

## Introduction

This special issue of the *Revista de Biología Tropical* has two goals: to recover in a single volume previously scattered information on the history of genetics and biotechnology in Costa Rica (the country where the *Boletín de Biotecnología* was published for the Interciencia Association during many years by the local Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, CONICIT); and to highlight some updated and representative particularities about the work currently done in Costa Rican genetics and biotechnology laboratories.

The Editor (Morera) explains how the convergence of three anniversaries justifies the publication of a special issue on the genetics of the Costa Rican human population and why this population has received so much attention from the international scientific community, albeit he criticizes its “uniqueness” in a paper in the same issue.

A paper by Salzano provides a general frame for the volume in the context of the social implications of inter-ethnic variability and admixture in Latin America; while Albertazzi summarizes the history of scientific publications about DNA structure and function, and PCR technique in Costa Rica, concluding that technological innovations enter a new scientific community faster than the results of pure research. Additionally, Meléndez explains how the excellent genealogical records available in Costa Rica have favored genetic research.

The next section deals more directly with human genetics. De Céspedes *et al.* explain how the National Neonatal and High Risk Screening Program in Costa Rica has improved health indices and neonatal survival rates. Pacheco and Raventós update the reader on candidate genes associated with schizophrenia, and Leal highlights the Costa Rican contribution on the

genetics of hereditary motor and sensory neuropathy. Azofeifa discusses the difficulties faced in sampling dystrophinopathies in Costa Rica, and Cuenca and Morales review in two papers the current knowledge on unstable mutations (an increasing problem of disturbing implications) and the disabilities that they cause.

Chavarría-Soley *et al.* explain that glaucoma in Costa Rica is highly heterogeneous and probably will disclose previously unknown glaucoma genes, while Salazar-Sánchez *et al.* compare molecular diagnosis of hemophilia A and B when applied to several Costa Rican families. Ramírez *et al.* conclude that Costa Rica has several independent lines of hereditary breast cancer. Castro-Volio overviews the history of cytogenetics in Costa Rica and concludes that this field is severely underdeveloped, while Castro-Volio and Ortiz write that prenatal diagnosis of chromosomal defects in Costa Rica has successfully prepared or reassured parents for two decades.

Venegas and Rivera stress the usefulness of cytogenetic studies in children with Acute Lymphocytic Leukemia-B in Costa Rica, and Jiménez overviews the history of leukemia research in the country. Finally, Solís reviews the history of Lafora’s progressive myoclonus epilepsy and diagnosed cases in Costa Rica

The next section deals with environmental effects on genetical modification or “environmental mutagenesis”. Cuenca and Ramírez review the use of biomarkers in cancer risk prediction, and González *et al.* suggest that a polymorphism may reduce gastric cancer susceptibility. Vindas *et al.* report on the genotoxicity of three pesticides used in Costa Rican banana plantations, while Castro *et al.* describe micronuclei and other nuclear abnormalities in the oral epithelium of female workers exposed

to pesticides. Finally, Cuenca and Ramírez summarize chromosomal aberrations reported from female workers exposed to pesticides.

Evolutionary genetics is the subject of the next section. Morera and Barrantes critically review the widely-held belief that the Central Valley of Costa Rica a genetic isolate. Azofeifa *et al.* report that single-step mutational events have been the main mechanism to produce new alleles of the intron 1 tumor protein 53 (TP53) locus in Costa Ricans. Finally, Chaves-Villalobos *et al.* check the polymorphism of the erythrocyte band 3 gene (EPB3) in ethnic groups of Costa Rica and conclude that only the *Guaymí* deviate significantly from the Hardy-Weinberg equilibrium.

In the Primate genetics section, Villalobos *et al.* propose a phylogeny of howler monkeys (Cebidae: *Alouatta*) based on mitochondrial, chromosomal and morphological data, and validate *Alouatta sara* as a separate species. Zaldivar *et al.* compare the distribution, ecology, life history and genetic variation of nonhuman primates from Costa Rica, and conclude that the risk of extinction is greater for species of slow reproduction and high genetic variation.

The next section focuses on forensic genetics. Morales *et al.* provide a retrospective analysis of the implementation of forensic DNA technology in Costa Rica; Morera *et al.* present a digital database with genotype profiles for the Costa Rican population at 7 PCR-based loci; and Del Valle *et al.* compare three methods for DNA extraction from bone remains and suggest improvements to the “modified FBI method”.

The last section deals with biotechnology. In the *Forum*, Espinoza *et al.* write in favor of using genetically modified crops in Costa Rica. Unfortunately, the opposite view is not presented, but I stress that this is a hotly debated subject and that other scientists would disagree with

the views that they present. Serious replies are welcome for future *forums*. Valdez *et al.* survey the estate of biotechnology in Costa Rica and conclude that women researchers are numerically well represented in this field. Valdez *et al.* also surveyed the perception about biotechnology in university students in Costa Rica and report a good knowledge level and high acceptance. Arrieta *et al.* measured the diversity of *Bacillus thuringiensis* strains from coffee plantations infested with *Hypothenemus hampei* and found a high variability. Muñoz *et al.* describe the expression of the rice hoja blanca virus (RHBV) non-structural protein 3 (NS3) in *Escherichia coli* in RHBV-infected rice tissues. Xet-Mull *et al.* studied the phylogenetic position of the yeast-like symbiotes of *Tagosodes orizicolus* (Homoptera: Delphacidae) based on 18S ribosomal DNA partial sequences and found that delphacid yeast-like symbiotes are a highly conserved monophyletic group. Valdez *et al.* report on the efficacy of a method for genetic transformation of Costa Rican maize for resistance to viral diseases. Hernández *et al.* describe the genetic diversity of Costa Rican populations of the rice planthopper *Tagosodes orizicolus* (Homoptera: Delphacidae) and conclude that populations differ in their bacterial strains and that the rickettsia *Wolbachia pipientis* causes cytoplasmic incompatibility. Finally, Herrero *et al.* characterize the action mechanisms of the *in vitro* antiviral activity of *Chamaecrista nictitans* (Fabaceae) against herpes simplex virus.

In conclusion, this volume presents a previously unavailable brief introduction to the history of Costa Rican genetics, and includes at least one paper on each of the major fields of genetics currently developed in Costa Rica. It is a valuable window to the recent work done in a country that is among the genetic hotspots of the American continent.

Julián Monge-Nájera

Director of the Production Division  
Costa Rican Distance University  
jmonge@uned.ac.cr

## Presentación

Este número especial de la *Revista de Biología Tropical* tiene dos objetivos: reunir en un solo ejemplar información sobre la historia de la genética y la biotecnología en Costa Rica (el país en el cual el *Boletín de Biotecnología* fue publicado durante varios años para la Asociación Interciencia por el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología, CONICIT); y resaltar particularidades actualizadas y representativas acerca de los trabajos más recientes realizados en los laboratorios de genética y biotecnología de Costa Rica.

El Editor (Morera) explica como la coincidencia de tres aniversarios justifica la publicación de un número especial sobre la genética de la población humana costarricense y porque esta población ha recibido tanta atención por parte de la comunidad científica internacional, a pesar de que critica su “singularidad” en un artículo incluido en este mismo ejemplar.

Un artículo escrito por Salzano provee un marco general para el volumen en el contexto de las implicaciones sociales de la variabilidad inter-étnica y la mezcla genética en América Latina; por su parte, Albertazzi resume la historia de las publicaciones científicas acerca de la estructura y función del ADN, y la técnica del PCR en Costa Rica, concluyendo que las innovaciones tecnológicas se introducen en una nueva comunidad científica más rápidamente que los resultados de la investigación pura. Además, Meléndez explica cómo los excelentes registros genealógicos disponibles en Costa Rica han favorecido la investigación genética.

La siguiente sección trata más directamente de la genética humana. De Céspedes *et al.* explican como el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal y Alto Riesgo ha mejorado los índices de salud y las tasas de supervivencia

neonatal. Pacheco y Raventós actualizan al lector acerca de los genes posiblemente asociados con la esquizofrenia, y Leal resalta la contribución costarricense a la genética de las neuropatías sensoriales y motoras. Azofeifa discute las dificultades enfrentadas al muestrear distrofinopatías en Costa Rica, en tanto Cuenca y Morales revisan en dos artículos el conocimiento actual sobre las mutaciones inestables (un problema creciente y de implicaciones perturbadoras) y las incapacidades que causan.

Chavarría-Soley *et al.* explican que en Costa Rica el glaucoma es altamente heterogéneo y probablemente dejará al descubierto genes de glaucoma previamente desconocidos, mientras que Salazar-Sánchez *et al.* comparan diagnósticos moleculares para la hemofilia A y B aplicados a varias familias costarricenses. Ramírez *et al.* concluyen que Costa Rica tiene varias líneas hereditarias independientes para el cáncer de mama. Castro-Volio revisa la historia de la citogenética en Costa Rica y concluye que éste campo se encuentra poco desarrollado, mientras que Castro-Volio y Ortiz exponen que el diagnóstico prenatal de defectos cromosómicos en Costa Rica ha preparado y asesorado a muchos padres durante dos décadas.

Venegas y Rivera subrayan la utilidad de los estudios citogenéticos en niños con leucemia-B linfocítica aguda en Costa Rica, y Jiménez revisa la historia del país en cuanto a la investigación sobre la leucemia. Finalmente, Solís revisa la historia de la epilepsia mioclónica progresiva de Lafora y los casos diagnosticados en Costa Rica.

La siguiente sección trata acerca de los efectos ambientales sobre las modificaciones genéticas o “mutagénesis ambiental”. Cuenca y

Ramírez repasan el uso de biomarcadores en la predicción de riesgo del cáncer, y González *et al.* sugieren que un polimorfismo podría reducir la susceptibilidad al cáncer gástrico. Vindas *et al.* informan sobre la genotoxicidad de tres plaguicidas usados en las plantaciones bananeras costarricenses, mientras que Castro *et al.* describen anomalías nucleicas y micro-nucleicas en el epitelio oral de mujeres trabajadoras expuestas a plaguicidas. Finalmente, Cuenca y Ramírez resumen las aberraciones cromosómicas reportadas en mujeres trabajadoras expuestas a los plaguicidas.

La genética evolutiva es el tema de la siguiente sección. Morera y Barrantes revisan de forma crítica la creencia ampliamente distribuida de que el Valle Central de Costa Rica es un aislado genético. Azofeifa *et al.* informan que los eventos mutacionales de un solo paso han sido el mecanismo principal para producir nuevos alelos para el locus del intrón 1 de la proteína tumoral 53 (TP53) en costarricenses. Finalmente, Chaves-Villalobos *et al.* revisan el polimorfismo del gen de la banda 3 eritrocitaria (EPB3) en grupos étnicos de Costa Rica y concluyen que sólo los guaymíes se desvían significativamente del equilibrio de Hardy-Weinberg.

Dentro de la sección sobre genética de primates, Villalobos *et al.* proponen una filogenia de los monos aulladores (Cebidae: *Alouatta*) con base en datos mitocondriales, cromosómicos y morfológicos, y aceptan a *Alouatta sara* como especie válida. Zaldivar *et al.* comparan la distribución, ecología, historia natural y variación genética de primates no humanos de Costa Rica, y concluyen que el riesgo de extinción es mayor para especies de reproducción lenta y alta variabilidad genética.

La siguiente sección se enfoca en la genética forense. Morales *et al.* proveen un análisis retrospectivo de la implementación de la tecnología del ADN forense en Costa Rica; Morera *et al.* presentan una base de datos digital con perfiles genotípicos de la población costarricense en 7 loci basados en PCR; y Del Valle *et al.* comparan tres modelos para la extracción

de ADN de restos óseos y sugieren mejoras al "método del FBI modificado".

La última sección trata de biotecnología. En el *Foro*, Espinoza *et al.* argumentan a favor del uso de cultivos genéticamente modificados en Costa Rica. Desafortunadamente, no se presenta el punto de vista contrario, pero quisiera resaltar que este es un tema de gran debate y que otros científicos estarán en desacuerdo con lo que presentan los autores (nos gustaría recibir respuestas serias para foros futuros). Valdez *et al.* examinan el estado de la biotecnología en Costa Rica y concluyen que las mujeres investigadoras se encuentran numéricamente bien representadas en este campo. Valdez *et al.* también examinan la percepción de estudiantes universitarios costarricenses acerca de la biotecnología e informan un buen nivel de conocimiento sobre el tema y una alta aceptación. Arrieta *et al.* miden la diversidad de las cepas de *Bacillus thuringiensis* de cafetales infectados con *Hypothenemus hampei* y encontraron una alta variabilidad. Muñoz *et al.* describen la expresión de la proteína no-estructural 3 (NS3) del virus de la hoja blanca del arroz (RHBV) en *Escherichia coli* y en tejidos de arroz infectados. Xet-Mull *et al.* estudian la posición filogenética de los simbioses tipo levadura de *Tagosodes orizicolus* (Homoptera: Delphacidae) con base en secuencias parciales de ADN ribosómico 18S y encuentran que esos simbioses son un grupo monofilético altamente conservado. Valdez *et al.* informan acerca de la eficiencia de un método para la transformación genética del maíz (variedades costarricenses) con el propósito de hacerlo resistente a las enfermedades virales. Hernández *et al.* describen la diversidad genética de las poblaciones costarricenses del delfácido del arroz *Tagosodes orizicolus* (Homoptera: Delphacidae) y concluyen que difieren en sus cepas bacterianas y que la rickettsia *Wolbachia pipientis* les causa incompatibilidad citoplasmática. Finalmente, Herrero *et al.* caracterizan los mecanismos de acción de la actividad antiviral *in vitro* de *Chamaecrista nictitans* (Fabaceae) contra el virus del herpes simple.

En conclusión, este volumen presenta una breve introducción a la historia de la genética costarricense, introducción que del todo no existía, e incluye al menos un artículo sobre cada uno de los campos principales de la

genética que se desarrollan actualmente en el país. Sin duda, constituye un valioso panorama del trabajo genético reciente, hecho en un país que se encuentra dentro de los “puntos calientes” de la genética del continente americano.

*Julián Monge-Nájera*  
Director de Producción  
Universidad Estatal a Distancia  
jmonge@uned.ac.cr

