

El diagnóstico precoz de las enfermedades metabólicas ha permitido que muchos niños que sufrían graves secuelas neurológicas o que, simplemente fallecían, puedan hacer una vida prácticamente normal.

Este importante avance se debe al trabajo realizado durante aproximadamente dos décadas por el grupo de profesionales que trabaja en el área de enfermedades metabólicas en el Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), hoy convertido en el Centro de Referencia Nacional para el diagnóstico y su confirmación y seguimiento de los niños detectados con fenilketonuria del Programa del Ministerio de Salud. A partir de ese programa, todos los pacientes con enfermedades metabólicas son derivados al INTA.

Las profesoras, Dra. Marta Colombo, Verónica Cornejo y Dra. Erna Raimann, integrantes del equipo de trabajo del INTA, acaban de editar un segundo libro que recoge la experiencia de alrededor de 20 años en el seguimiento de pacientes con enfermedades metabólicas, titulado "Errores Innatos en el Metabolismo del Niño". La Prof. Dra. Erna Raimann, señaló que la idea de este texto surgió al constatar que no había información en idioma español acerca de enfermedades metabólicas, todo las publicaciones existentes eran en inglés u otros idiomas. "Entonces decidimos editar un libro que recogiera nuestra experiencia y así surgió la primera edición. Invitamos a otros académicos y profesionales, siendo 32 los que escribimos el libro, cada uno en su especialidad". Agregó que el incluir casos clínicos, transformó este libro en un texto muy consultado.

La primera edición es del año 1999 y es utilizada por alumnos becarios de Pediatría, Neurología Infantil, Genética y Neonatología en Chile, y también en el resto de Latinoamérica. Durante dos años fue el único libro de esta especialidad en español. Recién el año 2001 se publicó otro en España. "Fue una verdadera revolución y fue presentado en el Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal que se realizó en Santiago. En dicho evento los asistentes adquirieron más de 250 libros. Actualmente se puede ser adquirido a través de la página web de la Editorial Universitaria, lo que ha favorecido a todos los países de habla hispana. Esta segunda edición fue presentada en el IV Congreso de la Sociedad Latinoamericana de Errores Innatos del Metabolismo y Pesquisa Neonatal llevado a cabo en Iguazú, Argentina, siendo muy bien recibido", dijo la Prof. Dra. Raimann. Explicó que la primera edición estuvo dirigida especialmente a alumnos de posgrado, en cambio la segunda edición ha sido revisada y actualizada, incluyendo nuevos capítulos, como los de neuroimágenes y electrofisiología, porfiria y otros. Este libro puede lle-

ESPECIALISTAS PRESENTARON LIBRO INTA A LA VANGUARDIA EN ENFERMEDADES METABÓLICAS

"Errores Innatos en el Metabolismo del Niño" es el título del segundo libro que editan los especialistas en este tipo de enfermedades. El primer volumen fue el primero que se editó en español, convirtiéndose en un verdadero acontecimiento en los países de habla hispana.

762 403



Prof. Dra. Marta Colombo es Neuróloga Infantil de la Universidad de Chile, especialista en Neuroquímica del Institute of Neurology, The National Hospital, Londres, y Profesora Titular de la Universidad de Chile.

Prof. Verónica Cornejo es Nutricionista y Magister en Nutrición Humana de la Universidad de Chile, especialista en enfermedades metabólicas del Children's Hospital de Los Angeles, Estados Unidos.

Prof. Dra. Erna Raimann es Pediatra, especialista en enfermedades metabólicas de la Escuela de Medicina de Hannover y Profesora Asistente de la Universidad de Chile.

gar a ser un buen texto de consulta para el equipo de salud a cargo de estos pacientes. Asimismo, sirve para los profesionales extranjeros que asisten a los cursos que realiza el INTA sobre esta especialidad.

ESPIRITU DEL LIBRO

"Esta segunda edición recoge nuestra experiencia en esta área", enfatiza la Prof. Dra. Raimann. "Es importante destacar que se han incorporado casos clínicos, por lo tanto, tenemos que agradecerles a los pacientes que han confiado en nuestro grupo. Cada capítulo tiene una sección con la etiología, la evidencia genético-molecular, la clínica, el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad", afirmó.

Por su parte, la nutricionista Prof. Verónica Cornejo precisó que en el libro también se refieren a cómo alcanzar la armonía entre el manejo de la enfermedad y la normalidad en todas las áreas del desarrollo del niño afectado y su familia.

Y esa intención queda de manifiesto en la portada del libro que es un grabado realizado por la Prof. Cornejo y que llamó "Mundo feliz". "Eso es lo que pretende este libro, entregar todas las herramientas para que ese niño que tiene una enfermedad viva un mundo feliz, a pesar de su patología de base. La fotografía del grabado era yo de

niña y también está el mar, que indica amplitud. Hay una familia de peces y su historia que da cuenta de lo que significa formar al niño en el medio que lo rodea", explicó la docente.

Para las especialistas, el tratamiento de estas enfermedades, el diagnóstico y el seguimiento son un arte, porque estas enfermedades crónicas no sólo afectan al niño sino también a toda la familia.

La Prof. Dra. Raimann resaltó que "nosotros enfrentamos un mundo hostil y serios problemas económicos en nuestro país. Estos tratamientos son caros y, por lo tanto, la familia tiene el desafío de lograr que el niño tenga una vida normal, pero ello conlleva perder gran parte de la dinámica familiar normal, en la búsqueda de los

recursos para poder financiarnos. Tenemos que combinar la bioquímica y la genética con el tratamiento, para lograr que el niño y su familia sean felices".



FECHA DE PUBLICACIÓN

1985

FORMATO

Artículo

DATOS DE PUBLICACIÓN

Escritura secreta. [artículo]

FUENTE DE INFORMACIÓN

[Biblioteca Nacional Digital](#)

INSTITUCIÓN

[Biblioteca Nacional](#)

UBICACIÓN

Avenida Libertador Bernardo O'Higgins 651, Santiago, Región Metropolitana, Chile

Mapa