

**CURSO DE POSTGRADO**  
**Módulo Clínico de Enfermedades Metabólicas**  
**Código: 01ELE60**

<b>Módulo</b>	IV	<b>Año</b>	2020
<b>Profesor Coord.</b>	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias		
<b>Unidad Académica</b>	Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas		
<b>Teléfono</b>	56-2-9781491	<b>Mail</b>	vcornejo@inta.uchile.cl
<b>Tipo de Curso</b>	Electivo (Regular / <u>Electivo</u> )	<b>Créditos</b>	4
<b>Cupo de Alumnos</b>	<b>Mínimo:</b> 2	<b>Máximo:</b>	Sin tope
<b>Prerrequisitos</b>	No tiene		
<b>Fecha de Inicio</b>	19 de octubre	<b>Fecha de Término</b>	18 de diciembre
<b>Día</b>	Viernes	<b>Horario por Sesión</b>	10:30-12:30
<b>Lugar (Indicar Sala)</b>	Plataforma UCURSO, INTA. CURSO 100% virtual		
<b>Horas de Dedicación del Curso<sup>1.-</sup></b>			
<b>Horas Directas</b>	32	<b>Horas Totales</b>	76
<b>Horas Indirectas</b>	44		

**DESCRIPCIÓN GENERAL.-**

<b>Introducción / Presentación</b>	El curso entregará los conocimientos necesarios para realizar el diagnóstico y tratamiento de los errores innatos del metabolismo más frecuente y que tienen tratamiento efectivo.
<b>Objetivos</b>	<p><b>General.-</b> Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades metabólicas.</p> <p><b>Específicos.-</b> 1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los</p>

<sup>1</sup> De acuerdo a la reglamentación vigente de la Universidad de Chile y del programa, 1 crédito equivale a 24 horas totales de dedicación, es decir, la suma de las horas directas (de clases) e indirectas (de dedicación del estudiante).



UNIVERSIDAD DE CHILE  
 Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos  
 Doctor Fernando Monckeberg Barros

	<p>aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos.</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>2. Identificar y manejar las patologías que responden a un tratamiento nutricional.</li> <li>3. Comprender la fisiopatología de las Enfermedades Metabólicas más frecuentes y la dietoterapia correspondiente.</li> <li>4. Aplicar correctamente los requerimientos nutricionales en la formulación de un tratamiento nutricional.</li> <li>5. Confeccionar un plan de seguimiento en un niño con una Enfermedad Metabólica.</li> <li>6. Conocer las diferentes fórmulas nutricionales usadas en el tratamiento nutricional para las enfermedades metabólicas.</li> <li>7. Identificar los riesgos de descompensación metabólica durante episodios infecciosos y la importancia del manejo nutricional durante ese periodo.</li> <li>8. Conocer y manejar los exámenes específicos utilizados durante el tratamiento nutricional en las diferentes Enfermedades Metabólicas tratadas.</li> </ol>
<p><b>Contenidos</b></p>	<p>✓ Ver calendario de actividades</p>
<p><b>Metodología</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Inicio Curso lunes <b>19 de Octubre</b>, inscripción para ingresar a plataforma UCURSO del curso Diagnóstico y Tratamiento en Errores innatos del metabolismo.</li> <li>✓ Clases expositivas en plataforma Online.</li> <li>✓ Los lunes a las 9:00 tendrán una prueba parcial de 4-5 preguntas relacionadas al tema visto la semana anterior</li> <li>✓ Viernes 10:30-12:30 hrs: Clases sincrónicas (vía zoom/plataforma UCURSO), para resolver y discutir caso clínico conjuntamente con equipo docente. <b>Los casos clínicos serán entregados una semana antes para resolverlos y posterior discusión el viernes siguiente.</b></li> <li>✓ Prueba final (online)</li> </ul>
<p><b>Evaluación</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ 6 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final (son 5 en total, se elimina la peor nota)</li> <li>✓ 5 casos clínicos que equivalen al 35% de la nota final</li> <li>✓ 1 prueba al término del curso que equivale al 40% de la nota final</li> <li>✓ Las clases teóricas de la patología programada para cada semana, estarán disponibles en la plataforma del curso los días lunes desde las 9:00 hrs.</li> <li>✓ La entrega de la nota final del curso se dará 1 semana después de completar la prueba final o recuperativa.</li> </ul> <p>✓</p>

**Docentes Participantes.-**

Nombre Docente	Unidad Académica
Carolina Arias	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Verónica Cornejo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Juan Francisco Cabello	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

Florencia Salazar	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Pilar Peredo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
María Jesús Leal	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Felipe Peñaloza	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

### Calendario.-

Sesión	Fecha	Tema	Docente
Clase 1	Lunes 19 de octubre	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias.
Clase 1	Lunes 19 a viernes 23 octubre	Sospecha de un EIM Generalidades de tratamiento en EIM	Dr. JF Cabello Prof. Verónica Cornejo
Clase 2	Lunes 26 al 30 de octubre	Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria	Dra. Pilar Peredo Prof. Verónica Cornejo
Clase 3	Lunes 2.11.20  02 al 06.11	<b>Prueba parcial de PKU</b>  Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	Dr. Francisco Cabello Lic. Gabriela Castro
<b>10:30-12:30</b>	<b>Viernes 06.11.20</b>	<b>Discusión caso clínico PKU (SINCRÓNICA)</b>	Equipo docente
Clase 4	Lunes 9 .11.20  09 al 13 .11	<b>Prueba parcial de MSUD</b>  Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO,	Dr. Francisco Cabello Lic. Gabriela Castro
<b>10:30-12:30</b>	<b>Viernes 13.11.20</b>	<b>Discusión caso clínico MSUD(SINCRÓNICA)</b>	Equipo docente
Clase 5	Lunes 16.11.20  16 al 20 .11.20	<b>Prueba parcial de acidurias orgánicas (AO)</b>  Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea	Dr. Francisco Cabello Prof. Verónica Cornejo
<b>10:30-12:30</b>	<b>Viernes 20.11.20</b>	<b>Discusión caso clínico AO(SINCRÓNICA)</b>	Equipo docente
Clase 6	Lunes 23.11.20	<b>Prueba parcial de ciclo de la urea (ACU)</b>  Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los	Dra. Pilar Peredo

	23 al 27 .11.20	Hidratos de Carbono (Galactosemia-Intolerancia hereditaria a la fructosa). Tratamiento nutricional en Alt de los hidratos de carbono: Galactosemia, Intolerancia Hereditaria a la Fructosa. <b>Discusión caso clínico ACU (SINCRÓNICA)</b>	M.Sc Florencia Salazar  Equipo docente
Clase 7	Lunes 30.11.20	<b>Prueba parcial de alteraciones de los Hidratos de carbono (CHO)</b>	
	30.11 AL 04.12.20	Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.	Dr. Juan Francisco Cabello Lic. Gabriela Castro
<b>10:30-12:30</b>	<b>Viernes 04.12.20</b>	<b>Discusión caso clínico CHO (SINCRÓNICA)</b>	Equipo docente
Clase 8	Lunes 7 .12.20	<b>Prueba parcial de Defectos de Beta Oxidación</b>	Dra. Carolina Arias Prof. Gabriela Castro
	07 al 11.12.20	Tirosinemias Diagnóstico y Clínica Tratamiento Nutricional de Tirosinemias	Equipo Clínico EIM
Clase 9	Lunes 14.12.20	PKU Materno	Dra. Pilar Peredo Prof. Verónica Cornejo Equipo docente
<b>10:30-12:30</b>	<b>Viernes 18.20</b>	<b>Conversación sobre el curso y aclara dudas (SINCRÓNICA)</b>	
	Viernes 18 al 20 de diciembre	Examen final online	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias

## BIBLIOGRAFÍA.-

### Bibliografía Obligatoria.-

1. Errores Innatos en Metabolismo del niño, Eds: Colombo M, Cornejo, V, Raimann E. 2017 pág: 1-980. 4º edición.

### Bibliografía Complementaria.-

1. Hamilton V, Santa María L, Fuenzalida K, Morales P, Desviat LR, Ugarte M, Pérez B, Cabello JF, Cornejo V. Characterization of Phenylalanine Hydroxylase Gene Mutations in Chilean PKU Patients. *JIMD Rep.* 2017, 30. doi: 10.1007/8904\_2017\_85
2. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. *J Inborn Errors Metab* 2017; 5:1-6
3. De la Parra A, García MI, Hamilton V, Arias C, Cabello JF, Cornejo V. First-year metabolic control guidelines and their impact on future metabolic control and neurocognitive functioning in children with PKU. *Mol Genet Metab Rep.* 2017; 13:90-94
4. Campo K, Castro G, Hamilton V, Cabello JF, Raimann E, Arias C, Cornejo V. Energy expenditure in Chilean children with Maple Syrup Urine Disease (MSUD). *J Inherit Metab Dis* 2016; 26:69-76
5. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab*, 2015, 5: 72–75
6. Trujillano D, Perez B, González J, Tornador C, Navarrete R, Escaramis G, Ossowski S, Armengol L, Cornejo V, Desviat LR, Ugarte M, Estivill X. Accurate molecular diagnosis of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin-deficient hyperphenylalaninemias using high-throughput targeted sequencing. *Eur J Hum Genet.* 2013 Aug 14. doi: 10.1038/ejhg.2013.175.
7. Cornejo V, Castro G, Fernández E, Cabello JF, Raimann E, De la Parra A, Katherine B, Arias C, Peredo P, Valiente A, Colombo M. Modelo chileno de seguimiento a largo plazo para fenilcetonuria (PKU). *Acta Pediatr Mex* 2012;33 (6):301-307.
8. Sanjurjo P, Aquino L. Nutrición y errores del metabolismo. En *Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias*. Eds Sanjurjo P, Baldellou A. Editorial: Ergón SA, Madrid, 2014
9. Cornejo V, Escobar J, Ochoa E, Castro G, Cabello JF, Valiente A, Raimann E, Colombo M. Evaluación del seguimiento de 29 niños chilenos con enfermedad de la orina olor a jarabe de arce clásica. *Rev Chil Nutr.* 2014, 41 (3): 304-311
10. Cornejo V, Raimann E. Dietoterapia en algunos errores innatos del metabolismo. Capítulo 16. En: *Nutrición en el Ciclo Vital*. Eds: Cornejo V, Cruchet S, Editorial: Mediterránea. Santiago, Chile. 2013:375-403
11. Arias C, Raimann E, Peredo P, Cabello JF, Castro G, Valiente A, de la Parra A, Bravo P, Okuma C, Cornejo V. Propionic Acidemia and Optic Neuropathy: A Report of Two Cases. *J Inherit Metab Dis*, 2013. DOI:10.1007/8904\_2013\_234 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23818179>
12. Cornejo V, Castro G, Fernández E, Cabello JF, Raimann E, De la Parra A, Katherine B, Arias C, Peredo P, Valiente A, Colombo M. Modelo chileno de seguimiento a largo plazo para fenilcetonuria (PKU). *Acta Pediatr Mex* 2012;33(6):301-307.
13. Pérez B, Angaroni C, Sánchez-Alcudia R, Pérez B, Angaroni C, Sánchez-Alcudia R, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Specola N, Rodríguez-Pombo P, Wajner M, de Kremer RD, Cornejo V, Desviat LR, Ugarte M. The molecular landscape of propionic acidemia and methylmalonic aciduria in Latin America. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(2):307-314
14. Hoffmann G, Cornejo V, Pollitt R. Newborn screening-progress and challenger. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(2):201-203
15. Cornejo V, Raimann E, Cabello JF, Valiente A, Becerra C, Opazo M, Colombo M. Past, present and future of newborn screening in Chile. *J Inherit Metab Dis.* 2010;33 Suppl 3:S301-6. doi: 10.1007/s10545-010-9165-8

**NOTA: Todos los campos son obligatorios**