

INDEXED

# GENÉTICA Y SALUD PÚBLICA

Víctor B. Penchaszadeh<sup>1</sup>

*Con objeto de plantear la necesidad de acciones de salud pública en genética en América Latina, el autor hace una breve revisión de los defectos congénitos, en los que se incluyen las enfermedades hereditarias y las anomalías cromosómicas. Señala que estos defectos afectan por lo menos a 5% de los nacidos vivos en las diversas regiones del mundo, independientemente del estado de desarrollo o de la composición étnica de las poblaciones. En la Región de las Américas, las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y el quinto lugar como causa de muerte de los menores de un año y contribuyen de 2 a 27% de la mortalidad infantil. Es de esperar que la situación relativa de estos trastornos adquiera cada vez más importancia a medida que mejoren los indicadores generales de la salud infantil, como ha sucedido en los países industrializados. El hecho de que los estados patológicos de origen genético afectan a múltiples órganos y sistemas, son de carácter crónico y requieren terapias y rehabilitación costosas, implica una demanda de servicios que los países deben prepararse para encarar. Se proponen tres objetivos generales para las actividades de salud en genética: minimizar las manifestaciones clínicas de los individuos que nacen con defectos congénitos mediante atención adecuada en todos los niveles de servicios; mejorar la calidad de vida de esos individuos y sus familias, ayudándolos a insertarse en la vida normal de sus comunidades; y asegurar que las personas en alto riesgo de concebir hijos con enfermedades genéticas reciban asesoramiento y servicios de apoyo para que puedan ejercer el derecho a la reproducción de manera informada. Por último, se recomiendan ocho estrategias para iniciar programas de salud genética con los recursos disponibles en cada país.*

Los importantes adelantos recientes en diagnóstico, prevención y tratamiento de las enfermedades genéticas permiten aliviar apreciablemente el sufrimiento y las muertes producidos por esos estados patológicos. Paralelamente, la reducción de las enfermedades infecciosas y nutricionales en los países industrializados ha situado a las enfermedades congénitas entre las primeras causas de morbilidad y mortalidad infantil. La misma tendencia se observa, con matices variables, en diversos países de América Latina

y el Caribe. Los defectos congénitos están adquiriendo un papel cada vez más relevante entre los problemas de salud de una alta proporción de esas poblaciones (1, 2).

En este contexto se han estado desarrollando en la Región de las Américas numerosos servicios de genética preventivos y asistenciales. Estos servicios, sin embargo, tienden a concentrarse en centros de atención terciaria y suelen estar aislados de los programas generales de salud. Por otra parte, y salvo notables excepciones, los organismos de salud pública no emprenden acciones de salud en genética por considerarlas "no prioritarias" y demasiado onerosas.

<sup>1</sup> Escuela de Medicina de Mount Sinai y Departamento de Genética Médica, Centro Médico Beth Israel, Nueva York; Consultor en Genética Humana, Organización Mundial de la Salud. Dirección postal: Víctor B. Penchaszadeh, M.D., Chief, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Beth Israel Medical Center, New York, NY 10003, Estados Unidos de América.

En este trabajo planteo que, en América Latina, a) las enfermedades congénitas son una causa importante de morbilidad y mortalidad infantil; b) las acciones de salud en genética concebidas con enfoque de riesgo en el contexto de la atención primaria pueden reducir significativamente la enfermedad, el sufrimiento y las muertes causados por los defectos congénitos; c) con los recursos humanos y materiales existentes se pueden desarrollar servicios preventivos y asistenciales eficaces; y d) una adecuada organización y regionalización de los servicios permite mantener los costos en niveles aceptables.

Para facilitar la comprensión de este problema por parte de los profesionales de salud pública, revisaré primero algunos conceptos básicos sobre los defectos congénitos y enfermedades genéticas.

## ENFERMEDADES GENÉTICAS Y DEFECTOS CONGÉNITOS

El conjunto de las funciones biológicas de los productos de miles de genes y la interacción de ellos entre sí y con las experiencias ambientales bio-psico-sociales contribuyen al desarrollo armónico del ser humano y al mantenimiento de la salud. Las enfermedades genéticas son aquellas manifestaciones patológicas en cuya etiología desempeñan un papel protagónico las alteraciones cuali o cuantitativas del material genético. Las enfermedades genéticas se incluyen en una categoría patológica mayor: los defectos congénitos.

Los defectos congénitos son estados patológicos determinados por factores causales que operan previo al nacimiento, ya sea antes, durante o después de la concepción. Sus expresiones clínicas incluyen defectos de uno o varios órganos, que pueden ser estructurales (malformaciones congénitas) o

funcionales (enfermedades o trastornos del desarrollo físico y mental), o ambas cosas. El término *congénito* significa que el defecto básico (primario) está presente al nacimiento, aunque no siempre es sintomático o demostrable clínicamente en el recién nacido. Los factores causales de los defectos congénitos pueden ser genéticos, ambientales o mixtos (interacción genético-ambiental) (cuadro 1).

### Defectos congénitos de causa genética: enfermedades genéticas

Las enfermedades genéticas son defectos congénitos causados por alteraciones en el material genético, ya sea a nivel de los genes o de los cromosomas. Están determinadas total o parcialmente desde la concepción. La alteración *cualitativa* de un gen (mutación) determina una *enfermedad génica o hereditaria*, que puede transmitirse en forma dominante o recesiva. Las enfermedades dominantes se caracterizan por manifestaciones clínicas que se producen debido a mutación en *un solo* miembro del par génico y los niños afectados generalmente heredan la enfermedad de un progenitor afectado. Las enfermedades recesivas se manifiestan cuando *ambos miembros* del par génico son mutantes, y los niños afectados nacen de padres sanos, ambos portadores de una copia del gen mutante. Se estima que, en promedio, cada ser humano sano es portador, en dosis simple, de media docena de genes recesivos que en dosis doble producirían enfermedades graves. Estos genes recesivos mantienen su frecuencia en la población por transmisión en dosis simple, y por lo tanto inaparente, de generación en generación.

Se conocen cerca de 5 000 enfermedades genéticas hereditarias diferentes, entre ellas las hemoglobinopatías, la fibrosis quística del páncreas, las distrofias musculares, la hemofilia, y varias formas de sordera, ceguera y retardo mental. La frecuencia individual de cada una de estas enfermedades es baja (típicamente de 1 en 10 000 a 1 en 20 000), aunque en algunos grupos humanos o regiones del mundo ciertas enferme-

**CUADRO 1: Causas, categorías y ejemplos de defectos congénitos**

Causas	Categorías	Ejemplos
Genéticas	Enfermedades génicas o hereditarias	Hemoglobinopatías Mucoviscidosis Hemofilias Distrofias musculares Displasias esqueléticas Retardo mental Sorderas, cegueras
	Anomalías cromosómicas	Síndrome de Down Síndrome de Turner
Ambientales intrauterinas (teratógenos)	Infecciones	→ Rubéola congénita
	Medicamentos	→ Síndrome fetal hidantófnico
	Radiaciones	→ Microcefalia
	Drogas	→ Síndrome fetal alcohólico
Mixtas (por interacción genético-ambiental)	Malformaciones congénitas	Cardiopatías congénitas Displasia de cadera Fisura de labio
	Enfermedades comunes del adulto	Arteriosclerosis coronaria Hipertensión esencial Neoplasias malignas Psicosis maníaco-depresiva

dades son especialmente frecuentes. La fibrosis quística del páncreas afecta a 1 de cada 2 000 recién nacidos de origen europeo, la anemia falciforme afecta a 1 de cada 500 recién nacidos de raza negra, y otro tanto ocurre con las talasemias en la cuenca del Mediterráneo y el sudeste asiático. Globalmente las enfermedades hereditarias afectan a no menos de 1% de los nacidos vivos.

La otra categoría de enfermedad genética, las *anomalías cromosómicas*, se caracterizan por un desequilibrio *cuantitativo* del material genético. Se originan generalmente por errores esporádicos en las divisiones celulares que dan lugar a los gametos, lo cual resulta en un exceso o deficiencia de todo o parte de un cromosoma. Uno de cada 200 recién nacidos vivos presenta una anomalía cromosómica y las manifestaciones clínicas incluyen retardo mental y malformaciones congénitas diversas. La trisomía 21, o síndrome de Down, es la anomalía cromosómica más frecuente y mejor conocida.

## Defectos congénitos de causa ambiental

Los defectos congénitos de origen ambiental se deben a la acción de factores teratógenos que interfieren en el desarrollo fetal durante la gestación y determinan la presencia de malformaciones o trastornos funcionales congénitos. Los agentes teratógenos pueden ser de naturaleza infecciosa (p. ej., rubéola), física (radiaciones, hipertermia) o química (drogas, alcohol), así como medicamentos (p. ej., anticonvulsivos, ácido retinoico), contaminantes ambientales (pesticidas) y otras sustancias. Aunque se desconoce la frecuencia de los defectos congénitos causados por factores teratógenos, se estima en por lo menos uno de cada 200 nacidos vivos.

## **Defectos congénitos de causa mixta (interacción genético-ambiental o multifactorial)**

Una gran proporción de defectos congénitos se deben a la interacción de factores genéticos predisponentes, presentes desde la concepción, con factores ambientales desencadenantes que operan durante la vida fetal o posnatal. Este es el caso de varias malformaciones congénitas aisladas (como cardiopatías congénitas, mielomeningocele y displasia de cadera) y de trastornos funcionales comunes como la diabetes, la hipertensión, la arteriosclerosis, varias neoplasias malignas, la depresión maniáco-depresiva, etc. En esta categoría de defectos congénitos la etiología es multifactorial y el factor genético tiene solamente una función predisponente. Las circunstancias ambientales, ya sea dietéticas, psicosociales, o de exposición a determinadas toxas, determinan el desarrollo de la malformación o enfermedad en cuestión.

## **FRECUENCIA E IMPACTO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS**

Considerados globalmente, los defectos congénitos afectan por lo menos a 5% de los nacidos vivos. Estas cifras son muy semejantes en las diversas regiones del mundo, independientemente del nivel de desarrollo económico-social y de la estructura étnica de la población. En América Latina, la información sobre defectos congénitos es fragmentaria por deficiencias en la calidad de los diagnósticos y de las estadísticas de salud. Sin embargo, los datos provenientes de numerosos estudios epidemiológicos focales y del Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas confirman que los defectos congénitos ocurren en América La-

tina con frecuencias similares a las de otras regiones (3).

En la mayoría de los países de la Región las malformaciones congénitas ocupan entre el segundo y quinto lugar como causa de muerte en menores de un año, y contribuyen de 2 a 27% de la mortalidad infantil (4). Por varias razones, sin embargo, estas cifras son solo estimaciones mínimas de la prevalencia de los defectos congénitos. En primer lugar, el subregistro de las malformaciones congénitas es común, debido a deficiencias en la capacidad y calidad de los diagnósticos. Además, dado que los niños con defectos congénitos son más susceptibles de enfermar y morir por causas exógenas (infecciones, desnutrición, abandono), son estas y no los defectos básicos las que quedan registradas en las estadísticas. En segundo lugar, la mayor parte de las enfermedades hereditarias y de etiología mixta genético-ambiental están dispersas en la Clasificación Internacional de Enfermedades y no aparecen bajo la categoría de "anomalías congénitas", que sirve de base para su estimación en las estadísticas de salud. La contribución de los defectos congénitos a la morbilidad y mortalidad infantil en América Latina es, sin duda, sustancialmente mayor de lo que generalmente se aprecia.

Es importante destacar, además, que la situación relativa de los defectos congénitos en la salud colectiva está cambiando. A medida que los indicadores generales de salud infantil van mejorando, la contribución de las malformaciones congénitas a la morbilidad y mortalidad aumenta. Así ha ocurrido en los países industrializados, en donde las anomalías congénitas son la principal causa de mortalidad en los primeros 4 años de vida (5). Otro tanto sucede en varios países de la Región que han conseguido controlar las causas infecciosas y nutricionales de morbilidad y mortalidad (6-8). A pesar de obvias diferencias entre países, la tendencia en América Latina es de una reducción progresiva de la morbilidad y mortalidad materno-infantil de origen ambiental y un aumento relativo de la contribución de los defectos congénitos. Varios estudios de morbilidad en

centros hospitalarios de la Región demuestran que de 10 a 25% de los egresos pediátricos se deben a defectos congénitos (9, 10).

El impacto en la salud de las enfermedades genéticas y de los defectos congénitos en general no puede estimarse solamente por cifras de frecuencia y contribución cuantitativa a la morbilidad y mortalidad. La realidad es mucho más impresionante, pues estas patologías suelen afectar a múltiples órganos y sistemas, son de naturaleza crónica, y los métodos terapéuticos disponibles suelen ser caros y poco accesibles. Además, los niños afectados suelen ser más susceptibles que los niños normales a los efectos perjudiciales de factores ambientales adversos, como las infecciones y la desnutrición. Por otra parte, dado su carácter hereditario, las enfermedades genéticas suelen afectar a varios niños en una familia, lo que agrava aun más el problema.

Las particularidades mencionadas implican un gran impacto de los defectos congénitos en la familia, sobre todo en los sectores de escasos recursos. Los problemas médicos, psicológicos y económicos que deben enfrentar las familias de niños discapacitados por defectos congénitos son enormes. Lamentablemente, los sistemas de salud y los servicios sociales no suelen estar capacitados ni tienen los recursos apropiados para reducir a un mínimo el impacto adverso de esas anomalías en la calidad de vida de los niños afectados y sus familias.

Las tendencias actuales permiten predecir que la demanda de atención y prevención de los defectos congénitos en América Latina seguirá aumentando en la década de los años noventa. Es imprescindible, entonces, que todo plan de salud incluya estrategias de prevención primaria y atención de los defectos congénitos. En las próximas secciones analizaremos los objetivos, contenidos y estrategias de las acciones de salud en genética en el contexto de América Latina.

## OBJETIVOS DE LAS ACCIONES DE SALUD EN GENÉTICA

Los objetivos de las acciones de salud en genética son los siguientes:

1. Minimizar las manifestaciones clínicas en los individuos que nacen con defectos congénitos. Los servicios de salud deben encarar la prevención secundaria y terciaria en los niños afectados, atendiendo a sus necesidades bio-psico-sociales.
2. Mejorar la calidad de vida de los individuos con discapacidades congénitas y sus familias, ayudándolos a vivir y reproducirse de la mejor manera posible.
3. Asegurar que las parejas o individuos en alto riesgo de concebir un hijo con una enfermedad genética dispongan de la información y los servicios de apoyo adecuados (asesoramiento genético, diagnóstico prenatal) para lograr una máxima probabilidad de que nazca un niño sano, respetando la autonomía en la decisión de las parejas y el derecho a la reproducción.

## CONTENIDOS DE LAS ACCIONES DE SALUD EN GENÉTICA

### Diagnóstico precoz y certero

El diagnóstico precoz y certero de los defectos congénitos es el requisito básico para todo el resto de las acciones de salud en genética. En el recién nacido, el diagnóstico ocasionalmente depende de recursos sencillos, como la simple observación en el caso de malformaciones externas (labio leporino, mielomeningocele, etc.) o el examen físico para detectar la displasia de cadera. Muchas veces, sin embargo, se requieren recursos diagnósticos más complejos: radiología, ecografía, análisis bioquímicos, estudios cromosómicos, y otros, dependiendo de la orientación clínica. Los servicios de salud de-

ben asegurar la mayor cobertura posible para el diagnóstico precoz de anomalías congénitas en el recién nacido.

Existen ciertos defectos congénitos graves, como el hipotiroidismo congénito y la fenilcetonuria, que pueden diagnosticarse en el recién nacido por métodos bioquímicos y cuyo tratamiento, si se inicia precozmente, es sumamente efectivo para prevenir el desarrollo y la manifestación de la enfermedad. En otras afecciones como las hemoglobinopatías (anemia falciforme, talasemia), el diagnóstico temprano permite instituir medidas para prevenir las complicaciones. Basándose en este conocimiento, varios países industrializados han originado programas poblacionales para el tamizaje sistemático de estas afecciones en el recién nacido, la confirmación diagnóstica de los casos positivos, y el tratamiento y seguimiento de por vida de los casos confirmados. En América Latina, los programas de tamizaje neonatal deben planificarse y ejecutarse cuidadosamente, pues su viabilidad y eficiencia dependen de numerosos requisitos organizativos y presupuestarios, y del estado de desarrollo de los servicios de salud en general y los de genética en particular (11, 12). El único país de la Región en el que se efectúa tamizaje neonatal de forma sistemática y completa del hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria y la anemia falciforme es Cuba (13).

Por más completo y adecuado que sea el sistema de diagnóstico de defectos congénitos en el recién nacido, una gran proporción de afecciones serán detectadas solo cuando comiencen a presentar síntomas clínicos en los primeros meses o años de vida. El personal encargado de la atención primaria de la salud infantil deberá estar capacitado para sospechar una enfermedad genética en niños con malformaciones o dismorfias externas, deficiencias del crecimiento y desarrollo, o retardo mental y discapacidades no explicables por factores exógenos. Los servicios de salud deben disponer de normas de

atención pediátrica que permitan maximizar la sospecha y detección precoz de las enfermedades genéticas en la población infantil. Un control adecuado y concienzudo del crecimiento y desarrollo es probablemente la manera más eficiente de lograrlo.

Los servicios de salud deben también disponer de centros de referencia adecuadamente regionalizados para confirmar el diagnóstico de las enfermedades genéticas y otros defectos congénitos. Dadas la gran variedad de enfermedades genéticas que afectan a diferentes órganos y sistemas y su baja frecuencia individual, será necesario el concurso de diversos especialistas y recursos diagnósticos de cierta complejidad en los centros de referencia, como los laboratorios de análisis cromosómicos, bioquímicos y moleculares.

### **Tratamiento oportuno y prevención de complicaciones**

El diagnóstico adecuado será seguido del tratamiento oportuno y la prevención de complicaciones. Dado que las enfermedades genéticas suelen afectar múltiples órganos y sistemas, el enfoque de la atención debe ser multidisciplinario. Además, dado que estas afecciones se manifiestan de forma crónica a lo largo de la vida del individuo, es necesario asegurar continuidad longitudinal en la atención. La familia en la que nace un niño con una enfermedad genética o defecto congénito sufre un gran impacto emocional. Para lograr beneficios máximos en el niño afectado, es necesario tomar a la familia entera como unidad de atención.

### **Mejoramiento de la calidad de vida del niño afectado y su familia**

Este objetivo se cumple estimulando los mecanismos adaptativos del niño y su familia, potenciando las cualidades favorables y neutralizando las desfavorables. Se deben atender las necesidades de rehabilitación del individuo afectado y su inserción en la sociedad, evitando la estigmatización y la discriminación social.

## Detección de factores de riesgo genético

*Historia familiar de enfermedad genética.* La circunstancia más común es el nacimiento previo de un hijo afectado en la pareja, y el riesgo de recurrencia dependerá del diagnóstico y del modo de herencia de la afección en cuestión.

*Consanguinidad entre los cónyuges.* La consanguinidad de una pareja aumenta la probabilidad de que ambos cónyuges sean portadores (sanos) de un mismo gen recesivo en dosis simple y, por consiguiente, el riesgo de que nazca un hijo con una enfermedad recesiva.

*Edad materna avanzada.* A medida que avanza la edad materna, aumenta la prevalencia de anomalías cromosómicas en recién nacidos vivos: 1 en 500 a los 20 años, 1 en 400 a los 30 años, 1 en 200 a los 35 años, 1 en 50 a los 40 años, y 1 en 20 a los 45 años.

*Origen étnico-geográfico.* Ciertas mutaciones son más frecuentes en algunos grupos humanos que en otros: la anemia falciforme en personas de raza negra, las talasemias en individuos de ascendencia mediterránea o asiática (14), la enfermedad de Tay-Sachs en judíos, etc. (10). Por otra parte, en América Latina existe un número apreciable de zonas de alta prevalencia, o "focos", de ciertas enfermedades genéticas. Cabe citar, entre otros casos, el de la corea de Huntington alrededor del Lago de Maracaibo en Venezuela, un tipo de mucopolisacaridosis en el valle venezolano de Aragua, el albinismo en el valle de Aicuña en la Argentina, la sordera congénita en el Valle de Monges en Costa Rica y la ataxia olivoponto-cerebelosa en la provincia de Holguín en Cuba (15, 16).

El origen geográfico, por lo tanto, puede ser también un indicador de riesgo que hay que tener en cuenta en los programas de salud genética en la Región.

*Exposición a agentes mutagénicos.* Las radiaciones, ciertos pesticidas y preservativos alimentarios, la exposición de las gónadas al calor excesivo y prolongado, y ciertos contaminantes ambientales pueden aumentar la frecuencia de mutaciones génicas en las

células germinales y aumentar el riesgo de enfermedades genéticas en la descendencia.

*Exposición fetal a factores teratógenos.* Agentes infecciosos (rubéola, herpes, sífilis, SIDA, etc.), físicos (radiaciones, hipotermia excesiva) y químicos (alcohol, tabaco, ciertos medicamentos) pueden interferir en períodos críticos del desarrollo fetal y causar defectos congénitos. Lo mismo puede ocurrir a causa de enfermedades maternas como la diabetes, la hipertensión y el lupus eritematoso, o de la desnutrición materna.

## Asesoramiento genético

La detección de los factores de riesgo genético arriba mencionados debe formar parte de la atención primaria de salud y ser seguida de asesoramiento genético al individuo o la pareja. El asesoramiento genético consiste en informar a la pareja de los riesgos genéticos a los que está expuesta y ofrecer las distintas opciones disponibles para enfrentar ese riesgo. Cuando la pareja ya tiene un hijo afectado, se procurará que comprenda la causa del problema y conozca los riesgos de repetición en futuros embarazos.

Sin pretender interferir con la autonomía reproductiva de la pareja, el asesoramiento genético procura que las decisiones reproductivas estén basadas en el conocimiento de los riesgos, y no en ideas erróneas o mal fundadas. La experiencia indica que la mayoría de las parejas expuestas a alto riesgo de enfermedad grave en la descendencia procuran no tener más hijos (17-19). En cambio, cuando los riesgos o la gravedad de la enfermedad en cuestión son bajos, la mayoría de las parejas optan por completar su familia. Es decir, el asesoramiento genético, aun siendo no-directivo, resulta en una reducción del número de nacimientos de niños con enfermedades genéticas.

El asesoramiento genético es un servicio de salud a las personas y no debe tener objetivos poblacionales o "eugenésicos". Simplemente atiende el derecho de toda pa-

# ESTRATEGIAS PARA LA EJECUCIÓN DE ACCIONES DE SALUD EN GENÉTICA

reja de estar informada sobre sus riesgos genéticos, particularmente si ya ha tenido un hijo afectado. En otras palabras, capacita a la pareja para decidir cuál de las diferentes opciones reproductivas es la que más se ajusta a su realidad y sus intereses: abstenerse de tener más hijos, considerar la adopción, correr los riesgos, recurrir al diagnóstico prenatal, etc.

## Diagnóstico prenatal

Un gran número de enfermedades genéticas y otros defectos congénitos son diagnosticables en etapas tempranas del desarrollo fetal (a partir de la 10ª semana de la gestación), mediante biopsia coriónica, amniocentesis o ecografía fetal. El diagnóstico prenatal permite que las parejas en alto riesgo genético puedan iniciar (y mantener) embarazos sin el temor al nacimiento de otro niño afectado (20).

El asesoramiento genético y el diagnóstico prenatal son servicios de salud que se ofrecen a las parejas en riesgo, quienes deciden voluntariamente aceptarlos o no. De igual manera, ante un resultado anormal, la decisión de proseguir o interrumpir la gestación es privativa de la pareja, una vez que ha sido correctamente informada y asesorada. Este enfoque se practica en la mayor parte de los países del mundo, independientemente del estado de desarrollo económico, el sistema sociopolítico y las convicciones religiosas prevalecientes. Las características del sistema de salud de cada país y sus políticas determinan la magnitud de la cobertura de estos servicios. En Cuba, por ejemplo, los servicios de asesoramiento genético y diagnóstico prenatal se ofrecen a toda la población de acuerdo con criterios de riesgo basados en la disponibilidad de los servicios (13). En otros países de América Latina, en cambio, estos servicios generalmente están restringidos al sector privado y el acceso a ellos está determinado por el poder adquisitivo.

De las consideraciones precedentes resulta claro que todo programa de salud en genética que pretenda ser efectivo debe basarse en: a) la detección de factores de riesgo genético a nivel comunitario con cobertura amplia, seguida de asesoramiento genético a las parejas en riesgo elevado, y de servicios de diagnóstico prenatal en los casos que estén indicados y cuando las parejas así lo deseen; y b) atención integral, multidisciplinaria y longitudinal de los pacientes con defectos congénitos.

Las estrategias apropiadas para el desarrollo de estas acciones en América Latina han sido analizadas y recomendadas por numerosos comités de expertos de la Organización Mundial de la Salud y la Organización Panamericana de la Salud (1, 2, 21, 22). Esencialmente se basan en la incorporación de las acciones antes descritas a los programas de salud existentes, tales como los de atención prenatal, planificación familiar, atención del recién nacido, control del crecimiento y desarrollo infantil, educación para la salud, rehabilitación de discapacidades, y educación especial. En cada uno de estos programas existen componentes específicos que contribuyen a la prevención primaria, secundaria y terciaria de las enfermedades genéticas. Estos componentes incluyen, entre otros, la detección de factores de riesgo genético; la educación de la comunidad con respecto a dichos factores y las maneras de prevenir sus consecuencias; y el adiestramiento y capacitación del personal de atención primaria en estos conceptos.

Para que las acciones de salud en genética sean eficaces, deben tener amplia cobertura, formar parte de la atención primaria de salud en la comunidad, y estar apoyadas por una red de servicios regionalizados de complejidad creciente. Los centros de genética médica ya establecidos en hospitales terciarios deben regionalizarse y asumir la función normativa de capacitación y super-



visión tanto del personal de salud de los niveles primario y secundario, como de los lugares de referencia centralizada para análisis de laboratorio especializados y problemas complejos. Con objeto de formular políticas claras y organizar eficientemente los recursos disponibles, se necesita una estrecha interacción entre los genetistas médicos y los responsables de los programas de salud pública.

Es obvio que lo precedente requiere educar a todos los profesionales de salud, pero sobre todo a los responsables de los programas de salud pública y a los genetistas médicos. Los primeros deberán corregir errores conceptuales y adquirir conocimientos sobre las aplicaciones de la genética a la salud pública. Los segundos deberán despojarse de enfoques excesivamente "curativistas" y de su fascinación por lo raro y lo complejo, y adquirir una actitud más preventiva y de acercamiento a la población.

El derecho a la salud incluye el derecho a ser informado sobre las maneras de preservarla y de prevenir las enfermedades. Por lo tanto, es responsabilidad del sector de la salud asegurar que los grupos en alto riesgo genético estén adecuadamente informados de ese riesgo y de las maneras de prevenir sus consecuencias. Además, ya que la eficiencia preventiva de las acciones de salud en genética depende en gran medida de las decisiones reproductivas de las personas, es fundamental impartir educación para la salud en este campo a las comunidades en general. Solo de esta manera se podrán contrarrestar los temores infundados, desvirtuar los errores conceptuales y capacitar a las parejas para que, frente a un riesgo genético, ejerzan su derecho a la reproducción de manera informada, libre y responsable. Estas acciones educativas, integradas a las acciones preventivas y curativas, contribuirán a disminuir la frecuencia de defectos congénitos en la población y a mejorar la atención de los niños que nacen afectados.

## CONCLUSIONES

Es indiscutible que los problemas congénitos y genéticos contribuyen significativamente a la morbilidad y mortalidad del grupo materno-infantil en América Latina. El desarrollo actual de la tecnología de salud permite la prevención primaria, secundaria y terciaria de muchas de esas afecciones, y la mayor parte de los países de la Región cuentan con los recursos humanos y materiales para poner en acción los programas necesarios.

Las estrategias que deben emplearse son las siguientes:

- Definir claramente los objetivos del programa de genética basándose en la realidad epidemiológica de los defectos congénitos en cada país o región.

- Determinar los recursos humanos y materiales en genética disponibles en el país y racionalizarlos de acuerdo con los objetivos establecidos, en niveles de complejidad decreciente: centros de referencia, centros de nivel intermedio, y acciones de la atención primaria.

- Planear y ejecutar actividades de detección de factores de riesgo genético en el nivel de la atención primaria: edad materna avanzada, antecedente familiar, origen étnico-geográfico, consanguinidad, exposición a mutágenos y teratógenos, etc. Estas acciones deben estar a cargo del personal de atención primaria e integrarse en los demás programas: atención prenatal, planificación familiar, atención del recién nacido, control de crecimiento y desarrollo, etc.

- Organizar una red de referencia y contrarreferencia para estudios diagnósticos más complejos, tratamiento y rehabilitación, asesoramiento genético y diagnóstico prenatal, según el caso.

- Fomentar el establecimiento de relaciones estrechas entre los programadores de salud y los genetistas médicos, en el contexto de las actividades educativas y de salud.

- Introducir programas de capacitación en genética para personal de atención

primaria (médicos, enfermeras, auxiliares, etc.), basados en los objetivos y estrategias establecidos.

□ Desarrollar programas educativos en genética destinados a la población general e incorporar a la comunidad en las decisiones y en las acciones programadas.

□ Adoptar procedimientos normalizados para supervisar y evaluar las acciones realizadas y sus resultados.

Gracias a la implementación de estas estrategias, se han podido reducir considerablemente la morbilidad y la mortalidad por afecciones de origen genético en varias regiones del mundo, incluso en países en desarrollo. Su aplicación en América Latina depende de la decisión política de los responsables de los planes de salud en los diferentes países de la Región.

## REFERENCIAS

1. Organización Panamericana de la Salud. *Prevención y control de las enfermedades genéticas y los defectos congénitos. Informe de un Grupo de Consulta de la Organización Panamericana de la Salud*. Washington, DC: OPS; 1984. (Publicación científica 460).
2. Organización Mundial de la Salud. *Community approaches to the control of hereditary diseases. Informe de un Grupo de Consulta de la Organización Mundial de la Salud*. (Documento inédito de la OMS HDP/WG/85.10).
3. Castilla E, Mutchinik O, Paz J, Muñoz F, Gelman, Z. Estudio latinoamericano de malformaciones congénitas. *Bol Of Sanit Panam*. 1974; 78(6):494.
4. Organización Panamericana de la Salud. *Las condiciones de salud en las Américas*. Washington, DC: OPS; 1986.
5. Modell B, Kuliev AM. Impact of public health on human genetics. *Clin Genet*. 1989;36:286.
6. Kuliev AM, Modell B. The human genetics programme in Cuba. Informe de una consultoría, 16-21 marzo 1984. Ginebra: Organización Mundial de la Salud. (Documento inédito HMG/Cons?84.1).
7. Heredero L. Organization of medical genetics services in Cuba. En: Kuliev AM, Greendale K, Penchaszadeh VB, Paul N, eds. *Provision of genetic services—an international perspective. Birth Defects Original Article Series*. 1992;28(3):52-57.
8. Umaña L. Informe de la situación de la genética en Costa Rica. Documento preparado para la Reunión de Expertos en Genética Médica de la Organización Panamericana de la Salud, La Habana, Cuba, 9 a 11 de octubre de 1987.
9. Barreiro CZ, Negrotti T, Penchaszadeh VB. Prevalencia de enfermedades genéticas en un hospital pediátrico de referencia. Trabajo presentado en el V Congreso Internacional de Genética Humana, México, 1976. *Excerpta Med Intl Congr Ser*. 1976; 397:60.
10. Penchaszadeh VB. Frequency and characteristics of birth defects admissions to a pediatric hospital in Venezuela. *Am J Med Genet*. 1979;3:359.
11. National Academy of Sciences. *Genetics screening programs, principles and research*. Washington, DC: National Academy of Sciences; 1975.
12. Velázquez A, et al. Errores congénitos del metabolismo y la prevención del retraso mental de origen metabólico. *Memorias de Cocoyoc, Primer Seminario Situación y Perspectivas de la Mortalidad en Menores de Cinco Años en América Latina, Cocoyoc, Morelos, México, 23 a 26 de octubre de 1988*, p. 701.
13. Granda H, Gispert S, Dorticós A, et al. Cuban programme for prevention of sickle cell disease. *Lancet*. 1991;337:152-153.
14. WHO Working Group. Hereditary anaemias: genetic basis, clinical features, diagnosis and treatment. *Bull WHO*. 1982;60:643.
15. Castilla EE, Sod R. The surveillance of birth defects in South America: II, The search for geographic clusters: endemics. *Adv Mutag Res*. 1990; 2:211-230.
16. Auburger G, Orozco Díaz G, Ferreira-Capote R, et al. Autosomal dominant ataxia: genetic evidence for locus heterogeneity from a Cuban founder-effect population. *Am J Hum Genet*. 1990; 46:1163-1177.
17. Harper PS, et al. Decline in the predicted incidence of Huntington's chorea associated with systematic genetic counselling and family support. *Lancet*. 1981;ii:411.
18. Progress in the community control of thalassaemia. Informe de la segunda reunión anual del Grupo de Trabajo de la OMS para el control comunitario de las anemias hereditarias. Nicosia,

Chipre, 29 a 30 de noviembre de 1983. (Documento WHO HMG/WG/83.9).

19. Angastiniotis MA, Kyriakidou S, Hadjiminis M. How thalassemia was controlled in Cyprus. *World Health Forum*. 1986;7:291.
20. WHO Working Group: Fetal diagnosis of hereditary diseases. *Bull WHO*. 1984;62:345.
21. Organización Panamericana de la Salud. Ejecución de acciones de salud en genética. Informe de

un Comité de Expertos en Genética Médica, La Habana, Cuba, 9 a 12 de noviembre de 1987.

22. WHO meeting on the advances in diagnosis, treatment and prevention of hereditary diseases. Ginebra, 20 a 22 de noviembre de 1989.

## ABSTRACT

### GENETICS AND PUBLIC HEALTH

In order to draw attention to the need for public health action in genetics in Latin America, the author begins by giving a brief review of congenital anomalies, including hereditary diseases and chromosomal anomalies. He notes that these defects affect at least 5% of live births in the different regions of the world, regardless of the development status or ethnic make-up of their populations. In the Region of the Americas, birth defects rank somewhere between second and fifth place among causes of death in children under 1 year of age, and account for 2% to 27% of infant mortality. It is logical to expect that these disorders will take on more relative importance as the general indicators of child health improve, as has been the case in industrialized countries. The fact that pathologies of genetic origin affect a wide

range of organs and systems, are chronic, and require expensive therapy and rehabilitation means that they demand services that countries must be prepared to provide. The author proposes three general objectives for health activities regarding genetics: to minimize clinical manifestations in individuals who are born with congenital anomalies by means of adequate care at all service levels; to improve the quality of life for those individuals and their families by helping them to become involved in the normal life of their communities; and to ensure that people at high risk of conceiving children with genetic diseases receive counseling and support services so that they can exercise their right to informed reproduction. Finally, he recommends eight strategies for setting up genetic health programs with the resources available in each country.