

# Sitio web de información sobre enfermedades raras de origen genético: primer paso hacia la telegénica en Minas Gerais, Brasil

Livia Maria Ferreira Sobrinho

Genética de la Fundación Hospitalar del Estado de Minas Gerais - Hospital Júlia Kubitschek. Estudiante de maestría en el Departamento de Telemedicina y Telesalud de la Universidad Estatal de Río de Janeiro - UERJ. Correo electrónico: liviafarma2008@hotmail.com; ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4816-3899>. Curriculum Lattes: <http://lattes.cnpq.br/2469625472192546>. (Autor correspondiente)  
Dirección: Alameda Vereador Álvaro Celso, 250, Santa Efigênia, Belo Horizonte, Minas Gerais, CEP: 30150-260. Teléfono: 31985462331

Letícia Lima Leão

Médico de Genética del Servicio Especial de Genética del Hospital de las Clínicas de la Universidad Federal de Minas Gerais (UFMG). Master en Ciencias de la Salud en la UFMG. Correo electrónico: [leticia-leao@uol.com.br](mailto:leticia-leao@uol.com.br); Curriculum Lattes: <http://lattes.cnpq.br/0263835521764011>.

Melissa Machado Viana

Doctorado en Ciencias de la Salud en la Escuela de Medicina de la UFMG. Genetista del Servicio Especial de Genética del Hospital de las Clínicas, UFMG. Correo electrónico: [vianamelissam@gmail.com](mailto:vianamelissam@gmail.com). Curriculum Lattes: <http://lattes.cnpq.br/3671389986959216>.

Marcos José Burle de Aguiar

Doctorado en Pediatría de la Escuela de Medicina de la UFMG. Profesor titular de Pediatría en la Escuela de Medicina de la UFMG. Correo electrónico: [marcosburleaguiar@gmail.com](mailto:marcosburleaguiar@gmail.com). Curriculum Lattes: <http://lattes.cnpq.br/5165808353643810>

Fecha de sumisión: Septiembre, 15, 2020 | Fecha de aprobación: Diciembre, 10, 2020

## Resumen

*Introducción:* La telegenética puede aliviar la paradoja de la Genética Médica en Brasil: alta demanda de pacientes frente a pocos profesionales especializados. *Método:* Estudio descriptivo de la implementación de un sitio web con información sobre enfermedades raras para la población y los profesionales de la salud. *Resultados:* Telegenetica-MG ha estado funcionando desde el 01/03/2019 y tuvo 176 visitas en 4 meses. *Conclusión:* Es un paso hacia la aplicación de la telemedicina a la genética en Minas Gerais. *Palabras clave:* Telemedicina, Genética, Enfermedades raras.

## Abstract

*Website for information on rare diseases of genetic origin: first step for telegenetics in Minas Gerais, Brazil*  
*Introduction:* Telegenetics can ease the paradox of Medical Genetics in Brazil: high patient demand versus few specialized professionals. *Method:* Descriptive study of the implementation of a website with information about rare diseases for the population and health professionals. *Results:* Telegenetica-MG works since 03/01/2019 and had 176 accesses in 4 months. *Conclusion:* It is a step for telemedicine to be applied to genetics in Minas Gerais.  
*Keywords:* Telemedicine, Genetics, Rare Diseases.

## Resumo

*Website para informação sobre doenças raras de origem genética: primeiro passo para telegenética em Minas Gerais, Brasil*  
*Introdução:* A telegenética pode amenizar o paradoxo da Genética Médica no Brasil: alta demanda de pacientes versus poucos profissionais especializados. *Método:* Estudo descritivo da implantação de uma página web com informações sobre doenças raras para a população e profissionais de saúde. *Resultados:* O Telegenetica-MG funciona desde 01/03/2019 e teve 176 acessos em 4 meses. *Conclusão:* É um passo para que a telemedicina seja aplicada à genética em Minas Gerais.  
*Palavras-chave:* Telemedicina, Genética, Doenças Raras.

## Introducción

Las enfermedades raras son aquellas que afectan hasta 1,3 de cada 2.000 individuos<sup>1</sup>. Aunque individualmente son poco frecuentes, como grupo, afectan a un porcentaje importante de la población. En el Brasil, se estima que 13 millones de personas están afectadas por enfermedades consideradas raras<sup>1</sup>. Entre las enfermedades raras, el 80% tienen un origen genético, como las anomalías congénitas, la discapacidad intelectual y los errores innatos del metabolismo.

El genetista desempeña un papel prominente en el manejo de tales enfermedades. En la actualidad, hay menos de 300 genetistas activos en la zona en todo el país, y la especialidad médica tiene menos profesionales. Por otra parte, la importancia de las enfermedades genéticas ha aumentado exponencialmente en los últimos años. Los defectos congénitos aumentaron de la quinta a la segunda causa de mortalidad infantil entre 1980 y 2000 en el Brasil<sup>2</sup>.

Una de las posibilidades para resolver el impasse en que se encuentra la Genética Médica en el Sistema Único de Salud (SUS) brasileño, con una demanda reprimida y pocos profesionales especializados, es el uso de la telegenética, que ha sido estudiada en los últimos años<sup>2,3,4</sup>.

En Minas Gerais, no hay servicios que ofrezcan telegenética. Para llenar este vacío, se ha desarrollado un sitio web, llamado TelegeneticaMG, que contiene información sobre enfermedades raras de origen genético.

## Metodo

Este es un estudio descriptivo de la implementación de uno sitio web de TelegeneticaMG, desarrollado en lenguaje Java y los datos se almacenan en la base de datos MySQL. Se compone de dos secciones de acceso restringido: una para los pacientes, sus familiares y la población en general, y la otra para información específica para los profesionales que participan en la atención de pacientes con enfermedades raras. Para tener acceso a la zona restringida, el usuario debe firmar un Término de Consentimiento Libre e Informado específico para cada categoría y rellenar el formulario de registro informando de los datos demográficos, como el sexo, la edad, la profesión, el lugar de trabajo y el motivo de interés en las enfermedades raras. El proyecto fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación de la UFMG y la Dirección de Enseñanza e Investigación del Hospital de las Clínicas de la UFMG.

La versión final del sitio web está disponible para su acceso desde el 03/01/2019, a través de la dirección de correo electrónico <http://www.telegeneticamg.com.br>.

## Resultados y Discusión

TelegeneticaMG tuvo 176 accesos (87 en la categoría de “profesionales de la salud” y 89 en la de “pacientes, familiares y público en general” en el período comprendido entre el 01/03/2019 y el 01/07/2019.

En la categoría “profesionales de la salud”, la mayoría de los participantes eran mujeres (76%) y residentes del macrorregión central de Minas Gerais. El área profesional más frecuente fue el médico (49,4%), siendo la especialidad más frecuente la genética médica (27,9), seguida de la pediatría (25,6%) (Cuadro 1 y gráfico 1).

**Cuadro 1.** Perfil del usuario (profesionales de la salud) registrado en el sitio web de Telegenetica-MG.

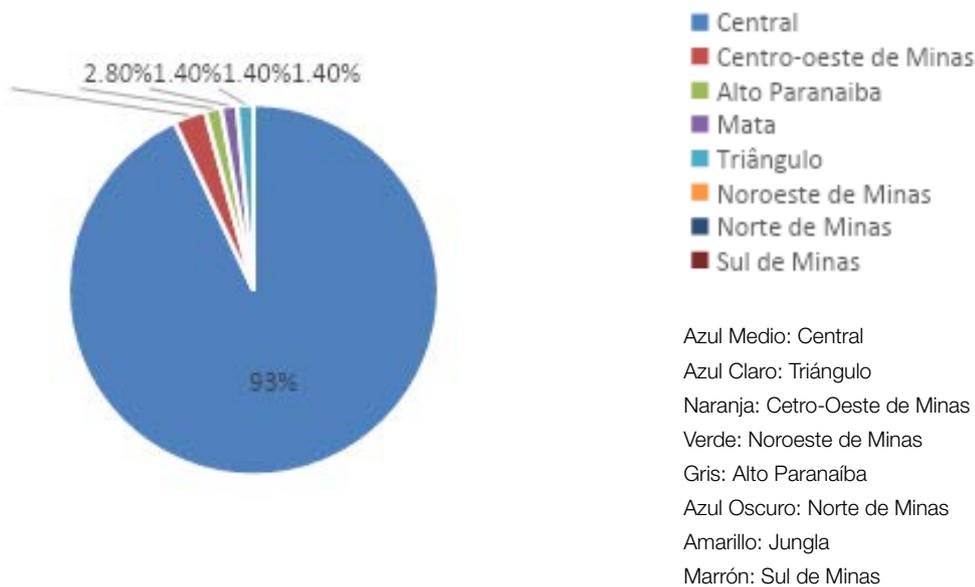
<b>SEXo</b>			
Femenino	66 (75,9%)		
Masculino	21 (24,1%)		
Total	87 (100%)		
<b>DONDE RESIDE</b>			
MG	71 (81,6%)		
SP	5 (5,75%)		
BA/RJ/DF	2 de cada estado (6,9%)		
MA/PR/PA	1 de cada estado (3,45%)		
Paraguay	1 (1,15%)		
NE*	1 (1,15%)		
Total			
<b>SE LE DIAGNOSTICA UNA ENFERMEDAD GENÉTICA</b>			
Si		VA CON UN GENETISTA	
	3 (3,45%)	Si	0 (0%)
		No	3 (100%)
No	84 (96,55%)		
Total	87 (100%)		

<b>TIENE UN PARIENTE CON UNA ENFERMEDAD GENÉTICA</b>			
No	70 (80,45%)		
Si	16 (18,4%)	<b>PARENTESCO</b>	
		Hijo/Hija	5 (31,25%)
		Primo (a)	4 (25%)
		Padre/Madre	3 (18,75%)
		Hermano/a	2 (12,5%)
		NE	2 (12,5%)
NE	1 (1,15%)		
Total	87 (100%)		
<b>PROFESIÓN</b>			
Médico	43 (49,4%)	<b>ÁREA DE OPERACIÓN</b>	
		Genética	12 (27,9%)
		Pediatría	11 (25,6%)
		Neurología	7 (16,3%)
		Ginecología y Obstetricia	3 (7%)
		Medicina Familiar y Comunitaria / Oncología	2 de cada (9,3%)
		Anestesiología / Clínica Médica / Coloproctología / Gastroenterología / Ortopedia / Patología	1 de cada (13,9%)
Dentista	8 (9,2%)		
Enfermero	4 (4,6%)		
Biólogo	3 (3,45%)		
Académico	3 (3,45%)		
Farmacéutico/Psicólogo/ Fisioterapeuta/técnico de salud	2 de cada (9,2%)		

Arquitecto/Biomédico/Nutricionista/Técnico de laboratorio/Técnico de enfermería	1 de cada (5,7%)		
NE	13 (15%)		
Total	87 (100%)		
<b>TRATA A UN PACIENTE CON UN TRASTORNO GENÉTICO</b>			
Si	61 (70%)	ESTÁ ACOMPAÑADO POR UN GENETISTA	
		Si	42 (68,85)
		No	19 (31,15 %)
No	26 (30%)		
Total	87 (100%)		

\*NE: No Especificado

**Gráfico 1.** Distribución de los registros de profesionales de la salud en la Telegenetica-MG de Minas Gerais por macrorregiones de Minas Gerais.



**Cuadro 2.** UPerfil de usuario (pacientes, familiares y público en general) registrado en el sitio web de Telegenetica-MG.

<b>SEXO</b>		
Feminino	67 (75,3%)	
Masculino	22 (24,7%)	
Total	89 (100%)	
<b>ESTADO DONDE RESIDE</b>		
MG	73 (82%)	
SP/RJ	4 (4,5%)	
RJ	3 (3,4%)	
PR/GO/AL/RS/BA/MA/SC	1 of each (7,9%)	
NE	2 (2,2%)	
Total	89 (100%)	
<b>SE LE DIAGNOSTICA UNA ENFERMEDAD GENÉTICA</b>		
Si	24 (27%)	VA CON UN GENETISTA
		7 (29%)
		17 (71%)
No	62 (69,65%)	
NE	3 (3,37%)	
Total	89 (100%)	

TIENE UN PARENTE CON UNA ENFERMEDAD GENÉTICA					
No	37(41,6%)				
Si	51 (57,3%)	PARENTESCO		VA CON UN GENETISTA	
		Hijo	27 (52,95%)	Si	20 (39,2%)
		Madre/Padre	8 (15,7%)		
		Hermano/Hermana	2 (3,9%)	No	26 (51,0%)
		Sobrino (a)/ Abuelo/Abuela/ Primo (a)/ Suegro (a)	1 of each (7,85%)	NE	5 (9,8%)
NE	10 (19,6%)				
NE		1 (1,1%)			
Total		89 (100%)			
CONOCE A ALGUIEN CON UNA ENFERMEDAD GENÉTICA					
Si	54 (60,8%)				
No	25 (28%)				
NE	10 (11,2%)				
Total	89 (100%)				

**Gráfico 2.** Distribución de los registros de pacientes, sus familias y público en general en Telegenetica-MG en Minas Gerais por macrorregiones de Minas Gerais



Sólo el 27% de los participantes tenía algún tipo de enfermedad genética y, de éstos, el 29% fue seguido por un genetista (Tabla 2). La mayoría de los inscritos tenían parientes con enfermedades genéticas diagnosticadas (57,3%).

Los resultados muestran que existe un interés de la población general y de los médicos, especialmente de los pediatras, en las enfermedades raras de origen genético. El hecho de que la mayoría de las personas registradas en el sitio web sean del macrorregión central de Minas Gerais (que abarca Belo Horizonte y la región metropolitana) se explica por la mayor difusión en esta zona, donde se encuentran los servicios de referencia en genética médica. Este hecho muestra que existe la posibilidad de crecimiento del servicio a otras regiones del estado.

Sólo el 29% de los pacientes que afirmaron haber sido diagnosticados con enfermedades genéticas estaban acompañados por genetistas. Es posible notar la brecha entre los pacientes diagnosticados y los cuidados de Genética Médica en la población estudiada.

## Conclusion

TelegeneticaMG aparece como una propuesta innovadora en el SUS de Minas Gerais. Muchos estudios apuntan a la necesidad de utilizar herramientas de educación genética en línea para reducir las barreras de la falta de profesionales especializados, el exceso de pacientes que necesitan atención y la gran distancia territorial<sup>5,6,7,8</sup>.

La principal limitación del presente estudio es el sesgo de selección, ya que la participación de los usuarios se produjo de forma voluntaria. Es necesario realizar otras evaluaciones para llegar a conclusiones adicionales.

Sin embargo, es posible afirmar que los resultados parciales apuntan a la necesidad de un desarrollo continuo de los instrumentos telegénicos.

## Reconocimientos

Los autores agradecen a la Asociación de Apoyo a la Residencia Médica de Minas Gerais (AREMG) la financiación de la investigación a través del Aviso de Incentivo Financiero para el Desarrollo de trabajos de Conclusión de Programa de Residencia Médica (TCPRM) - 2018.

## Referencias

1. Ministério da Saúde (Brasil). Portaria nº. 199, de 30 de jan de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde [Portaria na internet]. Diário Oficial da União 30 jan 2014 [Acesso em 10 de jul de 2019]. Disponível em [http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsmis.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html).

2. Sociedade Brasileira de Genética Médica. Telemedicina e Genética Médica – Telegenética. Boletins informativos; 2015. Disponível em: <http://www.sbgm.org.br/boletins-informativos/da-diretoria>.

3. Craig J, Patterson V. Introduction to the practice of telemedicine. J Telemed Telecare. 2005; 11(1):3-9.4. Disponível em [http://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1357633X0501100102?url\\_ver=Z39.88-2003&rfr\\_id=ori:rid:crossref.org&rfr\\_dat=cr\\_pub%3dpubmed](http://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1357633X0501100102?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%3dpubmed).

4. Sabbatini RM. A Telemedicina no Brasil, Evolução e Perspectivas. São Bernardo do Campo: Editora Yendis, 2012.

5. Bowen DJ. Effects of a web-based intervention on women's breast health behaviors. Transl Behav Med. 2017 Jun;7(2):309-319. Disponível em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3104848/>

6. Widmer CL, Wolfe CR, Reyna VF et al. Tutorial dialogues and gist explanations of genetic breast cancer risk. Behav Res Methods. 2015 Sep;47(3):632-48. Disponível em <https://link.springer.com/article/10.3758/s13428-015-0592-1>.

7. Houwink EJ, Muijtjens AM, van Teeffelen SR et al. Effect of Comprehensive Oncogenetics Training Interventions for General Practitioners, Evaluated at Multiple Performance Levels. PLoS One. 2015; 10(4): e0122648. Disponível em <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4383330/>.

8. Mann S, Mui P, Boomsma J et al. Genetic counselors and health literacy: the role of genetic counselors in developing a web-based resource about the Affordable Care Act. J Genet Couns. 2015 Jun;24(3):433-7. Disponível em <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1007/s10897-014-9799-z>

### Declaración de conflicto de intereses

Nada que declarar

### Fuente de financiación del proyecto

Asociación de Apoyo a la Residencia Médica de Minas Gerais (AREMG)