

PROGRAMA ECTON 2020
Unidad de Enfermedades Metabólicas
Código: NT010016

Año	2020	Semestre	Otoño
Profesor Coord.	Prof. Gabriela Castro		
Unidad Académica / Dependencia	Enfermedades Metabólicas		
Teléfono	229781529	Mail	gcastro@inta.uchile.cl
Tipo de Curso	Regular (Regular / Electivo)	Créditos	8
Cupo de Alumnos	Mínimo: No tiene	Máximo:	No tiene
Fecha de Inicio	31/03/2020	Fecha de Término	01/05/2020
Día	semanal	Horario por Sesión	Online
Lugar (Indicar Sala)	plataforma UCURSO, Universidad de Chile		
Horas de Dedicación del Curso^{1,-}			
Horas Directas	32	Horas Totales	128
Horas Indirectas	160		

DESCRIPCIÓN GENERAL.-

Introducción / Presentación	El diplomado entregará los conocimientos necesarios para sospechar el diagnóstico y entregar un tratamiento adecuado ciertos de los errores innatos del metabolismo, con el objetivo de prevenir o disminuir las consecuencias clínicas de cada patología.
Objetivos	<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.

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).

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 online
- Desarrollo de casos clínicos
- Discusión de casos clínicos

Evaluación

3 pruebas parciales con ponderación de un 20% de la nota final
3 casos clínicos que equivalen al 20% de la nota final
1 prueba al término del curso que equivale al 60% de la nota final

DOCENTES PARTICIPANTES.-

Nombre Docente	Unidad Académica
Dra. Pilar Peredo	
Prof. Verónica Cornejo	
Prof. Gabriela Castro	
Dr. Juan Francisco Cabello	
M.Sc. Florencia Salazar	
Dra. Carolina Arias P	

CALENDARIO.-

Sesión	Fecha	Tema	Docente
1	31 de marzo al 10 abril	Aproximación diagnóstica a los EIM Generalidades de tratamiento en EIM Fenilketonuria: diagnóstico, bioquímica y clínica. Tratamiento nutricional en Fenilketonuria	JF. Cabello V. Cornejo P. Peredo V. Cornejo
	31 de marzo al 10 abril	Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	JF. Cabello G. Castro
2	10 de abril	Caso clínico PKU (entrega 17.04.20)	G Castro F. Salazar
3	13 de abril	1 prueba parcial: PKU	V. Cornejo
	13 de abril 17 de abril	Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas (AO) Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO	C. Arias G. Castro
	13 de abril 17 de abril	Alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU): clínica, diagnóstico,	JF. Cabello

		Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU)	V. Cornejo
3	17 de abril	Caso clínico MSUD (entrega 24.04.20)	G. Castro F. Salazar
4	20 de abril	2da prueba parcial MSUD	V. Cornejo
4	20 de abril 23 de abril	Clínica y diagnóstico en las alteraciones de los Hidratos de Carbono Tratamiento nutricional en Alt. de los hidratos de carbono	P. Peredo F. Salazar
4	24 de abril	Caso clínico Glucogenosis (entrega 01.05.20)	G. Castro F. Salazar
5	27 de abril	3ra prueba parcial AO+ACU	V. Cornejo
5	27 de abril 30 de abril	Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos	JF. Cabello G. Castro
5	01 de Mayo	Examen final	V. Cornejo

BIBLIOGRAFÍA.-

Bibliografía Obligatoria.-

1. Errores Innatos en Metabolismo del niño, Eds: Colombo M, Cornejo, V, Raimann E. 2017 pág: 1-980. 4º edición.

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 hyperphenylalaninemias using high-throughput targeted sequencing. Eur J Hum Genet. 2013 Aug 14. doi: 10.1038/ejhg.2013.175.
7. 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.
8. Sanjurjo P, Aquino L. Nutrición y errores del metabolismo. En Diagnóstico y tratamiento de las enfermedades metabólicas hereditarias. Eds Sanjurjo P, Baldellou A. Editorial: Ergón SA, Madrid, 2014
9. 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
10. Cornejo V, Raimann E. Dietoterapia en algunos errores innatos del metabolismo. Capítulo 16. En: Nutrición en el Ciclo Vital. Eds: Cornejo V, Cruchet S, Editorial: Mediterránea. Santiago, Chile. 2013:375-403
 11. 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>
 12. 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.
 13. 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
 14. Hoffmann G, Cornejo V, Pollitt R. Newborn screening-progress and challenger. J Inherit Metab Dis 2010;33(2):201-203
 15. 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

NOTA: Todos los campos son obligatorios