

**PROGRAMA ACTIVIDADES BECADOS 2024**  
**Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas (LabGEM)**  
**INTA, UNIVERSIDAD DE CHILE**  
**Rotación 2 meses**

**Módulo**

III Primavera

**Año** 2024

**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)  
Prof. Paulina Morales [pmorales@inta.uchile.cl](mailto:pmorales@inta.uchile.cl)  
Prof. Alf Valiente [avaliente@inta.uchile.cl](mailto:avaliente@inta.uchile.cl)  
Florenia Salazar: [mfsalazar@inta.uchile.cl](mailto:mfsalazar@inta.uchile.cl)  
Maria Jesus Leal [mjleal@inta.uchile.cl](mailto:mjleal@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**

2 Mayo

**Fecha de Término**

31 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). 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 (4 pruebas+ 1 caso clínico)
- ✓ 1 examen final

## Evaluación

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

## EVALUACIÓN

	Ponderación (%)	Ponderación presentación examen final (%)
<b>Metabólica</b>		
• Pruebas parciales	30	
• Presentación Tema	30	
• Monografía (Revisión sistemática)	40	
		<b>70</b>
<b>Genética</b>		

• Seminarios	70	
• Prueba genética	30	
		30
		<b>Notal final</b>
<b>Nota presentación (30% Genética + 70% EM)</b>	<b>75</b>	
<b>Prueba final (online)</b>	<b>25</b>	
<b>Nota final conocimientos</b>	<b>50</b>	
<b>Nota de Hábitos y actitudes</b>	<b>50</b>	
<b>NOTA FINAL DE PASANTÍA</b>	<b>100</b>	

- 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
<b>4- 10 Noviembre</b>	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>	Paulina L Santamaría



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

<b>11-17 Noviembre</b>  <b>13-15 congreso CERPOCHI</b>	Semana 2	<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>	V. Cornejo JF Cabello P. Peredo
<b>18-24 Nov</b>	Semana 3	<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>	JF. Cabello F. Salazar
<b>25 nov-1 de dic</b>	Semana 4	<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>	V. Faundes L Santamaría



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

<b>29 al 30 de noviembre 2024.</b>	Semana 4	<ul style="list-style-type: none"><li>● <b>Examen final becados noviembre (plataforma U-Cursos)</b></li></ul>	
<b>2-8 de diciembre</b>	Semana 5	<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></ul>	C. Arias F Salazar
<b>9-15 de diciembre</b>	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></ul>	J. F. Cabello F Salazar





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

<b>16-22 de diciembre</b>	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
<b>23- 29 diciembre</b>	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>• Tirosinemia Tipo 1</li><li>• Tratamiento Tirosinemia tipo 1</li></ul>	J.F. Cabello  A. Valiente C.Arias F.Salazar
<b>Junio 27- 29 Dic</b>		<ul style="list-style-type: none"><li>• Examen Final EN PLATAFORMA UCURSO (becados noviembre-diciembre)</li></ul>	

## Calendario. SEMINARIOS (programados en calendario UCURSO)

### 1.- Calendario Global

<b>Lunes y Martes:</b> 9:00-17:00hrs.	<b>Coordinadores: Dr. Víctor Faúndes/Dra. Lorena Santa María</b> 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.
<b>Miércoles a Viernes:</b> 9:00-17:00hrs.	<b>Coordinadores: Dr. Juan F. Cabello/Dra. Carolina Arias/Dra. Pilar Peredo</b> Seminarios de Enfermedades Metabólicas ( <b>calendario UCURSO</b> ) Policlínico Virtual /Presencial de Enfermedades Metabólicas. Presentación de Tema y Monografías (desde 2º mes de rotación)
Nutrición:	<b>Coordinadores: V. Cornejo, F. Salazar, MJ Leal.</b> 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. 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

### **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. 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.
2. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. *J Inborn Errors Metab* 2017; 5:1-6
3. 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
4. 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
5. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild hyperphenylalaninemia. *Mol Genet Metab*, 2015, 5: 72–75
6. Trujillano D, Perez B, González J, Tornador C, Navarrete R, Escaramis G, Ossowski S, Armengol L, Cornejo V, Desviat LR, Ugarte M, Estivill X. Accurate molecular diagnosis of phenylketonuria and tetrahydrobiopterin-deficient hyperphenylalaninemia using high-throughput targeted sequencing. *Eur J Hum Genet.* 2013 Aug 14. doi: 10.1038/ejhg.2013.175.
7. Cornejo V, Escobar J, Ochoa E, Castro G, Cabello JF, Valiente A, Raimann E, Colombo M. Evaluación del seguimiento de 29 niños chilenos con enfermedad de la orina olor a jarabe de arce clásica. *Rev Chil Nutr.* 2014, 41 (3): 304-311
8. Cornejo V, Concha M, Cabello JF, Raimann E. Composición lipídica de la dieta de niños con Fenilquetonuria diagnosticados precozmente. *Arch Latin Nutr* 2005; 4:332-335.
9. Cornejo V, Manríquez V, Colombo M, Mabe P, Jiménez M, De la Parra A, Valiente A, Raimann E. Fenilquetonuria de diagnóstico neonatal y lactancia materna. *Rev Med Ch*, 2003; 131:1280-1287.
10. 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>
11. Pérez B, Angaroni C, Sánchez-Alcudia R, Pérez B, Angaroni C, Sánchez-Alcudia R, Merinero B, Pérez-Cerdá C, Specola N, Rodríguez-Pombo P, Wajner M, de Kremer RD, Cornejo V, Desviat LR, Ugarte M. The molecular landscape of propionic acidemia and methylmalonic aciduria in Latin America. *J Inherit Metab Dis* 2010;33(2):307-314
12. 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