

CURSO DE POSTGRADO 2023
MÓDULO CLÍNICO CDE ENFERMEDADES METABÓLICAS
CÓDIGO: 01ELE60

DESCRIPCIÓN GENERAL. -

Módulo	IV	Año	2023
Profesor Coord.	Carolina Arias Verónica Cornejo		
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 / Electivo)	Créditos	4
Cupo de Alumnos	Mínimo: 2	Máximo:	No tiene
Prerrequisitos	No tiene		
Fecha de Inicio	16 de octubre	Fecha de Término	15 de diciembre
Día	Lunes	Horario por Sesión	15:00-16:30
Modalidad¹ (Marcar con una X)	Online Asincrónica	Online Sincrónica	Híbrida
		X	

Definiciones

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	32	Horas Totales	96
Horas Indirectas	44		

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 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).

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	<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. 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. 8. Conocer y manejar los exámenes específicos utilizados durante el tratamiento nutricional en las diferentes Enfermedades Metabólicas tratadas.
Contenidos	<ul style="list-style-type: none"> • Sospecha de un EIM • Generalidades de tratamiento en EIM • Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. • Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria • 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 Acidurias 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 • PKU Materno

Metodología	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Inicio Curso lunes 23 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	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 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	<ul style="list-style-type: none"> ▪ 6 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final. ▪ 4 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 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
Carolina Arias	Coordinadora	Nutrición Humana/INTA/UCHile	carias@inta.uchile.cl
Verónica Cornejo	Coordinadora	Nutrición Humana/INTA/UCHile	vcornejo@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
Valerie Hamilton	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	vhamilton@inta.uchile.cl
María Jesús Leal	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	mj.leal@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 2023. -

Sesión	Fecha	Tema	Docente	Horario	Modalidad de la Sesión ⁵	
					Tipo	X
1	Lunes 23/10/23	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial Reunión sincrónica de BIENVENIDA	Verónica Cornejo Carolina Arias	15:00 - 16:30	Sincrónica Online	X
		Sospecha de un EIM Generalidades de tratamiento en EIM	Juan Francisco Cabello Verónica Cornejo		Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x
1	Lunes 23/10/23	Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilketonuria (entrega caso PKU para desarrollar)	Pilar Peredo Verónica Cornejo		Tipo	X
					Asincrónica	x
2	Lunes 30/10/23 FERIADO	Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	Equipo Docente Juan Francisco Cabello Florencia Salazar		Tipo	X
					Asincrónica	x
3	Lunes 06/11/23	Discusión caso clínico PKU (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Tipo	X
	Viernes 10/11/23	Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO, Prueba parcial de PKU	Carolina Arias Valerie Hamilton		Sincrónica Online	X
					Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x
4	Lunes 13/11/22	Discusión caso clínico MSUD (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Tipo	X
	Viernes 17/11/23	Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea Prueba parcial de MSUD	Juan Francisco Cabello Valerie Hamilton		Sincrónica Online	X
					Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x

⁵ Debe indicar con una X la modalidad de la sesión (Asincrónica, Sincrónica Online o Sincrónica Híbrida). Además, debe indicar si la clase requiere asistencia obligatoria, ya sea online o física. Por último, en el caso de clase sincrónica online, debe indicar la sala.



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

5	Lunes 20/11/23	Discusión caso clínico AO (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sincrónica Online</td> <td>X</td> </tr> <tr> <td>Asistencia Obligatoria</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 24/11/23	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. Prueba parcial de ACIDURIAS ORGÁNICAS	Pilar Peredo Florencia Salazar	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Asincrónica</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
6	Lunes 27/11/23	Discusión caso clínico ACU (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sincrónica Online</td> <td>X</td> </tr> <tr> <td>Asistencia Obligatoria</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 01/12/23	Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos. Prueba parcial de alteraciones deL CICLO DE LA UREA	Juan Francisco Cabello Valerie Hamilton	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Asincrónica</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
7	Lunes 04/12/23	Discusión caso clínico CHO (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sincrónica Online</td> <td>X</td> </tr> <tr> <td>Asistencia Obligatoria</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 07/12/23	Tirosinemias Diagnóstico y Clínica Tratamiento Nutricional de Tirosinemias Prueba parcial de ALTERACIONES DE LOS HIDRATOS DE CARBONO	Carolina Arias Florencia Salazar	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Asincrónica</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
8	Lunes 11/12/23	Conversación Defectos Beta oxidación (SINCRÓNICA)	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Sincrónica Online</td> <td>X</td> </tr> <tr> <td>Asistencia Obligatoria</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 015/12/23	PKU Materno Prueba parcial de ALTERACIONES DE BETA OXIDACIÓN DE GRASAS	Pilar Peredo Valerie Hamilton	<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Asincrónica</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
9	LUNES 18 a MIERCOLES 20/12/23	Examen Final online	Verónica Cornejo Carolina Arias		<table border="1"> <thead> <tr> <th>Tipo</th> <th>X</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Asincrónica</td> <td>x</td> </tr> </tbody> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x		
Tipo	X										
Asincrónica	x										

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 hyperphenylalaninemia. *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-Rocafort, 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