

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

<b>Módulo</b>	IV	<b>Año</b>	2022
<b>Profesor Coord.</b>	Dra. Carolina Arias Prof. Verónica Cornejo		
<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>	17 de octubre	<b>Fecha de Término</b>	16 de diciembre
<b>Día</b>	LUNES	<b>Horario por Sesión</b>	15-16:30
<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.
<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).

<p><b>Contenidos</b></p>	<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>✓ Ver calendario de actividades</p>
<p><b>Metodología</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>✓ Inicio Curso lunes <b>17 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 viernes a las 9:00 tendrán una prueba parcial de 4 preguntas relacionadas al tema visto la semana anterior</li> <li>✓ Lunes 15:00-16:30 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 lunes 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>✓ 3 casos clínicos que equivalen al 35% de la nota final (+1 opcional)</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 viernes 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

Pilar Peredo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Valerie Hamilton	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
María Jesús Leal	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

### Calendario.-

Sesión	Fecha	Tema	Docente
Clase 1 <b>15:00</b>	Lunes 17 de octubre. 22	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial <b>Reunión sincrónica de BIENVENIDA</b>	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias.
Clase 1	Lunes 17 a viernes 21 octubre. 22	Sospecha de un EIM Generalidades de tratamiento en EIM	Dr. JF Cabello Prof. Verónica Cornejo
Clase 2	Lunes 24 al 28 de octubre. 22	Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria (entrega caso PKU para desarrollar) PKU Materno	Dra. Pilar Peredo Prof. Verónica Cornejo
Clase 3 <b>15:00-16:30</b>	<b>Lunes 31.10.22</b>  31.10 a 05.11. 22  Viernes 05.11.22	<b>FERIADO</b>  Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD (entrega caso MSUD para desarrollar) <b>Prueba parcial de PKU</b>	Equipo docente  Dr. Francisco Cabello M.Sc. Florencia Salazar
Clase 4 <b>15:00-16:30</b>	<b>Lunes 07.11.22</b>  07 al 11 .11. 22  Viernes 11 .11. 22	<b>Conversación PKU materno (SINCRÓNICA) (Invitación curso DEIM)</b> (entrega caso PKU para desarrollar)  Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO, <b>Prueba parcial de MSUD</b>	Equipo docente  Dra. Carolina Arias  M.Sc. Valerie Hamilton
Clase 5 <b>15:00-16:30</b>	<b>Lunes 14.11. 22</b>  14 al 18 .11. 22  Viernes 18.11. 22	<b>Discusión caso clínico PKU(SINCRÓNICA)</b> (entrega caso MSUD para desarrollar)  Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea <b>Prueba parcial de acidurias orgánicas (AO)</b>	Equipo docente  Dr. Francisco Cabello  M.Sc. Valerie Hamilton

<p>Clase 6 <b>15:00-16:30</b></p>	<p><b>Lunes 21.11. 22</b>  21 al 25 .11. 22  Viernes 25.11. 22</p>	<p><b>Discusión caso clínico MSUD (SINCRÓNICA)</b> (entrega caso AO para desarrollar)</p> <p>Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los Hidratos de Carbono (Galactosemia-Intolerancia hereditaria a la fructosa). Tratamiento nutricional en Alt de los hidratos de carbono: Galactosemia, Intolerancia Hereditaria a la Fructosa. Uso de Dieta Cetogénica</p> <p><b>Prueba parcial de ciclo de la urea (ACU)</b></p>	<p>Equipo docente  Dra. Pilar Peredo  M.Sc. Florencia Salazar</p>
<p>Clase 7 <b>15:00-16:30</b></p>	<p><b>Lunes 28.11. 22</b>  28.11 al 02.12. 22  Viernes 02.12. 22</p>	<p><b>Discusión caso clínico AO (SINCRÓNICA)</b> (opcional)</p> <p>Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.</p> <p><b>Prueba parcial de alteraciones de los Hidratos de carbono (CHO)</b></p>	<p>Equipo docente  Dr. Juan Francisco Cabello  M.Sc. Valerie Hamilton</p>
<p>Clase 8 <b>15:00-16:30</b></p>	<p><b>Lunes 05.12. 22</b>  05 al 09.12. 22  Viernes 09 .12.</p>	<p><b>Conversación Glucogenosis (SINCRÓNICA)</b></p> <p>Tirosinemias Diagnóstico y Clínica Tratamiento Nutricional de Tirosinemias</p> <p><b>Prueba parcial de Defectos de Beta Oxidación</b></p>	<p>Equipo docente  Dra. Carolina Arias  M.Sc. Florencia Salazar</p>
<p>Clase 9 <b>15:00-16:30</b></p>	<p><b>Lunes 12.12. 22</b>  Viernes 16 al 18 de diciembre. 22</p>	<p><b>Reunión preguntas y respuestas (SINCRÓNICA)</b></p> <p>Examen final online</p>	<p>Equipo docente  Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias</p>

## BIBLIOGRAFÍA.-

### Bibliografía Obligatoria.-

1. Cornejo V, Raimann E, Pérez B, Desviat L, Arias C. Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos. En: Errores innatos en el metabolismo del niño / Marta Colombo C., Verónica Cornejo E., Erna Raimann B., editoras. -- 4ª ed. actualizada -- Santiago: Editorial Universitaria; 2017, p.97-192
2. Cornejo V, Raimann E. Errores innatos del metabolismo de los hidratos de carbono. Parte 1: Alteración del metabolismo de la galactosa. En: Errores innatos en el metabolismo del niño / Marta Colombo C., Verónica Cornejo E., Erna Raimann B., editoras. -- 4ª ed. actualizada -- Santiago: Editorial Universitaria; 2017, p.207-243
3. Cornejo V, Raimann E. Errores innatos del metabolismo de los lípidos. Parte 3: Defectos de la oxidación de ácidos grasos y del ciclo de la carnitina. En: Errores innatos en el metabolismo del niño / Marta Colombo C., Verónica Cornejo E., Erna Raimann B., editoras. -- 4ª ed. actualizada -- Santiago: Editorial Universitaria; 2017, p.303-320

### Bibliografía Complementaria.-

1. Leiva C, Bravo P, Arias C, Cabello JF, Leal-Witt MJ, **Cornejo V**. Vitamin D intake, calcium, 25-OH-vitD level and bone health in Chilean patients with phenylketonuria and hyperphenylalaninemias. *J Inborn Errors Metab*. 2021, 9: e20210004 DOI: <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0004>
2. Poloni, S.; dos Santos, B.B.; Chiesa, A.; Specola, N.; Pereyra, M.; Saborío-Rocafort, M.; Salazar, M.F.; Leal-Witt, M.J.; Castro, G.; Peñaloza, F.; Sunling Palma Wong, Ramsés Badilla Porras, Lourdes Ortiz Paranza, Marta Cristina Sanabria, Marcela Vela Amieva, Marco Morales, Amanda Rocío Caro Naranjo, Antonieta Mahfoud, Ana Rosa Colmenares, Aida Lemes, José Fernando Sotillo-Lindo, Ceila Perez, Laritza Martínez Rey, Georgina María Zayas Torriente, Lilia Farret Refosco, Ida Vanessa Doederlein Schwartz, Veronica Cornejo. Current Practices and Challenges in the Diagnosis and Management of PKU in Latin America: A Multicenter Survey. *Nutrients* 2021, 13, 2566. <https://doi.org/10.3390/nu13082566>
3. Medina, M. F., Castro, G., Falcon, F., Cabello, J. F., Faundes, V., Ruffato, D., Salazar, M. F., Arias, C., Peñaloza, F., De La Parra, A., Cornejo, V. . Maple syrup urine disease: Characteristics of diagnosis and treatment in 45 patients in Chile. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2021. 1– 8. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31933>
4. Fuenzalida K, Valiente A, Faúndez A, Guerrero P, Soto V, Leal-Witt MJ, Cabello JF, Cornejo V. Quantitative determination of branched-chain amino acids in dried blood spot samples by LC-MSMS and its application in diagnosis and follow-up of Chilean patients with maple syrup urine disease. *J Inborn Errors Metab Screen*. 2021, 9: e20210005 DOI: <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0005>
5. Leal-Witt MJ, Salazar MF, Peñaloza F, Castro G, Hamilton V, Arias C, Peredo P, Valiente A, De la Parra A, Cabello JF, Cornejo V. Update in nutritional status, protein intake, metabolic control and cognitive development in Chilean Phenylketonuria. *J Inborn Errors Metab Screen*. .2021, 9: e20210003 DOI: <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0003>
6. Carolina Arias, Isabel Hidalgo, María Florencia Salazar, Juan Francisco Cabello, Felipe Peñaloza, Pilar Peredo, Alf Valiente, Karen Fuenzalida, Patricio Guerrero, Verónica Cornejo. Clinical and Nutritional Evolution of 24 Patients with Glutaric Aciduria Type 1 in Follow-up at a Center Specialized in Inborn Errors of Metabolism in Chile. *J Inborn Errors Metab Screen*. 2021, 9: e20210007 <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0007>
7. Campanholi DRR, Margutti AVB, Silva WA Jr, Garcia DF, Molfetta GA, Marques AA, Schwartz IVD, **Cornejo V**, Hamilton V, Castro G, Sperb-Ludwig F, Borges ES, Camelo JS Jr. Molecular basis of various forms of maple syrup urine disease in Chilean patients. *Mol Genet Genomic Med*. 2021 May 6:e1616. doi: 10.1002/mgg3.1616. Epub ahead of print. PMID: 33955723.
8. 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
9. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. *J*

Inborn Errors Metab 2017; 5:1-6

10. 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
11. 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
12. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab*, 2015, 5: 72–75
13. 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>
14. 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**