

RESUMEN

La Fenilcetonuria (FNC) es un error congénito del metabolismo del aminoácido esencial Fenilalanina (*Phe*) que se distingue por un patrón de herencia autosómica recesiva. En Cuba existe un programa para el pesquisaje y seguimiento de esta enfermedad desde el año 1986. En este trabajo se integran los resultados de las investigaciones relacionadas con esta temática que la autora ha realizado desde el año 2000, y que aportan aspectos metodológicos, teóricos y prácticos -sustentados todos ellos científicamente- relativos al tratamiento alimentario, nutricional y metabólico de los enfermos fenilcetonúricos. El trabajo se organizó en 3 componentes diferentes. Mediante un primer componente de carácter retrospectivo se evaluó la evolución del enfermo fenilcetonúrico, y se identificaron aspectos del tratamiento integral que se les brindaba que eran susceptibles de ser mejorados. El segundo componente comprendió el rediseño del Programa de Atención Integral al Enfermo Fenilcetonúrico, y la introducción de recursos, herramientas y procedimientos orientados todos ellos a la mejoría de la calidad de la atención dispensada al enfermo y los familiares. Dentro de las acciones de mejoría de calidad comprendidas en este componente de innovación tecnológica, se pueden mencionar la elaboración de las “Recomendaciones Nutricionales de los Fenilcetonúricos”, la construcción de una “Tabla de Composición Aminoacídica de Alimentos”, esencial en la atención dietoterapéutica del enfermo; la redacción de un Manual con la información necesaria para el tratamiento dietoterapéutico del enfermo fenilcetonúrico, y el seguimiento integral del mismo; la creación del flujograma de acciones para la provisión del soporte alimentario, nutricional y metabólico adecuado para el enfermo fenilcetonúrico; el diseño e implementación del recurso *FENILRAP*: un sistema interactivo de cómputo basado en una hoja EXCEL de cálculo electrónico para la planificación de patrones dietéticos de bajo contenido en *Phe*; la introducción (por primera vez en Cuba) de la suplementación con aceite de hígado de tiburón como fuente de ácidos grasos $\omega 3$ dentro de la alimentación del enfermo fenilcetonúrico; y el diseño del “Plan de medidas de intervención” para la implementación de las acciones tecnológicas desarrolladas, entre ellas, la descentralización de la atención médica especializada que requieren. Finalmente, el tercer componente de este trabajo incluyó las acciones conducidas para la implementación del Plan de Medidas, y la evaluación del impacto del mismo. La aplicación de las acciones contempladas en este trabajo ha permitido una efectividad superior en el tratamiento del enfermo fenilcetonúrico, una mejor evolución clínica, conductual, metabólica y nutricional; y una incrementada calidad de la atención médica brindada.

Descriptores DeCS: *Fenilcetonuria / Evaluación nutricional / Mejoría de la calidad / Dietoterapia.*

SUMMARY

Phenylketonuria (PKU) is an inborn error of the metabolism of the essential aminoacid Phenylalanine distinctive for its autosomal recessive pattern of inheritance. There is in Cuba a program for screening and follow-up of this disease since 1986. In this work results of researches conducted by the author since 2000 regarding this subject, are integrated; thus providing

methodological, theoretical and practical elements –all them scientifically supported- related to dietetic, nutrient and metabolic treatment of PKU patients. This work has been organized in three different components. By means of the first, retroactive in its nature, component, the evolution of the PKU patient was assessed, and elements of the comprehensive treatment offered to them were identified as susceptible of being improved. The second component comprised the redesign of the Program for the Comprehensive Care of the PKU Patient, and the introduction of resources, tools and procedures all of them oriented to improve the quality of the care provided to the patient as well as his/her relatives. Within the quality improvement actions included in this technological innovation component, it can be mentioned the drafting of the “Nutritional Recommendations for Phenylketonuric Patients”, the construction of a “Food Aminoacid Composition Table”, indispensable for the dietetic care of the patient; the drafting of a Manual with the required information for the dietetic treatment of PKU patient, and his/her comprehensive follow-up; the creation of the fluxogram of actions for the provision of adequate food, nutrient and metabolic support to the PKU patient; the design and implementation of the *FENILRAP* resource: an interactive, computational system based in an EXCEL electronic worksheet for planning dietetic patterns with a low *Phe* content; the introduction (for the first time in Cuba) of the supplementation of shark liver oil as source of ω 3 fatty acids as part of the diet of the PKU patient; and the design of the “Plan with Measures of Intervention” for implementing the developed technological actions, among them, the decentralization of the specialized medical care required by these patients. Finally, the third component of this work comprised the actions conducted for the implementation of the drafted Plan of Measures, and the assessment of its impact. Introduction of the actions related in this work has enabled a higher effectiveness of the treatment of the PKU patient, a better clinical, conative, metabolic and nutritional evolution; and an increased quality of the provided medical care.

Subject headings: *Phenylketonuria / Nutritional assessment / Quality Improvement / Diet.*