

## Manejo de pacientes fenilcetonúricos, deficiencias y propuestas de soluciones. CUBA. 2003-2004

\* \* \* \*

### Autores:

**Ligia María Marcos Plasencia**  
Especialista en Pediatría, Mg. en Nutrición.  
E-mail: ligiamarcos@infomed.sld.cu

**Kenia Gómez Serra**  
Especialista en MGI, Máster en Nutrición

### Palabras clave:

Fenilcetonuria (FNC), malformaciones congénitas, Hiperfenilalaninemia (HFA), fenilalanina.

### Resumen

La Fenilcetonuria es considerada un Error Congénito del Metabolismo específicamente del aminoácido fenilalanina. Cuba cuenta con una población actual de 54 fenilcetonúricos cubanos; de los cuales se estudiaron 36 pacientes, con el propósito de la búsqueda de deficiencias en el manejo para establecer pautas y/o medidas correctoras que garanticen una mejor atención, evolución y calidad de vida de los pacientes. El objetivo general fue realizar una caracterización clínica de pacientes fenilcetonúricos cubanos, que permita demostrar deficiencias en el manejo de los mismos. Para el material y método se realizó un estudio descriptivo y retrospectivo de los niños con diagnóstico de Fenilcetonuria, a través

de una revisión de las historias clínicas de estos enfermos en el Hospital Pediátrico de Centro Habana y Clínica del Adolescente en tres períodos de la evolución de su enfermedad. En las conclusiones del estudio se plantea que el sexo masculino fue el más afectado y proceden en su mayoría de la región occidental y oriental del país; se demostró que la mayoría de los pacientes fueron diagnosticados a través del Subprograma de Genética; además que en ellos el estado nutricional se afectó muy poco, medido a través de los parámetros clínicos, antropométricos y bioquímicos; y que existe mayor afectación del desarrollo psicomotor y del coeficiente de inteligencia en los pacientes que mantuvieron las cifras de fenilalanina elevadas. Existe alto porcentaje de inasistencias a consultas. Los pacientes mostraron cifras elevadas de Phe en los años en que se les prescribió suprimir la dieta. Las recomendaciones son garantizar una mayor rapidez y eficacia de las vías involucradas en el diagnóstico; que se les haga seguimiento con rehabilitación neurológica a todo paciente fenilcetonúrico y seguimiento clínico más continuo a todo paciente con cifras de fenilalanina alterada en dos o más ocasiones, utilizar el CTL dentro de la evaluación nutricional de los casos, además de tratar de descentralizar la asistencia hacia el resto de las provincias.

INVESTIGACIONES Internacionales terminadas