



## Enfermedades metabólicas que se detectan precozmente en Cuba

**Autores:** Cynthia Reyes Flores. Estudiante de Cuarto año de la carrera de Medicina. Facultad de Ciencias Médicas de Guantánamo, Universidad de Ciencias Médicas de Guantánamo. Guantánamo. Cuba. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3817-8632> E-mail autor del contacto: [virdanys@nauta.cu](mailto:virdanys@nauta.cu)

... *“Mejor es evitar la enfermedad que curarla. La verdadera medicina es la que precave”.*

*José Martí*

### INTRODUCCIÓN

La prevención puede ser considerada como la más valiosa aspiración de las Ciencias de la Salud para el alcance de la excelencia en la Asistencia Médica y Social.

Cuba es pionera en la región de Las Américas en implementar la pesquisa neonatal, más conocida como prueba de talón, que permite al quinto día del nacimiento detectar enfermedades metabólicas congénitas.

Objetivo: caracterizar a las enfermedades metabólicas que son detectadas precozmente en Cuba.

### MÉTODO

Se realizó una búsqueda y revisión en idioma español con información de los años 2020-2022 en el buscador Google Académico. Criterio de selección: artículos completos, con referencias disponibles, que se refirieran al objetivo general del trabajo y publicaciones en idioma español. Se utilizaron los métodos de análisis- síntesis, que posibilitaron la interpretación de la bibliografía encontrada y la organización del conocimiento.

### RESULTADOS

❖ **Hipotiroidismo congénito:** causada por deficiencia en la producción de hormonas tiroideas, que provoca retraso en la maduración ósea, del crecimiento y deficiencia mental.

□ **Hiperplasia suprarrenal congénita:** condición hereditaria cuando no se produce suficiente hormona cortisol y aldosterona pero se produce demasiado andrógeno.

➤ **Deficiencia de biotinas:** enfermedad que afecta el metabolismo de la biotina, con diversidad de síntomas neurológicos y cutáneos.

✓ **Fenilcetonuria:** error del metabolismo que se debe a la ausencia de actividad de la enzima fenilalanina-hidroxilasa hepática que convierte la fenilalanina en tirosina.

○ **Galactosemia:** conduce a la acumulación de galactosa en sangre, con síntomas que incluyen cataratas, sepsis, retardo mental e incluso la muerte

▪ **Fibrosis quística:** enfermedad multisistémica que provoca daño pulmonar progresivo desde la etapa de lactante, causado por alteración de un gen localizado en brazo largo del cromosoma 7.

### CONCLUSIONES

Nuestra sociedad socialista se caracteriza por su voluntad política y social de priorizar la calidad de vida de la madre y el niño. El trabajo de las instituciones y organismos de Salud ha hecho posible el mejoramiento de los indicadores de salud, exresados con la disminución de la morbi-mortalidad infantil por la detección temprana de enfermedades heredo-metabólicas congénitas, entre otras, que constituyen un digno ejemplo ante el mundo de las bondades del sistema social cubano.