

OBJETIVOS DE LA PRESENTE INVESTIGACIÓN

El “Programa de Atención Integral al Enfermo Fenilcetonúrico” se ha conducido desde el año 1986 en Cuba en su formato original. Si bien los logros alcanzados en este terreno de la Salud Pública cubana son incuestionables, la consecución de los mismos en el futuro inmediato y mediano demanda de una revisión profunda del antedicho programa.

Hasta el momento en que se inició este trabajo, el Programa se conducía de forma centralizada solamente en 2 instituciones del país. Ello ha traído consigo problemas para la asistencia del paciente (y los familiares) a las consultas especializadas, que pudieran repercutir en el logro y mantenimiento del control metabólico y nutricional requerido para una evolución libre de síntomas y discapacidades, y una vida plena y productiva. La población de fenilcetonúricos cubanos ha envejecido, de la misma manera que lo ha hecho el resto del país, y ello impone otras necesidades de atención social a las cuales hay que dar respuesta.

Tampoco se puede pasar por alto que la población de fenilcetonúricos cubanos es heterogénea en su composición. Lo más significativo es que dentro de esta población coexisten pacientes con mínima afectación neurológica e intelectual, que se corresponderían con aquellos diagnosticados tempranamente gracias al “Programa de Tecnología Avanzada en el Diagnóstico Médico”,⁸⁵ con otros con un mayor deterioro intelectual, debido a un diagnóstico tardío, y por consiguiente, una intervención médica y asistencial fallida.^{89,91,93} Estos últimos enfermos conformarían una subpoblación de personas envejecidas demandantes de mayores cuotas de cuidados, y en los cuales podría ser difícil, cuando no imposible, articular redes familiares y sociales de contención.

Anticipando una expansión del Programa con nuevos escenarios y actores, se ha echado de ver la falta de las guías, instrumentos y recursos requeridos para el tratamiento integral del enfermo FCN en Cuba, junto con la ausencia de oportunidades para el entrenamiento del personal encargado de la asistencia de estos pacientes.

Todo lo anterior ha motivado la conducción del presente trabajo, cuyo objetivo primario ha sido el perfeccionamiento de los métodos y procedimientos contemplados en el “Programa de Atención Integral al Enfermo Fenilcetonúrico en Cuba”, y lograr así un tratamiento precoz, integral y efectivo de esta condición neurológico-metabólico-nutricional.

Dentro de las acciones contempladas en el programa las relacionadas con la alimentación y la nutrición del enfermo FCN cobran particular importancia. El control metabólico obliga a restricciones nutrimentales importantes, y de no reconocerse la magnitud de las mismas, el enfermo FCN se encontraría siempre en riesgo de desnutrirse. Los pacientes FNC tienen prácticamente prohibido el consumo de alimentos naturales de origen animal, por ser éstos una importante fuente de *Phe*. En su lugar, se le prescriben fuentes naturales de proteína de origen vegetal.

Junto con lo expuesto previamente, la alimentación del enfermo FCN está casi desprovista de ácidos grasos de la serie $\omega 3$, como los contenidos en la leche materna y las grasas neutras (léase saturadas) de algunos tipos de pescados. En muchas ocasiones la lactancia materna se suprime para evitar la ingestión de *Phe*, pero no se adoptan medidas paliativas para evitar los cuadros carenciales de aminoácidos esenciales. Por lo tanto, si resulta de gran preocupación médica evitar los niveles tóxicos de *Phe* en la sangre del enfermo FCN a fin de proteger la integridad y

la funcionalidad del SNC, debe ser también motivo de preocupación que el enfermo FCN carezca de nutrimentos esenciales para el neurodesarrollo, incluyendo la memoria y el aprendizaje; así como el desarrollo de otros subsistemas de la economía.³³⁻³⁴

Varias de las restricciones dietéticas apuntadas a lo largo de esta exposición se han paliado con el uso de hidrolizados de aa, y preparaciones de vitaminas, minerales y oligoelementos. Sin embargo, estos suplementos adolecían de la ausencia de ácidos grasos esenciales para el neurodesarrollo, circunstancia que solo ha sido reconocido (y resuelta) en años recientes. Se debe mencionar que en Cuba, como se relatará más adelante en el presente trabajo, los pacientes fenilcetonúricos nunca habían sido suplementados con ácidos grasos de la serie $\omega 3$.

Objeto de estudio

El objeto del presente estudio fue la población de pacientes fenilcetonúricos del país, a los cuales estuvo dirigida la metodología desarrollada.

Propósito del estudio

Contribuir a la mejoría de la atención médica integral del paciente fenilcetonúrico mediante acciones basadas en la mejor evidencia científica posible, y así asegurar la evolución de los mismos libre de síntomas y discapacidades. Siempre se previó que estas acciones fueran aplicables por el médico general integral, y dentro de ellas se incluyó la adecuada prescripción alimentaria y nutrimental, diseñada sobre bases moleculares y bioquímicas bien establecidas; para, de esta manera, coadyuvar al logro de una atención interdisciplinaria del enfermo con una participación intersectorial para el desarrollo integral del mismo y una superior calidad de vida.

Hipótesis del estudio

En vista de todo lo anteriormente dicho, se avanzó la siguiente hipótesis: “Con un adecuado soporte alimentario, nutricional y metabólico se pueden lograr aceptables indicadores de la calidad de la atención médica y la calidad de vida del enfermo FCN, como las concentraciones de *Phe* en la sangre, valores de las fracciones lipídicas dentro de los intervalos de referencia biológica, y una menor tasa de anemia”.

Objetivos del estudio

Para probar/negar tal hipótesis, se trazaron los siguientes objetivos:

- *General*: Evaluar la atención médica específica e integral de los enfermos fenilcetonúricos cubanos, y su seguimiento; y contribuir a superar las deficiencias que se encuentren, mediante el diseño y la validación de instrumentos y acciones para la provisión del adecuado soporte alimentario, nutricional y metabólico.
- *Específicos*:
 1. Evaluar retrospectivamente aspectos selectos de la atención médica específica e integral de los enfermos fenilcetonúricos cubanos.

2. Elaborar, e implementar, acciones y medidas sobre bases bioquímicas, nutricionales y metabólicas que contribuyan a la mejoría de la atención médica específica e integral de los enfermos fenilcetonúricos cubanos.
3. Elaborar, e implementar, los procedimientos para el adecuado control alimentario, nutrimental y metabólico del enfermo fenilcetonúrico cubano.
4. Implementar, y evaluar, el uso de una emulsión de aceite de hígado de tiburón como suplemento de ácidos grasos poliinsaturados $\omega 3$ en el enfermo fenilcetonúrico.
5. Elaborar, y evaluar el impacto inicial de, un Plan de Medidas de intervención que complemente los objetivos enunciados anteriormente con los aspectos organizativos requeridos para la atención integral de los enfermos fenilcetonúricos en Cuba.