

RECEPCIÓN DE LA DRA. GABRIELA REPETTO LISBOA, AL INGRESAR COMO MIEMBRO DE NÚMERO DE LA ACADEMIA CHILENA DE MEDICINA^a

DR. JUAN HEPP KUSCHEL^b
Académico de Número

Agradezco la oportunidad de poder presentar a la Profesora Dra. Gabriela Repetto Lisboa, quien hoy se incorpora como Miembro de Número a la Academia Chilena de Medicina en el sillón 33, que ocupara anteriormente el Académico Eduardo Rosselot Jaramillo. La Profesora Dra. Gabriela Repetto es pediatra con especialidad derivada en genética clínica, y ha focalizado su trabajo en la integración entre la investigación, docencia y clínica en Genética, Genómica Humana y Médica. Su foco en las últimas décadas ha sido la investigación y descubrimiento de las llamadas “enfermedades poco frecuentes” también conocidas como raras, huérfanas o minoritarias. En inglés conocidas como “rare diseases”.

Actualmente, realiza actividades de docencia, investigación, extensión y atención clínica entre el Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM) de la Facultad de Medicina Clínica Alemana – Universidad del Desarrollo, el Hospital Padre Hurtado y la Clínica Alemana de Santiago. En docencia ha trabajado en la integración de la genética y genómica a la docencia de la medicina, como un eje transversal a lo largo de pre y posgrado. Investiga sobre enfermedades poco frecuentes, que son en su mayoría de causa genética, que generan discapacidad y muerte precoz, sobre todo en niños.

Participa en el desarrollo e implementación de exámenes genéticos relevantes para la población chilena, en la educación de los profesionales de la salud y la comunidad sobre su uso e interpretación. Es miembro del comité directivo de *Global Genomic Medicine Collaborative* que fomenta la implementación de iniciativas de Medicina Genómica. Dirige el Programa de Enfermedades Poco Frecuentes en la Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, iniciativa interdisciplinaria creada en 2019, que

^a Discurso pronunciado en Sesión Pública y Solemne de la Academia de Medicina, realizada el 3 de mayo de 2023.

^b Médico-Cirujano, Universidad de Chile, Cirujano General, Profesor Titular Facultad de Medicina Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo.

tiene como objetivo el descubrimiento de nuevas causas de enfermedades poco frecuentes en poblaciones que están subrepresentadas en investigación genómica, promover y evaluar las mejores prácticas para la atención clínica y la implementación de tecnologías genómicas para enfermedades poco frecuentes en Chile.

Entre otros logros, y a través de colaboraciones internacionales, ha contribuido al descubrimiento de nuevas enfermedades y su causa. Le interesa promover el desarrollo de las mujeres en la academia, visibilizar sus voces y sus aportes que se traducen en generar espacios de trabajo más amables y que equilibren múltiples roles, participando en programas internacionales, como *AcademicWomen's WritingGroup* y nacionales como “Hay Mujeres”

También ha colaborado en políticas públicas en salud; destaca su participación en la generación de una propuesta de “Plan nacional de enfermedades raras”, que fue elaborado por más de 100 personas de distintas áreas y entregado al Ministro de Salud en mayo de 2021, que esperamos se implemente en Chile.

En relación con la biografía y trayectoria profesional de la Dra. Gabriela Repetto Lisboa, cabe mencionar que nació en Santiago a mediados de los años sesenta, en una familia con progenitores médicos. Su padre, el Dr. Guillermo Repetto Dapelo nacido en Concepción, fue un destacado pediatra que trabajó en el Hospital Roberto del Río. Su madre, la Dra. Carmen Lisboa es una reconocida médico internista y broncopulmonar, de gran trayectoria académica en la Pontificia Universidad Católica de Chile (PUC), fue jefa de departamento y del Centro de Investigaciones médicas de la Facultad de Medicina, además, de una de las primeras mujeres que obtuvo la jerarquía académica de Profesora titular en medicina de la PUC.

Los Repetto-Lisboa conformaron una familia con fuerte ascendencia médica, clínica y de investigación, con períodos de estadías en el extranjero, como fue un fellowship en investigación en Stanford California con Gabriela, la hija mayor de 4 años y luego en 1977/78 en Monreal Canadá, donde ambos padres realizaron sendos fellowship en investigación y atención primaria de salud. En este período Gabriela de 12 años visita con sus hermanas el colegio local, su curso de 15 alumnas multirracial y multinacional, le deja una fuerte marca idiomática y cultural, con amigas para toda la vida. La familia tuvo una clara inclinación por la música, la literatura y la cultura, fomentando la curiosidad, que influyeron en el devenir de las 3 hijas: Gabriela la mayor, luego Andrea una muy conocida economista y Paula psicóloga de la PUC.

En Chile y entre las estadías familiares en EUA, estudia la educación básica y media en el colegio femenino y de monjas Universitario Inglés que marcan huellas en su vida espiritual y cultural.

Ingresa a estudiar medicina a la PUC en 1984 en un curso de 80 alumnos, todavía en minoría femenina, que rotaron por la sede del Hospital Clínico en Marcoleta, el

Hospital Sótero del Río y el Hospital de San Bernardo. Durante sus estudios se integra como ayudante alumna al Laboratorio de Investigación Neurocitología de su escuela dirigido por el Dr. Jaime Álvarez, a quien reconoce como un gran maestro y motivador en la investigación. Ahí conoce a su futuro cónyuge Ricardo Fadic, quien también trabajaba en investigación.

Cursando su último año de internado, contrae matrimonio con el Dr. Ricardo Fadic, quien había realizaba una formación en Ciencias Básicas en la PUC y trabajaba en el Laboratorio de Fisiología del Prof. Patricio Zapata.

En enero 1991, recién titulada de médico-cirujano, Gabriela se traslada a EUA donde su cónyuge el Dr. Ricardo Fadic iniciaba su residencia en neurología en la Universidad de Wisconsin en Madison. La Dra. Repetto, quien deseaba ser pediatra, muestra su carácter y determinación, entrevistándose con el Profesor Norman Fost, MD, Jefe de Pediatría de la Universidad de Wisconsin haciéndole ver que estaba a la espera para postular a una residencia en pediatría y que en el intertanto deseaba tener una actividad médica. El Dr. Norman Fost, le señaló que contaban con un laboratorio de genética, que habían realizado recientemente importantes descubrimientos en genética y que justo en ese momento disponían de un cupo vacante para un asistente. Sin experiencia previa, la Dra. Repetto se desempeña como Asistente de Investigación en el laboratorio del Dr. Jon Wolff en el Waisman Center de la Universidad de Wisconsin-Madison, en terapia genética: su primera experiencia en genética médica.

Luego de cumplir con los exámenes correspondientes inicia su residencia en pediatría en 1992 en la Universidad de Wisconsin, siendo ya madre de su primer hijo Ricardo de 6 meses, y obteniendo luego la certificación del *American Board of Pediatrics* en 1995. Tenían su vivienda muy cerca la Clínica Universitaria, con una excelente calidad de vida y gratos recuerdos de Madison.

En 1995 la familia Fadic-Repetto se traslada a Boston donde Gabriela realiza la sub-especialidad de Genética y enfermedades metabólicas en el Children's Hospital de la Universidad de Harvard, bajo la dirección de su mentor Bruce Korf, PhD y teniendo como tutora de su proyecto de investigación a Joan Knoll, también PhD. Obtiene la certificación del *American Board of Genetics* en 1999. En Boston se agrega a la familia la hija Magdalena.

De regreso en Chile se reincorpora en diciembre 1997 al Departamento de Pediatría de la PUC a cargo del Prof. Patricio Ventura en el área de genética Clínica y el Dr. Pablo Vial la invita a formar parte de su Laboratorio de Investigación en la PUC, donde le hacen un espacio para que trabaje en genética. En la PUC obtiene la evaluación de Profesora Auxiliar.

En el año 2001 el Dr. Pablo Vial se hace cargo de crear y dirigir la Facultad de Medicina Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo ocupando el cargo de Decano. En

Noviembre 2002 el Dr. Vial la invita a incorporarse como docente de la nueva Facultad de Medicina, para hacerse cargo de la enseñanza de genética en un semestre del 2° año de la carrera de medicina. Así se incorpora también como genetista clínico en el Hospital Padre Hurtado y en Clínica Alemana, hasta la fecha de hoy. El año 2009 es nombrada Profesora titular de Medicina en la Facultad de Medicina Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo.

En su actividad académica hay que destacar la docencia en pre y posgrado en temas de genética, en actividades de educación continua, participando activamente en los congresos nacionales e internacionales de su especialidad, tanto en los comités de organización y dirección de cursos.

Presidió la Rama de Genética de la Sociedad Chilena de Pediatría 2000-2001, miembro del Comité de Ética para Investigación del Centro de Bioética de la Facultad de Medicina Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo y Hospital Padre Hurtado 2003-07; miembro del Grupo de Estudio Ciencias Clínicas (Medicina G2G3), FONDECYT-CONICYT. Presidió la Sociedad de Genética de Chile en el bienio 2018-2019, entre otras organizaciones científicas y académicas.

En su área de conocimientos ha participado en 26 proyectos de investigación nacionales e internacionales, FONDECYT, CONICYT y de universidades en EUA y Canadá. Tiene 91 publicaciones en revistas con comité editorial, ha publicado 11 libros y capítulos de libros. Ha dirigido tesis de magister y doctorado en genética, también participado como evaluadora externa en comités de tesis de posgrado incluyendo doctorados.

Es par evaluador de revistas médicas como Revista Médica de Chile, Revista Chilena de Pediatría, Scientific Reports, Clinical Genetics Genes e International Journal of Molecular Medicine. Es miembro de la Sociedad Chilena de Pediatría y de la Sociedad Chilena Geriátrica, de la American Society of Human Genetics (1996), American College of Medical Genetics (1998).

Ha recibido diversos premios por publicaciones médicas, como *Farley Fund Award for Clinical Fellows* (1996) Boston Children's Hospital Boston, Resident teaching Award (1995) Dept. of Pediatrics, University of Wisconsin Madison, EUA. Mejor trabajo presentado inextenso 2011 Sociedad Chilena de Enfermedades Respiratorias; Docente de Excelencia Carrera Medicina Clínica Alemana-UDD; Reconocimiento "100 Mujeres Líderes" (Área Académica) otorgado por diario "El Mercurio" y Mujeres Empresarias (2011); Mejor trabajo publicado en Revista Chilena de Pediatría, categoría general (2020) Sociedad Chilena de Pediatría.

En el intertanto nace el tercer hijo Guillermo, logrando Gabriela armonizar el complejo rol de la mujer, madre y esposa, con ejercer la medicina, investigación y academia. Valoran en la familia la convivencia familiar con los Repetto en el balneario en Santo Domingo y con los Fadic en el condominio en Villarrica, con mucha vida al aire libre,

la naturaleza y caminatas, junto a sus hijos: el mayor Ricardo médico-cirujano titulado en la Universidad del Desarrollo, Magdalena terapeuta ocupacional de la Universidad de Chile y el hijo menor Guillermo realizando un magíster en Física en la Universidad de Chile.

Doy la bienvenida a la Profesora Dra. Gabriela Repetto Lisboa a nuestra Academia Chilena de Medicina, invitándola a ser una activa participante de esta noble Institución, que tiene como propósito “Ser la conciencia reflexiva de la Medicina Chilena”.