

Roser González-Duarte: creant escola

Gemma Marfany Nadal

Catedràtica de genètica de la Universitat de Barcelona (UB), va fer la tesi doctoral dirigida per la doctora Roser González-Duarte i han sigut companyes acadèmiques durant molts anys, dirigint conjuntament diverses tesis doctorals. Dirigeix un grup de recerca a la UB i el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), que investiga les bases genètiques i el desenvolupament de teràpies per a la ceguesa hereditària. Juntament amb la doctora González-Duarte han cofundat DBGen Ocular Genomics, una empresa dedicada al diagnòstic genètic de malalties genètiques oculars. És membre de la Societat Catalana de Biologia (SCB) des de fa més de trenta anys.

Correspondència: Gemma Marfany Nadal. Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística. Universitat de Barcelona. Adreça electrònica: gmarfany@ub.edu.

DOI: 10.2436/20.1501.02.221

ISSN (ed. impresa): 0212-3037

ISSN (ed. digital): 2013-9802

<https://revistes.iec.cat/index.php/TSCB>

Rebut: 28/12/2022

Acceptat: 12/05/2023

Resum

En aquest article es presenta una breu semblança de la doctora Roser González-Duarte, catedràtica de genètica de la Universitat de Barcelona i primera dona guanyadora del Premi Societat Catalana de Biologia a la trajectòria professional Leandre Cervera.

Aquesta semblança fa èmfasi en totes les facetes en què la doctora González-Duarte és un referent dins de la biologia i en les quals altres dones de l'àmbit de les ciències biològiques ens emmirallem: en recerca i docència innovadora i rigorosa, en gestió universitària i com a emprenedora i agent social en favor de les malalties rares, i també mentora científica d'altres dones.

Paraules clau: genètica molecular, DNA, diagnòstic genètic, mentora de científiques, Premi SCB Leandre Cervera.

Roser González-Duarte: An academic trend-setter

Abstract

This article presents a biographical sketch of Dr Roser González-Duarte, professor of Genetics at the University of Barcelona (UB) and the first woman to receive the Catalan Society of Biology's Leandre Cervera Award to the Best Scientific Career in Biology.

This brief sketch emphasizes all the facets in which she has become a reference and a model for other women working in the biological sciences as a result of her rigorous research, innovative teaching and university management activity, and her active involvement as a social agent in the fight against rare diseases, as well as for her mentoring of other women scientists.

Keywords: molecular genetics, DNA, genetic diagnosis, mentor of women scientists, SCB Leandre Cervera Award.

Diuen que els bons docents no s'obliden mai i que sempre et queda el record d'una frase, una acció, una dissertació. Hi ha professors i professores que marquen la diferència, que ens desperten la curiositat, truquen a la nostra ment i



↑ Figura 1. Roser González-Duarte en el moment de crear l'empresa DBGen Ocular Genomics, l'any 2018. Imatge extreta del lloc web DBGen Ocular Genomics, <<https://dbgen.com/ca/equip/>> (consulta: 5 desembre 2023).

ens donen la clau per a obrir-la al coneixement i desplegar la nostra pròpia exploració científica. La doctora Roser González-Duarte (1945) és una d'aquestes professores de la Facultat de Biologia, a la Universitat de Barcelona (UB), que ha deixat la seva empremta en centenars d'alumnes, molts dels quals s'han dedicat a la recerca en genètica molecular o temes propers influenciats per la passió contagiosa amb què la doctora González-Duarte duia a terme tot el que feia (figura 1). Em permetreu que, com a deixeble seva, com a filla científica i com a companya de reptes científics, us en faci una breu semblança, com a reconeixement de la seva llarga carrera com a científica en l'àmbit de la genètica, i també per a tots els que no vau poder estar a la concessió del Premi Societat Catalana de Biologia a la trajectòria professional Leandre Cervera 2022 (figura 2) (si voleu escoltar la seva intervenció en agrair el guardó, la podeu trobar a <https://www.youtube.com/watch?v=zO6ER8LIDhE>). El 2023 també fou distingida com a col·legiada d'honor del Col·legi de Biòlegs de Catalunya (CBC).

La doctora González-Duarte és química de formació. En acabar la carrera, la bioquímica era l'àmbit que més l'atreia, i s'hi volia dedi-

car per a fer la tesi doctoral. Tanmateix, el catedràtic de bioquímica de la Facultat de Química en aquell moment, el doctor Calvet Prats, a qui va demanar per entrar a treballar al seu laboratori per tal d'iniciar-se en la recerca científica, no va ser capaç de mirar més enllà dels seus prejudicis culturals encarcarats, i li va respondre que al seu laboratori no hi entraven dones. A mitjans dels anys seixanta, les dones accedien als estudis universitaris, però no tots els membres de la comunitat universitària pensaven que la ciència era una professió adient per a les dones. La bretxa de gènere entre estudiants i catedràtics era abismal, i encara avui dia continua sent molt esbiaixada en alguns àmbits. Sigui com sigui, aquest cop de porta i el sentiment de frustració inicial la van encoratjar encara més, i, amb més determinació que mai, va cercar alguna altra temàtica que l'encuriosís i motivés per a fer la tesi doctoral. Va trobar-se de ple amb el món emergent de les biomolècules, el DNA, l'RNA i les proteïnes —en plena ebullició després de la publicació de l'estructura del DNA per part de Watson i Crick, feia poc més d'una dècada—, un camp científic més obert i en expansió, que allora li permetia aplicar els seus coneixements

ments de química, ser sistemàtica, precisa i consistent. Així és com es va creuar en el seu camí la genètica molecular, una disciplina científica que no girava al voltant de la química, sinó al voltant de la biologia. Un àmbit ple de reptes i noves idees per tal d'entendre com els àcids nucleics codifiquen la informació genètica. Una època de descobriments absolutament fascinant, en què tot estava per descobrir si eres valent, o metòdic, o genial. El doctor Prevosti, el primer catedràtic de genètica i qui va fundar el primer departament de genètica d'Espanya, va oferir-li de fer una tesi doctoral a cavall entre la bioquímica i la genètica evolutiva, una tesi interdisciplinària sobre la variabilitat genètica de les poblacions naturals. Rodejada de companys, doctorands i científics com ella, amb els quals va aprendre i va compartir la il·lusió de dedicar-se a la recerca, s'hi va abocar amb energia i amb passió, cercant isoformes proteiques que permetessin comparar, mitjançant similituds i diferències, les diverses espècies de *Drosophila* amb les quals es treballava al Departament de Genètica.

En acabar el doctorat, la doctora González-Duarte va decidir sortir de la zona de confort i anar-se'n de postdoctorat a Edimburg. No era una decisió freqüent en aquella època. A l'inici dels anys setanta, calia dominar l'idioma anglès i atrevir-se a ampliar horitzons. La va guiar la certesa que la recerca s'estava movent molt ràpid, que sorgien noves eines per a analitzar la informació genètica, i que calia aprendre noves tecnologies i noves maneres de fer i pensar. Així, va fer el seu postdoctorat al Regne Unit i va aprendre a seqüenciar proteïnes abans que les tècniques de seqüenciació de DNA s'implantessin. Després d'uns anys, va tornar a la Universitat de Barcelona per obrir noves perspectives i endegar el seu propi grup de recerca.

No van ser anys fàcils. No ho eren per a ningú, però és que, a més, la genètica molecular té moltes despeses de consumibles, els aparells i els reactius són també molt cars. Calia cercar finançament, tenir doctorands i trobar la manera que tinguessin beques, perquè la ciència avança exponencialment i no espera. El seu entusiasme per la recerca científica innovadora i de qualitat explica que fos la líder del primer grup de l'Estat que implementà la seqüenciació de proteïnes, tècnica innovadora que ella aprengué de la seva estada postdoctoral a Edimburg. La Universitat de Barcelona, en concret el Departament de Genètica de la Facultat de Biologia, va començar a brillar en el camp de la genètica molecular, i va crear esco-



↑ Figura 2. Roser González-Duarte, en rebre el Premi Societat Catalana de Biologia a la trajectòria professional Leandre Cervera 2022, amb dos guardonats del mateix departament al mateix acte, Neus Roca (finalista del Premi Societat Catalana de Biologia al jove investigador o a la jove investigadora) i Cristian Cañestro (Premi Societat Catalana de Biologia a un article científic), que va ser doctorand seu. Fotografia de l'autora.

la, sempre innovant, però amb una sòlida base científica, i també va generar sinergies amb col·laboradors nacionals i internacionals. Inicialment, l'organisme d'estudi va ser *Drosophila*, i allí estàvem treballant braç a braç, entre pots de mosca i olor de llevat, pipetes automàtiques i aparells d'electroforesi. Al seu voltant es van agrupar molts joves investigadors que van aplicar els nous coneixements a diferents àmbits de la biotecnologia i l'emergent genètica humana, just a l'inici del Projecte Genoma Humà. Així, el seu laboratori va ser el primer de tota la facultat a clonar DNA i seqüenciar-lo, el primer a emprar la reacció en cadena de la polimerasa (PCR) per a amplificar DNA, el primer a endegar una línia de genètica molecular humana, el primer a cercar gens de malalties genètiques, el primer a oferir diagnòstic genètic de malalties hereditàries de la visió, diagnòstic genètic en el qual la Roser encara està exercint, plenament activa... Recordo amb especial in-

tensitat els moments de descoberta de gens nous, a partir de la seqüència del genoma i dels cDNA clonats a partir de genoteques de cervell i de retina, picant molta pedra, però amb la il·lusió intacta, perquè cal destacar que el seu grup de recerca, del qual jo he format part, va descobrir dos gens prèviament no anotats i implicats en diverses malalties humanes (figura 3). A més, el seu treball ha permès associar desenes de gens i centenars de noves mutacions com a causatives de malalties hereditàries de la retina, tema en el qual s'ha centrat els últims vint-i-cinc anys. Durant aquest temps, ha promogut i implementat l'ús de la seqüenciació massiva (NGS, de l'anglès *next-generation sequencing*) per al diagnòstic genètic, així com l'ús de tecnologies com l'edició gènica mitjançant CRISPR (de l'anglès, *clustered regularly interspaced short palindromic repeats*, 'repeticions palindròmiques curtes agrupades i regularment interespaïades') per a obtenir mo-



↑ Figura 3. Roser González-Duarte i l'autora, sopant, exhaustes, després de les sessions maratonianes del congrés ARVO 2008 a Fort Lauderdale (Miami, EUA). Fotografia cedida per la doctora Sofia J. Araújo, professora del Departament de Genètica, Microbiologia i Estadística de la Universitat de Barcelona.

dels animals en ratolí. I, ja a l'últim projecte de recerca, ha aconseguit una beca de La Marató per a obtenir organoides de retina a partir de pacients per a caracteritzar-los. Sempre amb les tècniques més capdavanteres.

La docència és una faceta acadèmica que la Roser ha polit i cuidat. Sempre bevent de fonts originals, amb llibres nous de trinca i articles científics acabats de publicar, la Roser González-Duarte va imbuir als seus estudiants la sensació de descobriment continu, sense abandonar l'esperit crític i el rigor. Va ser pionera a tot l'Estat pel fet de crear i implementar noves assignatures, com la genètica molecular, seguida de l'enginyeria genètica i l'enginyeria genètica avançada. Molts dels seus estudiants vam sentir-nos estimulats i captivats per la seva passió i entusiasme, i hem dedicat la nostra carrera científica a diversos aspectes relacionats amb la genètica i la biologia molecular. Sempre al capdavant, ja als inicis dels anys noranta, va promocionar assignatures a nous màsters i graus, com ara la genètica molecular humana o la teràpia gènica, per a explicar les bases de la informació genètica, la dinàmica dels elements genètics mòbils als genomes hoste, la modificació genètica i els organismes transgènics, i, ja entrat el segle XXI, va incorporar en els estudis els avenços en l'estructura del genoma humà o el diagnòstic genètic de malalties humanes i la seqüenciació massiva.

Hi ha persones que s'impliquen profundament en la seva professió i, perquè tot funcio-

ni, necessiten també implicar-se per a crear el microambient i el macroambient científic que permeti als científics reeixir en les seves tasques. La gestió universitària és molts cops feixuga, solitària i incompresa per la resta de companys. Per això, s'ha d'emprendre amb ànim i molta energia —qualitats que la Roser té de sobra, i la seva tasca ha impactat en la Facultat de Biologia. Com que era impossible seqüenciar automàticament el DNA sense una infraestructura adient, la Roser s'hi va involucrar per a poder dotar la Universitat de nous seqüenciadors, i va ser cap dels usuaris dels serveis de genòmica dels científicotècnics durant molts anys. No ha defugit mai els càrrecs de gestió, dins i fora de la Universitat: ha estat cap del Departament de Genètica durant més de dotze anys (en diferents èpoques), ha exercit com a presidenta de la Sociedad Española de Genética (1994-1998), com a presidenta de l'Agència per a la Qualitat del Sistema Universitari de Catalunya (AQU Catalunya, 2007-2012) i com a avaluadora durant més d'una desena d'anys de l'Agencia Nacional de Evaluación y Prospectiva (ANEP) i l'Axencia para a Calidade do Sistema Universitario de Galicia (ACSUG). Menció especial té el seu interès per les consideracions bioètiques de les tècniques d'enginyeria genètica en biotecnologia i biomedicina, i per això ha sigut membre fundadora de la Comissió de Bioètica de la Universitat de Barcelona (1996) i de l'Observatori de Bioètica i Dret, i ha editat i escrit diversos in-

formes de recomanacions bioètiques en múltiples temes relacionats amb la genètica.

Com a conseqüència de l'interès continuat i genuí per a reconèixer i incorporar les noves tendències en recerca, també s'ha implicat en la innovació i la transferència del coneixement, i ha dirigit el primer grup a tot Espanya que ha dissenyat xips de cosegregació genètica basats en polimorfismes d'un únic nucleòtid (SNP, de l'anglès *single nucleotide polymorphism*), per als quals va sol·licitar una patent (escriure una patent, quan no n'hi ha cap altra de similar, és difícil i complex, perquè el llenguatge jurídic no és igual que el científic). I ja en l'últim període de la seva carrera professional, i dedicada al diagnòstic genètic de malalties hereditàries de la retina, va aconseguir convenis molt rellevants amb l'empresa Spark Therapeutics (desenvolupadora de l'única teràpia gènica comercialitzada per a malalties oculars), juntament amb l'Hospital de Sant Joan de Déu, per a diagnosticar genèticament centenars dels seus pacients pediàtrics afectats de distròfies de retina, amb l'objectiu de poder identificar pacients potencials per a una medicina de precisió, com ara la teràpia gènica. L'èxit diagnòstic de la metodologia d'anàlisi de seqüenciació massiva, combinat amb el seu elevat coneixement en genètica humana, ha fet que, un cop jubilada i amb més de setanta anys, hagi cofundat i sigui directora general de l'empresa derivada (*spin-off*) DBGen Ocular Genomics. Aquesta empresa, creada el 2018, ha diagnosticat genèticament més de mil cinc-cents pacients de tot el món, afectats de malalties minoritàries de la visió.

Una altra activitat que Roser González-Duarte ha dut a terme amb determinació és el lideratge femení i la mentoria de dones científiques, sempre reivindicant l'aportació de la recerca científica de les dones i actuant, inconscientment, com a guia i mirall professional. Com a exemple, la majoria d'estudiants doctorals que ha dirigit són dones (catorze d'un total de vint-i-una tesis dirigides), de les quals sis són catedràtiques o científiques amb grup propi i vuit treballen en professions relacionades amb la recerca científica. Aquest compromís la va dur, el 2001, a ser membre fundadora de l'Asociación de Mujeres Investigadoras y Tecnólogas de España (AMIT), de la qual va ser secretària, a més de pertànyer a l'associació International Society of Female Professionals (ISFP).

Finalment, una activitat que cal remarcar per la gran vàlua social és la dedicació i el suport continu a associacions de pacients de

malalties hereditàries de retina de Catalunya, d'Espanya i d'Iberoamèrica, com ara l'Asociación de Pacientes y Padres de Niños con Enfermedad de Stargardt (Stargardt-APNES) d'Argentina, Retina Asturias, Retina Navarra, l'Asociación para Evitar la Ceguera (APEC) de Mèxic, la Fundación Lucha Contra la Ceguera (FUNDALUCE), l'Asociación de Atrofia del Nervio Óptico de Leber (ASANOL), l'Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE), la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)... Des dels inicis, ha disseminat

els resultats de la seva recerca i els últims avenços en diagnòstic i teràpia, però, a més, ha esmerçat in comptables esforços a explicar les causes genèriques de les malalties que afectaven els pacients i les famílies, tant a tall individual com en congressos d'associacions, reunions i seminaris web de formació, fent una labor ingent de docència i divulgació com a part del retorn del coneixement a la societat, en aquest cas, a un col·lectiu especialment vulnerable, els pacients afectats de ceguesa hereditària i les seves famílies.

En resum, la doctora Roser González-Duarte ha deixat una empremta indeleble en totes i cadascuna de les activitats relacionades amb la seva tasca acadèmica: docència, recerca i gestió, com correspon a una professora universitària, però també com a mentora i promotora de dones científiques, com a persona implicada en la difusió del coneixement a sectors particularment vulnerables i, en els darrers temps, com a empresària, un exemple en què ens emmirallem moltes altres dones científiques joves. Gràcies, Roser!