

**PROGRAMA ECTON 2020**  
**Unidad de Enfermedades Metabólicas**  
**Código: NT010016**

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

**DESCRIPCIÓN GENERAL.-**

<b>Introducción / Presentación</b>	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.
<b>Objetivos</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> </ol>

<sup>1</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).

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
2	10 de abril	Caso clínico PKU <b>(entrega 17.04.20)</b>	G. Castro G Castro F. Salazar
3	13 de abril	<b>1 prueba parcial: PKU</b>	<b>V. Cornejo</b>
	13 de abril 17 de abril	Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas (AO) Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO	<b>C. Arias</b> <b>G. Castro</b>
	13 de abril 17 de abril	Alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU): clínica, diagnóstico,	<b>JF. Cabello</b>

		Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU)	<b>V. Cornejo</b>
3	17 de abril	Caso clínico MSUD (entrega 24.04.20)	<b>G. Castro F. Salazar</b>
4	20 de abril	<b>2da prueba parcial MSUD</b>	<b>V. Cornejo</b>
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	<b>P. Peredo  F. Salazar</b>
4	24 de abril	Caso clínico Glucogenosis (entrega 01.05.20)	<b>G. Castro F. Salazar</b>
5	27 de abril	<b>3ra prueba parcial AO+ACU</b>	<b>V. Cornejo</b>
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	<b>JF. Cabello  G. Castro</b>
5	01 de Mayo	<b>Examen final</b>	<b>V. Cornejo</b>

## 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**