



## **PROGRAMA ACADÉMICO**

### **Curso Bioquímico de Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) – Actualización y Formación Integral en Diagnóstico Bioquímico –**

Organizado por la Asociación Argentina de Errores Congénitos del Metabolismo (AAECM)

#### **FUNDAMENTACIÓN**

Los errores congénitos del metabolismo (ECM) constituyen un amplio grupo de enfermedades hereditarias causadas por alteraciones genéticas que afectan proteínas involucradas en rutas metabólicas, incluyendo enzimas, transportadores, receptores y cofactores. Aunque individualmente son consideradas enfermedades poco frecuentes, en conjunto representan una causa significativa de morbimortalidad neonatal, discapacidad neurológica, compromiso multisistémico y muerte prevenible.

El avance sostenido de la bioquímica clínica, la biología molecular, la espectrometría de masas en tándem y las terapias específicas ha modificado sustancialmente el abordaje diagnóstico y terapéutico de estas patologías. En este contexto, resulta indispensable la formación continua de profesionales bioquímicos especializados en el reconocimiento, procesamiento analítico e interpretación de biomarcadores metabólicos.

El presente curso propone una actualización integral, sistemática y científicamente fundamentada sobre los principales grupos de ECM, abordando aspectos fisiopatológicos, bioquímicos, moleculares, clínicos y diagnósticos. Asimismo, se enfatiza el rol del laboratorio especializado en el diagnóstico precoz, el seguimiento terapéutico y la articulación interdisciplinaria con equipos clínicos.

La propuesta académica busca fortalecer competencias profesionales orientadas al diagnóstico oportuno y preciso, promoviendo el desarrollo de capacidades analíticas y de interpretación crítica basadas en evidencia científica actualizada.

## **MODALIDAD**

**Modalidad:** Virtual sincrónica – Se grabarán las clases

**Plataforma:** Zoom

**Duración:** Agosto a diciembre de 2026

**Carga horaria total estimada:** 54 horas

- 41 horas de clases teóricas sincrónicas
- 9 horas de actividades complementarias y lectura bibliográfica
- 4 horas destinadas a evaluación final integradora

## **FRECUENCIA Y HORARIOS**

- Semanal y quincenal
- Días martes
- Horario: 18:00 a 19:30 hs.

Cada encuentro comprenderá:

- Exposición teórica: 45 a 60 minutos
- Discusión de casos y espacio de preguntas: 15 a 30 minutos

## **DESTINATARIOS**

El curso está dirigido a:

Bioquímicos, Licenciados en bioquímica, Especialistas en bioquímica clínica, Residentes bioquímicos, Profesionales de laboratorio clínico, Profesionales de áreas afines interesados en errores congénitos del metabolismo.

## **PROGRAMA ANALÍTICO**

### **MÓDULO I**

#### **Introducción a los Errores Congénitos del Metabolismo – Parte I**

**Fecha:** 4 de agosto de 2026

**Disertante:** Dr. Raul Uicich

#### **Contenidos**

- Conceptualización y bases fisiopatológicas de los ECM.
- Epidemiología y relevancia sanitaria de las enfermedades metabólicas hereditarias.
- Clasificación bioquímica y molecular de los ECM.
- Alteraciones metabólicas primarias y secundarias.

- Manifestaciones clínicas de sospecha metabólica.
- Rol del laboratorio bioquímico en el diagnóstico inicial.
- Estudios de rutina, pruebas complementarias y metodologías específicas.
- Interpretación de perfiles metabólicos.
- Algoritmos diagnósticos aplicados a ECM.
- Estrategias de derivación y confirmación diagnóstica.

## **MÓDULO II**

### **Introducción a los Errores Congénitos del Metabolismo – Parte II**

**Fecha:** 11 de agosto de 2026

**Disertante:** Dr. Amal Gregosa

#### **Contenidos**

- Profundización en estrategias diagnósticas metabólicas.
- Integración clínica y bioquímica en ECM.
- Avances recientes en tecnologías diagnósticas.
- Aplicación de espectrometría de masas en tándem.
- Biomarcadores emergentes en ECM.
- Bases bioquímicas de terapias específicas.
- Aspectos preanalíticos críticos.
- Recolección, conservación y transporte de muestras biológicas.
- Control de calidad analítico y trazabilidad.
- Interpretación de resultados complejos.

## **MÓDULO III**

### **Enfermedades Lisosomales – Parte I**

**Fecha:** 25 de agosto de 2026

**Disertante:** Alejandro Vilche Juárez

#### **Contenidos**

- Biología celular del lisosoma.
- Función lisosomal y degradación macromolecular.
- Fisiopatología de las enfermedades de depósito lisosomal.
- Clasificación de mucopolisacaridosis, oligosacaridosis y esfingolipidosis.

- Screening bioquímico en enfermedades lisosomales.
- Cromatografía en capa fina (TLC).
- Cuantificación de glucosaminoglucanos (GAGs).
- Determinación de actividad enzimática en leucocitos y sangre seca.
- Interpretación bioquímica y correlación clínica.

## **MÓDULO IV**

### **Enfermedades Lisosomales – Parte II**

**Fecha:** 1 de septiembre de 2026

**Disertante:** Dra. Paula Rozenfeld

#### **Contenidos**

- Enfermedad de Fabry.
- Enfermedad de Gaucher.
- Enfermedad de Pompe.
- Deficiencia de lipasa ácida lisosomal (LAL-D).
- Mucopolisacaridosis: clasificación y correlación genotipo-fenotipo.
- Biomarcadores específicos y monitoreo terapéutico.
- Terapia de reemplazo enzimático.
- Chaperonas farmacológicas y terapias emergentes.
- Herramientas diagnósticas moleculares avanzadas.

## **MÓDULO V**

### **Pesquisa Neonatal y Diagnóstico Precoz**

**Fecha:** 15 de septiembre de 2026

**Disertante:** Dr. Gustavo Dratler / Dra. Florencia Tommassi

#### **Contenidos**

- Fundamentos y objetivos de la pesquisa neonatal.
- Programas nacionales de pesquisa.
- Galactosemia y Fenilcetonuria: fisiopatología y diagnóstico.
- Déficit de biotinidasa: biomarcadores y seguimiento.
- Algoritmos confirmatorios.
- Importancia del diagnóstico precoz en prevención de secuelas.

- Aspectos éticos y sanitarios de la pesquisa neonatal.

## **MÓDULO VI**

### **Metabolismo Intermedio y Defectos de la $\beta$ -Oxidación**

**Fecha:** 29 de septiembre de 2026

**Disertante:** Dra. Agustina Astolfo

#### **Contenidos**

- Bases bioquímicas del metabolismo energético.
- Transporte mitocondrial de ácidos grasos.
- $\beta$ -oxidación mitocondrial y producción energética.
- Defectos de SCAD, MCAD, LCHAD y VLCAD.
- Manifestaciones clínicas y bioquímicas.
- Perfil de acilcarnitinas y ácidos orgánicos.
- Estrategias terapéuticas y prevención de descompensaciones.

## **MÓDULO VII**

### **Aminoacidopatías**

**Fecha:** 13 de octubre de 2026

**Disertante:** Dra. Dana Velázquez

#### **Contenidos**

- Metabolismo de aminoácidos y fisiopatología de aminoacidopatías.
- Enfermedad de jarabe de arce (MSUD).
- Tirosinemia tipo I.
- Cistinosis.
- Hiperglicinemia no cetósica.
- Métodos diagnósticos cromatográficos y moleculares.
- Estrategias terapéuticas nutricionales y farmacológicas.
- Seguimiento bioquímico.

## **MÓDULO VIII**

### **Trastornos del Ciclo de la Urea**

**Fecha:** 27 de octubre de 2026

**Disertante:** Dra. Ornella Fracalossi

### **Contenidos**

- Fisiología del metabolismo nitrogenado.
- Ciclo de la urea y detoxificación amoniaca.
- Deficiencia de OTC.
- Citrulinemias.
- Aciduria argininosuccínica.
- Hiperamonemia neonatal.
- Biomarcadores plasmáticos y urinarios.
- Manejo de urgencias metabólicas.
- Estrategias terapéuticas y monitoreo clínico-bioquímico.

## **MÓDULO IX**

### **Acidurias Orgánicas**

**Fecha:** 17 de noviembre de 2026

**Disertante:** Dra. Cecilia Tagliavini

### **Contenidos**

- Bases fisiopatológicas de las acidurias orgánicas.
- Aciduria isovalérica.
- Aciduria metilmalónica.
- Aciduria propiónica.
- Aciduria glutárica tipo I.
- Diagnóstico mediante cromatografía y espectrometría de masas.
- Interpretación de ácidos orgánicos urinarios.
- Tratamiento nutricional y farmacológico.
- Manejo clínico de crisis metabólicas.

## **MÓDULO X**

### **Enfermedades Mitocondriales**

**Fecha:** 24 de noviembre de 2026

**Disertante:** Dra. Ana Adamo

## **Contenidos**

- Genética mitocondrial y bioenergética celular.
- Cadena respiratoria mitocondrial.
- Fisiopatología de enfermedades mitocondriales.
- Biomarcadores metabólicos y moleculares.
- Lactato, piruvato y perfiles energéticos.
- Técnicas diagnósticas avanzadas.
- Terapias metabólicas y soporte nutricional.
- Medicina de precisión y terapias emergentes.

## **MÓDULO XI**

### **Biología Molecular Aplicada a los ECM**

**Fecha:** 1 de diciembre de 2026

**Disertante:** Dra. Carolina Crespo

## **Contenidos**

- Fundamentos de genética molecular aplicada.
- PCR convencional y en tiempo real.
- Secuenciación de Sanger.
- Secuenciación masiva (NGS).
- Paneles génicos y exoma clínico.
- Interpretación de variantes genéticas.
- Correlación genotipo-fenotipo.
- Medicina personalizada en ECM.
- Asesoramiento genético y aspectos bioéticos.

## **EVALUACIÓN**

### **Modalidad de evaluación**

La evaluación final será integradora y se realizará el:

**Martes 15 de diciembre de 2026**

### **Características**

- Preguntas de opción múltiple.

- Temática abordada en el curso con análisis de perfiles metabólicos y algoritmos diagnósticos.

### **REQUISITOS DE APROBACIÓN**

Para aprobar el curso y obtener el certificado correspondiente, el participante deberá:

- Cumplir con un mínimo del 70 % de asistencia a las clases sincrónicas.
- Aprobar la evaluación final con una calificación mínima de 70/100.
- Mantener regularizada la condición de asociado activo a AAECM (cuando corresponda) con cuota societaria regularizada al inicio y finalización del curso.

### **CERTIFICACIÓN**

Se otorgará:

#### **Certificado de aprobación**

Emitido por la Asociación Argentina de Errores Congénitos del Metabolismo a quienes cumplan los requisitos académicos establecidos.

### **OBSERVACIONES**

- Las clases podrán ser grabadas exclusivamente con fines académicos.
- El cronograma podrá sufrir modificaciones por razones organizativas o académicas.

### **INSCRIPCIÓN AL CURSO**

**Socios activos de AAECM:** La inscripción es sin cargo, siempre que la cuota esté al día al momento de la inscripción y también al momento de la entrega del certificado.

**No socios:** El valor de la inscripción será de: \$ 250.000 (pesos argentinos).

#### **Procedimiento de inscripción:**

Completar el formulario de inscripción.

Enviar el comprobante de pago (si corresponde) junto con los datos de inscripción a:  
secretaria@aaecm.org.ar

**Curso Bioquímico de Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) – Cohorte 2026**