Raymond Turpin y enseguida de Jérôme Lejeune. Ya que el descubrimiento de la trisomía no pudo ser

Figura 1. Placa conmemorativa.



Fuente: <http://www.newengelpublishing.com/andy-engel-interview-with-marthe-gautier-french-translation>

hecho sin las contribuciones esenciales de Raymond Turpin y Marthe Gautier, es lamentable que sus nombres no hayan sido sistemáticamente asociados a dicho descubrimiento tanto en la comunicación como en la atribución de diversos honores (Comité d'Éthique de l'Inserm, 2014).

Dos meses más tarde, el gobierno francés reconoció también el papel fundamental de Gautier en el descubrimiento de marras nombrándola *Officier de la Légion d'honneur* (Marthe Gautier en Wikipedia, 2015).

Por supuesto que sobre los hechos aquí comentados hay otras versiones. Así por ejemplo, Marie-Hélène Couturier-Turpin (hija de Turpin) asevera que en julio de 1958, el “restringido equipo” de Turpin (es decir, él, Gautier y Lejeune) descubrió la trisomía 21 y de esta manera confirmó la hipótesis defendida por el propio Turpin (Couturier-Turpin, 2005). En el mismo artículo, Couturier-Turpin afirma que, para facilitar la elaboración de la tesis de doctorado de Lejeune y de acuerdo con las costumbres universitarias, Turpin le ofreció a Lejeune la primera autoría en el manuscrito por elaborarse. Considero que esta reveladora declaración confirma que los tres protagonistas no acordaron de antemano lo relativo a la autoría, que *le Patron* Turpin impuso el orden de los autores y que Gautier ni siquiera fue consultada al respecto (sólo incluyeron su nombre y además mal escrito). Ciertamente es que el papel de Gautier pudo ser meramente técnico, pero no parece que ella haya tenido la oportunidad real de escribir el reporte y de reclamar la primera autoría. Es también significativo que Gautier haya enseguida abandonado el grupo de Turpin por sentirse incómoda (Gilgenkrantz y Rivera, 2003) y que los herederos de Turpin hayan recurrido a la vía legal para certificar que era él quien en realidad había predicho la naturaleza cromosómica del síndrome de Down (Gautier, 2009; Gautier y Harper, 2009).

Mención especial merece la respuesta de la Fondation Jérôme Lejeune al creciente apoyo a la reivindicación de Gautier como descubridora o co-descubridora de la trisomía 21. En una extensa y enardecida contra-argumentación de septiembre 2014 (Fondation Jérôme Lejeune, 2014), dicha fundación reitera que el verdadero descubridor fue Lejeune y que Gautier fue sólo la técnica responsable de los cultivos celulares. Nótese sin embargo la aparente ausencia de un recuento de los hechos por el propio Lejeune. Más aún, la narración del descubrimiento en el libro escrito por su hija (Lejeune-Gaymard, 2012) es parca en detalles y se limita a consignar que “junto a Marthe Gauthier [sic], que ha aprendido en Estados Unidos la técnica para desliarlos [los cromosomas], mi padre emprende el estudio de los cariotipos [...] [y] constata que todos los mongólicos presentan la misma

característica genética” (Lejeune-Gaymard, 2002: 18). En la página siguiente se lee “hasta enero de 1959 no publica su hallazgo, en colaboración con Marthe Gauthier [sic] y Raymond Turpin. Lleva ocho meses explicando a todo el que quiere escucharle lo que ha descubierto. Cualquiera podría haberle robado la autoría, pero nadie le creyó” (Lejeune-Gaymard, 2002: 19).

En septiembre de 2015, la organización independiente L'Éthique et l'Intégrité Scientifique publicó en su *blog* un análisis de la respuesta de la Fondation Jérôme Lejeune. Con base en su detallado escrutinio de 21 puntos relativos a la controversia Gautier-Lejeune, desde el orden de los autores en la publicación de 1959 hasta la distinción como *Officier de la Légion d'honneur* concedida a Gautier en 2014, dicha organización concluye “que las declaraciones de Marthe Gautier tienen un sólido fundamento avalado incluso por documentos suministrados por la Fondation Jérôme Lejeune” (L'Éthique et l'Intégrité Scientifique, 2015).

## Conclusiones

A sabiendas de la imposibilidad de esclarecer la historia, parece al menos factible que Lejeune se haya apropiado de datos y preparaciones cromosómicas de Gautier y que haya utilizado tales elementos para ostentarse como el descubridor de la trisomía 21. Dicho proceder sería contrario a la ética científica, la cual requiere que en toda investigación conjunta los colaboradores acuerden cómo disponer de los resultados obtenidos (Resnik, 2013). Aunque cada lector tendrá su propia interpretación, subrayo la ocurrencia universal y cotidiana de las eufemísticamente llamadas *prácticas cuestionables* y reitero la necesidad de una discusión abierta de sus causas y consecuencias en nuestro medio (Rivera y Vásquez-Velásquez, 2015).

## Análisis prospectivo

La atribución del crédito del descubrimiento de la trisomía 21 casi exclusivamente a Lejeune constituye una aparente excepción al efecto Mateo preconizado por Robert K. Merton (1968). De acuerdo con este concepto, el crédito tuvo que haber sido más que nada para Turpin tanto por ser el profesor como el autor de la hipótesis estudiada. En realidad, la consolidación de Lejeune como el principal (por no decir el único) descubridor parece reflejar su participación en múltiples foros y sus habilidades para la comunicación. En contraste, la minimización del papel de Gautier en el descubrimiento ilustra el efecto Matilda (variante del efecto Mateo), término que describe cómo las contribuciones

de mujeres científicas son indebidamente atribuidas a sus colegas masculinos (Rossiter, 1993).

Si bien la historia nos muestra que las disputas por el crédito inherente a toda contribución científica son frecuentes e incluso inevitables cuando se trata de contribuciones relevantes, dichas controversias permiten también pugnar por una competición académica que privilegie el juego limpio y la verdadera colaboración sin importar el entorno imperante. La ciencia moderna no sólo se ha apartado de los valores mertonianos tradicionales tales como el comunalismo y desinterés (Sovacool, 2010), sino que se asemeja cada vez más al capitalismo basado en una competencia feroz que, entre otras consecuencias, deforma las relaciones entre colegas o entre tutores y estudiantes e incrementa el riesgo de incurrir

en prácticas cuestionables o fraudulentas (Anderson *et al.*, 2007; Loría Díaz, 2015). Hemos transitado a un escenario que privilegia la comercialización y el lucro en detrimento del conocimiento y las buenas prácticas. Dicha transición significa que los estudiantes tienen ahora la doble responsabilidad de trabajar en proyectos económicamente redituables y continuar su educación mientras que los profesores fungen como instructores y empleadores (Sovacool, 2010).

Para concluir, retomo la afirmación hecha por el psicoanalista francés Jacques Lacan (Zwart, 2010: 307): “rather than money, survival, sexual gratification or big automobiles, acknowledgement is what we are really after. Acknowledgement is our basic desire, fuelling creativity and perseverance”.



## Referencias

- Anderson, M. S., Ronning, E. A., De Vries, R., Martinson, B. C. (2007). The perverse effects of competition on scientists' work and relationships. *Science & Engineering Ethics*, 13: 437-461.
- Casassus, B. (2014). Down's Syndrome discovery dispute resurfaces in France. *Nature*. DOI:10.1038/nature.2014.14690
- Comité d'Éthique de l'Inserm (2014). Avis du Comité d'éthique de l'Inserm relatif à la saisine d'un collectif de chercheurs concernant la contribution de Marthe Gautier dans la découverte de la trisomie 21. Disponible en <https://www.google.com.mx/?ion=1&espv=2#q=Avis+du+Comit%C3%A9+d%E2%80%99%C3%A9thique+de+l%E2%80%99Inserm+relatif+%C3%A0+la+saisine+d%E2%80%99un+collectif+de+chercheurs+concernant+la+contribution+de+Marthe+Gautier+dans+la+d%C3%A9couverte+de+la+trisomie+21>.
- Couturier-Turpin, M. H. (2005). La découverte de la trisomie 21. *La Revue du Practicien*, 55, 1385-1389.
- Denver Study Group (1960). A proposed standard system on nomenclature of human mitotic chromosomes. *American Journal of Human Genetics*, 12(3), 384-388.
- Fleming, N. (2014). J'acusse. *New Scientist*, 222(2963); 44-47.
- Fondation Jérôme Lejeune. (2014). Focus sur la controverse: la technique ne fait pas la découverte. Disponible en <http://www.fondationlejeune.org/blog/tag/Marthe%20Gautier>
- Gautier, M. (2009). Cinquantenaire de la trisomie 21. Retour sur une découverte. *Médecine/Sciences*, 25, 311-315.
- Gautier, M. y Harper, P. S. (2009). Fiftieth anniversary of trisomy 21: returning to a discovery. *Human Genetics*, 126, 317-324.
- Gilgenkrantz, S. y Rivera, E. M. (2003). The history of cytogenetics: portraits of some pioneers. *Annales de Génétique*, 46, 433-442.
- Hulten, M. (1994). Obituary: Professor Jérôme Lejeune. *The Independent* 12 de abril. Disponible en <http://www.independent.co.uk/news/people/obituary-professor-jerome-lejeune-1369490.html>
- Jérôme Lejeune (30 de julio de 2015). En Wikipedia. Disponible en [https://es.wikipedia.org/wiki/J%C3%A9r%C3%B4me\\_Lejeune](https://es.wikipedia.org/wiki/J%C3%A9r%C3%B4me_Lejeune)
- Lejeune, J., Gauthier, M. y Turpin, R. (1959). Les chromosomes humains en culture de tissus. *Comptes rendus des séances de l'Académie des Sciences (Paris)*, 248, 602-603.
- Lejeune-Gaymard, C. (2012). *La dicha de vivir. Jérôme Lejeune, mi padre*. Madrid: RIALP.
- L'Éthique et l'Intégrité Scientifique. (2015). Découverte de la trisomie 21-La Fondation Jérôme Lejeune répond à l'avis du comité d'éthique de l'INSERM. Disponible en <http://fr.blog.ethics-and-integrity.net/?p=97>
- Loría Díaz, E. (2015). Los siete pecados capitales de la revisión por pares. *CIENCIA ergo-sum*, 22(1), 1-5.
- Marthe Gautier (30 de julio de 2015). En Wikipedia. Disponible en [https://fr.wikipedia.org/wiki/Marthe\\_Gautier](https://fr.wikipedia.org/wiki/Marthe_Gautier)
- Merton, R. K. (1968). The Matthew effect in science. *Science*, 159, 56-63.
- Pain, E. (2014). After more than 50 years, a dispute over Down Syndrome discovery. *Science*, 343, 720-721.
- Resnik, D. B. (2013). Plagiarism among collaborators. *Accountability in Research: Policies and Quality Assurance*, 20, 1-4.
- Rivera, H. y Vásquez-Velásquez, A. I. (2015). In-house plagiarism and editorial unaccountability. *Journal of Bioethical Inquiry*, 12, 21-23.
- Rossiter, M. W. (1993). The Matthew Matilda effect in science. *Social Studies of Science*, 23, 325-341.
- Sovacool, B. K. (2010). Exploring scientific misconduct: isolated individuals, impure institutions, or an inevitable idiom of modern science? *Journal of Bioethical Inquiry*, 5, 271-282.
- Zwart, H. (2010). The Nobel Prize as a reward mechanism in the genomics era: anonymous researchers, visible managers and the ethics of excellence. *Journal of Bioethical Inquiry*, 7, 299-312.