

'n Nasionale strategie vir die bekamping van aangebore en erflike afwykings

Johann Op't Hof

Hoof, Genetiese Dienste, Departement van Gesondheid en Welsyn, Pretoria

UITTREKSEL

Chroniese toestande soos aangebore en erflike afwykings gaan gepaard met hoë versorgingskoste en verreikende maatskaplike en psigososiale gevolge. Mensgenetici oor die wêreld is dit daarvoor eens dat ongeveer 5 persent van alle pasgeborenes 'n wesenlike genetiese afwyking het. Aangesien genetiese afwykings selde of nooit behandel of herstel kan word nie, het die moontlikhede van voorkoming 'n praktiese realiteit geword. In die R.S.A. is 'n poging aangewend om genetiese gestremdhede te hanteer op 'n wyse wat grotendeels op voorkoming in volksverband gebaseer is. Die strategie en kriteria vir die bepaling van prioriteite word bespreek.

Bepaalde metodes van voorkoming en moontlikhede van die effek daarvan word aangedui.

Retrospektiewelik blyk dit dat die instel van 'n nasionale genetiese program geoorloof is. Die praktiese nut van so 'n program word uit die resultate tot op datum aangedui.

ABSTRACT

A national strategy for the management of congenital and hereditary disorders

Chronic conditions such as congenital and hereditary disorders not only involve high treatment – and caring costs but have far reaching social and psychosocial implications. Throughout the world, human geneticists are in agreement that about 5 percent of all newborns have a significant genetic disorder. Since genetic disorders can seldom or never be treated or corrected, the possibilities of prevention have become a necessary consideration. Consequently an attempt has been made in the R.S.A. to manage genetic disorders which is aimed at prevention in community context. The strategy and criteria for determining priorities are also discussed.

Methods for prevention and the possible effects thereof are outlined. In retrospect it appears that the establishment of a national genetics programme is warranted, and the practical value of such a programme is indicated from the progress made to date.

Aangebore en erflike afwykings word beskou as een van die kommerwekkendste probleme by volks-
gesondheid in die 20ste eeu, veral in ontwikkelde ge-
meenskappe.

Alhoewel die individuele aangebore of erflike af-
wyking relatief selde voorkom, bv. Downsindroom
1:600 lewende geboortes, is die omvang van hierdie
afwykings as groep wel betekenisvol. Ongeveer 5 per-
sent van alle pasgeborenes het 'n wesenlike genetiese
afwyking. Dit beteken dat 25 000 aangetaste persone
per jaar in die R.S.A. gebore word. Dit is ook bekend
dat die lewensverwachting van persone met bepaalde
genetiese afwykings laer is as by normale individue.¹

Vir die individuele geneesheer verteenwoordig aan-
gebore en erflike gestremdhede 'n fraksie van die
probleme in sy praktyk, terwyl dit vir die ouers en die
gesin met so 'n aangetaste kind 'n groot probleem is.

By volks-
gesondheid moet die hantering van gene-
tiese gestremdhede in wyer perspektief en volgens na-
sionale prioriteite in oorweging geneem word. Enkele
faktore wat as insette tot sodanige prioriteitsbepaling
dien, asook die strategie wat tans vir die R.S.A. ten
opsigte van die hantering van aangebore en erflike
gestremdhede aangewend word, sal hier bespreek
word.

1. PRIORITEITSKRITERIA

Een van die moeilikste en tog die belangrikste

stappe by die bepaling van prioriteite is die neerlê van
kriteria waarvolgens prioriteite bepaal kan word.
Alhoewel kriteria vir die bepaling van prioriteite in
openbare gesondheidsadministrasie in die algemeen
nie bekend is nie, kan die volgende parameters wel
hiervoor in aanmerking geneem word, nl. voorkoms,
erns (mortaliteit-morbiditeit), prognose, voorko-
mingsmoontlikhede, maatskaplike en ekonomiese
implikasies.² Hierdie kriteria is as uitgangspunt deur
die Afdeling Genetiese Dienste van die Departement
Gesondheid en Welsyn gebruik om prioriteite t.o.v.
die benadering tot genetiese gestremdhede te bepaal.

1.1 Die relatiewe voorkoms van genetiese en aange- bore afwykings

Daar is min lande wat betroubare statistiek oor die
voorkomssyfer van aangebore en erflike afwykings
onder bepaalde bevolkingsgroepe het. Eerstens is die
definisies en klassifikasies van afwykings in terme
van oorsake nie toereikend nie. Tweedens varieer die
metodes waarvolgens die aard van afwykings onder-
soek word, bv. deur lykskouing, X-straalondersoeke
en sitogenetiese, biochemiese of ander ondersoek-
metodes. Derdens word verskillende noemers by in-
sidensies en voorkomssyfer gebruik, bv. voorkoms by
doodgebore en lewend gebore babas, kindersterftes,
bepaalde ouderdomsgroep, bevolkingsgroep, geogra-
fiese gebied en ander parameters. Vierdens kan die

stand en peil van gesondheidsorg van die ondersoekgroep varieer, en dit beïnvloed die vergelykbaarheid van groepe.

In die algemeen is genetici dit daarvoor eens dat die voorkoms van genetiese afwykings by lewende pasgeborenes tussen 4-6% is. Chromosoomafwykings kom voor by 1 uit elke 200 pasgeborenes. Met meer verfynde chromosomale bandkleuringstegnieke is 'n voorkoms van 1 uit elke 100 pasgeborenes gerapporteer.

Dit is ook nou bekend dat 50-60% van alle spontane eerste trimestermiskrame 'n chromosomale afwyking het. Daarbenewens is 'n chromosoomafwyking in 5-7% van fetale sterfte ná die eerste trimester en by babas wat in die perinatale periode gesterf het, gevind.

In die algemeen word die voorkoms van enkelgeenafwykings op ongeveer 1% by lewende geboorte bereken. 'n Verskeidenheid oorerwingswyses word by hierdie groep afwykings gevind, nl. outosomaal dominant 0,6-7,0/1 000 lewende geboortes; outosomaal resessief 0,9-2,5/1 000; X-gekoppeld 0,3-0,7/1 000.

Wat betref die multifaktoriale afwykings, d.w.s. afwykings te wyte aan poligene en omgewingsfaktore, word die voorkoms op 2-3% lewende geboortes bereken. Die bogenoemde statistiek kan as volg in Tabel 1 saamgevat word.

TABEL 1

Voorkoms van genetiese afwykings by lewende pasgeborenes

	Voorkoms per 1 000 lewende geboortes	%
Chromosomaal	10	1%
Enkelgeen	10	1%
Outosomaal dominant	0,6-7,0	
Outosomaal resessief	0,9-2,5	
X-gekoppeld	0,3-0,7	
Multifaktoriaal	2,0-2,5	2-2,5%
TOTAAL		4-5%

In Seattle, V.S.A., is gevind dat die helfte van die kinders wat uit die Ortopediese hospitaal vir Kinders gedurende 1973 ontslaan is, toegelaat is vir enkelgeen-, multifaktoriale ontwikkelingsgebreke of familiële siektes.³

Verskeie ondersoeke oor die frekwensie van die verskillende kategorieë van aangebore siektes van toelatings tot pediatriese hospitale in ontwikkelde lande word deur Galjaard opgesom.⁴ Ongeveer helfte van die pasiënte het 'n duidelike genetiese siekte, ontwikkelingsdefek of familiële siekte gehad.

Voorbeelde van bekende genetiese gestremdhede sluit in bepaalde vorme van blindheid, doofheid en verstandelike vertraging, wat in minstens 50 persent van gevalle 'n genetiese oorsaak het. Daarbenewens

is die voorkoms van spesifieke genetiese afwykings in bepaalde Suid-Afrikaanse bevolkings besonder hoog. Byvoorbeeld erflike hiperlipidemie (verhoogde bloedvette) kom minstens 100 maal meer onder Blanke Afrikaners as in enige ander bevolkingsgroep in die wêreld voor.⁵ *Porphyria variegata* is ook 'n genetiese siekte wat endemies onder blankes in die R.S.A. is.

Wat betref die enkelgeenafwykings, dit wil sê die genetiese afwykings wat of 'n dominante, resessiewe of X-gekoppelde oorerwingswyse toon, is daar tans reeds meer as 3 000 bekend, teenoor die slegs 700 wat in 1960 bekend was.

1.2 Mortaliteit en morbiditeit

Bo en behalwe die risiko van herhaling van genetiese siektes in vergelyking met nie-genetiese siektes, word 'n wye spektrum t.o.v. die graad van erns in terme van mortaliteit en morbiditeit aange-tref. Die lewensverwachting van persone met genetiese siektes soos Downsindroom en *Spina bifida* is ook laer as persone met nie-genetiese siektes.^{6, 7} Ongeveer 50 persent van spontane eerste trimestermiskrame gaan gepaard met chromosomale afwykings.⁸ In die geval van trisomie 18 of 13 en ander ernstige chromosomale afwykings is die lewensverwachting minder as een jaar,⁹ en in die geval van Downsindroom is die lewensverwachting ongeveer 30 jaar. Andersyds is daar genetiese afwykings soos 'n ekstra vinger, 'n gesplete lip, kleurblindheid en ander afwykings wat minder ernstig is en versoenbaar is met 'n lang lewe. Onder Blanke pasgeborenes in die R.S.A. is aangebore afwykings die tweede grootste oorsaak van kindersterftes.¹⁰ In 1977 was aangebore afwykings die grootste oorsaak van kindermorbiditeit in die V.S.A. wat die afgelope 60 jaar, proporsioneel tot alle ander oorsake, van 7 persent tot 18 persent toegeneem het.¹¹

1.3 Prognose

Genetiese gestremdhede is kenmerkend chronies van aard. Volgens Emery is hierdie gestremdhede uiteraard ernstig en kan dit selde suksesvol behandel word en glad nie of selde genees word nie.¹²

Die aangetaste persone wat nie-opleibaar is, word gewoonlik in sorg- en rehabilitasiesentra opgeneem, terwyl opleibare persone op buitengewone onderwys-sentra aangewese is. In alle gevalle gaan die versorging met hoë koste gepaard.

1.4 Ekonomiese aspekte

Behalwe vir enkele bepaalde genetiese afwykings is die koste verbonde aan die hantering van die gestremdheid in die R.S.A. nie bekend nie. Daar word nie hiermee bedoel dat 'n menselewe aan rand en sent gelyk gestel word nie, maar hierdie faktor moet in aanmerking geneem word om, te midde van beperkte middele, prioriteite in gesondheidsprogramme te bepaal.

In die R.S.A. kos dit die staat R5 000 per jaar om een persoon, sê met Downsindroom, in 'n sorg- en rehabilitasiesentrum te versorg. Oor 'n gemiddelde

leef tyd van 30 jaar beloop die versorgingskoste R150 000 per persoon.

Daarteenoor beloop die koste van opsporing en primêre voorkoming van een geval met Downsin-droom ongeveer R2 000 as vroue bo 40 voorgeboortelik getoets word.

Die koste verbonde aan die behandeling en versorging van 'n persoon met 'n neuraalbuisdefek soos *Spina bifida* beloop tans R9 103 in die eerste 10 jaar. Daarteenoor beloop die koste om een swangerskap met *Spina bifida* op te spoor en te termineer R5,489 per fetus.¹³

In die V.S.A. is die kostevoordeelverhouding vir die sifting en voorkoming van aangebore hipotiroïdisme 1:9.¹⁴

Dit is nie bekend wat die koste van behandeling en versorging van alle geneties gestremde persone per jaar is nie. 'n Raming kan egter as volg daar uitsien: Minstens 1% van die totale bevolking het 'n ernstige genetiese afwyking, dit wil sê 240 000 aangetaste persone op enige tydstip. As die gemiddelde koste van behandeling en versorging konserwatief op tussen R2 000-R3 000 gestel word, beloop die totale Koste R700 miljoen per jaar.

1.5 Voorkomingsmoontlikhede

Aangesien genetiese gestremdhede selde suksesvol behandel en glad nie genees kan word nie, is die alternatiewe benadering dié van voorkoming.¹⁵

Vir baie jare was genetiese siektes in die reël ook nie as voorkombaar beskou nie – behalwe deur die klassieke genetiese raadgewing wat 'n onbeduidende impak op die totale voorkomsyfer gehad het. In die afgelope twee dekades is 'n ongekende hoogte in die moontlikhede van voorkoming bereik. Die belangrikste is die diagnose van genetiese gestremdhede op 'n voorgeboortelike stadium.¹⁶ Alhoewel die effek hiervan op die totale voorkoms van genetiese gestremdhede waarskynlik min is, bied dit beslis 'n uitkoms vir individuele risikogesinne.

Voorkoming kan op verskillende vlakke toegepas word, nl. *primêre* voorkoming, waar die geboorte van 'n potensieel aangetaste persoon voorkom word (dit sluit in die moontlike herstel van die primêre defek op molekulêre of chromosoomvlak in die toekoms); *sekondêre* voorkoming, waar die aangetaste persoon gebore is, maar die nadelige gevolge soos verstandelike vertraging (in die geval van die metaboliese siekte slegs hipotiroïdisme of fenielketonurie) voorkom kan word; *tersiêre* voorkoming, waar rehabilitasie, opvoeding of opleiding so goed as moontlik toegepas word.

Daar moet beklemtoon word dat die voorkomingstrategie by die individuele geval of gesin en selfs in 'n enkele praktyk van 'n geneesheer, verskil van dié wat in breër volksverband aangewend word. Bekende metodes van primêre en sekondêre voorkomingsmaatreëls sluit die volgende in:

Metodes van voorkoming

- * Genetiese raadgewing

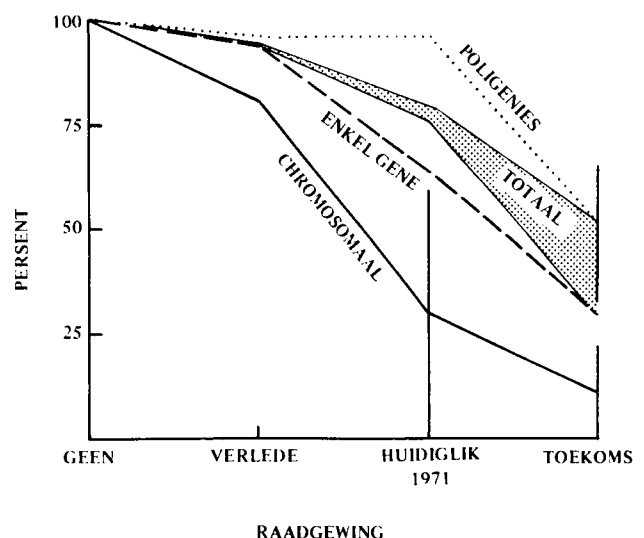
- * Voorgeboortelike diagnose
- * Beëindiging van swangerskap volgens indikasie
- * Siftingsprogramme
- * Vroeë opsporing van aangetaste en hoërisikopersonne
- * Kunsmatige inseminasie
- * Algemene voorligting

In die verlede is genetiese raadgewing bloot gebaseer op die bepaling van die risiko van 'n bepaalde genetiese gestremdheid. Met voorgeboortelike diagnostiese tegnieke kan tans reeds alle chromosomale afwykings, bykans 100 enkelgeenafwykings en etlike multifaktoriale afwykings soos neuraalbuisdefekte reeds voorgeboortelik gediagnoseer word. Van al die metodes van voorkoming hou voorgeboortelike diagnose groot moontlikhede in vir die primêre voorkoming van genetiese gestremdhede.

Effek van voorkoming

Epstein (V.S.A.) het in 1974 drie kategorieë van genetiese raadgewing in aanmerking geneem by die bepaling van die effek daarvan, nl.

- Klassieke genetiese raadgewing met die indeksgeval as vertrekpunt (raadgewing soos in die verlede).
- Klassieke genetiese raadgewing met beperkte voorgeboortelike diagnose (raadgewing soos in 1974 toegepas).
- Alle maatreëls wat redelik in die toekoms toegepas kan word (raadgewing van die toekoms). Kyk fig. 1.



FIGUUR 1. Ramings, in 1971 gemaak, van die impak van genetiese raadgewing op die totale voorkoms van geneties bepaalde geboortegebreke in die V.S.A. (Volgens C.J. Epstein in Birth defects and fetal development: endocrine and metabolic factors, K.S. Moghissi (Ed). C.C. Thomas W. (1974).

Opsommend is bereken dat die vermindering in die globale voorkoms van die verskillende soorte genetiese afwykings slegs 7% sou wees by genetiese raadgewing van kategorie I, 18% tot 25% by kategorie II en 50 tot 70% by kategorie III.¹⁷ In daardie stadium

(1974) is bereken dat tot 50% genetiese gestremdhede nie voorkom kon word deur enige voorsienbare metode(s) van voorkoming soos toegepas in daardie stadium nie. Sedertdien is verskeie toevoegings tot die tegnieke van voorkoming gemaak. So byvoorbeeld kan neuraalbuisdefekte tans voorgeboortelik tydens swangerskap deur middel van die bepaling van alfafetoproteïen in die serum van die moeder vasgestel word.¹⁸

Chromosoombandtegnieke het verbeter sodat, naas Downsindroom, die tweede grootste oorsaak van verstandelike vertraging te wyte aan 'n chromosoomafwyking, nl. die Martin-Bellsindroom, onlangs ook in die R.S.A. beskryf kon word.¹⁹ Direkte visuele ondersoeke van fetusse is tydens swangerskap tans ook moontlik, alhoewel nog tot oorsese lande beperk- en selfs daar nie sonder komplikasies nie. Fetale bloed kan ook direk van die naelstring tydens swangerskap verkry word en verskillende bloedkomponente kan geanaliseer word. Na verwagting sal gesofistikeerde tegnieke soos herkombinante DNA – en molekulêre hibridiseringstegnieke 'n belangrike metode by voor- en nageboortediagnose van defektiewe gene uitmaak.

Alhoewel openbare genetiese dienste slegs die afgelope dekade 'n integrale deel van openbare gesondheidsdienste in sommige lande geword het, kan afnames in die voorkoms van bepaalde aangebore en erflike afwykings reeds waargeneem word. In 1960 was die syfer (voorkoms per 1 000 lewende geboortes) vir Downsindroom in die V.S.A. 1.2. As gevolg van prenatale diagnose en voorkomingsprogramme is die syfer tot 0,9 in 1981 verlaag – 'n afname van 20 tot 25 persent. Soortgelyk kon 'n verlagting in die syfer vir *Spina bifida* van 7,5 per 10 000 lewende geboortes in 1970 tot 5,0 in 1978 teweegbring word.²⁰

2. BESLUITNEMINGSPARADIGMA

By die bepaling van die prioriteite van genetiese dienste in die R.S.A. is 'n bepaalde besluitnemingsparadigma toegepas. *A priori*-kriteria is vasgestel en prioriteite is daarvolgens bepaal. Hierdie prioriteite is geëvalueer volgens die middele en fasiliteite wat vir die generiese prosesse van administrasie nl. beleid, organisering, finansiering, personeel, prosedures en beheer enersyds benodig word en andersyds beskikbaar is. Uit hierdie vergelyking kon gerasionaliseerde prioriteite en die betrokke handeling bepaal word.²¹

3. 'N NASIONALE GENETIESE PROGRAM

Ongeveer 'n dekade gelede het die destydse Departement van Gesondheid die taak van die instel van 'n nasionale genetiese program op hom geneem. In 1975 het hierdie program aktief in werking getree en in 1977 is 'n Afdeling Genetiese Dienste in die destydse Departement van Gesondheid amptelik deur die Minister van Gesondheid in die lewe geroep.²²

3.1 Doelstellings

Die doel met openbare genetiese dienste in die

R.S.A. is hoofsaaklik die voorkoming van aangebore en erflike afwykings. Daarbenewens word gepoog om die aangetaste persone en die betrokke gesinne te help om die probleem te hanteer.

3.2 Strategie

Om die bogenoemde doelstellings te bereik is die volgende strategie gevolg:

- (1) Bewusmaking van die publiek en gesondheidspersoneel.
- (2) Identifisering van aangetaste persone en/of hoërisikopersons en -families.
- (3) Voorsiening van diagnostiese fasiliteite.
- (4) Deurlopende bepaling van die voorkoms van aangebore en erflike gestremdhede.
- (5) Voorsiening van fasiliteite vir voorkoming.
- (6) Voorsiening van psigososiale ondersteuning.

Hierdie strategie behels die voorsiening van 'n omvattende openbare genetiese diens wat organisatories voorsiening vir die volgende funksies maak:

- (1) Voorligting en opleiding.
- (2) Epidemiologie en 'n toepaslike databasis.
- (3) Diagnostiese dienste.
- (4) Kliniese dienste, wat genetiese raadgewing insluit.

In sommige gevalle word gespesialiseerde dienste, soos diagnostiese en raadgewingsdienste, op 'n kontrakbasis of deur samewerking met navorsingsinstansies en universiteite bekom.

3.3 Spesifieke projekte

Om gestalte aan die bogenoemde strategie te gee is onder andere ook bepaalde projekte van stapel gestuur wat in volgorde van prioriteit in tabel 2 saamgevat word.

3.4 Voorligting en opleiding

Aangesien genetiese gestremdhede by sowel die algemene publiek as gesondheidspersoneel betreklik onbekend was, was dit nodig om toepaslike voorligtingsmateriaal asook opleidingsmateriaal vir die publiek beskikbaar te stel en opleiding aan gesondheidspersoneel te voorsien.

Geen voorligtingsmateriaal was aanvanklik beskikbaar nie en eers in 1975 kon die eerste inligtingstukke vir die R.S.A. bekend gestel word. Sedert 1975 is 40 inligtingstukke oor verskillende aangebore en erflike afwykings opgestel, waarvan reeds altesaam meer as 250 000 versprei is.

Sedert 1975 is jaarliks 'n tweeweekkursus in Mediese Genetika vir gesondheidspersoneel aangebied. Daarbenewens word kortkursusse van 2-3 dae op streeksvlak aangebied, wat reeds deur ongeveer 1 220 persone bygewoon is.²³

Kennis en houdingstudies

Om die impak van voorligting te bepaal is navorsing deur UNISA en die RGN namens Genetiese Dienste onder die verskillende bevolkingsgroepe oor verskillende tydperke onderneem. Hierdie ondersoeke is ook onder klinici en verpleegkundiges gedoen.²³ 'n Spesiale projek oor die psigososiale

TABEL 2

Projek	Teikengroep	Jaar begin	Aantal persone ondersoek	Aantal positief	Opmerkings
Voorkoming van Hemolitiese siekte van die pasgeborene	Toetsbloed onverenigbaar by alle swangerskappe	1965	500 000 per jaar	± 16 000	± 13 000 aangetaste babas opgespoor en behandel
Voorkoming van Neuraalbuisdefekte	AFP – sifting in serum van moeder by alle swangerskappe	1979	10 000	13	Swangerskappe beëindig
Ondersoeke vir chromosoomafwykings voor geboorte	1. Moederlike ouderdom bo 40 jaar 2. Risiko-indikasies	1977	4 927	148	Swangerskappe beëindig
Ondersoeke vir chromosoomafwykings na geboorte	1. Indikasies volgens kliniese tekens en simptome 2. Risiko-indikasies	1977	19 892	4 000	Diagnose vir genetiese raadgewing en ander voorkomingsmaatreëls
Epidemiologie en voorkoming van onspesifieke X-gekoppelde verstandelike vertraging	1. Sifting van familiële verstandelike vertraging 2. Kliniese tekens en simptome	1980	400	71	Genetiese raadgewing en opsporing van risikofamilies
Opsporing van persone met gesinne met erflike hiperlipidemie	1. Sifting van bevolking 2. Opvolg van aangetaste families	1982 1980	3 000 1 000	300 300	Genetiese raadgewing en behandeling Genetiese raadgewing en behandeling
Neonatale sifting vir metaboliese afwykings by pasgeborenes	Pasgeborenes	1981	10 000	2	Hipotiroïdisme – sekondêre voorkoming van verstandelike vertraging
Etiologie van geestesvertraging en opspoor van hoërisiko-families	Skole en sorg- en rehabilitasiesentra	1977	2 500 Biochemie 1 200 Chromosoom 1 550 Klinies	75 215	Genetiese raadgewing aan families met of sonder verdere voorgeboortelike diagnose

aspekte van die geneties gestremde persoon wat so pas deur die RGN voltooi is, het groot opspraak verwek. Dit het byvoorbeeld getoon dat 75% van ouers met geneties aangetaste kinders nie geweet het dat die oorsaak van hulle kind se gestremdheid geneties van oorsprong is nie. By ongeveer 30% van die ouers was dit nodig om hulle verblyfplek te verander weens die gestremdheid van hulle kind. 'n Onderszoek na die ekonomiese aspekte verbonde aan bepaalde genetiese gestremdhede word tans deur die RGN onderneem.

3.5 Genetiese verpleegdienste

'n Opname van genetiese dienste in Europa het aan die lig gebring dat ongeveer 2 persent kinders wat jaarliks gebore word, minstens een keer genetiese

raadgewing nodig het.¹ Daar is ook bepaal dat oor die algemeen die volgende fasiliteite nodig is om 1 tot 2 miljoen van die bevolking van genetiese raadgewingsdienste te voorsien, nl. 3-4 kliniese genetici, 5-10 tegnisi, 2-3 sekretaresse en ander ondersteunende personeellede,²⁴

In die R.S.A. bestaan daar geen formele kliniese genetiese opleidingsprogramme nie. Daar is egter departemente van Mediese Genetika by twee mediese fakulteite in Suid-Afrika, wat hoofsaaklik gerig is op opleiding en navorsing in mensgenetika.

Opgeleide mediese personeel vir genetiese dienste ontbreek dus in openbare gesondheidsdienste in die R.S.A. Met die konsipiëring van openbare genetiese dienste in die vroeë sewentigerjare in die R.S.A. is daar besef dat 'n wesentlike gedeelte van 'n omvat-

tende genetiese diens deur die koördinerings en organisering van bestaande fasiliteite in die afwesigheid van klinies opgeleide genetici bewerkstellig moes word. 'n Deel van hierdie organisasie het die instel van 'n korps gespesialiseerde genetiese verpleegkundiges behels. Met 'n basiese inleidingskursus en indiensopleiding van 2 jaar is daar gevind dat hierdie korps wel die basiese koördineringsfunksie kon voorsien om 'n omvattende diens op die operasionele vlak te lewer. So byvoorbeeld kon daar tussen 1975 en 1980 nagenoeg 10 000 aangetaste persone wat vermoedelik aangebore of erflike afwykings het, deur genetiese verpleegkundiges van Genetiese Dienste gehelp word.²⁵ Weens die gespesialiseerde opleiding van hierdie korps maak gesondheidspersoneel, insluitend klinici, sterk aanspraak op die dienste van hierdie korps, wat by die verskillende groot sentra gestasioneer is. Meer as 23 ouergroepe vir verskillende genetiese afwykings is onder andere reeds deur hierdie korps in die R.S.A. geïnisieer.²⁶

Die bestaande fasiliteite en middele, soos mannekrag en diagnostiese fasiliteite, is nog ontoereikend om in die behoeftes van genetiese dienste te voorsien. Alhoewel die genetiese raadgewingsfunksies in oorsese lande die afgelope 3 dekades by akademiese sentra gesetel was, het die toetree van hierdie diens tot openbare gesondheidsdienste die afgelope 5 jaar in sommige lande begin plaasvind.

Verskeie redes kan aangevoer word vir die vertraging van die ontplooiing van hierdie diens in die openbare sektor. Een rede is dat die betrokke vakgebied as dissipline betreklik nuut is en nog nie algemeen in die tradisionele konsep van gesondheidsdienste aanvaar word nie. Andersyds is die voordele van genetiese dienste nie sigbaar wanneer dit afwesig is nie, en beleidmakers sal nog van die noodsaaklikheid van 'n toegepaste en lewensvatbare genetiese diens oortuig moet word.²⁷ Totdat gesondheidsdienste in die algemeen in terme van koste-effektiwiteit geanaliseer word en gesondheidsprogramme volgens hierdie kriteria met mekaar vergelyk word, sal genetiese dienste beoordeel moet word volgens beproefde voordele wat elders behaal is.

In die R.S.A. het die instel van 'n openbare genetiese diens uit spesifieke behoeftes ontstaan – 'n taak wat die Departement van Gesondheid en Welsyn op hom geneem het. Retrospektiewelik blyk dit dat hierdie onderneming, alhoewel nog rudimentêr, goorloof is en dat die praktiese nut uit die resultate tot op datum af te lei is.

VERWYSINGS

1. Jones, C.E.M., Radford, M. (1978). Perinatal mortality and one-year infant morbidity, *Brit. Med. J.* 1, 325-327.

2. Op't Hof, J. (1980). *Die institutionalisering van genetiese dienste in die Republiek van Suid-Afrika*. MSA-verhandeling, Universiteit van Pretoria.
3. Hall, J.G., Powers, E.K., McIlvaina, R.T., & Ean, V.H. (1978). The frequency and financial burden of genetic disease in a pediatric hospital, *Am. J. Med. Genet.*, 1, 417-436.
4. Galjaard, H. (1980). *Genetic Metabolic Disease: Early diagnosis and Mental analysis*. H. Galjaard Ed. (Elsevier/North-Holland Biomedical Press Amsterdam) p. 6.
5. Seftel, H.C., Baker, S., et al (1980). A host of hypercholesterolaemic homozygotes in South Africa, *Br. Med. J.*, 281, 633-636.
6. Collman, R.D. & Stoller, A. (1963). A life table for mongols in Victoria, Australia, *J. Ment. Def. Res.*, 7, 53-59.
7. Althouse, R. and Wald, N. (1980). Survival and handicap of infants with spina bifida, *Archives of Dis. Childh.* 55, 845-850.
8. Carr, D.H. and Gedeon, M. (1977). Population cytogenetics of human abortuses. In *Population cytogenetics. Studies in humans*, Hook, E.B. & Porter, I. eds. (Academic Press, Inc. New York) p. 1.
9. Magenis, R.E., Hecht, F., and Mulham, S.M. (1968). Trisomy 13 (D) Syndrome: Studies on parental age, sex and survival, *J. Ped.*, 73, 222-228.
10. Wyndham, C.H. and Irwig, L.M. (1979). A comparison of the mortality rates of various population groups in the Republic of South Africa. *S. Afr. Med. J.*, 55, 796-802.
11. Oakley, G.P. (1981). Antenatal diagnosis: potential for major reduction in pediatric morbidity. *Pediat. Ann.*, 10, 13-21.
12. Emery, A.E.H. (1979). The role of the genetic counsellor in the management of genetic disease. In *The management of genetic disorders*, Papadatos, C.J. & Barsocas, C.S. eds. (Alan R. Liss, Inc., New York) p. 1.
13. Grace, H.J. (1980). Prenatal screening for neural tube defects in South Africa. *S. Afr. Med. J.*, 60, 324-329.
14. Layde, P.M., Von Allmen, S.D. and Oakley, G.P. (1979). Congenital hypothyroidism control programs. *JAMA* 241, (21), 2290-2292.
15. Emery, A.E.H. (1979). The role of the genetic counsellor in the management of genetic disease. In *The management of genetic disorders*, Papadatos, C.J. & Barsocas, C.S. EDS. (Alan R. Liss, Inc. New York) p. 1.
16. Emery A.E.H. (1977). Antenatal diagnosis. In *Human Genetics*, Armendares, S. & Liskin R., eds. (*Excerpta medica*, Amsterdam) pp. 167-175.
17. Epstein C.J. (1979). The preventability of genetically determined birth defects. In *Service and education in medical genetics*, eds. Porter, I.H. & Hook, E.B. eds. (Academic Press, N.Y.) p. 14.
18. Grace, H.J., Gray, R., Conradie, J.D. (1981). Prenatal detection of neural tube defects by maternal serum alpha-fetoprotein assay, *S. Afr. Med. J.*, 60, 319-324.
19. Venter, P., Gericke, G.S., Dawson, B., Op't Hof, J. (1981). A marker X-chromosome associated with nonspecific mental retardation – the first South African cases, *S. Afr. Med. J.*, 60, 807-811.
20. Oakley, G.P. (1981). *op cit*, p. 64.
21. Op't Hof, J. (1980). *op cit*, p. 39.
22. Departement van Gesondheid en Welsyn, Republiek van Suid-Afrika, Genetiese Dienste – 1979/80/81 – verslag.
23. Lemkus, S.M., Van der Merwe, C.F. and Op't Hof, J., (1978). Genetic and congenital disorders: knowledge and attitudes of the public, nurses and medical practitioners in South Africa, *S. Afr. Med. J.*, (13), 491-494.
24. Passarge, E., Vogel, F. (1980). The delivery of genetic counselling services in Europe, *Hum. Genet.*, 56, 1-5.
25. Departement van Gesondheid en Welsyn, Republiek van Suid-Afrika, Genetiese Dienste 1979/80/81 – verslag, p. 24.
26. Department of Health and Welfare (1981). *Perspective of human genetics in South Africa 1980*.
27. Op't Hof, J. en Roux, J.P. (1982). Genetic services in the State Health Department – R.S.A., *S. Afr. Med. J.* (ter perse).