

PROGRAMA ACTIVIDADES BECADOS 2023
Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LabGEM)
INTA, UNIVERSIDAD DE CHILE
Rotación 2 meses

Módulo

II Otoño

Año 2023

Profesores Coord.

Dr. Juan Francisco Cabello: jfcabello@gmail.com
Dr. Víctor Faúndes: vfaundes@inta.uchile.cl
Prof. Lorena Santa María: lsantamaria@inta.uchile.cl
Dra. Carolina Arias: carias@inta.uchile.cl
Prof. Verónica Cornejo: vcornejo@inta.uchile.cl
Dra. Pilar Peredo: pperedo@inta.uchile.cl
Prof. Paulina Morales pmorales@inta.uchile.cl
Prof. Alf Valiente avaliente@inta.uchile.cl
Prof. Valerie Hamilton: valeriehamilton@gmail.com
Florenca Salazar: mfsalazar@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

Tipo de Curso

Rotación cada 2 meses

Créditos

(Regular / Electivo)

Cupo de Alumnos	Mínimo: 2	Máximo: 10
------------------------	------------------	-------------------

Prerrequisitos	No tiene
-----------------------	----------

Fecha de Inicio	02 de Mayo	Fecha de Término	30 de Junio
------------------------	------------	-------------------------	-------------

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 Dedicación del Curso.-

Horas Directas	70	Horas Totales	100
-----------------------	----	----------------------	-----

Horas Indirectas	30
-------------------------	----

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:** 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). Los temas 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: Dres. Arias/Dr. Faúndes**
- ✓ 5 pruebas parciales (4 pruebas+ 1 caso clínico)
- ✓ 1 examen final

Evaluación

- ✓ Presentación tema
- ✓ Monografía
- ✓ pruebas parciales
- ✓ examen final

EVALUACIÓN

	Ponderación (%)	Ponderación presentación examen final (%)
Metabólica		
• Pruebas parciales	30	
• Presentación Tema	30	
• Monografía (Revisión sistemática)	40	
		70
Genética		
• Seminarios	70	
• Prueba genética	30	
		30
		Notal final
Nota presentación (30% Genética + 70% EM)	75	
Prueba final (online)	25	
Nota final conocimientos		50%
Nota de Hábitos y actitudes		50 %
NOTA FINAL DE PASANTÍA		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 Genética y Enfermedades Metabólicas
Juan Francisco Cabello	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Verónica Cornejo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Víctor Faúndes	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Paulina Morales	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Pilar Peredo	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Lorena Santamaría	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Florencia Salazar	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas
Valerie Hamiltón	Unidad de Nutrición Humana, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas

Calendario. CLASES plataforma

Sesión	Fecha	Tema	Docente
2-7 Mayo	Semana 1	<ul style="list-style-type: none"> • Alteraciones cromosómicas numéricas. • Alteraciones cromosómicas estructurales Diagnóstico molecular de microdeleciones y microduplicaciones MLPA • Array CGH 	Paulina L Santamaría
8-14 Mayo	Semana 2	<ul style="list-style-type: none"> • Generalidades en Tto Nutricional • Aproximación diagnóstica en EIM • Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. • Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria • Nuevas fronteras en tratamiento PKU 	V. Cornejo JF Cabello P. Peredo
15-21 Mayo	Semana 3	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, • Tratamiento agudo y crónico en la MSUD 	JF. Cabello F. Salazar



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

22-28 Mayo	Semana 4	<ul style="list-style-type: none">• Aspectos clínicos y neurológicos de la discapacidad intelectual (DI). Utilidad clínica de los microarreglos cromosómicos.• Whole exon sequency (WES) y su aplicación al diagnóstico clínico.• Diagnóstico molecular del S.X frágil• Metodologías aplicadas al diagnóstico molecular I y II.	V. Faundes L Santamaría
29-Mayo al 2 de Junio	Semana 5	<ul style="list-style-type: none">• Acidurias orgánicas, clínica y Fisiopatología• Manejo nutricional en período agudo y crónico en AP y AMM• Tratamiento nutricional en Acidruria glutárica tipo 1: período agudo y crónico	C. Arias V.Hamilton
29-31 de Mayo	Semana 5	Examen Final becados Mayo	
5 al 11 de Junio	Semana 6	<ul style="list-style-type: none">• Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico,• Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea	J. F. Cabello V. Hamilton



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

12 al 18 de Junio	Semana 7	<ul style="list-style-type: none">• Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los Hidratos de Carbono (Galactosemia-Intolerancia hereditaria a la fructosa).• Clínica de Glucogenosis• Tratamiento nutricional de galactosemia e intolerancia a la fructosa• Tratamiento nutricional de Glucogenosis	P. Peredo F. Salazar
19-25 Junio	Semana 8	<ul style="list-style-type: none">• Defectos de la Beta oxidación de los ácidos grasos,• Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos• Pesquisa Neonatal Ampliada• Tirosinemia Tipo 1• Tratamiento Tirosinemia tipo 1	J.F. Cabello Valerie Hamilton A. Valiente C.Arias F.Salazar
30 junio -2 Julio		<ul style="list-style-type: none">• Examen Final EN PLATAFORMA UCURSO	

Calendario. SEMINARIOS (programados en calendario UCURSO)

1.- Calendario Global

Lunes y Martes: 9:00-17:00hrs.	Coordinadores: Dr. Víctor Faúndes/Dra. Lorena Santa María 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 children's hospital.
Miércoles a Viernes: 9:00-17:00hrs.	Coordinadores: Dr. Juan F. Cabello/Dra. Carolina Arias/Dra. Pilar Peredo Seminarios de Enfermedades Metabólicas (calendario UCURSO) Policlínico Presencial de Enfermedades Metabólicas. Presentación de Tema y Monografías (desde 2º mes de rotación)
Nutrición:	Coordinadores: V. Cornejo, V. Hamiltón, F. Salazar Casos clínicos: PKU, MSUD, AO

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. Programa Pesquisa Neonatal: Prof. Verónica Cornejo
11. Enfermedades Lisosomales y Peroxisomales: Dr. Cabello
12. Alteraciones de los Hidratos de Carbono: Dra Peredo
13. Programa Pesquisa neonatal ampliado: Bq. Alf Valiente
14. Errores innatos del adulto: Dra. Pilar Peredo
15. Síndrome X frágil: Dra. Lorena Santa María, Dr. Víctor Faúndes
16. Microdelecciones y Microduplicaciones: TM Paulina Morales
17. Epigenética: Dra. Lorena santa María/TM Paulina Morales
18. Aproximación Clínica y Genética a consultas frecuentes en Genética Clínica: Dr. Víctor Faúndes
19. Enfermedades ligadas al X. Sd. de Rett: TM Paulina Morales/Dra. Lorena Santa María
20. Diagnóstico con secuenciación de nueva generación: Dra. Lorena Santa María

SEMINARIOS TEÓRICOS OBLIGATORIOS DE LABORATORIO. (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. 4ª 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. Karen Fuenzalida, et als. NTBC Treatment Monitoring in Chilean Patients with Tyrosinemia Type 1 and Its Association with Biochemical Parameters and Liver Biomarkers *J. Clin. Med.* 2021, 10, 5832. <https://doi.org/10.3390/jcm10245832>.
2. Leiva C, et als. Vitamin D intake, calcium, 25-OH-vitD level and bone health in Chilean patients with phenylketonuria and hyperphenylalaninurias. *J Inborn Errors Metab.* 2021, 9: e20210004 DOI: <https://doi.org/10.1590/2326-4594-JIEMS-2021-0004>
3. Poloni, S. et also. 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>
4. Medina, M. F., et als. 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>
5. Fuenzalida K, et als. 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>
6. Leal-Witt MJ, et als. 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>
7. Carolina Arias, et als. 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>
8. Campanholi DRR, et als. 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.
9. Ferreira CR, et als. International Classification of Inherited Metabolic Disorders (ICIMD). *J Inher Metab Dis.* 2021 Jan;44(1):164-177. doi: 10.1002/jimd.12348. PMID: 33340416.
10. María F Medina, et als. Case report: Maternal Tyrosinemia Type 1a under NTBC treatment and tyrosine and phenylalanine restricted diet in Chile. *Am J Med Genet.* 2020;1–5. DOI: 10.1002/ajmg.c.31863
11. Diana Gallego, et als. Pathogenic Variants of DNAJC12 and Evaluation of the Encoded Cochaperone as a Genetic Modifier of Hyperphenylalaninemia. *Hum Mutat.* 2020;41(7):1329-1338. doi: 10.1002/humu.24026.