

CURSO DE POSTGRADO
Diagnóstico y Tratamiento de Enfermedades Metabólicas
Código: 01ELE60

Módulo	IV	Semestre	Primavera 2018
Profesor Coord.	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias		
Unidad Académica	Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Enfermedades Metabólicas		
Teléfono	56-2-9781411	Mail	vcornejo@inta.uchile.cl
Tipo de Curso	Electivo (Regular / Electivo)	Créditos	3
Cupo de Alumnos	Mínimo: 3	Máximo:	10
Prerrequisitos	No tiene		
Día	Viernes	Horario por Sesión	09:00-12:30
Horas de Dedicación del Curso^{1.-}			
Horas Directas	27	Horas Totales	96
Horas Indirectas	69		

DESCRIPCIÓN GENERAL. -

Introducción / Presentación	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.
Objetivos	<p>General.- Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades metabólicas.</p> <p>Específicos.-</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos. 2. Identificar y manejar las patologías que responden a un tratamiento nutricional. 3. Comprender la fisiopatología de las Enfermedades Metabólicas más frecuentes y la dietoterapia correspondiente.

¹ 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).

4. Aplicar correctamente los requerimientos nutricionales en la formulación de un tratamiento nutricional.
5. Confeccionar un plan de seguimiento en un niño con una Enfermedad Metabólica.
6. Conocer las diferentes fórmulas nutricionales usadas en el tratamiento nutricional para las enfermedades metabólicas.
7. Identificar los riesgos de descompensación metabólica durante episodios infecciosos y la importancia del manejo nutricional durante ese periodo.

Conocer y manejar los exámenes específicos utilizados durante el tratamiento nutricional en las diferentes Enfermedades Metabólicas tratadas.

Contenidos

- ✓ **ONLINE:**
Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica.
Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria
- ✓ **PRESENCIAL**
Policlínico de Fenilquetonuria: Casos clínicos y pacientes.
- ✓ **ONLINE:**
Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular,
Tratamiento agudo y crónico en la MSUD,
- ✓ **ONLINE:**
Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas,
Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO,
- ✓ **ONLINE:**
Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico,
Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea,
- ✓ **ONLINE:**
Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos,
Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.
- ✓ **ONLINE:**
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.
- ✓ **ONLINE:**
Fenilquetonuria Materna

Metodología

- ✓ Inicio Curso lunes 8 de Octubre, entrega de clave para ingresar a plataforma moodle del curso Diagnóstico y Tratamiento en Errores innatos del metabolismo
- ✓ Clases expositivas en plataforma Online.

- ✓ Martes 9:00-12:30 hrs, Policlínico de EIM (CEDINTA) (previo a cada paso clínico se realizará una prueba corta de las clases puestas en plataforma online)
Prueba final

Evaluación

- ✓ 5 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final
- ✓ 1 casos clínicos que equivalen al 25% de la nota final
- ✓ 1 prueba al término del curso que equivale al 50% de la nota final
- ✓ Las clases teóricas de la patología programada para cada semana, estarán disponibles en la plataforma del curso los días lunes a las 12:00 hrs.
- ✓ La entrega de la nota final del curso se dará 1 semana después de completar la prueba final o recuperativa.

BIBLIOGRAFÍA.-

Bibliografía Obligatoria.-

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

Bibliografía Complementaria. -

1. 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
2. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab*, 2015, 5: 72–75
3. 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 hyperphenylalaninemia using high-throughput targeted sequencing. *Eur J Hum Genet*. 2013 Aug 14. doi: 10.1038/ejhg.2013.175.
4. 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.
5. 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
6. 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
7. 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
8. Cornejo V, Concha M, Cabello JF, Raimann E. Composición lipídica de la dieta de niños con Fenilcetonuria diagnosticados precozmente. *Arch Latin Nutr* 2005; 4:332-335.
9. Cornejo V, Raimann E. Alteraciones del metabolismo de la fructosa. *Rev Chil Nutr* 2004;31(2):93- 99
10. Cornejo V, Raimann E. Alteraciones del metabolismo de la galactosa. *Rev Chil Nutr* 2004; 31(suppl):170-176.
11. Cornejo V, Manríquez V, Colombo M, Mabe P, Jiménez M, De la Parra A, Valiente A, Raimann E. Fenilcetonuria de diagnóstico neonatal y lactancia materna. *Rev Med Ch*, 2003; 131:1280-1287.
12. 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>
13. 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.
 14. 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
 15. Hoffmann G, Cornejo V, Pollitt R. Newborn screening-progress and challenger. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(2):201-203
 16. 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
 17. Raimann E, Cornejo V, Arias C, Cabello JF, Castro G, Fernández E. Evolución clínica de pacientes chilenos con Tirosinemia tipo I tratados con 2-(2-nitro-4-trifluorometilbenzoi)-1,3-ciclohexanediona (NTBC). *Rev Med Chil* 2012; 140: 169-175
 18. Peredo P., Raimann E., Cataldo X., Gallardo G, Cornejo V. Síndrome de Fenilquetonuria Materna: un nuevo desafío para Chile. *Rev Chil Nutr*, 2010, 37(1):111-117
- Cornejo V, Aguilera G, Hamilton V. Fenilquetonuria e ingesta de selenio, zinc y vitamina E. *Rev Chil Nutr*, 2009 36(2) :104-110