



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

**RESOLUCIÓN N° 3647/14-C.D.-**  
**CORRIENTES, 04 de noviembre de 2014.-**

**VISTO:**

El Expte. N° 10-2014-06119, por el cual el Docente de esta Facultad, Méd. Luis Rolando Urtiaga, solicita autorización para el dictado del **Curso de Post Grado “Errores innatos del Metabolismo” – Modalidad Virtual**, para lo cual y de conformidad con lo establecido en las Resoluciones Nros. 196/03 y 691/06 del H. Consejo Superior y 2395/14 del H. Consejo Directivo, acompaña Objetivos, Programación y Recursos; y

**CONSIDERANDO:**

La programación a desarrollar;  
El V°B° producido por la Asesoría Pedagógica de esta Casa;  
El Despacho favorable de la Comisión de Post Grado;  
Que el H. Cuerpo, en su sesión ordinaria del día 30-10-14, tomó conocimiento de las actuaciones y resolvió aprobar el Despacho mencionado precedentemente, sin objeciones;

**EL H. CONSEJO DIRECTIVO DE LA FACULTAD DE MEDICINA**  
**DE LA UNIVERSIDAD NACIONAL DEL NORDESTE**  
**EN SU SESIÓN DEL DÍA 30-10-14**  
**R E S U E L V E:**

**ARTÍCULO 1°.-** Autorizar el dictado del **Curso de Post Grado “Errores innatos del Metabolismo” – Modalidad Virtual**, a desarrollarse con los Objetivos, Programación y Recursos que figuran en el Expte. N° 10-2014-06119, y en un todo de acuerdo con las Resoluciones Nros. 196/03-C.S., 691/06-C.S. y 2395/14-C.D., que reglamentan las actividades de post grado en el ámbito de la Universidad Nacional del Nordeste y que como Anexo corre agregado a la presente.

**ARTÍCULO 2°.-** Regístrese, comuníquese, publíquese en el Boletín Oficial de la Universidad Nacional del Nordeste y archívese.

**Prof. Juan José Di Bernardo**  
**Secretario Académico**

**Prof. Gerardo Omar Larroza**  
**Decano**



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

## PROYECTOS DE CURSOS DE POSGRADO

### 1.-IDENTIFICACION DEL PROYECTO:

#### 1.1 Denominación del Proyecto

**Curso de Posgrado a distancia:** Errores innatos del Metabolismo

#### 1.2 Departamento

Clínica Médica  
Homeostasis del Medio Interno

#### Domicilio de la unidad ejecutora:

Calle y número:...Moreno 1250.....

Localidad...Corrientes...Provincia: Corrientes.....

Código Postal 3400.....

#### 1.3 Palabras Claves:

Enfermedad de depósito-lisomas-peroxisomas- microsomas -fagosomas-reticulo endoplásmico-Golgi-receptor de manosa-6-fosfato- terapia de remplazo enzimático-Chaperonas

### 2.- Objetivos:

#### > **Generales:**

- 1- Información y actualización científica sobre las llamadas enfermedades Raras, circunscripto a las de origen genético.
- 2- Favorecer la adquisición de nuevas competencias para el diagnóstico y abordaje terapéutico oportuno de las enfermedades genéticas lisosomales.

#### > **Específicos:**

- 1- Comprender e interpretar las alteraciones genéticas que predisponen a la aparición de las enfermedades genéticas a causa de errores innatos del metabolismo.
- 2- Lograr la suficiente destreza para sospechar el diagnóstico de tales patologías genéticas.
- 3- Capacitación y actualización de Médicos tratantes de las enfermedades genéticas lisosomales y aquellos Médicos con interés en la búsqueda, diagnóstico, control y tratamiento de aquellos pacientes afectados por las mismas.
- 4- Informar y orientar a sus familiares en la importancia del diagnóstico precoz, como también poner a su disposición los datos necesarios para acceder a Centros específicos especializados para la orientación, atención y diagnóstico de las enfermedades genéticas lisosomales.

### 3- Destinatarios

Médicos Generalistas, Médicos de Familia, Clínicos, Hematólogos, Neurólogos, Nefrólogos, Gastroenterólogos, Dermatólogos, Oftalmólogos, Pediatras, Genetistas, Bioquímicos y Terapeutas Físicos, Otorrinolaringólogos infantiles, Traumatólogos y Ortopedistas infantiles; Fonoaudiólogos; Endocrinólogos infantiles; médicos especialistas en nutrición y metabolismo.



#### **4.- Marco Teórico:**

Las enfermedades lisosomales son un grupo de 50 enfermedades genéticas, cuyo interés clínico se relaciona con la disponibilidad creciente de tratamiento específico. Estas enfermedades quedan englobadas dentro del capítulo de errores innatos del metabolismo, comúnmente ocasionadas por trastornos genéticos habitualmente de herencia autosómica recesiva. Por tratarse de trastornos de baja frecuencia, también son llamadas enfermedades raras; este grupo de enfermedades conllevan peligro de muerte o de invalidez crónica, teniendo una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad; actualmente se considera Medicamento Huérfano a todo fármaco, prótesis, agente biológico o preparación dietética destinado al tratamiento de las mismas. El conocimiento acerca de las diferentes enfermedades genéticas de depósito lisosomal es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y curación. También son diferentes la gravedad de cada enfermedad en cuanto a su pronóstico y el tipo de discapacidad que producen. Nos encontramos pues ante un grupo de enfermedades muy diversas que generan una problemática compleja; este hecho ha llevado a los afectados y sus familiares, que se consideran claramente un colectivo desfavorecido, a reivindicar ante la sociedad civil y ante las Instituciones, cada vez con más fuerza, que se solucionen sus necesidades socio sanitarias.

#### **4.1 Antecedentes:**

##### **4.1-a Problemática que enmarca el Proyecto:**

Pero en el momento presente aún queda mucho por hacer y de modo principal con la compleja problemática regional, socio sanitaria que generan estas enfermedades genéticas en su conjunto, que se deriva fundamentalmente del hecho de "ser pocos" y que podríamos resumir del siguiente modo:

- > Existen pocos pacientes de cada enfermedad genética de depósito lisosomal.
- > Existen pocos profesionales con experiencia en el adecuado manejo de estas enfermedades en cada región de nuestros países.
- > Existen pocos medicamentos específicos para cada una de ellas.
- > Existen pocas prestaciones sociales adecuadas.
- > Existen pocos servicios educativos adaptados a la realidad de estos pacientes.
- > Existen poca coordinación en las acciones de investigación.
- > Existen pocos indicadores de salud, útiles para una adecuada toma de decisiones.
- > Existen pocos recursos destinados específicamente a la investigación de dichas enfermedades genéticas de depósito lisosomal.

#### **4.2 Impacto:**

Es empeño de nuestro grupo de trabajo especializados en el seguimiento de pacientes con enfermedades genéticas lisosomales, la entrega de una guía de enfoque teórico-práctico, con información relevante, no sólo en los aspectos relacionados con la clínica de estas enfermedades, sino también sobre posibles opciones terapéuticas, solicitud de medicamentos huérfanos, pautas para el uso compasivo, también acerca de recursos sociales disponibles y aspectos relacionados con la discapacidad, incorporando el inventario disponible de Asociaciones de ayuda mutua, facilitando sus datos de localización.

Nuestro trabajo está orientado hacia 2 posibles perfiles del lector:

- > Por un lado, al Médico de Atención Primaria, al Médico de Familia y al Médico



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

Generalista, que tienen dificultades para acceder en el centro de trabajo, de forma rápida, a información científica, sobre aspectos diagnósticos, clínicos y terapéuticos, lo relacionado a tratamientos disponibles y nuevos tratamientos en fases de investigación clínica.

>Por otro lado, al interlocutor más directo del paciente, es decir, los Médicos tratantes, muchas veces con diferentes especialidades, hematólogo, neurólogo, nefrólogo, pediatra, clínico de familia, cardiólogo, dermatólogo, quienes presentan una necesidad imperiosa de nuevos conocimientos y actualizaciones, en cuanto a lo relacionado con este grupo de enfermedades, por lo cual nuestro objetivo primordial es acercar todo material científico necesario para su actualización, así como, también la posibilidad de compartir comentarios, experiencias, con grupos selectos de Profesionales Expertos, especializados en el manejo y tratamiento de las enfermedades genéticas.

Es nuestra inquietud cumplir con los objetivos generales y específicos propuestos, por lo cual ponemos al alcance de los Médicos una herramienta pedagógica, el campo virtual, de gran utilidad para el autoaprendizaje y actualización, aportando datos científicos para la orientación, seguimiento y mantenimiento de los pacientes afectados por las enfermedades genéticas, especialmente aquellas denominadas lisosomales, lo cual además contribuirá a mejorar la calidad de vida de los mismos.

## **5.-Metodología:**

### **5.1 Tipo de Actividades a desarrollar:**

Las actividades programadas a realizar para el dictado del Curso, a distancia, on line en el campus virtual, utilizando las siguientes herramientas pedagógicas:

- **Presentación de Clases expositivas en Video y Power Point:** con los diferentes temas que conforman el Programa a desarrollar.
- **Prácticos y Foros:** con presentación de casos clínicos, discusión interpretación, analizando las dudas y comentarios. Interacción por chat. Videoconferencias programadas durante el dictado del curso, con la participación de Expertos.
- **Entrega de material bibliográficos y link para aportar más:** consistente en Material bibliográfico, revistas, libros y links relacionados, para su lectura on line. También entrega de direcciones, para acceder a laboratorios especializados en el estudio y diagnóstico de las enfermedades genéticas de nuestro País, como de otros Países de América y del mundo. También direcciones y sitios Web de Instituciones y Asociaciones sin fines de lucro, tanto Estatales como Privadas, especializadas en dichas enfermedades genéticas.

### **5.2 Lugar de ejecución del Proyecto:**

> A realizarse en el Campus Virtual (Moodle) perteneciente a la Facultad de Medicina dependiente de la Universidad Nacional del Nordeste Argentino (UNNE)..

### **5.3 Cronograma de Actividades:**

**Modulo I:** Fecha de inicio:-2014



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

Tema I: 18 a 24 de agosto 2014

Genética. Generalidades. Conceptos. Mutaciones y Herencia

Dr. AVALOS MANUEL

Tema II: 25 a 31 de agosto 2014

Clasificación de los Errores Innatos del Metabolismo. Diagnóstico genético. Programas de screening.

Dra. ARVERAS PATRICIA

**Módulo II:** Fecha: septiembre-2014

Tema I: 1 a 7 de septiembre 2014

Enfermedades por Depósito Lisosomales. Abordaje Genético.

Dra. MASLLORENS FRANCISCA

Tema II: 8 a 14 de septiembre 2014

Aspectos de diagnóstico Bioquímico y Molecular de las Enfermedades Lisosomales. Generalidades. Clasificación. Metodología.

Dra. ROSENFELD PAULA

**Módulo III:** Fecha: septiembre-2014

Tema I: 15 a 21 de septiembre 2014

Enfermedad de Fabry: Generalidades. Diagnóstico. Tratamiento

Dr. MARTIN CEDROLLA

Práctico-Foros: Presentación de casos clínicos. Interpretación.

Entrega de material bibliográfico.

Tema II: Enfermedad de Fabry: 22 a 28 de septiembre 2014

Modulo Multidisciplinario de Compromiso Orgánico: Panel de Expertos:

Alteraciones Neurológicas: Dr. REISIN RICARDO

Alteraciones Cardiológicas: Dr. FERRARI GUSTAVO

Alteraciones Nefrológicas: Dr. NUEMANN PABLO

Alteraciones Digestivas: Dr. URTIAGA LUIS

Alteraciones Oftalmológicas: Dr. SERVERAS

Alteraciones Auditivas: Dr. CARMONA

Enfermedad de Fabry en los niños: Dr. TRIPOLI JUAN

**Módulo IV:** Fecha: octubre-2014

Tema I: Enfermedad de Gaucher: 29 septiembre a 5 de octubre 2014

Presentación en Video. Power Point.

Clínica, diagnóstico. Tratamiento.

Práctico-Foros: Presentación de casos clínicos. Discusión.

Entrega de material Bibliográfico.

Dr. AGGIO MARIO

Tema II: Enfermedad de Pompe: 6 a 12 de octubre 2014

Presentación en Video. Power Point.

Fenotipos. Abordaje diagnóstico. Clínica y tratamiento.

Práctico-Foros: Presentación de casos clínicos. Interpretación.

Entrega de material bibliográfico.

Dr. TRIPOLI JUAN

**Módulo V:** Fecha: octubre-2014

Tema I: Mucopolisacaridosis. 13 a 26 de octubre 2014

Generalidades: Dra. ALANDA CARINA

Tipo I: Dra. MASLLORENS FRANCISCA



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

Tipo II: Dra. CABRERA ANALÍA  
Tipo III: Dra PEREYRA MARCELA  
Tipo IV: Dra. SANCHEZ SILVINA  
Tipo VI: Dra. SALAZAN VERÓNICA  
Deficiencia Múltiple de Sulfatasas: Dra. TANUZ HAYDEE  
Presentación en Video. Power  
Abordaje diagnóstico, clínica y tratamiento.  
Práctico-Foros: Presentación clínica, diagnóstico y tratamiento  
Presentación de casos clínicos. Interpretación.  
Entrega de material de lectura.

Tema II: Enfermedad de Hunter: 27 octubre a 2 de noviembre 2014  
Desarrollo de casos clínicos  
Presentación Video-Power point.  
Prácticos-Foros de discusión  
Dr. AMARTINO HERNÁN

**Módulo VI:** Fecha: noviembre-2014

Tema I: Neurodegeneración y Enfermedad Lisosomal: 3 a 9 noviembre 2014  
Leucodistrofia Metacromática;  
Leucodistrofia de Células Globoides,  
Enfermedad de Niemann Pick C.  
Dr. AMARTINO HERNAN

Tema II: Lipofucsinosis ceroides neuronal: 10 al 16 noviembre 2014  
GM1 y GM2:  
Dr. GUELBERT NORBERTO

**Módulo VII:** Fecha: noviembre-2014

Tema 1. Diagnóstico: 17 a 23 noviembre 2014  
Presentación de Videos y presentaciones virtuales sobre estudios genéticos, para el diagnóstico.  
Dra. ROZENFELD PAULA

Tema 2. Tratamiento: 24 a 30 noviembre 2014  
Presentación de mecanismos de acción, farmacología de medicamentos y terapias de reemplazo enzimático para tratamiento de las Enfermedades Genéticas por depósito lisosomal. Formas de presentación farmacéutica.  
Video de demostración de infusión de terapia de reemplazo enzimático.  
Dr. CEDROLA MARTIN

Link: Centros, Instituciones, Hospitales especializados en atención de pacientes con diagnóstico de enfermedades lisosomales

#### **5.4 Carga Horaria:**

El curso de Posgrado a distancia se dictará en la plataforma del Campus Virtual de



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

la perteneciente a la Facultad de Medicina de la UNNE.

La duración del curso es de 3 y ½ meses (15 semanas)

Carga horaria total: 60 horas:

>Exposiciones: Videos-Power Point: 30 hs.  
>Participación en foros y chat: programados  
semanalmente, con presentación de casos clínicos, discusión de temas, dudas,  
aportes: 20 hs

>Lectura de material bibliográfico aportados,  
principales y adicionales:10 hs

Evaluaciones: Se realizará posterior a cada uno de los temas que conforman cada  
Módulo, con preguntas relacionadas a los temas programados, de frecuencia  
semanal.

Evaluación Final: Consiste en una evaluación a realizar a cada participante del  
curso, por su participación en las actividades programadas (foros y chat) de los  
diferentes Módulos, como su evaluación realizada al final de los temas, mediante  
los cuales obtendrá su aprobación o tendrá la instancia de una recuperación para  
aprobar el curso.

**6. Personal afectado al Proyecto:**

**6.1 Director:**

Apellido y Nombres: **Med. Urriaga, Luis Rolando**

**6.2 Codirector:**

Apellido y nombres: **Prof. Dr. Larroza, Omar**

**6.3 Coordinador Académico:**

**Med. Urriaga, Luis Rolando**

**6.4 Tutores:**

**-Permanente:**

**Med. Gomez, Julio Fernando**

**Med. Cedrolla, Martín**

**- Invitados:**

**-Avalos Manuel**

**-Rosenfeld, Paula**

**-Trípoli, Juan**

**-Amartino, Hernán**

**-Masllorens, Francisca**

**6.5 Apoyo Pedagógico-Técnico:**

**-Prof. Fernández, Graciela (Campus Virtual Medicina)**



*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

**6.5 Participantes: Expositores:**

**Docentes Expertos Nacionales invitados.**

**Dr. Avalos Rojas**  
**Dr. Francisca Masllorens**  
**Dr. Patricia Arveras**  
**Dr. Hernán Amartino**  
**Dr. Verónica Salazan**  
**Dr. Serviras**  
**Dr. Ricardo Reisin**  
**Dr. Pablo Neumann**  
**Dr. Gustavo Ferrari**  
**Dr. Juan Trípoli**  
**Dr. Norberto Guelbert**  
**Dr. Carina Alanda**  
**Dr. Analia Cabrera**  
**Dr. Haydée Tanuz**  
**Dra. Silvina Sanchez**

**-7.- Presupuesto y Equipamiento:**

Presentados en hoja adjunta
-----------------------------





*Universidad Nacional del Nordeste*  
*Facultad de Medicina*

**FORMULARIO DE INSCRIPCIÓN**

**I° CURSO DE POSGRADO A DISTANCIA: ERRORES INNATOS DEL METABOLISMO.**

**Facultad de Medicina de la Universidad Nacional del Nordeste (UNNE).**

**Hospital Público “Ángela Llano”, Corrientes-**

**Corrientes--Argentina--CP: 3400.-Argentina**

**Mail: luisrolando55@gmail.com.ar**

**Apellidos:.....**

.....

.....

**Nombre:..... Titulo:.....**

.....,

**Centro de**

**Trabajo:.....**

.....

**Domicilio:.....**

**C.P.:..... Ciudad:.....**

.....

**Provincia- Estado:..... País:.....**

**Teléfono:.....**

**Inscripción on line. Plazas limitadas.**

**Rellenar formulario y enviar con los requisitos solicitados.**