

## APORTES PRINCIPALES DE LA PRESENTE INVESTIGACIÓN

Los principales aportes científico-técnicos del presente trabajo se derivan de la experiencia directa de la autora en la atención de los enfermos fenilcetonúricos, y sus respectivas familias; y consisten en el estudio y caracterización de prácticamente todos los enfermos fenilcetonúricos del país mediante una exhaustiva revisión clínica, el completamiento del censo de los mismos, la visita a cada uno en su lugar de residencia, y el contacto con los otros profesionales que los han atendido durante todos estos años; y la realización de entrevistas a numerosos líderes de opinión y expertos, todo lo cual ha aportado una visión exacta de la situación de estos pacientes, antes y después de instrumentar los estudios y propuestas resultantes de este trabajo.

Con este trabajo se demostró la factibilidad y la utilidad de la administración a estos enfermos (por primera vez en Cuba) de un suplemento dietético elaborado a base de aceite de hígado de tiburón, rico en ácidos grasos  $\omega 3$ , con reconocidos beneficios hemoquímicos y conductuales. Además de los beneficios directos de esta práctica, y los resultados documentados, se demostró que es posible el uso de suplementos como éste (y otros similares en naturaleza), en virtud de que la dieta es el principal elemento terapéutico y de control de la enfermedad.

Desde el año 1986, y durante los siguientes 20 años, se hace el seguimiento clínico y dietético de los enfermos FCN en Cuba. En consecuencia, se hacía necesario actualizar y perfeccionar los procedimientos terapéuticos vigentes, además de elaborar los instrumentos técnicos y de capacitación a fin de brindar información actualizada y asequible a médicos y dietistas encargados de la atención a fenilcetonúricos, sobre la base de la aplicación de los conocimientos existentes; y contribuir así a un mayor grado de integración en la atención del enfermo FCN y la mejoría de la calidad de vida.

Para ello, se procedió a la descentralización de la atención del enfermo FCN con la creación de consultas especializadas en las instituciones de segundo nivel de los territorios donde residen los pacientes; y la capacitación impartida por el equipo nacional a los actores locales mediante el “Manual del Soporte Alimentario, Nutricional y Metabólico de los fenilcetonúricos en Cuba”.

El perfeccionamiento de la atención integral del enfermo FCN constituye un extraordinario aporte científico-técnico que, a su vez, incluye otros, como la elaboración de las “Recomendaciones nutricionales para fenilcetonúricos cubanos”, teniendo en cuenta el nivel sanguíneo de *Phe* recientemente comprobado, la proporción del aporte proteico que es necesario suministrar mediante la combinación de las proporciones correctas de proteínas naturales y industriales (aportadas éstas mediante los hidrolizados industriales de aminoácidos libres de *Phe*); la confección de una “Tabla de composición aminoacídica de alimentos”, que muestra la composición de aminoácidos esenciales de más de 500 alimentos autóctonos disponibles que se consumen en Cuba en su forma natural, o formando parte de determinados platos típicos de la cocina cubana; la incorporación de dicha tabla dentro de un sistema automatizado de evaluación de consumo que permite el perfeccionamiento del cálculo de los ingresos dietéticos de los pacientes; el desarrollo de instrumentos de trabajo para la elaboración de la prescripción dietética del enfermo FCN, lo que permite un SANM adecuado a partir de la *Phe* sérica determinada en el paciente y usando alimentos autóctonos y disponibles, siendo el más relevante el *FENILRAP*, que permite el cálculo de patrones de dietas bajos en *Phe*, acompañados de una tabla de intercambios de porciones (junto con otros instrumentos organizativos); el diseño de un

flujograma de acciones que asegura la correcta aplicación del SANM; y la elaboración de un Plan de Medidas dirigidas a superar las deficiencias encontradas en la atención médica, con el propósito de elevar la calidad de la misma, y con ello, las condiciones de vida del enfermo.

Los novedosos aportes referidos en este trabajo, que se desarrollaron con una finalidad muy específica, lo integran los procedimientos e instrumentos que facilitan la aplicación de una terapéutica sustentada en aspectos alimentarios, y que se expresa como un SANM adecuado para el enfermo fenilcetonúrico; y son de los pocos encontrados con tal integralidad, y ninguno de ellos estructurado a nivel de un programa nacional en otro país.

El presente trabajo contiene (hasta la fecha de su redacción) la más completa caracterización integral de la población de enfermos fenilcetonúricos de Cuba, discapacitados de causa molecular definida que pueden tener una adecuada calidad de vida si reciben una correcta atención médico-científica e integral, sobre la base fundamental de un SANM adecuado.