

Una reflexión sobre la creación del Centro de Genética Médica (CEGEMED), una prioridad en la atención de salud de los ecuatorianos que no puede posponerse

Editorial

Fabrizio González-Andrade¹, Ramiro López-Pulles¹, Alicia Rodríguez¹

¹ Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Central del Ecuador.

Rev Fac Cien Med (Quito), 2017; 40 (2): 8-11

Recibido: 07/03/16; Aceptado: 18/05/16

Correspondencia:

Fabrizio González

Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Central del Ecuador

jfgonzalez@uce.edu.ec

*“No hay gen para el espíritu humano”
De la película GATTACA*

La genética del país: pasado, presente y futuro

La genética médica en el Ecuador aún se encuentra en fase de desarrollo y requiere una consciencia nacional para su crecimiento¹. Las primeras publicaciones sobre genética en el país se realizaron entre 1915 y 1922 y versaron sobre la herencia patológica y sobre el síndrome de Down. Para 1984, la genética inicia su actividad como especialidad médica; en Quito se ofrece este servicio en los hospitales Carlos Andrade Marín y Militar. En 1987 se inauguró la Cátedra de Genética en la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Central en Quito y empieza la formación de genetistas en el Postgrado de Ciencias Básicas Biomédicas de la Universidad Central del Ecuador. Para 1992 se implementan pruebas diagnósticas de patologías metabólicas y en el año de 1995 inician en el país los primeros trabajos de investigación con técnicas de genética molecular.

En 1997 se realizó la primera prueba de paternidad por ADN en el país; en 1999, el Ministerio de Salud Pública del Ecuador (MSP) crea un programa piloto para diagnóstico prenatal de defectos de tubo neural (DTN) y un proyecto para cuantificar niveles de ácido fólico en anomalías congénitas². Como un hito, en el 2010, varios investigadores y genetistas elaboraron el primer proyecto nacional de tamizaje neonatal² para hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal, con notable éxito, reconocido por el Estado como el programa de mayor impacto social en el año 2011. Este programa, en sus primeros años se desarrolló en forma conjunta con la Vicepresidencia de la República³.

Discusión

Pese a los esfuerzos realizados, los servicios de Genética en el país mantienen sus limitaciones, son escasos y NO se han desarrollado en Ecuador¹ por varias razones: a) limitadas asignaciones presupuestarias, b) exigua disponibilidad de especialistas en genética, c) políticas públicas que no priorizaron el origen genético de patologías importantes para el país, d) orientación de programas sólo para el control de enfermedades transmisibles y no transmisibles, crónicas (diabetes, cardiovasculares, cáncer) y derivadas de la violencia social, e) limitaciones culturales, jurídicas y reli-

giosas de la población, f) insuficiente investigación científica en temas de genética y desconocimiento de la magnitud del problema con la subsecuente carga económica. Esta breve cronología permite visualizar la urgente necesidad que el Estado apoyado por la Academia, genere estrategias que cubran esta brecha y respondan a la necesidad ciudadana.

¿Por qué es importante un Centro de Genética en el país?

La Genética Médica está estrechamente relacionada con la prevención y tratamiento de múltiples pato-



Este artículo está bajo una licencia de Creative Commons de tipo Reconocimiento – No comercial – Sin obras derivadas 4.0 International Licence

logías. En general, las manifestaciones de la enfermedad tienen una contribución genética como ocurre en varias enfermedades crónicas frecuentes como cáncer, diabetes, hipertensión arterial o enfermedades mentales. Las tres categorías principales de enfermedades genéticas son anomalías cromosómicas, síndromes génicos y los trastornos multifactoriales causados por interacción genética. Cabe señalar que anualmente nacen 8000 niños promedio con anomalías congénitas en el Ecuador⁴, de ellos, la microtia fue por mucho tiempo la anomalía congénita más frecuente en el país⁵ y que se correlacionó con la altitud de las ciudades ecuatorianas, ubicadas en buena parte sobre los 2500 msnm⁵.

Debe entenderse a la Genética como una herramienta indispensable para el desarrollo de otras ramas de la medicina; se estima que en la próxima década, la Genética será la ciencia más importante en la medicina predictiva y preventiva, razón suficiente para que países dispongan de Centros de Genética a todo nivel. No puede existir un cambio tecnológico sin innovación, innovación sin desarrollo y desarrollo sin inclusión social.

La creación del Centro de Genética Médica (CEGEMED), propuesta por los investigadores Fabricio González, Ramiro López y Alicia Rodríguez fue postergada por otras prioridades nacionales; sus gestores consideran que la implementación del Centro de Genética en el país, es una necesidad imperiosa y urgente que debe ser retomada para beneficio de la comunidad ecuatoriana que necesita un servicio especializado en genética articulado a la red de servicios de salud del Estado, operado por el Talento Humano que se forma en la Academia. Además, es un componente indispensable de la genética comunitaria, actividad promovida por la OMS/OPS desde hace un par de décadas⁶⁻⁹.

¿Existe un marco legal para la creación del CEGEMED?

Debe implementarse con carácter de urgente el Programa Nacional de Genética PRONAGE, como lo establece el artículo 22 de la Ley Orgánica de Discapacidades, donde se dictamina que la autoridad sanitaria nacional y en el marco del Sistema Nacional de Salud normará, desarrollará y ejecutará el Programa Nacional de Genética Humana PRONAGE, con enfoque preventivo de discapacidades, irrestricto apego a principios bioéticos y a los derechos consagrados en la Constitución de la República y en los tratados e instrumentos internacionales.

La Ley Orgánica de Salud en los artículos 69, 209, 210, 214 hace referencia a la atención integral a los servicios de salud especializados, a la realización de

pruebas genéticas para trasplantes, estudios mutacionales, pruebas predictivas de enfermedades genéticas y al desarrollo de la investigación específica de la genética. El Código de la Niñez y Adolescencia dictamina que se practiquen en forma gratuita exámenes de secuencias de ADN.

Mediante el Acuerdo Ministerial número 1203 suscrito el 14 de junio 2012, se establece la tipología de los centros de alta subespecialidad que deben contar con la más alta tecnología y aprobación del MSP. El CEGEMED es el primer centro de cuarto nivel que tendrá el Ecuador.

Para el año 2012, se propuso la Política Nacional de Genética del Ecuador encaminada a mejorar las condiciones de salud de los ecuatorianos mediante el uso adecuado de la Genética en la Salud Pública; son varios propósitos entre los que destaca el mejoramiento de las condiciones de salud de los ecuatorianos mediante el uso adecuado de la Genética en Salud Pública como una política de Estado¹⁰.

La Política Nacional de Genética (PNG) es el instrumento que utiliza el Estado para organizar la Genética y sus actores públicos o privados; complementariamente garantizará el acceso equitativo y oportuno a los servicios especializados en Genética. La PNG es una política de carácter necesariamente intersectorial, orientada por lineamientos de salud¹⁰. Este instrumento aún se encuentra en fase de preparación y no se ha publicado oficialmente.

¿Qué servicios prestaría el CEGEMED?

Los servicios de Genética propuestos serán organizados en los cuatro niveles de atención del MSP, iniciando con la promoción, prevención y rehabilitación de las enfermedades de origen genético a nivel familiar y comunitario, la captación ambulatoria en hospitales del tercer nivel y pasar al cuarto nivel que le corresponde a CEGEMED como una unidad específica de alta especialidad que concentra casos complejos.

La provisión de servicios de alta especialidad que serán ofertados por el CEGEMED a implementarse en la ciudad de Quito, vincula varios campos de la salud y la medicina. Estos servicios tendrán dos áreas básicas: diagnóstico de laboratorio y atención clínica especializada. El centro contará con los siguientes laboratorios CORE: Inmunogenética y trasplantes, Genética Molecular, Identificación humana, Citogenética humana y de diagnóstico pre-natal, Banco de ADN, Bioquímica metabólica. Los servicios de atención clínica especializada en genética están formados por los servicios de Genética Clínica, Asesoría Genética, E-salud (Telemedicina) y Medicina Materno Fetal (diagnóstico prenatal).

¿Que será el CEGEMED?

El CEGEMED será el primer establecimiento de salud de cuarto nivel en el Ecuador que proveerá y prestará servicios médicos en Genética al Ministerio de Salud Pública y al Sistema Nacional de Salud, para satisfacer la demanda creciente de servicios diagnósticos y terapéuticos en este campo, sustentados en la investigación científica, en la aplicación de tecnologías avanzadas y en la idoneidad del talento humano. Se ubica en la ciudad de Quito y proporciona herramientas científicas necesarias para el diagnóstico, asesoría y mejor comprensión de las enfermedades de origen genético, congénito o metabólico, así como también impulsar el uso de la Genética como herramienta auxiliar en todos los campos de la medicina moderna, bajo sólidos principios de ética, imparcialidad, honestidad, calidad y prontitud, con una constante vocación de servicio y responsabilidad social.

La visión de CEGEMED será constituirse en el centro líder para el desarrollo del conocimiento en Genética mediante el uso de herramientas diagnósticas de alta complejidad, apoyada por un talento humano altamente capacitado, que realice transferencia e innovación de tecnología y brinde servicios sin exclusión, que tenga una participación activa en la definición de prioridades y políticas de salud en Genética Médica a nivel nacional, siendo el referente de calidad y diagnóstico.

Entre sus funciones están:

1. Satisfacer la demanda nacional de servicios de diagnóstico y tratamiento en Genética.
2. Realizar el diagnóstico clínico y de laboratorio de enfermedades de origen genético, congénito y metabólico.
3. Cumplir acciones de asesoría genética, diagnóstico genético pre-implantación, prenatal y neonatal; evaluar al recién nacido con estas patologías; realizar detección de portadores y estudios genéticos poblacionales.
4. Brindar consultas médicas de Genética Clínica y asesoramiento genético cuando se requieran.
5. Apoyar la formación de recursos humanos y fortalecer el talento humano en las diferentes especialidades de la Genética.
6. Apoyar al INDOT mediante la realización de pruebas de Inmunogenética para trasplantes.
7. Realizar pruebas de ADN para determinar la paternidad y la filiación biológica como establece la Ley.
8. Diagnosticar enfermedades de baja prevalencia e impulsar su prevención cuando sea posible.
9. Colaborar en la realización de investigación básica y aplicada que permitan aclarar la etiopatogenia de las enfermedades de origen genético, congénito y metabólico, así como colaborar en la realización de estudios epidemiológicos en este campo.
10. Informar y educar a la comunidad sobre la prevención de patologías producidas por agentes teratogénicos y genotóxicos.
11. Estandarizar y consolidar técnicas de laboratorio para el diagnóstico de enfermedades de origen genético, congénito o metabólico de acuerdo al estado del arte de la ciencia.
12. Constituirse en el laboratorio público de referencia nacional en todos los campos de la genética.
13. Gestionar bancos y bases de datos de tipo genético.
14. Apoyar a la prevención de la discapacidad de origen genético mediante la aplicación de técnicas de medicina preventiva.
15. Otras inherentes a su competencia.

Los servicios de Genética incluyen una serie de actividades entre las cuales están el diagnóstico, atención, prevención y rehabilitación de las enfermedades de origen genético en todos los niveles de atención, como ocurre en otros países. Los objetivos de la cartera de servicio son: desarrollar un catálogo de prestaciones para el CEGEMED, desarrollar un catálogo de prestaciones para los servicios ambulatorios especializados en Genética a nivel hospitalario, incorporar al catálogo de prestaciones la promoción y prevención de enfermedades de origen genético, incorporar al catálogo de prestaciones los servicios de medicina materno fetal, asesoría genética y genética clínica.

El conjunto de prestaciones está dirigido a los siguientes beneficiarios: madres gestantes, recién nacidos y neonatos, niños menores de 5 años, niños con anomalías congénitas, síndromes genéticos y trastornos metabólicos genéticos, pacientes con cáncer que ameriten diagnóstico molecular, pacientes que requieren trasplantes, pacientes que necesiten identificación por ADN, pacientes con infecciones que demanden un riguroso diagnóstico molecular, familias con enfermedades de origen genético y otras relacionados. Es de aplicación en todos los establecimientos de la Red Pública Integral de Salud (RPIS) y otros prestadores del Sistema Nacional de Salud (SNS).

También está dirigido a todos aquellos que realizan tareas de gestión en salud con el objetivo de brindar servicios de prevención, curación o rehabilitación de la salud garantizando condiciones de equidad y solidaridad. Los servicios a ofertarse son Inmunogenética (trasplantes), Identificación Humana (paternidad), Genética Molecular (enfermedades), Citogenética humana y diagnóstico prenatal (malformaciones), tamizaje metabólico neonatal, Banco de ADN (investigación), Genotoxicidad, atención clínica especializada, consulta y ecografía de alta definición materno fetal.

Conclusión

El Estado tiene la obligación expresa y prioritaria para implementar el CEGEMED, primer centro especializado de este tipo en el Ecuador, puesto que es una deuda pendiente del Estado con los ecuatorianos.

Contribución de los autores:

El protocolo de investigación y el diseño de la misma, la recolección de datos, el análisis estadístico, la valoración e interpretación de los datos, el análisis crítico, la discusión, la redacción y la aprobación del manuscrito final fueron realizados por todos los autores quienes contribuyeron de igual forma en todo el proceso. El autor correspondiente representa al colectivo de autores.

Disponibilidad de datos y materiales:

Los datos que sustentan este manuscrito están disponibles bajo requisición al autor correspondiente

Referencias

1. Fabricio González-Andrade, Ramiro López-Pulles. Ecuador: Public Health Genomics. *Public Health Genomics*. 2010, 13(3):171-80
2. Alicia Rodríguez, José Madero, Ramiro López-Pulles, Kléver Sáenz, Guillermo Fuenmayor, Fabricio González-Andrade. Niveles de ácido fólico en mujeres con antecedentes de abortos y/o recién nacidos con anomalías congénitas. *Rev Fac Cien Med (Quito)* 2014; 39(1):79-88.
3. Ministerio de Salud Pública. Proyecto de tamizaje metabólico neonatal. <http://www.salud.gob.ec/proyecto-de-tamizaje-metabolico-neonatal/>
4. Fabricio González-Andrade, Ramiro López-Pulles. Congenital malformations in Ecuadorian children: urgent need to create a National Registry of Birth Defects. *Appl Clin Genet* 2012; 14(3):29-39.
5. Fabricio González-Andrade, Ramiro López-Pulles, Víctor Espín y cols. High altitude and microtia in Ecuadorian patients, *J Neonatal-Perinatal Med* 2010; 3(3):109-16.
6. WHO. Community genetics services; report of a WHO consultation on community genetics in low-and middle- income countries. WHO Press 2011.
7. Ten Kate LP, Al-Gazali L, Anand S et al. Community genetics. Its definition 2010. *J Community Genet* 2010; 1(1):19-22.
8. Kofman-Alfaro S, Penchaszadeh VB. Community genetic services in Latin America and regional network of medical genetics. Recommendations of a World Health Organization consultation. *Community Genet* 2004; 7(2-3):157-9.
9. Penchaszadeh VB. Genetic services in Latin America. *Community Genet* 2004; 7(2-3):65-9.
10. Fabricio González-Andrade, Gabriela Aguinaga Romero, Francisco Vallejo. Implementación de la Política Nacional de Genética en Salud Humana: eje de un nuevo paradigma en Ecuador (2012). En: *Memorias de la Cuba Salud 2012, Convención Internacional de Salud Pública, Reunión Internacional de Genética Comunitaria*, Diciembre 2012: 7718-28. ISBN: 978-959-212-811-8 (versión digital).

Consentimiento para publicación:

Los autores autores consienten su publicación.

Aprobación ética y consentimiento:

El texto y el consentimiento fueron aprobados.

Financiamiento:

Los recursos fueron provistos por los autores.

Conflicto de interés:

Los autores NO reportan conflicto de interés alguno.

Agradecimientos:

Los autores agradecen a todas las personas que colaboraron en el proceso de la investigación.