

**PROGRAMA ACTIVIDADES BECADOS 2022**  
**Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LabGEM)**  
**INTA, UNIVERSIDAD DE CHILE**  
**Rotación 2 meses**

**Módulo**

I curso primavera

**Año** 2022

**Profesores Coord.**

Dr. Juan Francisco Cabello: [jfcabello@gmail.com](mailto:jfcabello@gmail.com)  
Dr. Víctor Faúndes: [vfaundes@inta.uchile.cl](mailto:vfaundes@inta.uchile.cl)  
Prof. Lorena Santa María: [lsantamaria@inta.uchile.cl](mailto:lsantamaria@inta.uchile.cl)  
Dra. Carolina Arias: [carias@inta.uchile.cl](mailto:carias@inta.uchile.cl)  
Prof. Verónica Cornejo: [vcornejo@inta.uchile.cl](mailto:vcornejo@inta.uchile.cl)  
Dra. Pilar Peredo. [pperedo@inta.uchile.cl](mailto:pperedo@inta.uchile.cl)

**Unidad Académica**

Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

**Teléfono**

56-2-97814 91

**Mail**

[vcornejo@inta.uchile.cl](mailto:vcornejo@inta.uchile.cl)

**Tipo de Curso**

Rotación cada 2 meses

**Créditos**

(Regular / Electivo)

**Cupo de Alumnos**

**Mínimo:** 2

**Máximo:** 10

**Prerrequisitos**

No tiene

**Fecha de Inicio** 1 de Septiembre **Fecha de Término** 31 de Octubre

**Día** L-V **Horario por Sesión** 2 horas diarias por 8 semanas

**Lugar** Plataforma UCURSO, Docencia post grado, Laboratorios de Genética y Enfermedades Metabólicas

**Horas de Dedicaciónn del Curso.-**

<b>Horas Directas</b>	160	<b>Horas Totales</b>	640
<b>Horas Indirectas</b>	480		

**DESCRIPCIÓN GENERAL.-**

**Introducción / Presentación**

El curso de pasantía en plataforma UCURSO, entregará los conocimientos necesarios para sospechar el diagnóstico e identificar el tratamiento en enfermedades genéticas y errores innatos del metabolismo más frecuente.

**Objetivos**

**General.-**

Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento en enfermedades genéticas y errores innatos del metabolismo.

**Específicos.-**

1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos.
2. Conocer las metodologías actuales en el diagnóstico de enfermedades genéticas más frecuentes.
3. Comprender los aspectos clínicos, neurológicos y nutricionales de las Enfermedades Genéticas y Metabólicas más frecuentes.

**Contenidos**

- ✓ Ver programa

**Metodología**

- ✓ Curso se iniciará la primera semana de haber comenzado la pasantía y durará 8 semanas con clases de plataforma UCURSO.
- ✓ Cada becado tendrá clave para ingresar a plataforma UCURSO del curso Genética y Enfermedades Metabólicas.
- ✓ **Presentación tema científico:** Cada becado deberá presentar una revisión de un tema de Genética o de EIM. Tendrá 30 minutos de exposición y 10 minutos de preguntas (vía zoom). El tema se coordinarán en conjunto con las **Dra. Carolina Arias /Prof. Lorena Santamaría.**
- ✓ **Monografía:** Al final de la rotación cada becado, deberá entregar la presentación escrita in extenso, versión PDF del tema seleccionado. Requisito obligatorio para la evaluación de su pasantía a la Universidad de Origen. **Coordina: Drs Arias/Dr. Faúndes**
- ✓ 5 pruebas parciales
- ✓ 3 casos clínicos a desarrollar (**PKU, MSUD y AO**)
- ✓ 1 examen final

**Evaluación**

- ✓ Presentación tema científico
- ✓ Monografía
- ✓ pruebas parciales
- ✓ Desarrollo de casos clínicos
- ✓ examen final

## EVALUACIÓN

	Ponderación (%)	Ponderación presentación examen final (%)
<b>Metabólica</b>		
• Pruebas parciales/seminarios/casos clínicos	40	
• Presentación Tema	30	
• Monografía (Revisión sistemática)	30	
		70
<b>Genética</b>		
• Seminarios	70	
• Prueba genética	30	
		30
		<b>Notal final</b>
<b>Nota presentación (30% Genética + 70% EM)</b>	75	
<b>Prueba final (online)</b>	25	
<b>Nota final pasantía</b>		100%

- Los residentes de todas las especialidades, excepto Genética Clínica, deberán rendir, el segundo o tercer lunes de pasantía, una evaluación diagnóstica de genética básica con el contenido de los primeros 6 capítulos del libro de Genética Médica, de Jorde, Carey y Bamshad.
- Los becados de Genética Clínica deberán rendir una prueba de casos clínicos al final de su estadía.

### Docentes Participantes.-

Nombre Docente	Unidad Académica
Carolina Arias	Unidad de Nutrición Humana Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Juan Francisco Cabello	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Verónica Cornejo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Víctor Faúndes	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética
Paulina Morales	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética
Pilar Peredo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Lorena Santamaría	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética
María Jesús Leal	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas
Valerie Hamilton	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas

### Calendario. CLASES plataforma

Sesión	Fecha	Tema	Docente
5-9 septiembre	Semana 1	<ul style="list-style-type: none"> <li>Alteraciones cromosómicas numéricas.</li> <li>Alteraciones cromosómicas estructurales Diagnóstico molecular de microdeleciones y microduplicaciones MLPA</li> <li>Array CGH</li> </ul>	V. Faúndes L. Santamaría P. Morales

<p>12-14 septiembre</p> <p><b>15- 20 feriado fiestas patrias</b></p>	<p>Semana 2</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Generalidades en Tto Nutricional</li> <li>• Aproximación diagnóstica en EIM</li> <li>• Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica.</li> <li>• Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria</li> <li>• Nuevas fronteras en tratamiento PKU</li> </ul>	<p>V. Cornejo JF Cabello P. Peredo</p>
<p>21-23 septiembre</p>	<p>Semana 3</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular,</li> <li>• Tratamiento agudo y crónico en la MSUD</li> </ul>	<p>JF. Cabello F. Salazar</p>
<p>26- 30 septiembre</p>	<p>Semana 4</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Aspectos clínicos y neurológicos de la discapacidad intelectual (DI). Utilidad clínica de los microarreglos cromosómicos.</li> <li>• Whole exon sequency (WES) y su aplicación al diagnóstico clínico.</li> <li>• Diagnóstico molecular del S.X frágil</li> <li>• Metodologías aplicadas al diagnóstico molecular I y II.</li> </ul>	<p>V. Faundes L Santamaría</p>
<p>3-7 octubre</p>	<p>Semana 5</p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Acidurias orgánicas, clínica y Fisiopatología</li> <li>• Manejo nutricional en período agudo y crónico en AP y AMM</li> <li>• Tratamiento nutricional en Acidruria glutárica tipo 1: período agudo y crónico</li> <li>• <b>Caso Clínico PKU</b></li> </ul>	<p>C. Arias V. Hamilton</p>



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

10 -14 octubre	Semana 6	<ul style="list-style-type: none"><li>• Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico,</li><li>• Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea</li><li>• <b>Caso Clínico MSUD</b></li></ul>	J. F. Cabello V. Hamilton
17-21 octubre	Semana 7	<ul style="list-style-type: none"><li>• Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los Hidratos de Carbono (Galactosemia- Intolerancia hereditaria a la fructosa).</li><li>• Clínica de Glucogenosis</li><li>• Tratamiento nutricional de galactosemia e intolerancia a la fructosa</li><li>• Tratamiento nutricional de Glucogenosis</li></ul>	P. Peredo F. Salazar
24-28 octubre	Semana 8	<ul style="list-style-type: none"><li>• Defectos de la Beta oxidación de los ácidos grasos,</li><li>• Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos</li><li>• Pesquisa Neonatal Ampliada</li><li>• <b>Caso clínico OA</b></li></ul>	J.F. Cabello V. Hamiltón A. Valiente
29-31	Semana 9	<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen Final EN PLATAFORMA UCURSO</li><li>• Disponible del 29 al 31 de octubre</li></ul>	Equipo docente

## Calendario. SEMINARIOS (programados en calendario UCURSO)

### 1.- Calendario Global

**Lunes y Martes: Coordinadores: Dr. Víctor Faúndes/Dra. Lorena Santa María**

9:00-17:00hrs. Seminarios de Genética Clínica y Citogenética-Genética Molecular  
2º martes del mes reunión virtual rama de genética SOCHIPE (9:00-10:30)

Lunes 11:30-12:30. Seminarios aspectos neurológicos enfermedades metabólicas , Boston childrens hospital.

**Miércoles a Viernes: Coordinadores: Dr. Juan F. Cabello/Dra. Carolina Arias/Dra. Pilar Peredo**

9:00-17:00hrs. Seminarios de Enfermedades Metabólicas (**calendario UCURSO**)  
Discusión caso Clínico de nutrición (horario a planificar)  
Policlínico Virtual de Enfermedades Metabólicas (**Calendario UCURSO**)  
Presentación de Tema y Monografías (desde 2º mes de rotación)

### SEMINARIOS OBLIGATORIOS DE ENFERMEDADES METABÓLICAS, GENÉTICA CLÍNICA Y CITOGENÉTICA-GENÉTICAMOLECULAR. (VER CALENDARIO EN U-CURSOS)

1. PKU Dg y Clínica: Dra. Arias
2. PKU materno: Dra. Peredo
3. MSUD: Dra. Arias
4. AO: Dra Arias
5. Beta Oxidación: Dr. Cabello
6. Ciclo de la Urea: Dr. Cabello
7. Tirosinemias: Dra Arias
8. Dieta Cetogénica: Prof. Verónica Cornejo
9. Seguimiento de GLUT1, experiencia chilena, Verónica Cornejo
10. Tratamiento de emergencia en EIM, Veronica Cornejo
11. Programa Pesquisa Neonatal: Prof. Verónica Cornejo
12. Enfermedades Lisosomales y Peroxisomales: Dr. Cabello
13. Alteraciones de los Hidratos de Carbono: Dra Peredo
14. Programa Pesquisa neonatal ampliado: Bq. Alf Valiente
15. Errores innatos del adulto: Dra. Pilar Peredo
16. Síndrome X frágil: Dra. Lorena Santa María, Dr. Víctor Faúndes
17. Microdeleciones y Microduplicaciones: TM Paulina Morales
18. Epigenética: Dra. Lorena santa María/TM Paulina Morales
19. Aproximación Clínica y Genética a consultas frecuentes en Genética Clínica: Dr. Víctor Faúndes
20. Enfermedades ligadas al X. Sd. de Rett: TM Paulina Morales/Dra. Lorena Santa María
21. Diagnóstico con secuenciación de nueva generación: Dra. Lorena Santa María
22. Talleres de casos clínicos: manejo nutricional pku. MSUD, Acidurias orgánicas : Equipo de nutrición clínica Prof. Veronica Cornejo/Florencia Salazar/Valerie Hamilton.

### SEMINARIOS TEÓRICOS OBLIGATORIOS DE LABORATORIO GENÉTICA. (VER CALENDARIO EN U-CURSOS)

- Citogenética y FISH: TM Paulina Morales
- Molecular MLPA y Amplidex: TM Paulina Morales y Dra. Lorena Santa María
- Array CGH: Dra. Lorena Santa María
- Seminario Práctico de aCGH (sólo becados de Genética Clínica): Dr. Víctor Faúndes
- Seminario Práctico WES (sólo becados de Genética Clínica): Dr. Víctor Faúndes



## BIBLIOGRAFÍA.-

### Bibliografía Obligatoria.-

1. Errores Innatos en Metabolismo del niño, Eds: Colombo M, Cornejo, V, Raimann E. 2017 pág: 1-980. 4º edición.
2. Leer los primeros 6 capítulos del libro de Genética Médica de Jorde, Carey y Bamshad (solicitar a Dr. Víctor Faúndes/Lorena Santamaría)

### Bibliografía Complementaria.-

1. Leiva C, et als. Vitamin D intake, calcium, 25-OH-vitD level and bone health in Chilean patients with phenylketonuria and hyperphenylalaninemia. *J Inborn Errors Metab.* 2021, 9: e20210004 DOI: <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0004>
2. Poloni, S. et als. 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. 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>
5. 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>
6. 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
7. 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.
8. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. *J Inborn Errors Metab* 2017; 5:1-6
9. 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
10. 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 Inher Metab Dis* 2016; 26:69-76
11. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab.* 2015, 5: 72–75