

## PRÓLOGO

Con este suplemento se expone el trabajo “Soporte alimentario, nutrimental y metabólico de los fenilcetonúricos en Cuba”, que le sirvió a la Dra. Ligia María Marcos Plasencia para acceder al título de Doctora en Ciencias Médicas. Así, queda recogido un texto valioso donde se logra la unidad (tanta veces preconizada, pero pocas veces alcanzada) entre la teoría bioquímica y la práctica clínica y nutricional, y a la vez, se continúa con la línea editorial de la RCAN Revista Cubana de Alimentación y Nutrición de atesorar las ponencias preparadas por sus autores para la consecución de este preciado galardón.<sup>1-2</sup>

En lo personal, me complace la curación para las páginas de la Revista de un material bibliográfico de excepcional valor. No abrumo a nadie, ni descubro el agua tibia, cuando afirmo que uno de los éxitos indiscutibles de la política de salud del Gobierno cubano ha sido la creación y puesta en marcha del Programa Nacional de Genética Médica encargado de la detección y tratamiento de los Errores Congénitos del Metabolismo, y que ha servido para incorporar en el Sistema Nacional de Salud tecnologías de avanzada, primero metabólicas y proteómicas, y después genéticas, para la identificación de aquellos enfermos que constituyen verdaderas rarezas clínicas, por lo infrecuente de la ocurrencia de los mismos, y que de otra forma, pasarían inadvertidos. Así, muchos niños cubanos se benefician de las bondades de este Programa mediante el pesquisaje activo, y que se manifiesta en la toma de una gota de sangre del talón del recién nacido, para tranquilidad y seguridad de la familia cubana.

La FCN Fenilcetonuria se destaca dentro de los ECM errores congénitos del metabolismo. Si el niño es reconocido en su condición de fenilcetonúrico desde el mismo momento del nacimiento, se abre una ventana de oportunidad para la instalación de medidas dietoterapéuticas y nutricionales para proteger el neurodesarrollo de ese niño, y evitar así el daño cerebral, y con ello, la discapacidad tan mutilante y lacerante. Los niños identificados como fenilcetonúricos son protegidos por el Sistema cubano de Salud con productos industriales especialmente formulados para esta enfermedad, como otra acción orientada a la preservación del neurodesarrollo de los mismos. Es por ello que la FCN se convierte en una entidad única por cuanto es posible la supervivencia del enfermo con su potencial intelectual intacto gracias únicamente a la oportuna intervención nutricional. Pero si el caso fuera de un diagnóstico tardío, entonces poco se podrá hacer. De ahí la enorme importancia que reviste la identificación temprana de los niños portadores de esta anomalía metabólica.

No obstante todo lo anterior, se echaba de ver un texto integrador que recogiera el metabolismo de los aminoácidos aromáticos, los defectos que pueden ocurrir en las distintas rutas metabólicas de utilización de tales compuestos, los patrones de herencia, el mecanismo etiopatogénico que explicaría el daño cortical, los cuadros clínicos de las hiperfenilalaninemias; todo ello como la necesaria base teórica para el diseño de las correspondientes intervenciones dietoterapéuticas y nutrimentales que hacen posible la realización del pleno potencial neurogenético de estos niños.

Ahora la Dra. Marcos Plasencia presenta éste, que contiene su ponencia por el Título de Doctora en Ciencias Médicas, y la elección no podría haber sido mejor. Entre Diciembre de 1999 y Febrero del 2006 la Dra. Marcos Plasencia fungió como Responsable de la CNAIF Comisión Nacional de Atención Integral a Pacientes Fenilcetonúricos de Cuba, y en calidad de tal, se

ocupó de elaborar diferentes normas e instrumentos para el diagnóstico, evaluación, intervención y seguimiento de los pacientes fenilcetonúricos en nuestro país. No sólo eso: como médico asistente, la Dra. Marcos Plasencia también ha atendido numerosos niños afectados por esta enfermedad, y sus familias, y ha vivido de cerca historias de drama humano junto con otros de realización personal. Baste decir que niños diagnosticados como fenilcetonúricos durante el primer mes de vida extrauterina, ya cursan hoy estudios universitarios, gracias al esfuerzo de la Dra. Marcos Plasencia y de otros que la precedieron. Los recuentos de los logros de la Dra. Marcos Plasencia se exponen en la extensa bibliografía que acompaña esta ponencia.

En el año 2006 la Dra. Marcos Plasencia se vinculó laboralmente con el Instituto de Neurología y Neurocirugía, donde fundó el Grupo hospitalario de Apoyo Nutricional, el cual encabeza en la actualidad; pero ello no le alejó del área de asistencia de los errores congénitos del metabolismo, así como de la docencia e investigación.

El fruto de la dedicación de la Dra. Marcos Plasencia lo tenemos hoy ante nuestros ojos. Este texto está llamado a convertirse rápidamente en uno de obligada referencia para todos los interesados en el estudio y tratamiento de los errores congénitos del metabolismo: una oportunidad en sí mismo extraordinaria para comprender que la Bioquímica no es letra muerta en un libro que deba ser ignorada, sino un conocimiento vivo que puede explicar cómo se puede afectar el potencial de realización genética de lo máspreciado de una sociedad: nuestros hijos.

Espero entonces que estas páginas que ponemos a la consideración de nuestros lectores les sean de utilidad.



Dr. Sergio Santana Porbén.  
Editor-Ejecutivo.  
RCAN Revista Cubana de Alimentación y Nutrición.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Santos Hernández CM. Desnutrición, sobrepeso, obesidad y osteoporosis. Criterios para el diagnóstico biofísico de una población adulta. Manual de Procedimientos para el Diagnóstico. RCAN Rev Cubana Aliment Nutr 2008;18(2 Supl 2):S6-S84.
2. Castellanos Fernández M. La importancia de la desnutrición en el pronóstico del paciente con cirrosis hepática. RCAN Rev Cubana Aliment Nutr 2011;21(Supl):S1-S85.