

***Viaje hacia el silencio. La historia de una familia costarricense con sordera.* Pedro León Azofeifa. San José: Editorial Universidad de Costa Rica, 2012. 154 páginas**

José María Gutiérrez

Más de 100 personas provenientes de la familia Monge y residentes principalmente de Cartago presentan un trastorno de la audición, un tipo de sordera que se ha llamado “sordera de los Monge”. Se trata de un trastorno hereditario dominante, es decir que con solo una de las dos copias del gen que esté afectada la sordera se manifiesta, y cuya penetrancia es completa, lo que significa que todas las personas con el daño genético desarrollan, tarde o temprano, la pérdida auditiva. Esta condición afecta por igual a hombres y mujeres, puesto que el gen afectado está en un autosoma y no en los cromosomas sexuales. La sordera es de tipo ‘post-lingüístico’, o sea, la persona oye bien durante los primeros años de vida, aprende a hablar y luego va perdiendo la audición a partir de la preadolescencia. Al ser de este tipo, las personas que la padecen aprenden a hablar y, al perder la audición, se comunican mediante la lectura labial.

Esta sordera, y las personas que la padecen, son el eje central del libro *Viaje hacia el silencio. La historia de una familia costarricense con sordera*, del Dr. Pedro León Azofeifa, profesor catedrático de la Facultad de Medicina e investigador del Centro de Investigación en Biología Celular y Molecular (CIBCM), ambos de la Universidad de Costa Rica (UCR). Cabe mencionar que no es usual, por lo menos en el caso de la literatura científica costarricense, que investigadores escriban libros sobre su tema de especialidad desde una perspectiva amplia y dirigida a un público lector general. Esto es común en la ciencia anglosajona (Carl Sagan, Stephen Jay Gould e Isaac Asimov son ejemplos notables), pero ciertamente muy escaso en el ámbito latinoamericano. Por eso, y por otras razones, esta obra es bienvenida.

Viaje hacia el silencio... es un libro cuyo título podría ser también “un viaje de muchos viajes”, pues en él se entrelazan diversos ámbitos de análisis alrededor de este problema de salud. El primer viaje tiene que ver con ir del desconocimiento al conocimiento a través de la investigación científica. El libro narra una saga que se inicia cuando Grace Jara, una estudiante de posgrado de la UCR, expuso, en un simposio de Educación Especial, la presencia de varias familias en Cartago con una sordera post-lingüística. La profesora Susana Roberts se interesó en el asunto y contactó a Pedro León, recién regresado de su posgrado y profesor del Departamento de Fisiología de la Escuela de Medicina. De esta forma, se planteó un proyecto al Consejo Nacional para Investigaciones Científicas y Tecnológicas (CONICIT), en el que se vinculó a estudiantes, médicos y otros profesionales como

José Raúl Sánchez, Róger Vanegas, José Bonilla, Marielos Villalobos, Ana Lorena Howell y Carmen Vargas, junto al genealogista Eduardo Fournier, así como a otras personas que se fueron luego incorporando. Pronto se confirmó que la sordera era un trastorno hereditario, dominante, ligado a autosomas, caracterizado por pérdida inicial de audición a tonos graves que se extendía luego a todo el espectro de tonos.

Estos esfuerzos iniciales se vieron fortalecidos con la creación del CIBCM, en cuya gestación participaron Rodrigo Gámez, Gabriel Macaya y Pedro León. Los exámenes clínicos y de laboratorio no revelaron mayores alteraciones, tampoco el cariotipo ni el bandeo cromosómico. Las audiometrías y otros análisis indicaron que no se trataba de un trastorno en la parte mecánica del oído medio ni a nivel de conducción del nervio auditivo, sino un trastorno neurosensorial.

Se inició así un enorme esfuerzo por localizar la mutación a nivel genético, lo cual se describe en detalle en el Capítulo 3. Paulatinamente, se incorporaron nuevas metodologías moleculares para responder a la pregunta. Aquí entra en la historia la cooperación con Mary Claire King y sus estudiantes y colaboradores, inicialmente de la Universidad de California y luego de la Universidad de Washington en Seattle. Luego se incorporó Henriette Raventós, académica de la UCR, quien jugó un papel central en los desarrollos posteriores. El libro describe los fundamentos de las metodologías empleadas, lo cual permite conocer la evolución de estas técnicas moleculares a lo largo de varias décadas. Los estudios de ligación indicaron que el gen se ubicaba en el cromosoma 5q31-32. Así, se fue reduciendo la “región mínima crítica”, y con estudios de secuenciación, con la participación de Eric Lynch y el resto del equipo, se determinó que el gen dañado es el gen *diaphanous*. Este gen, codificado por una proteína que está íntimamente ligada al citoesqueleto de actina, se une a la proteína Rho y en el órgano de Corti afecta a las células ciliadas que tienen estereocilios de actina, los cuales detectan las ondas sonoras para generar el mensaje bioeléctrico que viaja por el nervio auditivo.

Este viaje enseña la relevancia del trabajo interdisciplinario, de las redes internacionales de investigación, de tener preguntas claras y trabajar con agendas a largo plazo, y además de que la comprensión de problemas pasa necesariamente por la investigación básica. También muestra la íntima interrelación entre el desarrollo de las ideas científicas y de las tecnologías que permiten testar esas ideas.

El segundo viaje se presenta en el Capítulo 2. Se trata de un viaje fantástico que muestra la maravilla de la audición: de cómo la onda de sonido se concentra en el oído externo y hace vibrar el tímpano, y de cómo esa energía mecánica viaja a través de un sistema de huesecillos hasta la cóclea, donde es detectada en el órgano de Corti por las células ciliadas a través de sus estereocilios; a su vez, de cómo esto genera flujos de iones y la estimulación de las fibras aferentes del nervio auditivo, y de cómo viajan los potenciales de acción hacia conglomerados de neuronas en el sistema nervioso central hasta llegar al tálamo, desde donde continúan a la corteza auditiva primaria en la región temporal y de ahí a otros centros cerebrales, para luego continuar hacia la corteza cerebral, de donde salen neuronas motoras que regulan los músculos de la garganta, el diafragma y la

larínge. Sin duda, constituye un capítulo de gran deleite para quienes disfrutan de la fisiología, y un estímulo para las/los jóvenes amantes de la ciencia.

Un tercer viaje es el que se hace hacia el pasado, cuando en 1604 llega a Costa Rica, proveniente de un pueblito cercano a Jerez de la Frontera en Andalucía, el español Felipe Monje Merino, quien después de viajar al Perú, se queda a residir en Cartago. Se desconoce cuándo apareció la sordera, o si Felipe Monje ya la tenía al venir de España, pero a través de análisis genealógicos y de testamentos se sabe que seis generaciones después, Félix José Monge, nacido en 1754, y su hermano José Fermín de la Trinidad Monge, nacido en 1763, presentaron una sordera post-lingüística, la cual se ha heredado a sus descendientes hasta nuestros días. En el primer capítulo, el libro retrata al Cartago colonial, una remota ciudad en la periferia de la Capitanía General de Guatemala, caracterizada por una economía agrícola de subsistencia, por esfuerzos infructuosos por vincularse a redes comerciales y por la pobreza. ¿En qué condiciones vivirían las personas que tenían esta sordera? ¿Cómo era su subsistencia? ¿Qué apoyo recibirían de sus familiares y vecinos? ¿A qué tipos de discriminación se exponían?

Finalmente, la obra lleva al lector a otro viaje de profundo drama humano. Se trata del viaje que le permite acercarse a las personas que tienen este tipo de sordera. Una virtud de este proyecto de largo aliento fue la cercanía con las personas que presentan la sordera a través de múltiples actividades, hasta concluir con la presentación de los resultados de las investigaciones, con la identificación del gen afectado y con diversas intervenciones a lo largo del camino dirigidas a fomentar una mejor calidad de vida para estas personas. La incorporación de investigadores en ciencias sociales, como la socióloga Ana Victoria Quesada, y de profesionales en educación especial, permitió estudiar la realidad de la vida cotidiana de las personas afectadas, así como el impacto que esta sordera tiene en los procesos educativos, en su relación con los vecinos y familiares, y en su incorporación al mercado laboral; es decir, el drama cotidiano de estas personas. La conveniencia y la necesidad de combinar la ciencia natural con la ciencia social queda claramente de manifiesto en esta obra y nos hace reflexionar sobre el absurdo de fijar barreras artificiales entre disciplinas. Se debe fomentar el respeto epistemológico y estudiar la realidad desde una perspectiva holística, para comprenderla mejor y para ofrecer soluciones más integrales a múltiples problemáticas.

En el último capítulo, el libro realiza un viaje hacia el futuro de la ciencia, de la medicina, del desarrollo pleno de las personas con discapacidad, de la ética y de la bioética. Un viaje, en suma, que se pregunta por cómo la ciencia podría y debería contribuir a la construcción de una convivencia social centrada en los derechos humanos, de mayor equidad, donde la dignidad de las personas, en relación armoniosa con el entorno natural en el que se desenvuelven, sea el objetivo que guíe a los seres humanos en su breve tránsito por este planeta.

De esta manera, bienvenida sea la obra del Dr. Pedro León, y que esta constituya un estímulo para que se desarrollen nuevos trabajos en esta línea de llevar la ciencia a un auditorio que trascienda la frontera de lo especializado, permitiendo que la actividad científica sea una fuente de gozo dirigida a mejorar la calidad de vida en un sentido amplio.

José María Gutiérrez Gutiérrez. Costarricense, obtuvo la Licenciatura en Microbiología y Química Clínica en la Universidad de Costa Rica (1977) y el Doctorado en Ciencias Fisiológicas en la Oklahoma State University, USA (1984). Trabaja como docente en la Facultad de Microbiología y como investigador en el Instituto Clodomiro Picado, de la Universidad de Costa Rica, desde 1977; actualmente ocupa el cargo de Profesor Catedrático en dicha universidad. Ha sido director y coordinador de la División Académica del Instituto Clodomiro Picado; actualmente ocupa el cargo de Subdirector de este instituto. Sus intereses de investigación se relacionan con el estudio de la bioquímica y patología experimental de los venenos de serpientes, así como con el desarrollo tecnológico y el análisis de la capacidad neutralizante de los sueros antiofídicos, temas en los que ha publicado 400 trabajos en revistas especializadas y en capítulos de libros.

Contacto: jose.gutierrez@ucr.ac.cr