

**PROGRAMA ECTON 2022**  
**Unidad de Enfermedades Metabólicas**  
**Código: NT010016**

<b>Año</b>	<input type="text" value="2022"/>	<b>Semestre</b>	<input type="text" value="Otoño"/>
<b>Profesor Coord.</b>	<input type="text" value="MSc. Nta. Valerie Hamilton"/>		
<b>Unidad Académica / Dependencia</b>	<input type="text" value="Enfermedades Metabólicas"/>		
<b>Teléfono</b>	<input type="text" value="229781529"/>	<b>Mail</b>	<input type="text" value="vhamilton@inta.uchile.cl"/>
<b>Tipo de Curso</b>	<input type="text" value="Regular"/> (Regular / Electivo)	<b>Créditos</b>	<input type="text" value="8"/>
<b>Cupo de Alumnos</b>	<b>Mínimo:</b> <input type="text" value="No tiene"/>	<b>Máximo:</b>	<input type="text" value="No tiene"/>
<b>Fecha de Inicio</b>	<input type="text" value="06/06/2021"/>	<b>Fecha de Término</b>	<input type="text" value="08/07/2021"/>
<b>Día</b>	<input type="text" value="semanal"/>	<b>Horario por Sesión</b>	<input type="text" value="Online"/>
<b>Lugar (Indicar Sala)</b>	<input type="text" value="Plataforma UCURSO, Universidad de Chile"/>		
<b>Horas de Dedicación del Curso<sup>1.-</sup></b>			
<b>Horas Directas</b>	<input type="text" value="32"/>	<b>Horas Totales</b>	<input type="text" value="128"/>
<b>Horas Indirectas</b>	<input type="text" value="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**

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.

<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 sincrónicas
- Desarrollo de casos clínicos
- Discusión de casos clínicos sincrónicas

#### Evaluación

3 pruebas parciales con ponderación de un 25% de la nota final  
3 casos clínicos que equivalen al 25% de la nota final  
1 prueba al término del curso que equivale al 50% de la nota final

### DOCENTES PARTICIPANTES.-

Nombre Docente	Unidad Académica
Dra. Pilar Peredo	Nutrición Humana
Prof. Verónica Cornejo	Nutrición Humana
M.Sc. Valerie Hamiltòn	Nutrición Humana
Dr. Juan Francisco Cabello	Nutrición Humana
M.Sc. Florencia Salazar	Nutrición Humana
Dra. Carolina Arias P.	Nutrición Humana

### CALENDARIO.-

Sesión	Fecha	Tema	Docente
1	06 al 10 JUNIO	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
	10 de JUNIO	Caso clínico PKU <b>(entrega 17.06.21)</b>	V. Cornejo V. Hamilton F. Salazar
2	13 al 17 JUNIO	Enfermedad de la Orina olor a Jarabe de Arce (MSUD): Clínica, diagnóstico y genética molecular, Tratamiento agudo y crónico en la MSUD	JF. Cabello F. Salazar
	15 de JUNIO	Discusión caso clínico PKU (sincrónico)	V. Hamilton F. Salazar
		Caso clínico MSUD <b>(entrega 24.06.21)</b>	
3	20 de JUNIO	<b>1 prueba parcial: PKU</b>	V. Cornejo
3	20 al 24 JUNIO	Fisiopatología y diagnóstico Clínico en Acidurias orgánicas (AO) Manejo nutricional en período agudo y crónico en AO	C. Arias V. Hamilton

4		Alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU): clínica, diagnóstico, Tratamiento de emergencia y seguimiento a largo plazo en las alteraciones del Ciclo de la Urea (ACU)	JF. Cabello V. Cornejo
4	22 de JUNIO	Discusión Caso clínico MSUD (sincrónico)	V. Hamilton F Salazar
		Caso clínico Glucogenosis <b>(entrega 01.07.21)</b>	
4	28 de JUNIO	<b>2da prueba parcial MSUD</b>	V Cornejo
4	27 JUNIO al 01 JULIO	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	29 de JUNIO	Discusión caso clínico Glucogénesis (sincrónico)	V. Hamilton F. Salazar
5	04 de JULIO	<b>3ra prueba parcial AO+ACU</b>	V. Cornejo
5	04 al 8 JULIO	Alteración de la Beta oxidación de los ácidos grasos, Tratamiento nutricional en alteraciones de beta - oxidación de ácidos grasos Tirosinemia diagnóstico y tratamiento	JF. Cabello  V. Hamilton C. Arias
	06 de JULIO	Reunión equipo clínico (sincrónica)	
5	8 al 10 JULIO	<b>Examen final</b>	Equipo docente

## BIBLIOGRAFÍA.-

### Bibliografía Obligatoria.-

1. Errores Innatos en Metabolismo del niño, Eds: Colombo M, Cornejo, V, Raimann E. 2017 pág: 1-980. 4º edición. (Capítulos: 3,4 y 5)

### Bibliografía Complementaria.-

1. MF. Salazar S, G. Castro Ch, JF Cabello A, **V Cornejo E.** Nutrición en enfermedades metabólicas. Capítulo 29.- Errores Innatos Del Metabolismo. En, Nutrición en enfermedades crónicas de la niñez y adolescencia. Eds. Salesa Barja, Gigliola Alberti, Catalina Le Roy. Ediciones Universidad Católica de Chile, 2021, páginas: 345-358
2. 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> (IF: 5,7)
3. María F Medina, Carolina Arias, Juan F Cabello, Alicia De la Parra, Alf Valiente, Gabriela Castro, Karen Fuenzalida, Veronica Cornejo. Case report: Maternal Tyrosinemia Type 1a under NTBC treatment and tyrosine and phenylalanine restricted diet in Chile. *Am J Med Genet.* 2020;1–5. DOI: 10.1002/ajmg.c.31863
4. 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
5. Castro G, Hamilton V, Cornejo V. Chilean nutrition management protocol for patients with phenylketonuria. *J Inborn Errors Metab* 2017; 5:1-6
6. 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
7. 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
8. De la Parra A, García MI, Waisbren S, Cornejo V, Raimann E. Cognitive functioning in mild

9. 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
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. 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.
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

**NOTA: Todos los campos son obligatorios**