

# ESTABLECIMIENTO DE SERVICIOS INTEGRALES DE GENÉTICA EN LOS PAÍSES EN DESARROLLO: AMÉRICA LATINA<sup>1</sup>

Victor B. Penchaszadeh<sup>2</sup>

*En los países industrializados, el avance de los conocimientos y el desarrollo de nuevas tecnologías se están aplicando rápidamente a los servicios de diagnóstico, tratamiento y prevención de las enfermedades genéticas. Esos adelantos ofrecen, entre otras cosas, nuevos métodos de diagnóstico prenatal basados en la genética molecular. No obstante, los países en desarrollo todavía no se han beneficiado plenamente de esos avances por motivos que están relacionados con el subdesarrollo sociopolítico y económico. En este artículo se analizan algunas de las razones que impiden el desarrollo racional y progresivo de los servicios de salud, en general, y de genética, en particular, en los países en desarrollo. Se concluye que esos países deben resolver las dificultades mencionadas creando estructuras de atención de salud integrales, eficientes y coordinadas. Ello solo puede lograrse cuando se cuenta con decisiones políticas informadas y de alto nivel. Las enfermedades genéticas constituyen una prioridad, y el derecho de las personas a la salud debe incluir el derecho a disponer de servicios accesibles de prevención, curación y rehabilitación de las anomalías congénitas. La Región de las Américas tiene recursos suficientes para convertir ese derecho en realidad.*

La aplicación de los conocimientos de genética a los servicios prácticos para el diagnóstico, tratamiento y prevención del sufrimiento humano causado por las enfermedades genéticas se realiza a un ritmo acelerado en los países industrializados y es paralela a los increíbles adelantos de la tecnología afín. Esos adelantos tecnológicos ofrecen

nuevos métodos de diagnóstico basados en técnicas moleculares y nuevos procedimientos de diagnóstico prenatal.

Sin embargo, las poblaciones que viven en los países en desarrollo no se han beneficiado aún de esos adelantos. Además, se pueden descubrir desviaciones del enfoque y dirección de los programas de genética en algunos de esos países. Las razones de tal desviación en el establecimiento de servicios de genética son múltiples y están relacionadas con el panorama global del subdesarrollo sociopolítico y económico. En el presente documento, el autor examina el caso de América Latina para analizar algunos de los factores que impiden un desarrollo racional y progresivo de los servicios de salud en general, y de genética en particular, en las llamadas naciones del tercer mundo. Si bien el

<sup>1</sup> Traducción revisada por el editor invitado Dr. V. B. Penchaszadeh. Publicado originalmente con el título "Implementing comprehensive genetic services in developing countries: Latin America". En: Kuliev A, Greendale K, Penchaszadeh V, Paul N, eds. *Genetic Services Provision: An International Perspective. Birth Defects: Original Article Series*. 1992;28:17-26. March of Dimes Defect Foundation, 1992. White Plains, NY, EUA. Las opiniones vertidas en este artículo corresponden al autor y no deben ser atribuidas a MOD a no ser que se indique lo contrario.

<sup>2</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: Victor B. Penchaszadeh, M.D., Chief, Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Beth Israel Medical Center, New York, NY 10003, Estados Unidos de América.

marco latinoamericano puede diferir en algunos aspectos de la situación de otras partes del mundo en desarrollo, es posible hacer algunas generalizaciones.

## POBLACIÓN Y SALUD EN AMÉRICA LATINA Y EL CARIBE

Aunque determinados grupos de población de América Latina y el Caribe se parecen en muchos aspectos, es importante reconocer que existen diferencias históricas, culturales, étnicas y económicas significativas entre los países de la Región y dentro de cada uno de ellos. Si bien en esta sección se presenta un panorama general de la población y condiciones de salud de la Región, conviene tener presente las amplias variaciones que yacen detrás de cualquier generalización.

En el decenio de 1950, la población de América Latina era de unos 165 millones de habitantes; ya en 1990 había aumentado a 450 y se estima que en el año 2000 alcanzará 540 millones (1). En 1950, América Latina representaba 48% de la población del hemisferio; se prevé que en el año 2000 constituirá 63%. La composición étnica es muy heterogénea. Los principales grupos son amerindios, blancos de diferentes partes de Europa (sobre todo de España, Portugal e Italia) y negros del África Occidental. Hay mucha mezcla de razas y predominan los mestizos y mulatos, pero eso varía mucho en diferentes subregiones. Aunque la tasa de natalidad se ha reducido en el último decenio, la de fertilidad total se mantiene bastante alta en muchos países, con un promedio de 3,3 en la Región. La estructura de la población por edad se caracteriza por una elevada proporción de jóvenes, que guarda relación con la etapa de transición demográfica en que se encuentra cada país. La proporción de niños menores de 15 años oscila entre 22% en el Uruguay y 45% en Guatemala, con un pro-

medio de 37,6% en comparación con 21,7% en América del Norte (1).

La urbanización se produce a un ritmo acelerado y hay variaciones subregionales. En 1990, 71% de la población vivía en las zonas urbanas. La proyección para el año 2000 es de 75%. No obstante, el proceso de urbanización es desigual: en 1985 casi todos los países de América Central y del Caribe eran predominantemente rurales y los de la zona andina, el Cono Sur, el Brasil y México, eran urbanos.

La esperanza de vida al nacer oscila entre 51 años en Haití y 72 en Cuba y la de casi todos los países oscila entre 61 y 66 años. La tasa general de mortalidad se está reduciendo en la mayor parte de los países de la Región y las tasas de mortalidad por edad y por causa varían mucho entre los países y dentro de su territorio, según su grado de desarrollo y sus condiciones socioeconómicas. El análisis de la mortalidad se ve obstaculizado por una recolección subóptima de estadísticas de salud. La mortalidad infantil ha descendido en algunos países a menos de 20 por 1 000 (Costa Rica, Cuba y Chile), pero se mantiene en más de 50 por 1 000 en otros lugares. Las principales causas de mortalidad infantil varían según las tasas. Las anomalías congénitas y las afecciones originadas en el período perinatal son las principales causas en los países con las menores tasas (Costa Rica y Cuba), en tanto que las infecciones intestinales y respiratorias y otras afecciones originadas en el período perinatal predominan en los países con mayores tasas.

El desarrollo de los servicios de salud en la Región se ha entorpecido por muchas deficiencias estructurales y funcionales que tienen raíces históricas y políticas. Con muy pocas excepciones, ha faltado un sistema bien definido e integral de planificación y ejecución de programas de salud. Aunque, en teoría, en casi todos los países esa es una responsabilidad del Estado, hay varias estructuras superpuestas y programas mal coordinados y carentes de fondos que impiden prestar servicios con eficiencia. La creciente polarización socioeconómica que ocurre actualmente en la Región también se

## IMPACTO DE LA ENFERMEDAD GENÉTICA

manifiesta en el sector de la salud. El pequeño segmento más rico de la población con acceso al sector de salud privado tiene indicadores de salud, expectativas y servicios esencialmente similares a los de las naciones industrializadas. De conformidad con ello, este sector se ve afectado por los pros y contras de los servicios de genética de "alta tecnología". La mayor parte de la población de nivel socioeconómico bajo (que crece continuamente) depende de sectores de salud pública y seguridad social ineficientes y carentes de fondos, donde los servicios de genética se consideran esotéricos y de poca prioridad.

Cuba y Costa Rica son dos excepciones a las generalizaciones precedentes. Cuba es un caso especial porque después de la revolución de 1959 se asignó máxima prioridad a la atención de salud en las políticas sociales del país. Los logros médicos alcanzados en Cuba son ampliamente reconocidos (2-4) y los indicadores de salud, incluso la menor tasa de mortalidad infantil (10,8 por 1 000 en 1990), son los mejores de la Región. Cuba tiene un programa nacional de genética con cobertura casi completa para servicios de genética prenatales, que incluye el tamizaje de la drepanocitosis en las embarazadas, la medición de la alfa-fetoproteína en el suero materno, la ultrasonografía y el análisis cromosómico fetal cuando la madre tiene más de 38 años. El tamizaje de la fenilcetonuria y el hipotiroidismo en recién nacidos y los servicios de genética integrales están regionalizados.

Por otra parte, Costa Rica ha gozado durante varios años de cierta estabilidad política y económica y de un eficiente sistema de atención de salud basado en la seguridad social, con buenos indicadores de salud. Actualmente se están desarrollando servicios de genética maternoinfantiles (5, 6) y, al igual que en Cuba, se prevé buen progreso en este campo.

El desarrollo de servicios de genética médica en América Latina debe analizarse dentro del contexto citado para entender sus características, limitaciones y posibilidades.

Si bien el conocimiento de la epidemiología de las enfermedades genéticas en la Región es todavía fragmentario, todo indica que la frecuencia global de estas afecciones es similar a la observada en otras partes del mundo. Un registro hospitalario colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas, establecido a finales del decenio de 1960 y mantenido hasta la fecha, ha permitido acopiar datos sobre varios centenares de miles de nacimientos en los dos últimos decenios y ha proporcionado una enorme cantidad de información epidemiológica (7). En casi todos los países, las anomalías congénitas ocupan los lugares segundo a quinto entre las causas de defunción de niños menores de un año y representan de 2 a 27% de la mortalidad infantil (8). Los estudios de morbilidad pediátrica en centros de atención terciaria en algunas ciudades grandes han demostrado que los defectos genéticos representan de 10 a 25% de las admisiones (9-11).

En América Latina se han descrito casi todas las enfermedades genéticas conocidas. Además, hay algunas enfermedades hereditarias que se conocen únicamente en la Región (12-14). También se han notificado agrupaciones geográficas de afecciones autosómicas recesivas en varias regiones, generalmente asociadas con el aislamiento geográfico y cultural y elevadas tasas de consanguinidad. Son ejemplos de lo primero las agrupaciones de afecciones como la sordera sensorineural en Costa Rica, la displasia espondilocostal en Puerto Rico y el Perú, la mucopolisacaridosis de tipo I en el Brasil y Venezuela y el albinismo oculocutáneo en la Argentina (15). También se han mencionado agrupaciones de enfermedades autosómicas dominantes que afectan a centenares de personas en pequeñas zonas geográficas, de las cuales las más conspicuas son la enfermedad de Huntington en Venezuela (16) y una forma

de atrofia olivopontocerebelosa en Cuba (17). La importancia de las hemoglobinopatías guarda correlación directa con la proporción de personas originarias de África y la cuenca del Mediterráneo, que varía en distintos países. Hay una elevada proporción de negros en el Caribe, Panamá, el Brasil y Guyana y un número algo menor en Venezuela, Colombia y el Ecuador. En el Cono Sur, particularmente en la Argentina y el Uruguay, y en el Brasil hay gente originaria del Mediterráneo. Aunque faltan cifras fidedignas sobre la frecuencia de fibrosis quística, se sabe que esta enfermedad predomina en los países con un alto índice de inmigración europea, como la Argentina y Chile (18), y es muy rara en países con un gran componente de población indígena, como el Perú y el Ecuador.

A causa de patrones reproductivos profundamente arraigados y de la falta de servicios adecuados de planificación familiar, la edad avanzada de la madre es muy frecuente. La proporción de mujeres de 35 años o más que dan a luz oscila entre 10 y 20% en varios países (19).

El autoritarismo tradicional predominante en América Latina, la actitud fatalista de los segmentos socioeconómicos más bajos de la sociedad y el poder ejercido por grupos extremadamente conservadores, como la iglesia católica y las fuerzas armadas, también han desempeñado un papel importante en el subdesarrollo de los programas de genética en América Latina, en comparación con otras regiones del mundo. Un tema que ilustra esas influencias es el del aborto provocado. Aunque se estima que en la Región se interrumpen voluntariamente tres embarazos por cada nacimiento de un niño vivo, el aborto es ilegal en la mayor parte de los países de América Latina (20). La penalización del aborto es un factor importante que determina la mortalidad materna, causada por complicaciones del aborto ilegal en 25 a 54% de los casos (21, 22).

## LA POLÍTICA DE SALUD Y LA GENÉTICA

Con excepción de Cuba y tal vez de Costa Rica, los países latinoamericanos carecen de políticas de salud explícitas y de asignaciones financieras para la prevención de defectos congénitos o el tratamiento y la atención de individuos y familias afectados por enfermedades genéticas. En parte, eso se debe a la deficiencia general de la planificación y el financiamiento de la atención de salud y, en parte, a los conceptos erróneos que tienen las autoridades de salud pública y los profesionales de salud en el área de la genética.

En la mayor parte de los países latinoamericanos, la genética médica surgió a comienzos de los años setenta por el interés de genetistas adiestrados en el exterior, con hincapié en las ciencias básicas y un enfoque individualista de la medicina. Esos genetistas formaron en hospitales universitarios y facultades de medicina pequeños grupos que se mantuvieron algo aislados de la corriente principal de la medicina clínica. Los servicios de salud prestados en los hospitales no tenían una vinculación importante con los programas de salud pública o los servicios de salud comunitarios. La existencia de genetistas dedicados a la asistencia e investigación en hospitales terciarios y sin interés en la salud pública y la preocupación por las enfermedades infecciosas y la malnutrición por parte de las autoridades de la salud pública han obstaculizado el desarrollo de programas de atención genética preventiva en la comunidad.

Un factor negativo adicional ha sido la falta de enseñanza de la genética médica en las escuelas formadoras de profesionales de salud, en los niveles de pregrado y posgrado.

Una encuesta de la situación actual en la mayor parte de los países de la Región (23) revela la existencia de centros de genética clínica en hospitales terciarios, que absorben parte de la demanda referida para consulta de diagnóstico y asesoramiento genético. Muchos de esos centros tienen gene-

tistas y citogenetistas clínicos, pero generalmente carecen de la plantilla y los fondos necesarios. No hay programas coherentes para la detección prospectiva de situaciones de alto riesgo genético, como el registro sistemático de los antecedentes familiares, el tamizaje de heterocigotos para algunas afecciones recesivas importantes o la debida atención al problema de la edad avanzada de la madre. El tamizaje neonatal de errores congénitos del metabolismo, hemoglobinopatías o hipotiroidismo congénito no forma parte de ningún programa de salud pública (excepto en Cuba), aunque algunas empresas comerciales ofrecen estos servicios en centros privados. En las grandes ciudades de la Región, se ofrecen servicios privados de diagnóstico prenatal de anomalías cromosómicas por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas a la población con altos recursos que puede pagarlos, pero sin un adecuado control de calidad.

## PERSPECTIVAS, INICIATIVAS Y RECOMENDACIONES

En años recientes, la Organización Panamericana de la Salud (OPS) reconoció la importancia de las enfermedades genéticas en América Latina y estableció un proyecto destinado a formular guías para crear servicios de atención genética preventiva. Se reunieron dos grupos asesores en 1982 y 1987 y se publicaron los documentos pertinentes (8, 19). Los adelantos recientes sin precedentes en genética humana crean la posibilidad de reducir la frecuencia de las enfermedades genéticas y mejorar la calidad de vida de los individuos afectados. El éxito de los programas patrocinados por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en otras regiones del mundo (24) ha tenido un efecto favorable en los genetistas y las autoridades de salud pública de América Latina. La importancia de la genética médica es reconocida hoy en día por

un creciente número de autoridades de salud pública y los genetistas médicos comienzan a defender la necesidad de integrar los programas de genética en los servicios generales de atención primaria de salud.

Para tener éxito, las medidas pertinentes al campo de la genética deben destinarse simultáneamente a (a) reducir la frecuencia y la carga de las enfermedades genéticas y (b) ofrecer la mejor atención posible a los individuos afectados y a sus familias (25).

Las estrategias para lograr la primera meta requieren la detección prospectiva de riesgos genéticos elevados en el nivel de atención primaria, por medio del análisis sistemático de los antecedentes familiares, la debida atención al problema de la edad avanzada de la madre, la detección de heterocigotos para características recesivas frecuentes, etc. Las situaciones de alto riesgo deben ir seguidas de asesoramiento genético, con el respaldo de la opción del diagnóstico prenatal.

El objetivo de prestar la mejor atención posible a los individuos afectados y a sus familias requiere servicios de atención secundaria y terciaria, servicios psicológicos y sociales, programas de rehabilitación, servicios de seguimiento a largo plazo y de atención de afecciones crónicas multisistémicas y genéticas.

## LINEAMIENTOS PARA EL ESTABLECIMIENTO DE SERVICIOS DE SALUD GENÉTICA EN LA COMUNIDAD

El logro de los objetivos citados en América Latina exigirá un enfoque multidisciplinario basado en los siguientes lineamientos:

1. Los servicios de salud genética deben integrarse en los programas de salud comunitaria existentes, como los servicios de planificación familiar y atención prenatal,

consultorios de puericultura, programas de suplementación nutricional, servicios de tratamiento de defectos congénitos, centros de desarrollo infantil, etc. Deben dedicarse a la detección de los factores de alto riesgo genético en la comunidad, seguidos de asesoramiento genético prospectivo. Al mismo tiempo, hay que ampliar la capacidad para diagnosticar las enfermedades genéticas por sus manifestaciones clínicas. La identificación de una afección inusualmente prevalente en una zona puede llevar a formular un programa de control determinado. Sin embargo, en la mayoría de los casos, los servicios de salud genética deberán ser integrales y no específicos.

2. Las actividades de salud genética en la comunidad deben estar respaldadas por servicios de genética localizados en los hospitales universitarios y otros establecimientos de referencia, con responsabilidad de dotación y adiestramiento de personal, educación de la comunidad y sus líderes, supervisión de la calidad de los servicios prestados y funcionamiento como sitios de referencia para abordar problemas complejos. Por tanto, los centros de genética médica que ya existen en los establecimientos de atención terciaria de la Región deberían asumir la responsabilidad de organizar, coordinar y supervisar actividades comunitarias de genética en el plano regional.

3. Los ministerios de salud pública deben registrar y analizar los recursos humanos y materiales de genética médica de cada país para que pueda haber una organización más racional y eficiente de los servicios. Hay que crear oficinas especiales de genética en el ámbito nacional y dentro de los departamentos de salud pública de las principales ciudades o provincias.

4. Una de las deficiencias más conspicuas en el campo de la genética médica en América Latina ha sido la falta de interacción de los genetistas médicos con las comunidades médicas y de salud pública. Para corregir esa deficiencia es imprescindible organizar talleres, seminarios y cursos de adiestra-

miento destinados a señalar los diversos problemas de genética a los profesionales de salud en ejercicio. Al mismo tiempo, hay que estimular a los genetistas médicos atrincherados en sus centros de atención terciaria a reconocer la necesidad de ampliar sus servicios a la comunidad en general.

Es obvio que una tarea importante será la de educar. Hay que enseñar genética médica con un enfoque clínico y preventivo en las facultades de medicina, las escuelas de salud pública y otros entes formadores de profesionales de la salud. Las organizaciones internacionales de salud deben promover y organizar talleres sobre la enseñanza de genética médica para estudiantes de pregrado y posgrado, destinados a profesores de medicina, salud pública, enfermería y otros campos. Al mismo tiempo, es preciso señalar a los genetistas médicos los aspectos de la genética relacionados con la salud pública.

5. Las actividades educativas también deben dirigirse a la comunidad en general para que los programas de genética tengan éxito. Hay demasiados conceptos equivocados, temores infundados y prejuicios que impiden que la gente ejerza su derecho a beneficiarse de los servicios de atención genética preventiva y controlar su propia vida reproductiva. Al emplear técnicas audiovisuales innovadoras se deben aprovechar los medios de información pública, como la radio y la televisión, y transmitir mensajes educativos aceptables para la cultura de cada lugar y destinados a la comunidad en general, a fin de ampliar los conocimientos de genética de la población.

6. El tema del aborto inducido es un campo de batalla ideológico en América Latina, al igual que en otras partes del mundo. El clima político en la Región tiende a mantener el *status quo* y en la mayor parte de los países solo se permite interrumpir el embarazo para salvar la vida de la madre. Este aparente factor disuasivo de naturaleza legal es más teórico que práctico, ya que el número de abortos sigue siendo más alto que el de nacimientos. Además, el diagnóstico prenatal de defectos genéticos se practica tanto en

centros privados como en hospitales públicos. La realidad demuestra, por lo tanto, que se pueden crear servicios de diagnóstico prenatal aun en establecimientos del sector público como parte de los servicios integrales de genética, sin que haya mucha oposición de las fuerzas conservadoras que están en contra del aborto. Esos servicios deben ser voluntarios, ofrecerse solo con la debida indicación médica después de recibir asesoramiento genético, no ser coercitivos y estar sujetos a un estricto control de calidad por parte de las agencias gubernamentales.

7. Los programas de tamizaje neonatal deben tenerse en cuenta solo después de que las redes de servicios clínicos de genética estén bien establecidas y se cumpla con numerosos requisitos bien conocidos (26). Estos programas deberán ser organizados y financiados por los ministerios de salud pública e incluir disposiciones para el tratamiento y seguimiento de todos los casos identificados.

8. Todos los programas de salud genética deben ser voluntarios y demostrar el debido respeto por la facultad de elección de cada pareja en cuanto a su vida reproductiva y por los derechos de privacidad y autonomía. El Estado debe garantizar que el derecho a la salud cubra a todas las personas y familias que sufren enfermedades genéticas, con lo que se daría acceso a los servicios de salud genética a todas las personas que los necesiten. Al mismo tiempo, el Estado no debe permitir que las políticas de salud pública o los intereses comerciales violen los derechos de las personas, familias o comunidades (27).

## CONCLUSIÓN

América Latina y el Caribe afrontan retos importantes de salud característicos de la pobreza y el subdesarrollo: la desnutrición, las enfermedades infecciosas prevenibles comunes, el cólera, el SIDA y los problemas ocasionados por la falta de planificación familiar. Esas dificultades deben resolverse con estructuras de atención de salud integrales, eficientes y coordinadas que solo

pueden establecerse con decisiones políticas conscientes y audaces de alto nivel. La afirmación común de que las enfermedades genéticas no constituyen una prioridad en el mundo en desarrollo es poco más que un pretexto para ocultar el hecho de que la salud en sí no se toma en serio como prioridad. El derecho a la salud debe incluir el derecho a servicios accesibles de prevención, curación y rehabilitación de enfermedades genéticas. La Región tiene suficientes recursos humanos y materiales para convertir esos principios en realidad, y en algunos países se ha adelantado mucho en ese sentido.

Sin embargo, hay que evitar que se desvíen escasos recursos de las necesidades de salud más apremiantes. La estrategia acertada debería ser la utilización eficiente de los recursos genéticos ya existentes y el aprovechamiento de los servicios de salud comunitarios y otros programas de salud afines, principalmente los relacionados con la reproducción y la atención prenatal.

La posibilidad de aplicar ese análisis a otras partes del mundo en desarrollo es dudosa. Por un lado, la experiencia de la China y de la India nos lleva a creer que los lineamientos enunciados en este trabajo pueden tener éxito. En cambio, en África, donde las condiciones socioeconómicas, culturales, sanitarias y ecológicas son tan precarias y el valor de la vida humana es tan escaso, tal vez deba postergarse para tiempos mejores la atención de las enfermedades genéticas, a pesar de su alta prevalencia.

## REFERENCIAS

1. Organización Panamericana de la Salud. *Condiciones de salud en las Américas*. Washington, DC: OPS; 1990. (Publicación científica 524).
2. Roemer M. Health development and political policy: The lesson of Cuba. *J Health Polit Policy Law*. 1980;4:570-580.

3. Ubell RN. High-tech medicine in the Caribbean: 25 years of Cuban health care. *N Engl J Med*. 1980;309:1468-1472.
4. Guttmacher S. The prevention of health risks in Cuba. *Int J Health Serv*. 1987;17:179-189.
5. Kuliev AM, Castilla E. *Initiation of maternal and child health-oriented genetics program in Costa Rica. Report on a consultation*. Washington, DC: Pan American Health Organization; January 24-31, 1987.
6. Penchaszadeh VB. *Evaluación del Programa de Enfermedades Congénitas en Costa Rica. Informe de una consultoría de la Organización Panamericana de la Salud*. Washington, DC: Organización Panamericana de la Salud; 8 a 12 de octubre, 1990.
7. Castilla EE, Orioli IM. El estudio colaborativo latinoamericano de malformaciones congénitas: ECLAMC/MONITOR. *Interciencia*. 1983;8:271-278.
8. Organización Panamericana de la Salud. *Prevención y control de las enfermedades genéticas y de los defectos congénitos. Informe de un grupo de consulta*. Washington, DC: OPS; 1984. (Publicación científica 460).
9. Barreiro CZ, Negrotti T, Penchaszadeh V. Prevalence of genetic disease in a referral pediatric hospital. *Excerpta Med Intl Congress 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. Carnevale A, Hernandez H, Reyes R, Paz F, Sosa C. The frequency and economic burden of genetic disease in a pediatric hospital in Mexico City. *Am J Med Genet*. 1985;20:665-675.
12. Hernandez A, Ramirez ML, Nazara Z, Ocampo R, Ibarra B, Cantu JM. Autosomal recessive spondylo-epi-metaphyseal dysplasia (Irapa type) in a Mexican family: delineation of the syndrome. *Am J Med Genet*. 1980;5:179-188.
13. Arias S, Penchaszadeh VB, Pinto-Cisternas J, Larrauri S. The IVIC syndrome: A new autosomal dominant complex pleiotropic syndrome with radial ray hypoplasia, hearing impairment, internal ophthalmoplegia and thrombocytopenia. *Am J Med Genet*. 1980;6:25-29.
14. Penchaszadeh VB, Velasquez D, Arrivillaga R. The nasopalpebral lipoma-coloboma syndrome: A new autosomal dominant dysplasia-malformation syndrome with congenital nasopalpebral lipomas, eyelid colobomas, telecanthus, and maxillary hypoplasia. *Am J Med Genet*. 1982;11:397-410.
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. Negrette A. *Corea de Huntington*. Maracaibo, Venezuela: Editorial Universitaria; 1962.
17. Auburger G, Orozco Diaz 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.
18. Aulehla-Scholz C, Kaiser R, Weber J, et al. The frequency of the CF 508 deletion in CF chromosomes of different ethnic origin. *Hum Genet*. 1990;85:392.
19. Organización Panamericana de la Salud. *Ejecución de las Actividades de Salud de Genética en América Latina y el Caribe: Reunión de un grupo de expertos en genética médica de la Organización Panamericana de la Salud*. La Habana, Cuba, 9 a 11 de octubre, 1987. Washington, DC: OPS; 1989.
20. Pan American Health Organization. *Epidemiology of abortion and practice of fertility regulation in Latin America. Selected reports*. Washington, DC: PAHO; 1975. (Scientific Publication 306).
21. Pan American Health Organization. Basic elements for the study and prevention of maternal mortality. Washington, DC: PAHO; 1987. (Internal document).
22. Wirnikoff B, Carignan C, Bernardik E, Semeraro P. *Medical services to save mothers' lives: feasible approaches to reducing maternal mortality: International Safe Motherhood Conference, Nairobi, Kenya, February 10-13, 1987*.
23. Taller de Genética y Salud Pública. Patrocinado por la Organización Panamericana de la Salud y la Sociedad Peruana de Genética Médica, Lima, Perú, 28 a 29 de septiembre, 1989.
24. World Health Organization. *Community approaches to the control of hereditary disease. Report of a WHO Advisory Group*. Geneva: WHO; 3-5 October, 1985.
25. Penchaszadeh VB. *Atención y prevención de las enfermedades genéticas como parte de las estrategias para reducir la morbi-mortalidad materno-infantil en América Latina: segundo seminario sobre estrategias para la reducción de la morbi-mortalidad materno-infantil en América Latina*. La Habana, Cuba, 28 de noviembre a 1 de diciembre, 1989. Fondo de las Naciones Unidas

para la Infancia, Organización Panamericana de la Salud.

26. National Academy of Sciences. *Genetics Screening. Programs, Principles and Research*. Washington, DC: National Academy Press; 1975.

27. Penchaszadeh VB. *Genética y Derechos Humanos: Seminario de Salud y Derechos Humanos, Universidad Nacional Autónoma de México, 15 a 17 de julio, 1991*.

---

## ABSTRACT

### IMPLEMENTING COMPREHENSIVE GENETIC SERVICES IN DEVELOPING COUNTRIES: LATIN AMERICA

The application of advances in genetic knowledge and technology to services for the diagnosis, treatment, and prevention of genetic diseases is proceeding rapidly in developed countries. These advances offer, among other things, new methods of prenatal diagnosis based on molecular genetics. However, developing countries are still not benefiting fully from these advances for reasons that are rooted in sociopolitical and economic underdevelopment. This article

analyzes some of the factors preventing rational and progressive development of general health services, and genetic services in particular, in the developing countries of the world. It concludes that these countries must meet the challenges with the kind of efficient and coordinated comprehensive health care structures that only conscientious high-level political decisions can bring about. Genetic diseases are a priority and the right to health must include the right to accessible preventive, curative, and rehabilitative services for congenital anomalies. The Region of the Americas has the resources to make this ideal a reality.