

CURSO DE POSTGRADO

Módulo Clínico de Enfermedades Metabólicas

Código: 01ELE60

Módulo	IV	Año	2021
Profesor Coord.	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias		
Unidad Académica	Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas		
Teléfono	56-2-9781491	Mail	vcornejo@inta.uchile.cl
Tipo de Curso	Electivo (Regular / <u>Electivo</u>)	Créditos	4
Cupo de Alumnos	Mínimo: 2	Máximo:	Sin tope
Prerrequisitos	No tiene		
Fecha de Inicio	18 de octubre	Fecha de Término	17 de diciembre
Día	Viernes	Horario por Sesión	10:30-12:30
Lugar (Indicar Sala)	Plataforma UCURSO, INTA. CURSO 100% virtual		
Horas de Dedicación del Curso^{1.-}			
Horas Directas	32	Horas Totales	76
Horas Indirectas	44		

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	General.- Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades metabólicas. Específicos.- 1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los

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).

Contenidos	aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos. - Identificar y manejar las patologías que responden a un tratamiento nutricional. - Comprender la fisiopatología de las Enfermedades Metabólicas más frecuentes y la dietoterapia correspondiente. - Aplicar correctamente los requerimientos nutricionales en la formulación de un tratamiento nutricional. - Confeccionar un plan de seguimiento en un niño con una Enfermedad Metabólica. - Conocer las diferentes fórmulas nutricionales usadas en el tratamiento nutricional para las enfermedades metabólicas. - 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.
	✓ Ver calendario de actividades
Metodología	✓ Inicio Curso lunes 18 de Octubre, inscripción para ingresar a plataforma UCURSO del curso Diagnóstico y Tratamiento en Errores innatos del metabolismo. ✓ Clases expositivas en plataforma Online. ✓ Los lunes a las 9:00 tendrán una prueba parcial de 4 preguntas relacionadas al tema visto la semana anterior ✓ Viernes 10:30-12:30 hrs: Clases sincrónicas (vía zoom/plataforma UCURSO), para resolver y discutir caso clínico conjuntamente con equipo docente. Los casos clínicos serán entregados una semana antes para resolverlos y posterior discusión el viernes siguiente. ✓ Prueba final (online)
Evaluación	✓ 6 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final (son 5 en total, se elimina la peor nota) ✓ 5 casos clínicos que equivalen al 35% de la nota final ✓ 1 prueba al término del curso que equivale al 40% de la nota final ✓ 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. ✓ La entrega de la nota final del curso se dará 1 semana después de completar la prueba final o recuperativa.

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
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
Felipe Peñaloza	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

Calendario.-

Sesión	Fecha	Tema	Docente
Clase 1 10:30	Lunes 18 de octubre. 21 Viernes 22.10.21	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial Reunión sincrónica de BIENVENIDA	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias.
Clase 1	Lunes 18 a viernes 22 octubre. 21	Sospecha de un EIM Generalidades de tratamiento en EIM	Dr. JF Cabello Prof. Verónica Cornejo
Clase 2	Lunes 25 al 29 de octubre. 21	Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilketonuria	Dra. Pilar Peredo Prof. Verónica Cornejo
Clase 3 10:30-12:30	Lunes 1.11.21 01 al 05.11. 21 Viernes 05.11.21	Prueba parcial de PKU Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD Discusión caso clínico PKU (SINCRÓNICA)	 Dr. Francisco Cabello M.Sc. Florencia Salazar Equipo docente
Clase 4 10:30-12:30	Lunes 8 .11. 21 08 al 12 .11. 21 Viernes 12.11.21	Prueba parcial de MSUD Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO, Discusión caso clínico MSUD(SINCRÓNICA)	 Dra. Carolina Arias M.Sc. Valerie Hamilton Equipo docente
Clase 5 10:30-12:30	Lunes 15.11. 21 15 al 19 .11. 21 Viernes 19.11.21	Prueba parcial de acidurias orgánicas (AO) Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea Discusión caso clínico AO(SINCRÓNICA)	 Dr. Francisco Cabello M.Sc. Valerie Hamilton Equipo docente

Clase 6 10:30-12:30	Lunes 22.11. 21 22 al 26 .11.21	Prueba parcial de ciclo de la urea (ACU) 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.	Dra. Pilar Peredo M.Sc Florencia Salazar
	Viernes 26.11.21	Discusión caso clínico ACU (SINCRÓNICA)	Equipo docente
Clase 7 10:30-12:30	Lunes 29.11.21 29.11 al 03.12.21	Prueba parcial de alteraciones de los Hidratos de carbono (CHO) Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.	Dr. Juan Francisco Cabello M.Sc. Valerie Hamilton
	Viernes 03.12.21	Discusión caso clínico CHO (SINCRÓNICA)	Equipo docente
Clase 8	Lunes 6 .12.21 06 al 10.12.21	Prueba parcial de Defectos de Beta Oxidación Tirosinemias Diagnóstico y Clínica Tratamiento Nutricional de Tirosinemias	Dra. Carolina Arias M.Sc. Florencia Salazar
	Lunes 13.12.21 Viernes 17.12.21	PKU Materno Conversación sobre el curso y aclara dudas (SINCRÓNICA)	Dra. Pilar Peredo Prof. Verónica Cornejo Equipo docente
	Viernes 17 al 20 de diciembre.21	Examen final online	Prof. Verónica Cornejo Dra. Carolina Arias

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-Rocafor, 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