

**CURSO DE POSTGRADO 2024**  
**MÓDULO CLÍNICO CDE ENFERMEDADES METABÓLICAS**  
**CÓDIGO: 01ELE60**

**DESCRIPCIÓN GENERAL. -**

<b>Módulo</b>	IV	<b>Año</b>	2024
<b>Profesor Coord.</b>	Carolina Arias Verónica Cornejo		
<b>Unidad Académica</b>	Unidad de Nutrición Humana – Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas		
<b>Teléfono</b>	56-2-9781491	<b>Mail</b>	vcornejo@inta.uchile.cl
<b>Tipo de Curso</b>	Electivo (Regular / Electivo)	<b>Créditos</b>	4
<b>Cupo de Alumnos</b>	<b>Mínimo:</b> 2	<b>Máximo:</b>	No tiene
<b>Prerrequisitos</b>	No tiene		
<b>Fecha de Inicio</b>	21 de octubre	<b>Fecha de Término</b>	16 de diciembre
<b>Día</b>	Lunes	<b>Horario por Sesión</b>	15:00-16:30
<b>Modalidad<sup>1</sup></b> (Marcar con una X)	<b>Online Asincrónica</b> x	<b>Online Sincrónica</b> X	<b>Híbrida</b> 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 Curso<sup>2</sup>.-**

<b>Horas Directas</b>	32	<b>Horas Totales</b>	96
<b>Horas Indirectas</b>	44		

<sup>1</sup> 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.

<sup>2</sup> 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. -**

<b>Introducción / Presentación</b>	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.
<b>Objetivo General</b>	Adquirir destreza en el diagnóstico y seguimiento de personas con enfermedades metabólicas.
<b>Objetivos Específicos</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos.</li> <li>2. Identificar y manejar las patologías que responden a un tratamiento nutricional.</li> <li>3. Comprender la fisiopatología de las Enfermedades Metabólicas más frecuentes y la dietoterapia correspondiente.</li> <li>4. Aplicar correctamente los requerimientos nutricionales en la formulación de un tratamiento nutricional.</li> <li>5. Confeccionar un plan de seguimiento en un niño con una Enfermedad Metabólica.</li> <li>6. Conocer las diferentes fórmulas nutricionales usadas en el tratamiento nutricional para las enfermedades metabólicas.</li> <li>7. Identificar los riesgos de descompensación metabólica durante episodios infecciosos y la importancia del manejo nutricional durante ese periodo.</li> <li>8. Conocer y manejar los exámenes específicos utilizados durante el tratamiento nutricional en las diferentes Enfermedades Metabólicas tratadas.</li> </ol>
<b>Contenidos</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Sospecha de un EIM</li> <li>• Generalidades de tratamiento en EIM</li> <li>• Fenilquetonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica.</li> <li>• Tratamiento nutricional en Fenilquetonuria</li> <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> <li>• Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas,</li> <li>• Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO,</li> <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>• Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los Hidratos de Carbono (Galactosemia- Intolerancia hereditaria a la fructosa).</li> <li>• Tratamiento nutricional en Alt de los hidratos de carbono: Galactosemia, Intolerancia Hereditaria a la Fructosa.</li> <li>• Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos,</li> <li>• Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos.</li> <li>• Tirosinemias Diagnóstico y Clínica</li> <li>• Tratamiento Nutricional de Tirosinemias</li> <li>• PKU Materno</li> </ul>



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

#### Metodología

- Inicio Curso lunes **21 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 Curso<sup>3</sup>

- 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 Excepciones<sup>4</sup>

- 6 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final.
- 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 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
Florencia Salazar	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	mfsalazar@inta.uchile.cl
Pilar Peredo	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	pilar.peredo@inta.uchile.cl
María Jesús Leal	Profesora de Cátedra	Nutrición Humana/INTA/UCHile	mj.leal@inta.uchile.cl



**CALENDARIO 2023. -**

Sesión	Fecha	Tema	Docente	Horario	Modalidad de la Sesión <sup>5</sup>	
					Tipo	X
1	Lunes 21/10/24	Inicio del curso, se entregará la información del curso y la modalidad online y presencial <b>Reunión sincrónica de BIENVENIDA</b>	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 21/10/24	Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilketonuria	Pilar Peredo Verónica Cornejo		Tipo	X
					Asincrónica	x
2	Lunes 28/10/24	Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Tipo	X
			Juan Francisco Cabello Florencia Salazar		Asincrónica	x
3	Lunes 04/11/24	<b>Discusión caso clínico PKU (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Sincrónica Online	X
	Viernes 08/11/24	Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas, Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO, <b>Prueba parcial de PKU</b>	Carolina Arias Florencia Salazar		Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x
4	Lunes 11/11/24	<b>Discusión caso clínico MSUD (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Sincrónica Online	X
	Viernes 15/11/24	Alteraciones del Ciclo de la Urea: clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea <b>Prueba parcial de MSUD</b>	Juan Francisco Cabello Verónica Cornejo		Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x
5	Lunes 18/11/24	<b>Discusión caso clínico AO (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	Sincrónica Online	X
	Viernes 22/11/24	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. <b>Prueba parcial de ACIDURIAS ORGÁNICAS</b>	Pilar Peredo Florencia Salazar		Asistencia Obligatoria	x
					Tipo	X
					Asincrónica	x

<sup>5</sup> 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

6	Lunes 25/11/24	<b>Discusión caso clínico ACU (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Sincrónica Online</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asistencia Obligatoria</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 29/12/24	Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos. <b>Prueba parcial de alteraciones del CICLO DE LA UREA</b>	Juan Francisco Cabello Flores Salazar	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
7	Lunes 02/12/24	<b>Discusión caso clínico CHO (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Sincrónica Online</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asistencia Obligatoria</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 06/12/24	Tirosinemias Diagnóstico y Clínica de Tirosinemias <b>Prueba parcial de ALTERACIONES DE LOS HIDRATOS DE CARBONO</b>	Carolina Arias Flores Salazar	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
8	Lunes 09/12/24	<b>Conversación Defectos Beta oxidación (SINCRÓNICA)</b>	Equipo Docente	15:00 - 16:30	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Sincrónica Online</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asistencia Obligatoria</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Sincrónica Online	X	Asistencia Obligatoria	x
	Tipo	X									
Sincrónica Online	X										
Asistencia Obligatoria	x										
Viernes 13/12/24	PKU Materno <b>Prueba parcial de ALTERACIONES DE BETA OXIDACIÓN DE GRASAS</b>	Pilar Peredo Flores Salazar	<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr> </table>	Tipo	X	Asincrónica	x				
Tipo	X										
Asincrónica	x										
9	LUNES 16 - 18/12/24	Examen Final online	Verónica Cornejo Carolina Arias		<table border="1"> <tr><td>Tipo</td><td>X</td></tr> <tr><td>Asincrónica</td><td>x</td></tr> </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. Salazar María Florencia, Leal-Witt María Jesús, Parga Valentina, Arias Carolina, Cornejo Verónica. Analysis of dietary fats intake and lipid profile in Chilean patients with glucose transport type 1 deficiency syndrome: similarities and differences with the reviewed Frant Nutr., 2024, 11. doi.org/10.3389/fnut.2024.1390799
2. 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
3. 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>
4. 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
5. 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>
6. 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>
7. 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>
8. 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>
9. 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>
10. 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>
11. 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
12. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. J Inborn Errors Metab 2017; 5:1-6.