



CURSO DE POSTGRADO 2025
MÓDULO CLÍNICO CDE ENFERMEDADES METABÓLICAS
CÓDIGO: 01ELE60

DESCRIPCIÓN GENERAL. -

Módulo	IV	Año	2025								
Profesor Coord.	Verónica Cornejo Carolina Arias María Jesús Leal										
Unidad Académica	Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Enfermedades Metabólicas										
Teléfono	56-2-9781491	Mail	vcornejo@inta.uchile.cl								
Tipo de Curso	Electivo (Regular / Electivo)	Créditos	4								
Cupo de Alumnos	Mínimo: 2	Máximo:	No tiene								
Prerrequisitos	No tiene										
Fecha de Inicio	20 de octubre 2025	Fecha de Término	15 de dic, 2025								
Día	LUNES	Horario por Sesión	15:00 A 16:30								
Modalidad¹ (Marcar con una X)	<table><tr><th>Presencial</th><th>Online Asincrónica</th><th>Online Sincrónica</th><th>Híbrida</th></tr><tr><td>OPCIONAL</td><td>X</td><td>X</td><td>X</td></tr></table>	Presencial	Online Asincrónica	Online Sincrónica	Híbrida	OPCIONAL	X	X	X		
Presencial	Online Asincrónica	Online Sincrónica	Híbrida								
OPCIONAL	X	X	X								

Definiciones

Clase Presencial : Corresponde a una clase realizada completamente en aula, la que nos es transmitida, por lo tanto, requiere asistencia física
Clase Asincrónica : Corresponde a una clase grabada previamente, y disponible en la plataforma U-Cursos.
Clase Sincrónica : Corresponde a una clase online. En algunos casos se exigirá conexión en tiempo real.
Clase Híbrida : Corresponde a una clase sincrónica realizada en la sala de clases con equipamiento híbrido, por tanto, permite la asistencia virtual o física.

NOTA: Detalle de cada clase en Calendario.

Horas de Dedicación del Curso².-

Horas Directas	27	Horas Totales	96
Horas Indirectas	69		

¹ Puede marcar más de una opción que represente la generalidad del curso. La clase híbrida siempre es SINCRÓNICA. El detalle se indica en la sección Calendario.

² De acuerdo con 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).



INFORMACIÓN DEL CURSO. -

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

Objetivo General

Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades metabólicas

Objetivos Específicos

1. Comprender las principales alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos.
2. Identificar las patologías que responden a un tratamiento nutricional.
3. Interpretar la fisiopatología de las Enfermedades Metabólicas más frecuentes y su relación a la dietoterapia correspondiente.
4. Conocer las diferentes fórmulas nutricionales usadas en el tratamiento nutricional para las enfermedades metabólicas.
5. Aplicar los requerimientos nutricionales en un tratamiento nutricional.
7. Distinguir los riesgos de descompensación metabólica durante episodios infecciosos y la importancia del manejo nutricional durante ese periodo.
8. Analizar los resultados de exámenes específicos en relación al tratamiento nutricional en las diferentes Enfermedades Metabólicas tratadas.

Contenidos

- Sospecha de un EIM
- Generalidades de tratamiento en EIM
- Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica.
- Tratamiento nutricional en Fenilketonuria
- Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular,
- Tratamiento agudo y crónico en la MSUD
- Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidemias orgánicas,
- Manejo nutricional en período agudo y crónico en 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
- 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.
- Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos,
- Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.
- Tirosinemias Diagnóstico y Clínica
- Tratamiento Nutricional de Tirosinemias



Metodología

- Inicio Curso **lunes 20 de octubre**, inscripción para ingresar a plataforma U-CURSOS del curso Diagnóstico y Tratamiento en Errores innatos del metabolismo.
- Clases expositivas en plataforma Online: Lunes 15:00-16:30 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 lunes siguiente (ver programa).
- Los viernes a las 9:00 tendrán una prueba parcial de 4 preguntas relacionadas al tema visto la semana anterior.
- Prueba final (online)
- Los días miércoles, jueves y viernes en la mañana (9:00-13:00), hay policlínico de enfermedades metabólicas en CEDINTA. **Quien desee participar de esta actividad presencial, deberá avisar para coordinar cupos de asistencia. Esta actividad no tiene evaluación**

Logros de Aprendizaje del Curso³

Al término del curso, el estudiante será capaz de reconocer los EIM más frecuentes y realizar una aproximación diagnóstica y tratamiento de la patología detectada

Evaluación y Excepciones⁴

- 5 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final.
- 4 casos clínicos que equivalen al 20% de la nota final
- 1 prueba al término del curso que equivale al 55% de la nota final
- 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.
- La entrega de la nota final del curso se dará 1 semana después de completar la prueba final o recuperativa.

DOCENTES PARTICIPANTES. –

Nombre Docente	Labor	Unidad Académica / Universidad / Institución	Mail
Verónica Cornejo	Coordinadora	Nutrición Humana/INTA/UCHile	carias@inta.uchile.cl
Carolina Arias	Coordinadora	Nutrición Humana/INTA/UCHile	vcornejo@inta.uchile.cl
María Jesús Leal	Coordinadora	Nutrición Humana/INTA/UCHile	mj.leal@inta.uchile.cl
Juan Francisco Cabello	Profesor de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	jfcabello@inta.uchile.cl
Pilar Peredo	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	pilar.peredo@inta.uchile.cl
Florencia Salazar	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	mfsalazar@inta.uchile.cl

³ Los logros de aprendizaje son entendidos como el resultado alcanzado por los estudiantes, después de haber vivenciado experiencias de aprendizaje significativo; teniendo como base la autorreflexión en acompañamiento con el docente, sobre sus conocimientos adquiridos, capacidades logradas y neo destrezas alcanzadas.

Son pautas, conductas o acciones que deben manifestar los(las) estudiantes mediante el desarrollo de conocimientos, hábitos, habilidades, capacidades y actitudes, a través del proceso de enseñanza-aprendizaje. Se redactan de la siguiente manera: Verbo en indicativo/contenido/ cómo se llegará al logro/finalidad (para qué). Ej.: Comprende los aspectos generales de la biología celular a través de resúmenes explicativos para la presentación de resultados de investigaciones.

⁴ Por favor indicar claramente las evaluaciones que se realizarán en el curso y las excepciones que se permiten para rendir fuera de plazo, por ejemplo: licencia médica, o dar opciones de pruebas recuperativas, entre otras.

CALENDARIO 2025. –

Sesión	Fecha	Tema	Docente	Horario	Modalidad de la Sesión ⁵	
1	Lunes 20/10/25	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial Reunión sincrónica de BIENVENIDA	Verónica Cornejo Carolina Arias María Jesús Leal	15:00 - 16:30	Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	
					Sincrónica Online	x
					Sincrónica Híbrida	
1	Lunes 20/10/25	Sospecha de un EIM Generalidades de tratamiento en EIM	Juan Francisco Cabello Verónica Cornejo	-	Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
					Sincrónica Online	
					Sincrónica Híbrida	
2	Lunes 27/10/25	Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilketonuria (entrega caso PKU para desarrollar)	Pilar Peredo Verónica Cornejo	-	Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
					Sincrónica Online	
					Sincrónica Híbrida	
3	Lunes 03/11/25	Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	Equipo Docente	-	Tipo	X
			Juan Francisco Cabello		Presencial	
			Florencia Salazar		Asincrónica	x
			Sincrónica Online			
					Sincrónica Híbrida	
4	Lunes 10/11/25	Discusión caso clínico PKU (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:30 - 16:30		
		Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO (asincrónica)	Carolina Arias María Jesús Leal		Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
	Viernes 14/11/25	Prueba parcial de PKU, (asincrónica)			Sincrónica Online	x
					Sincrónica Híbrida	
5	Lunes 17/11/25	Discusión caso clínico MSUD (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30		
	Viernes 21/11/25	Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea (asincrónica)	Juan Francisco Cabello Florencia Salazar		Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
					Sincrónica Online	x
					Sincrónica Híbrida	
6	Lunes 24/11/25	Discusión caso clínico AO (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30		
		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. (asincrónica)	Pilar Peredo Florencia Salazar		Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
	Viernes 28/11/25	Prueba parcial de ACIDURIAS ORGÁNICAS, (asincrónica)			Sincrónica Online	x
					Sincrónica Híbrida	
7	Lunes 01/12/25	Discusión caso clínico Hidratos de carbono Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos. (asincrónica)	Equipo Docente	15:00 - 16:30		
		Prueba parcial de alteraciones del CICLO DE LA UREA (asincrónica)	Juan Francisco Cabello Florencia Salazar		Tipo	X
					Presencial	
					Asincrónica	x
	Viernes 5/12/25				Sincrónica Online	x
					Sincrónica Híbrida	



8	Lunes 08/12/25	FERIADO Tirosinemias Diagnóstico y Clínica Tratamiento Nutricional de Tirosinemias, (asincrónica) Prueba parcial de ALTERACIONES DE LOS HIDRATOS DE CARBONO (asincrónica)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table><tr><th>Tipo</th><th>X</th></tr><tr><td>Presencial</td><td></td></tr><tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr><tr><td>Sincrónica Online</td><td></td></tr><tr><td>Sincrónica Híbrida</td><td></td></tr></table>		Tipo	X	Presencial		Asincrónica	x	Sincrónica Online		Sincrónica Híbrida	
	Tipo		X													
	Presencial															
	Asincrónica		x													
	Sincrónica Online															
Sincrónica Híbrida																
Viernes 12/12/25	Carolina Arias Florencia Salazar															
9	Lunes 15/12/25	Examen Final online	Verónica Cornejo	15:00 - 16:30	<table><tr><th>Tipo</th><th>X</th></tr><tr><td>Presencial</td><td></td></tr><tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr><tr><td>Sincrónica Online</td><td></td></tr><tr><td>Sincrónica Híbrida</td><td></td></tr></table>		Tipo	X	Presencial		Asincrónica	x	Sincrónica Online		Sincrónica Híbrida	
	Tipo		X													
	Presencial															
	Asincrónica		x													
	Sincrónica Online															
Sincrónica Híbrida																
Hasta miércoles 17/12/25	Pilar Peredo María Jesús Leal															

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. Fuenzalida, K., Leal-Witt, M. J., Acevedo, A., Muñoz, M., Gudenschwager, C., Arias, C., Cabello, J. F., La Marca, G., Rizzo, C., Pietrobattista, A., Spada, M., Dionisi-Vici, C., & **Cornejo, V.** Integrating Machine Learning and Follow-Up Variables to Improve Early Detection of Hepatocellular Carcinoma in Tyrosinemia Type 1: A Multicenter Study. *Int. J. Mol. Sci.* **2025**, *26*, 3839. <https://doi.org/10.3390/ijms26083839>
2. Salazar MF, Parga V, Arias C, **Cornejo V**, Leal-Witt MJ. Analysis of dietary fats intake and lipid profile in Chilean patients with glucose transport type 1 deficiency syndrome: similarities and differences with the reviewed literature. *Front Nutr*, 2024, *11*. <https://doi.org/10.3389/fnut.2024.1390799>
3. Peñaloza, F., Rojas-Agurto, E., Salazar, F., Hamilton, V., Peredo, P., Cabello, J. F., Arias, C., Crespo, M. G., **Cornejo, V.**, & Leal-Witt, M. J. (2024). Diet therapy and metabolic control among Chilean adults with a neonatal diagnosis of Phenylketonuria. *J inborn errors metab screen* [Internet]. 2024;12:e20230011. doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2023-0011
4. Florencia Salazar Silva M, Jesús Leal-Witt M, Hamilton V, **Cornejo V**. Vitamin D and Inborn Errors of Metabolism [Internet]. Vitamin D, Vitamin D Supplements and Health - Current Perspectives [Working Title]. IntechOpen; 2023. Available from: <http://dx.doi.org/10.5772/intechopen.11202>
5. Rojas-Agurto, E.; Leal-Witt, M.J.; Arias, C.; Cabello, J.F.; Bunout, D.; **Cornejo, V.** Muscle and Bone Health in Young Chilean Adults with Phenylketonuria and Different Degrees of Compliance with the Phenylalanine Restricted Diet. *Nutrients* 2023, *15*, 2939. <https://doi.org/10.3390/nu15132939>. IF: **6.076**
6. Leal-Witt, M.J.; Rojas-Agurto, E.; Muñoz-González, M.; Peñaloza, F.; Arias, C.; Fuenzalida, K.; Bunout, D.; **Cornejo, V.**; Acevedo, A. Risk of Developing Insulin Resistance in Adult Subjects with Phenylketonuria: Machine Learning Model Reveals an Association with Phenylalanine Concentrations in Dried Blood Spots. *Metabolites* **2023**, *13*, 677. <https://doi.org/10.3390/metabo13060677> IF: **5.581**