

## CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

1. La fase diagnóstica del presente reveló que el índice de asistencia del enfermo FCN a las consultas especializadas del Programa de Atención Integral, y el comportamiento de las concentraciones séricas de *Phe* en el tiempo, fueron mayoritariamente deficientes. Hasta el 2003 el 87.5% de los pacientes encuestados tenía un bajo índice de asistencia, y solo un 5% de los enfermos asistía entre el 90-100% de las consultas. Solo el 27.5% de los enfermos FCN mostraba cifras séricas controladas de *Phe*.
2. Se detectaron también fallas de calidad e integralidad en la conducción de dichas consultas, y por extensión, en la atención general del enfermo, ya que solo existían 2 consultas centralizadas en el país.
3. Con el presente trabajo se logró el diseño, y la demostración de la utilidad de, la descentralización de las consultas especializadas, los procedimientos e instrumentos necesarios para el perfeccionamiento del tratamiento dietoterapéutico de los enfermos fenilcetonúricos en Cuba, a fin de llevarlo en un nivel competitivo internacionalmente; así como el diseño de un “Plan de Intervención integral”; todo lo cual impactó positivamente en la solución de las deficiencias detectadas anteriormente, y coloca al país en un lugar aventajado internacionalmente en la atención a estos discapacitados moleculares.
4. La administración de una emulsión de aceite de hígado de tiburón como suplemento dietético de ácidos grasos de la serie  $\omega 3$  mejoró los aspectos estudiados del perfil lipídico y las concentraciones de Hemoglobina en la sangre de los enfermos fenilcetonúricos; y aminora la hiperactividad del paciente FCN, lo que pudiera ser un indicador de efectos integrales de mejoría metabólica que se comienzan a expresar incluso a nivel conductual. Este resultado es novedoso en Cuba, y coincide con los pocos estudios pioneros de su tipo a nivel mundial.
5. El Plan de medidas adoptado logró corregir de manera evidente y significativa las deficiencias encontradas en la atención médica de los enfermos fenilcetonúricos. La descentralización de las actividades del Programa se ha traducido en el funcionamiento de 15 consultas en todas las provincias del país, en lugar de las dos existentes anteriormente. La asistencia del enfermo a la consulta especializada programada, que era mayoritariamente mala en la etapa pre-intervención, ha mejorado notablemente, y ahora solo se observa un 10% de enfermos con asistencia deficiente a las consultas.
6. La aplicación del Plan de medidas también trajo consigo que el 85.5% de los pacientes mostró cifras de *Phe* dentro de los límites de control metabólico, lo que garantiza una mejor atención médica, y una superior calidad de vida.
7. La calidad de vida del enfermo fenilcetonúrico ha mejorado significativamente, lo que se convierte en una medida del control de los indicadores objetivos que determinan la intoxicación metabólica del mismo, y el daño concomitante sobre el SNC; así como otros indicadores del buen funcionamiento metabólico y hematológico del enfermo FCN; y de la actividad neuropsíquica, como la reducción del índice de hiperactividad.
8. También se ha logrado una considerable disminución de la carga de esfuerzo que debía consumirse mensualmente para el transporte, alojamiento, y alimentación del enfermo FNC (y sus familiares), con vistas a la atención especializada de los mismos en los 2 únicos centros habilitados para ello antes de la descentralización.

La salida del presente trabajo se deriva del impacto de las medidas para corregir las fallas detectadas durante la evaluación inicial de la atención médica específica e integral de los enfermos fenilcetonúricos. Este impacto está dado por una mayor estabilidad en la atención médica descentralizada, y un superior acceso al mismo para todos los pacientes; la capacitación (a cargo del equipo nacional) de los equipos médicos descentralizados, un mayor rigor científico-técnico mediante el uso de instrumentos automatizados y un manual de procedimientos, todos diseñados y probados para la aplicación de dietas adecuadas y particularizadas; y la suplementación con ácidos grasos  $\omega 3$  para la corrección de la anemia presente y manifestaciones neurosíquicas. La estabilidad de los niveles séricos de *Phe*, y las mejoras de la hemoglobina y los valores de los componentes del lipidograma, son el reflejo del mejor control del enfermo FCN, lo que significa grados menores de intoxicación metabólica y daño neurológico, todo lo cual se corrobora con una hiperactividad conductual disminuída, y una mejor calidad de vida.

Por consiguiente, y en base a todos los resultados observados, se recomienda:

1. Continuar la aplicación consecuente, con carácter organizativo y gerencial, del Plan de medidas elaborado y dirigido a los distintos niveles de prestación de servicios médicos, organizaciones políticas y de masas, las instancias de gobiernos que correspondan, y, en definitiva, a la comunidad en general; para de esta forma fortalecer y estabilizar la organización descentralizada e interactiva que asegure la atención y el seguimiento adecuado del enfermo fenilcetonúrico.
2. Realizar nuevas evaluaciones, a intervalos temporales razonables, del impacto del Plan de medidas.
3. Continuar las investigaciones para el perfeccionamiento del SANM de los enfermos fenilcetonúricos, sobre la base de la experiencia clínico-laboratorial acumulada de la suplementación con ácidos grasos  $\omega 3$ , así como mediante la incorporación de nuevos suplementos; y de la evaluación del impacto a largo plazo de los mismos sobre aspectos psiconeuroendocrinoimmunológicos.
4. Generalizar a todos los enfermos la administración del suplemento de ácidos grasos de la serie  $\omega 3$ , según las recomendaciones nutricionales.