

## MARTHE GAUTIER: DESCUBRIDORA DE LA TRISOMÍA 21

Dra. Ma. de la Cruz Ruiz Jaramillo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Pediatra adscrita a Hospital General León, Capítulo León  
Presidente del Colegio de Pediatras del Estado de Guanajuato  
*Bol Cient Cult Col Ped Gto 2024;2(1):29-32*

Una de las enfermedades más estudiadas en la historia de la medicina es el síndrome de Down, descrito por primera vez en 1866 por el médico inglés John Langdon Down, quien era director del Asilo para Retrasados Mentales de Earlswood en Surrey, Inglaterra. En esa época todos los investigadores estaban influenciados por la teoría de la evolución de Darwin, es por esto que durante muchas décadas esta enfermedad se consideró una regresión del ser humano a un estado filogenético más primitivo.<sup>1</sup>

Casi 60 años después de esta primera descripción, nació Marthe Gautier, el 10 de septiembre de 1925 en Montenils, Francia. Sus padres eran agricultores y su madre apoyó a sus hijas para que estudiaran. Desde niña Marthe mostró su vocación por la pediatría. En 1942 viajó a París para reunirse con su hermana mayor Paulette, que ya estaba por terminar la carrera de medicina. En agosto de 1944 su hermana falleció durante la Segunda Guerra Mundial cuando los ejércitos de España y Estados Unidos atacaron a los Nazis que ocupaban Francia. Marthe sobrevivió y continuó sus estudios de pediatría. En 1955 se graduó con una tesis sobre fiebre reumática, en ese entonces llamada reumatismo articular agudo, con la asesoría del Dr. Robert Debré, considerado uno de los principales

representantes de la pediatría moderna.<sup>2</sup>

La Dra. Marthe fue una de las 2 únicas mujeres entre los 80 residentes de los hospitales de París; por su desempeño sobresaliente obtuvo una beca para estudiar cardiología pediátrica durante un año en la Universidad de Harvard, Boston, Massachusetts en 1955. Ahí su contrato le exigía trabajar a tiempo parcial como técnica en un laboratorio de cultivo celular donde aprendió a obtener cultivos in vitro de fibroblastos a partir de fragmentos de aorta<sup>3</sup>. Al regresar a Francia intentó ingresar en el servicio de cardiología pediátrica del Hospital de Bicetre pero no encontró puestos vacantes. En septiembre de 1956 ingresó al laboratorio del Dr. Raymond Turpin en el Hospital de Trousseau quien tenía como estudiante a Jérôme Lejeune y trabajaban con síndromes polimalformativos.<sup>2</sup>

En esa época el citogenetista Joe Hin Tjio de la Universidad de Lund había descubierto que el número total de cromosomas humanos era de 46 (diciembre de 1955). Cuando el Dr. Turpin se enteró de este descubrimiento presentado en el *International Congress of Human Genetics* decidió que era importante realizar cultivos celulares para contar el número de cromosomas en los pacientes con síndrome de Down. Sin embargo, el avance de sus estudios se

detuvo porque ningún laboratorio de Francia tenía la infraestructura para realizar cultivos celulares. Es entonces cuando la Dra. Marthe le propone crear juntos el primer laboratorio de cultivos celulares in vitro en Francia, para lo que ella solicitó un préstamo para equipar el laboratorio con un congelador, una centrifuga y un microscopio de baja resolución, así como probetas y un aparato para destilar agua.<sup>2,3</sup> Se dice que al no contar con los componentes necesarios para el cultivo celular que no estaban a la venta en Francia, decidió utilizar su propio suero humano.<sup>4</sup>

La Dra. Gautier obtuvo fibroblastos del tejido conjuntivo de niños con síndrome de Down en el Hospital de Trousseau y en 1958 identificó la presencia de un cromosoma adicional; esta fue la primera aberración cromosómica autosómica reconocida en las células humanas<sup>3</sup>. Como en ese hospital no se contaba con equipo para fotografiar las imágenes de los cultivos, ella entregó sus muestras al Dr. Jérôme Lejeune, quien publicó los resultados en enero de 1959 en los *Comptes rendus de l'Académie des sciences* en un artículo llamado *Les chromosomes humains en culture de tissus*.<sup>2</sup>

En abril de 1960 se usó por primera vez el término **trisomía 21** para referirse al síndrome de Down en la conferencia de Denver.<sup>2,3</sup>

Posteriormente la Dra. Gautier ocupó los siguientes cargos<sup>3</sup>:

- Fundadora y directora del Departamento de Anatomía Patológica de Enfermedades

Hepáticas Infantiles, a petición de Daniel Alagille, director de la unidad de investigación de Hepatología pediátrica del Inserm 56, en el Hospital Kremlin-Bicetre (1966).

- Desarrolladora y directora del Departamento de Cultivo Celular (1966).
- Investigadora principal (1967), luego directora de investigación del *Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale* (Inserm).
- Agregada consultora en los hospitales de París (1978).

En 2009 la Dra. Gautier escribió el artículo titulado *Cinquantenaire de la trisomie 21. Retour sur une découverte*. En julio de 2014 el comité de ética del *Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale* hizo público el reconocimiento a la Dra. Marthe por su papel protagónico en el descubrimiento de la trisomía 21 y le fue entregado un distintivo como Oficial de la Legión de Honor<sup>2</sup>.



Entrega del reconocimiento como Oficial de la Legión de Honor en 2014 a la Dra. Marthe Gautier

Imagen tomada de

<https://genotipia.com/marthe-gautier/>

También en el año 2009 se develó una placa en honor de los 3 descubridores de la trisomía 21 en el hospital donde estaba el laboratorio de la Dra. Gautier.<sup>5</sup>



La Dra. Gautier murió el sábado 30 de abril de 2022 a la edad de 96 años.<sup>3</sup>

El legado que nos dejó la Dra. Marthe abrió el camino para que los genetistas avanzaran rápidamente en el estudio de las cromosomopatías.



Imagen obtenida de <https://www.science.org/content/article/after-more-50-years-dispute-over-down-syndrome-discovery><sup>6</sup>

## REFERENCIAS

1. López-Morales P, López-Pérez R, Parés-Vidrio G, Borge-Yáñez A, Valdespino-Echauri L. Reseña histórica del síndrome de Down
2. Macho-Stadler M. Marthe Gautier, la trisomía 21 y el efecto Matilda. Vidas Científicas, Mujeres con Ciencia. Disponible el 27 de febrero de 2024 en la liga: <https://mujeresconciencia.com/2018/04/03/marthe-gautier-la-trisomia-21-y-el-efecto-matilda/>

3. Lavaud S. Muere Marthe Gautier, la descubridora olvidada de la trisomía 21. Mayo 2022. Disponible el 28 de febrero de 2022 en la liga: <https://www.medscape.com/viewarticle/974222?form=fpf>
4. Tolosa A. Figuras de la genética: Marthe Gautier y la trisomía 21. El Blog de Genotipia, septiembre 2018. Disponible el 28 de febrero de 2024 en la liga: <https://genotipia.com/marthe-gautier/>
5. Rivera H. Trisomía 21: autoría reivindicada. Ciencia Ergo Sum 2016;33(3):261-264
6. Pain E. After more than 50 years, a dispute over Down Syndrome discovery. Feb 2014. Disponible el 28 de febrero de 2024 en la liga: <https://www.science.org/content/article/after-more-50-years-dispute-over-down-syndrome-discovery>