



Ministerio de Cultura y Educación
Universidad Nacional de San Luis
Facultad de Química Bioquímica y Farmacia
Departamento: Bioquímica
Area: Química Biológica

(Programa del año 2024)
(Programa en trámite de aprobación)
(Presentado el 27/12/2024 11:09:15)

I - Oferta Académica

Materia	Carrera	Plan	Año	Período
() ACIDURIAS ORGÁNICAS: LA IMPORTANCIA DE SU PESQUISA	LIC. EN BIOQUÍMICA	11/10	2024	2° cuatrimestre

II - Equipo Docente

Docente	Función	Cargo	Dedicación
NAVIGATORE FONZO, LORENA SILVI	Prof. Responsable	P.Adj Exc	40 Hs
LARREGLE, ETHEL VIVIANA	Prof. Colaborador	P.Asoc Exc	40 Hs

III - Características del Curso

Credito Horario Semanal				
Teórico/Práctico	Teóricas	Prácticas de Aula	Práct. de lab/ camp/ Resid/ PIP, etc.	Total
Hs	30 Hs	20 Hs	Hs	10 Hs

Tipificación	Periodo
C - Teoría con prácticas de aula	2° Cuatrimestre

Duración			
Desde	Hasta	Cantidad de Semanas	Cantidad de Horas
21/10/2024	15/11/2024	4	50

IV - Fundamentación

Las acidemias o acidurias orgánicas son un grupo de enfermedades metabólicas caracterizadas por una excreción aumentada de ácidos orgánicos en los fluidos corporales. Son patologías poco comunes que tienen origen en trastornos del catabolismo de los aminoácidos ramificados (valina, leucina e isoleucina) o de la lisina. Aquí se incluyen la Acidurias Metil Malónica, Aciduria propiónica, Deficiencia de α -ceto tiosolasa, Aciduria Isovalérica, Aciduria Glutárica tipo I, Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica. Deficiencia de 3-metil crotonil-CoA carboxilasa. Estas acidurias orgánicas generalmente se presentan con hiperamonemia, acidosis metabólica, hipoglucemia y cetonuria. Las principales características clínicas incluyen encefalopatía tóxica, vómitos, retraso en el desarrollo, sintomatología neurológica con crisis convulsivas, letargia progresiva y coma. Un diagnóstico en las primeras 24-48 h es vital para lograr prevenir secuelas crónicas como el retraso físico/mental. El pronóstico de estas entidades clínicas a nivel mundial ha mejorado en los últimos años gracias al screening neonatal. Actualmente en nuestro país estas patologías no forman parte del Programa de Pesquisa neonatal obligatorio (Ley Nacional 26279/2007), lo que retrasa su diagnóstico. Debido a que la forma de presentación temprana es inespecífica y letal, es imprescindible diagnosticar estas patologías en el recién nacido, ya que los pacientes que sobreviven al período neonatal verán afectada su calidad de vida debido a la gran variedad de complicaciones que

presentan estas afecciones

V - Objetivos / Resultados de Aprendizaje

Objetivos Generales:

Introducir a los estudiantes en el estudio de las acidurias orgánicas y la importancia de la inclusión de estas patologías en el Programa de Pesquisa neonatal obligatorio.

Objetivos específicos:

1. Ampliar los conocimientos sobre el catabolismo de los aminoácidos ramificados (valina, leucina e isoleucina) o de la lisina, hidroxilisina y triptófano.
2. Comprender la fisiopatología, genética, diagnóstico (bioquímico, enzimático y genético) y tratamiento de las acidurias orgánicas.
3. Comprender la importancia de incluir estas patologías en el Programa obligatorio de pesquisa neonatal

VI - Contenidos

Tema 1: Vías catabólicas de aminoácidos de cadena ramificada (leucina, isoleucina y valina). Catabolismo de la lisina, triptófano e hidroxilisina. Regulación.

Tema 2: Acidurias orgánicas: Acidurias Metil Malónica, Aciduria propiónica y

Deficiencia de α -ceto tiolasa, Aciduria Isovalérica, Aciduria Glutárica tipo I, Aciduria 3-hidroxi-3-metil glutárica.

Deficiencia de 3-metil crotonil-CoA carboxilasa.

Fisiopatología, genética, diagnóstico (bioquímico, enzimático y genético) y tratamiento.

Importancia de la hiperamonemia en la fisiopatología de las acidurias orgánicas.

Tema 3: Impacto del screening neonatal de las acidurias orgánicas a nivel mundial.

Importancia de incluir estas patologías en el Programa obligatorio de pesquisa neonatal.

VII - Plan de Trabajos Prácticos

Evaluación de técnicas aplicadas al diagnóstico de acidurias orgánicas. Resolución de problemas, discusión de casos clínicos y exposición de seminarios.

VIII - Regimen de Aprobación

De la inscripción en la Asignatura: Inscripción de alumnos de la carrera de Licenciatura en Bioquímica que hayan aprobado los cursos de Química Biológica, Química Analítica Instrumental y regularizado los cursos de Fisiología Humana y Genética e Introducción a la Biología Molecular.

De la aprobación del curso:

Régimen de Promoción sin Examen Final mediante la asistencia al 80% de las clases teóricas y prácticas, y la defensa de un trabajo investigación sobre un caso clínico relacionado con la temática del curso.

IX - Bibliografía Básica

[1] -Kannan Vaidyanathan.M. P. Narayanan. 2011. Organic Acidurias: An Updated Review. Ind J Clin Biochem 26:319–325.

[2] -Fernández Pérez. C. 2019. Trabajo final de grado: Diagnóstico de enfermedades metabólicas congénitas en la infancia. ¿y ahora qué?

[3] - Delgado González E; Ibarra Hernández F; Gutiérrez Aguilar J; Alarcón Rodríguez M; Sánchez Hernández N; Vázquez Cárdenas N; Vázquez Avelar S. 2014. Guía de Práctica Clínica, Acidemias Orgánicas: Acidemia Metilmalónica y Acidemia Propiónica. Editorial Instituto Mexicano del Seguro Social. 978-607-8290-86-4.

X - Bibliografía Complementaria

[1] - Santillán AE, Revilla EN, Belmont ML, Fernández LC, Guillen LS, Ibarra GI, Monroyb 2012.

Tratamiento de urgencia de la acidemia metilmalónica, Acta Pediatr Mex 33: 48 – 51. - .

[2] -Frasera JL y Venditti CP. 2016. Methylmalonic and Propionic Acidemias: Clinical Management Update. Curr Opin Pediatr 28(6): 682–693.

[3] .-Baumgartner MR, Hörster F, Dionisi-Vici C, Haliloglu G, Karall D, Chapman KA. 2014. Proposed guidelines for the diagnosis and management of methylmalonic and propionic acidemia. Orphanet Journal of Rare Diseases 9(1): 1–36.

XI - Resumen de Objetivos

Objetivos Generales:

Introducir a los estudiantes en el estudio de las acidurias orgánicas y la importancia de la inclusión de estas patologías en el Programa de Pesquisa neonatal obligatorio.

Objetivos específicos:

1. Ampliar los conocimientos sobre el catabolismo de los aminoácidos ramificados
2. Comprender la fisiopatología, diagnóstico y tratamiento de las acidurias orgánicas.
3. Comprender la importancia de su inclusion en el Programa de Pesquisa Neonatal

XII - Resumen del Programa

Tema 1: Vías catabólicas de aminoácidos de cadena ramificada, lisina, triptófano e hidroxilisina.

Tema 2: Acidurias orgánicas. Fisiopatología, genética, diagnóstico, tratamiento.

Tema 3: Importancia de la pesquisa neonatal.

XIII - Imprevistos

En caso de incompatibilidades horarias planteadas por parte de los alumnos se reprogramarán las fechas propuestas para el dictado del presente curso.

XIV - Otros

Las horas que restan para completar el crédito horario del curso se darán como clases de consulta para la resolución de los trabajo prácticos propuestos y la asistencia en el análisis de los seminarios

ELEVACIÓN y APROBACIÓN DE ESTE PROGRAMA

Profesor Responsable

Firma:

Aclaración:

Fecha: