

SERVICIOS DE GENÉTICA EN LAS COMUNIDADES DEL ESTADO DE BAHÍA, BRASIL¹

————— *Maria das Graças Freitas Sousa² y Eliane S. Azevedo²* —————

Los servicios de asesoramiento genético en el Brasil se iniciaron en los años sesenta en los institutos básicos de biología y en las universidades públicas. Su impacto en la salud pública fue muy limitado. Más tarde, algunos hospitales comenzaron a ofrecer esos servicios prestando asistencia clínica y de laboratorio. El Servicio de Genética de la Universidad de Bahía, creado en 1969 dentro del Departamento de Medicina Preventiva, tuvo un impacto académico importante que no se complementó con otro comparable en la salud pública. La oferta siempre fue menor que la demanda. A mediados de 1989, un gran cambio administrativo en ese estado estancó la integración de ese servicio en el sector de salud pública. Con excepción de un pequeño consultorio particular, actualmente dicho servicio es el único de esa clase en Bahía. La falta de políticas estables y la desorganización de la red de salud pública dejaron el proyecto de integración sin respaldo alguno. En los próximos años, el Servicio de Genética de la Universidad de Bahía intentará establecer proyectos de investigación orientados hacia aspectos clínicos, a fin de emplear los resultados como medio de fomentar el interés de las autoridades de salud pública. La experiencia puede ser valiosa para la planificación de servicios de genética comunitarios en los países en desarrollo.

Tras 19 años de actividad como servicios universitarios, los servicios de genética en Bahía, Brasil, se están integrando en el sistema de salud pública del estado. A causa de las deficiencias de la estructura de los sistemas de salud y educación del Brasil, el éxito de este programa de integración es limitado. La prestación de servicios de salud y educación en todos los países latinoamericanos (con excepción de Cuba) presenta numerosos problemas. El informe de nuestra experien-

cia puede ser valioso para la planificación general de los servicios de genética en las comunidades de los países en desarrollo.

PERFIL DE LOS SERVICIOS UNIVERSITARIOS DE GENÉTICA EN EL BRASIL

Los servicios de asesoramiento genético en el Brasil se iniciaron a comienzos del decenio de 1960 en los institutos básicos de biología y las universidades públicas. Los profesionales responsables eran biólogos, que habían concentrado sus estudios en genética humana. Los pacientes eran enviados por los médicos una vez emitido el diagnóstico de una afección genética determinada. Esos pacien-

¹ Traducción revisada por el editor invitado Dr. V. B. Penchaszadeh. Publicado originalmente con el título "Genetic services at the community level in the State of Bahia, Brazil". En: Kuliev A, Greendale K, Penchaszadeh V, Upaul N, eds. *Genetic Services Provision: An International Perspective. Birth Defects: Original Article Series*. 1992;28:90-95. © March of Dimes Birth Defect Foundation, 1992. White Plains, NY, EUA. Las opiniones vertidas en este artículo corresponden a los autores y no deben ser atribuidas a MOD a no ser que se indique lo contrario.

² Universidad Federal de Bahía, Laboratorio de Genética Médica, Bahía, Brasil.

tes no recibían atención clínica de los genetistas, solo asesoramiento. Para que un paciente pudiera recibir el servicio de asesoramiento genético era preciso que ocurrieran simultáneamente tres hechos poco usuales: primero, que el médico pudiera reconocer una afección genética específica; segundo, que el médico supiera que había un especialista científico capaz de calcular los riesgos genéticos y de informar a la familia al respecto, y tercero, que la familia estuviera interesada en recibir asesoramiento. Desde el punto de vista de la salud pública, esos servicios de asesoramiento genético tuvieron un efecto muy limitado.

Más tarde, algunos hospitales comenzaron a ofrecer servicios de genética más completos, creados y dirigidos por médicos formados en ese campo. Dichos servicios prestaban asistencia clínica y de laboratorio centrada particularmente en la resolución de problemas genéticos, además del asesoramiento. No obstante, eran bastante elitistas y selectivos y no beneficiaban a un gran número de pacientes. Además, la proporción de analfabetismo y el grado de pobreza de los pacientes eran tan elevados que hacían de los riesgos genéticos algo mucho menos imperativo que la lucha por conseguir la comida del día siguiente. Por sus condiciones sociales, las familias pobres no podían apreciar el valor del derecho a conocer su propio problema genético. Por lo tanto, desde el punto de vista de la salud pública, los servicios de genética universitarios no tuvieron mucho impacto en la comunidad.

SERVICIOS DE GENÉTICA EN BAHÍA

El Servicio de Genética de la Universidad Federal de Bahía se creó en 1969, gracias al estímulo del profesor Roberto Santos, rector en esa época, y a la disponibilidad de un especialista idóneo en genética médica

(con doctorado). Los objetivos de este servicio eran:

- a) abrir un servicio semanal de consulta ambulatoria de genética en el Hospital Universitario;
- b) hacer que los pediatras y estudiantes se interesaran en ese trabajo;
- c) divulgar, entre los miembros del cuerpo docente, los criterios de referencia de pacientes al servicio de genética;
- d) incorporar algunos análisis de laboratorio, tales como la cromatina sexual y la electroforesis de la hemoglobina;
- e) garantizar la preparación por escrito de un informe detallado de cada paciente atendido en el servicio, que incluyera una explicación de los aspectos genéticos básicos del problema y los resultados de los exámenes clínicos y de laboratorio, además del asesoramiento y discusiones. La finalidad de esos informes era: 1) enseñar genética médica a los estudiantes y médicos; 2) asegurarse de que los pacientes tuvieran el informe para cualquier referencia futura, y 3) establecer un archivo en el servicio de genética que se convirtiera en una valiosa fuente de datos para futuras investigaciones.

El servicio de genética tuvo un impacto *académico* importante en los primeros tres años.

I) Como parte del plan de estudios de pregrado en la facultad de medicina, se dictó un curso regular de genética médica al que asistieron 100 alumnos al año.

II) Cierta número de profesores, médicos y residentes asistió voluntariamente a cursos informales de genética médica dictados por el servicio.

III) La asociación local de pediatría invitó al servicio a impartir cursos nocturnos para sus afiliados durante tres años consecutivos.

IV) También se invitó al servicio a que organizara y dictara cursos de genética médica en las universidades de los estados de São Paulo, Paraná y Santa Catarina.

V) Un nuevo curso de genética médica se convirtió en materia obligatoria del

programa de maestría en medicina interna en la Universidad Federal de Bahía.

VI) Fuera del mundo universitario, el servicio planeó y organizó cursos de genética humana para maestros de escuela primaria, a los que asistieron 660 miembros del cuerpo docente de todo el estado de Bahía.

Sin embargo, el impacto *académico* del servicio no se complementó con otro comparable en la *salud pública*, ni siquiera 20 años después. El número de médicos y profesores empleados oficialmente para trabajar en dicho servicio siempre ha sido bajo (seis como máximo en el transcurso de algunos años). En consecuencia, el número de pacientes atendidos ha sido siempre inferior a la demanda. Aun cuando se ampliaron las actividades del consultorio de genética para atender pacientes dos veces por semana, el tiempo extra se dedicó más a impartir enseñanzas a los estudiantes que a incrementar el número de consultas. Por ende, en promedio, el servicio ha venido atendiendo a 280 familias al año hasta ahora.

INTENTO DE INTEGRAR EL SERVICIO DE GENÉTICA DE BAHÍA EN EL SISTEMA DE SALUD PÚBLICA

El Servicio de Genética de la Universidad de Bahía forma parte del Departamento de Medicina Preventiva. Este hecho, en sí, permite comprender mejor la atención genética como un servicio de salud pública y tener una relación estimulante con otras instituciones dedicadas a la solución de problemas de salud pública y a la genética.

En 1987, las actividades locales y nacionales de salud pública en el Brasil se dirigieron hacia la puesta en marcha de una nueva política de salud basada en un sistema unificado y descentralizado de salud (SUDS). Además, las autoridades locales, como el gobernador, el secretario de estado de salud, el rector de la Universidad Federal y el presidente del Instituto Nacional de Atención Mé-

dica de la Seguridad Social (INAMSS) participaron en las reformas administrativas necesarias para poner en práctica el SUDS. Por tanto, hubo una oportunidad singular de integrar el servicio de genética de la universidad en el sistema de salud pública.

Puntos básicos del programa de integración

I) Transformar el servicio de genética de la universidad en un centro estatal de referencia de enfermedades genéticas. La población atendida por el sistema estatal de salud debía tener acceso a servicios de consulta genética cuando fuera necesario y mediante remisión por un médico del servicio de salud pública.

II) Una vez realizado el estudio clínico, el servicio de genética devolvería al paciente y daría un informe clínico completo del tratamiento genético al médico que lo envió para un seguimiento.

Para garantizar la eficiencia, en el servicio de genética se propuso lo siguiente:

a) Organizar e impartir cursos de genética médica para los médicos de salud pública.

b) Ampliar las instalaciones de trabajo en el servicio de genética mediante la compra de equipo y útiles de laboratorio e incrementar el número de funcionarios calificados.

c) Asegurarse de que la Secretaría de Estado de Salud sufrague todos los gastos que entraña la puesta en práctica de las medidas citadas en los incisos a) y b).

d) Hacer que un miembro del servicio de genética participe en la planificación de programas específicos de salud materno-infantil realizados por la Secretaría de Estado de Salud.

Resultados del programa

Durante los primeros 16 meses del programa de integración se logró lo siguiente:

- la Secretaría de Estado de Salud contrató a dos genetistas clínicos para trabajar en la sede del programa en el hospital universitario;
- se compraron útiles de laboratorio;
- se preparó un plan de estudios detallado para los cursos de genética médica;
- el programa de atención materno-infantil, elaborado por la Secretaría de Estado de Salud, incluyó acciones específicas sobre genética médica.

A mediados de 1989, se produjo un gran cambio administrativo en el estado de Bahía, a causa de la renuncia del gobernador y del secretario de salud. Como resultado, hubo otro similar en la política estatal de salud. Además, desde 1988, el SUDS comenzó a perder fuerza en el conflicto con el poder político de los médicos particulares y, con el tiempo, fue desplazado por una política basada en el seguro médico privado. A consecuencia de esos acontecimientos, se estancó la integración del servicio de genética de la universidad y el sector de salud pública. Las lecciones aprendidas a raíz de esos hechos fueron las siguientes:

- Primero*, las estructuras de los sistemas de salud pública y educación del Brasil son débiles y el gobierno no tiene una política a largo plazo en ninguno de esos campos. Aunque la integración de la genética médica en el sistema de salud pública del Brasil se hubiera originado a nivel nacional, la fragilidad del sistema de salud propiamente dicho y la falta de compromiso de los hospitales universitarios respecto de la salud pública no habrían permitido realizar un programa fructífero.

- Segundo*, las universidades públicas del Brasil pasan por un proceso de rápido deterioro por falta de apoyo federal. De hecho, hay una tendencia a convertirlas en instituciones privadas. Esas tendencias dificultarán cualquier intento de fomentar la integración del servicio de genética de la universidad en el sistema de salud pública.

ESTADO ACTUAL Y PROYECTADO DEL SERVICIO DE GENÉTICA DE BAHÍA

Con excepción de un pequeño consultorio particular de genética, el servicio de genética de la universidad es el único de esa clase en el estado de Bahía. Desde 1969 ha funcionado como servicio público universitario, totalmente gratuito. Sin embargo, el trabajo clínico siempre ha afrontado alguna dificultad, sobre todo por falta de personal. En la actualidad, hay cuatro genetistas médicos que prestan servicios clínicos de su especialidad dos veces a la semana.

El servicio de genética forma parte del Laboratorio de Genética Médica, que incluye actividades de investigación, docencia y administración. Este vínculo entre los proyectos de investigación y el trabajo clínico ha demostrado ser una estrategia eficaz para la mejora de ambas actividades. Por lo tanto, se han realizado con éxito varios proyectos de investigación sobre los aspectos clínicos y epidemiológicos de determinadas enfermedades como hemofilia, distrofia muscular, enfermedad de Legg-Calve-Perthes, drepanocitosis, defectos congénitos del metabolismo y dislipoproteinemias hereditarias (1-15).

CONCLUSIÓN

La experiencia de 22 años en la administración de un servicio de genética universitario en un estado pobre de un país en desarrollo se enriqueció recientemente con

el audaz intento de integrar dicho servicio en el sistema de salud pública local. Varias dificultades, sobre todo políticas, impidieron esa integración y obligaron a abandonar el proyecto. Por desgracia, la falta de políticas nacionales estables de salud pública y la desorganización de la red de salud pública dejaron a este proyecto de integración sin el debido respaldo. En los próximos años, el servicio de genética concentrará sus esfuerzos en el establecimiento de proyectos de investigación orientados hacia aspectos clínicos con el fin de emplear los resultados como posible medio de fomentar el interés particular de las autoridades de salud pública.

AGRADECIMIENTO

Las autoras desean expresar su más sincero agradecimiento al Dr. Jairnilson Paim, profesor del Departamento de Medicina Preventiva, por la lectura de este trabajo y sus valiosas sugerencias.

REFERENCIAS

1. Lima AMVMD, Azevedo ES. Factor VIII:C, ABO blood groups, and black admixture in a Brazilian sample. *Hum Biol.* 1991;63:77-83.
2. Lima AMVMD. Estudo antropológico do fator VIII-C e a avaliação genético-clínica de portadores de coagulopatias hereditárias [tesis doctoral]. Bahía, Brasil: Universidade Federal da Bahia; 1989.
3. Passos-Bueno MR, Rabbi-Bortolini E, Azevedo E, Zatz M. Racial effect on serum creatinekinase: Implications for estimation of heterozygosity risks for females at risk for Duchenne dystrophy. *Clin Chim Acta.* 1989;179:163-178.
4. Passos-Bueno MR. Estudo dos níveis de creatinocinase e piruvato-cinase em função da raça em mulheres normais, e da idade em portadores do gene da distrofia tipo Duchenne (DMD) [tesis doctoral]. São Paulo, Brasil: Universidade de São Paulo; 1987.
5. Alves AFP, Dourado AS, Azevedo ES. The effects of some biological characteristics on Legg-Calve-Perthe disease in Bahia, Brazil. *Cien Cult.* 1976; 28:952-954.
6. Alves AFP. Características biológicas dos portadores da doença de Legg-Calve-Perthes em uma amostra da população miscigenada da Bahia [tesis doctoral]. Bahía, Brasil: Universidade Federal da Bahia; 1974.
7. Sousa MGF, Azevedo ES. Multivariate study of birth weight and maternal heterozygosity of sickle cell anemia in Bahia, Brazil. *Hum Hered.* 1984;34: 40-45.
8. Sousa MGF. Peso ao nascer: avaliação dos efeitos de variáveis biológicas e socioculturais em uma amostra de Salvador, Bahía [tesis doctoral]. Bahía, Brasil: Universidade Federal da Bahia; 1982.
9. Pereira MB. Detecção de distúrbios metabólicos em deficientes mentais em Salvador [tesis de licenciatura]. Bahía, Brasil: Universidade Federal da Bahia; 1990.
10. Sousa MGF, Porto APM, Azevedo ES. Atividade da desidratase do ácido delta-aminolevulínico (ALA-D) em uma amostra da população de Salvador, Bahía. *Rev Bras Saude Ocupac.* 1987;15: 20-22.
11. Sousa MGF, Carvalho RDS, Spinola AG. Hemoglobina AS em trabalhadores expostos ao chumbo inorganico. *Rev Bras Saude Ocupac.* 1984;12:14-16.
12. Santos MCN, Azevedo ES. Joint mobility in children: A population study. *Acta Antrop.* 1982; 6:33-43.
13. Azevedo ES, Alves AFP, Silva MCBO, Sousa MGF, Lima AMVMD, Azevedo WC. Distribution of abnormal hemoglobins and glucose-6-phosphate dehydrogenase variants in 1200 school children of Bahia, Brazil. *Am J Phys Anthropol.* 1980;53:509-512.
14. Sousa MGF, Passos-Bueno MR, Silva MCBO, Duarte AFBG, Azevedo ES. The contribution of sex, electrophoretic phenotype, pregnancy and race to the variability of delta-aminolevulinatase dehydrase (ALADH) levels in human erythrocytes. A study in Black mixed Brazilians. *Clin Chim Acta.* 1990;194:229-234.
15. Sousa MGF, Silva MCBO, Duarte AFBG, Azevedo ES. Delta-aminolevulinatase dehydrase (ALADH) polymorphism in mixed Brazilians from the State of Bahia. *Gene Geography.* (En prensa).

ABSTRACT

GENETIC SERVICES AT THE COMMUNITY LEVEL IN THE STATE OF BAHIA, BRAZIL

Genetic counseling services were first offered in Brazil in the 1960s within the basic institutes of biology and the public universities. The impact of these counseling services on public health was quite limited. Later, a few university hospitals began to offer such services, providing clinical and laboratory assistance. The Genetics Service of the University of Bahia, established in 1969 within

the Department of Preventive Medicine, had an important academic impact but not a comparable public health impact. Supply was never sufficient to meet demand. In mid-1989 a drastic administrative change occurred in the state of Bahia, as a result of which the integration of the university genetics service into the public health sector came to a halt. Except for a small private clinic, at present the university's service is the only medical genetics service in Bahia. The lack of stable policies and the disorganization of the public health network left the integration project without the necessary support. In the next few years, the Genetics Service will concentrate its efforts on developing clinically oriented research projects with the aim of using the results to stimulate interest on the part of public health authorities. This experience may be of value for the planning of genetic services at the community level in developing countries.

Información estadística sobre anomalías congénitas

Las personas interesadas en obtener información estadística sobre algunas enfermedades congénitas en América Latina pueden consultar la publicación de la OMS *1992 World Health Statistics Annual* (Geneva: WHO; 1993:D21-D185). Esta obra incluye el número de muertes por grupos de edad y las tasas de mortalidad específicas por edad y sexo ($\times 100\ 000$) de siete rúbricas de tres dígitos pertenecientes a la de "Anomalías congénitas" de la lista básica de tabulación de la Clasificación Internacional de Enfermedades (novena revisión, 1979). Las siete rúbricas se han agrupado en tres apartados: 1) 441, otras deformidades del sistema nervioso central; 2) 442, anomalías congénitas del corazón y del aparato circulatorio, y 3) 443-447, que comprende fisura del paladar y labio leporino, otras deformidades del aparato digestivo, testículo no descendido, luxación congénita de cadera, y otras anomalías congénitas del sistema osteomuscular. Estas cifras corresponden a las notificadas a la OMS por 21 países de América Latina en los últimos años.