

PROGRAMA
Unidad de Enfermedades Metabólicas
Código: NT010016

Año	2018	Semestre	Otoño
Profesor Coord.	Prof. Gabriela Castro		
Unidad Académica	Unidad de Enfermedades Metabólicas		
Teléfono	56-2-229781529	Mail	gcastro@inta.uchile.cl
Tipo de Curso	Regular (Regular / Electivo)	Créditos	8
Cupo de Alumnos	Mínimo: No tiene	Máximo:	No tiene
Prerrequisitos	No tiene		
Día	Martes, Miércoles y Jueves	Horario por Sesión	16:00 – 19:00
Horas de Dedicación del Curso^{1.-}			
Horas Directas	38,5	Horas Totales	192
Horas Indirectas	153,5		

DESCRIPCIÓN GENERAL.-

Introducción / Presentación	El diplomado entregará los conocimientos necesarios para realizar el diagnóstico y tratamiento oportuno ciertos de los errores innatos del metabolismo, con el objetivo de prevenir o disminuir las consecuencias clínicas de cada patología.
Objetivos	General.- 1. Identificar las principales alteraciones del metabolismo de los AAs, CHO 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.

¹ 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).

4. Aplicar correctamente los requerimientos nutricionales en la formulación de un tratamiento nutricional.
5. Conocer la importancia de un programa de seguimiento multiprofesional de un niño con una enfermedad metabólica.
6. Identificar los riesgos de descompensación metabólica durante episodios infecciosos y la importancia del manejo nutricional durante ese período.

Contenidos

Diagnóstico y tratamiento de los principales errores innatos del metabolismo de los aminoácidos, hidratos de carbono y lípidos.

Metodología

- ✓ Clases expositivas
- ✓ Discusión de casos clínicos
- ✓ Taller de cálculo de requerimientos nutricionales
- ✓ Uso de sistema de computación para la adecuación de requerimientos nutricionales.
- ✓ Paso práctico en policlínico de seguimiento de Enfermedades Metabólicas.

Evaluación

Seminario 20% (oral 60% y escrito 40%)
Evaluación final del curso 80%

BIBLIOGRAFÍA.-

Bibliografía Obligatoria.-

1. **4 ° edición**, Errores Innatos en Metabolismo del niño, Eds: Colombo M, **Cornejo V**, Raimann E. 2017 pág: 1-975.
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 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 hyperphenylalaninemias using high-throughput targeted sequencing. Eur J Hum Genet. 2013 Aug 14. doi: 10.1038/ejhg.2013.175.
6. 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
7. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23818179>
8. **Cornejo V**, Castro G, Fernández E, Cabello JF, Raimann E, De la Parra A, Katherine B, Arias C, Peredo P, Valiente A, Colombo M. Modelo chileno de seguimiento a largo plazo para fenilcetonuria (PKU). Acta Pediatr Mex 2012;33(6):301-307.
9. Raimann E, **Cornejo V**. Errores innatos del metabolismo por sistemas. Parte 1: Cardiopatías y errores innatos del metabolismo. 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.555-564
10. Cabello JF, **Cornejo V**, Raimann E. Nuevos tratamientos en los errores innatos del metabolismo. 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.879
 11. Castro G, Hamilton V, Fernández E, **Cornejo V**. Protocolos de seguimiento para algunos errores innatos del metabolismo. 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.935-976
 12. Raimann E, Castro G, Hamilton V, Campo K, **Cornejo V**. Aproximación al diagnóstico y tratamiento de los errores innatos del metabolismo. 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.77-96
 13. **Cornejo V**, Raimann E, Pérez B, Desviat L, Arias C. Errores innatos del metabolismo de los aminoácidos. Parte 1: Hiperfenilalaninemias. 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
 14. **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
 15. **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
 16. Colombo M, **Cornejo V**. Errores innatos del metabolismo de las purinas y pirimidinas. 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.331-342
 17. Raimann E, **Cornejo V**. Trastornos del metabolismo del ácido pirúvico, ciclo de Krebs y cadena respiratoria. 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.457-480
 - Betta K, Valiente A, **Cornejo V**. Programa de pesquisa neonatal de errores innatos del metabolismo. 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.515-528
 18. Recetario PKU. Fenilketonuria. Eds Cornejo V, González MJ, Castro G, Hamilton V. Editorial Universitaria, Santiago, Chile. 2015: 1- 45