



"Año de la reconstrucción de la Nación Argentina"

"40 años de la creación del Consejo Interuniversitario Nacional -
CIN"



Universidad Nacional de San Luis
Facultad de Química Bioquímica y Farmacia

SAN LUIS, 29 DE OCTUBRE DE 2025

VISTO:

El Expediente Electrónico Nº 20995/2025, mediante el cual se solicita la protocolización de la Jornada de Extensión titulada: "Jornadas de Hiperamonemia Neonatal"; y

CONSIDERANDO:

Que la Jornada es organizada por docentes del curso de Química Biológica Patológica de la FQBF y tiene por objetivo promover espacios de integración y actualización de conocimientos sobre las principales causas genéticas de las hiperamonemias, favoreciendo el desarrollo de habilidades de diagnóstico y tratamiento.

Que la propuesta está destinada a estudiantes de carreras del ámbito de la salud en general, y en particular a quienes cursan la carrera de Bioquímica con el propósito de fortalecer su formación académica y profesional.

Que las actividades se desarrollarán los días 7 y 14 de noviembre del corriente año, mediante modalidad presencial y virtual sincrónico.

Que el Comité de Extensión en su sesión del día 22 de octubre aprobó la propuesta y sugiere su protocolización.

Que corresponde su protocolización.

Por ello, y en uso de sus atribuciones,

EL DECANO

DE LA FACULTAD DE QUÍMICA, BIOQUÍMICA y FARMACIA

RESUELVE:

ARTÍCULO 1º.- Protocolizar la Jornada de Extensión titulada: "Jornadas de Hiperamonemia Neonatal" a desarrollarse los días 7 y 14 de noviembre del corriente año, de acuerdo al ANEXO único de la presente disposición.

ARTÍCULO 2º.- Comuníquese, insértese en el Libro de Resoluciones de la Facultad, publíquese en el Digesto Administrativo de la Universidad y archívese.



"Año de la reconstrucción de la Nación Argentina"
"40 años de la creación del Consejo Interuniversitario Nacional -
CIN"



Universidad Nacional de San Luis
Facultad de Química Bioquímica y Farmacia

CS

Documento firmado digitalmente según Ordenanza Rectoral N° 15/2021 por: Decano-Sebastián Antonio ANDUJAR- y María Verónica PEREZ CHACA- Secretaria de Investigación, Vinculación y Extensión.



ANEXO

Título: JORNADA DE HIPERAMONEMIA NEONATAL

Objetivo general:

- Brindar a los alumnos espacios de integración de conocimientos sobre las principales causas genéticas de hiperamonemias, mejorar habilidades de diagnóstico y tratamiento.

Objetivos específicos:

- Recordar el metabolismo normal de aminoácidos y ciclo de la urea.
- Analizar los estudios moleculares realizados en pacientes de la Provincia de San Luis con alteraciones en el ciclo de la urea.
- Discutir con los autores las recomendaciones de SAP sobre el manejo inicial de la hiperamonemia aguda en pediatría.
- Promover el intercambio de experiencias entre integrantes del equipo de salud.
- Estimular trabajos conjuntos con especialistas del área.

Introducción

El amoníaco es un compuesto neurotóxico que se desintoxica mediante enzimas hepáticas del ciclo de la urea. Diversas enfermedades hereditarias o adquiridas pueden elevar las concentraciones de amoníaco en sangre, causando graves daños al sistema nervioso central debido a los efectos tóxicos que ejerce sobre los astrocitos.

Las enfermedades metabólicas hereditarias causadas por defectos enzimáticos que comprometen directa o indirectamente la actividad del ciclo de la urea son la principal causa de hiperamonemia en el período neonatal. Estas enfermedades se representan principalmente por defectos congénitos del ciclo de la urea, acidurias orgánicas clásicas (con inhibición de NAGS) y defectos de la oxidación de ácidos grasos mitocondriales (FAO), siendo la hiperamonemia más grave y frecuente en los dos primeros grupos mencionados (figura1).

La hiperamonemia (HA) sintomática en el recién nacido es una urgencia médica que debe reconocerse de manera precoz, diagnosticarse de manera específica y tratarse de forma intensiva para mejorar el pronóstico inmediato y a largo plazo de estos niños.

La jornada propuesta está orientada a brindar una actualización sobre las causas genéticas de hiperamonemia causadas por alteraciones en el ciclo de la urea.

- Los trastornos del ciclo de la urea se caracterizan por la tríada de hiperamonemia, encefalopatía y alcalosis respiratoria, debido a un defecto en la biosíntesis de las enzimas del ciclo. La deficiencia de carbamil fosfato sintetasa, ornitina transcarbamila, ácido argininosuccínico sintetasa y argininosuccinato liasa y deficiencia de arginasa, se caracterizan por signos y síntomas inducidos por la acumulación de precursores de la urea, principalmente amonio y glutamina, como letargo progresivo, hipotermia y apnea.

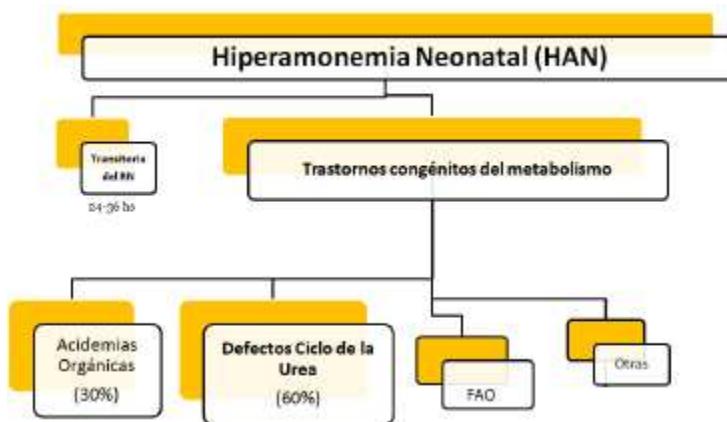


Figura 1. Principales causas de HA

Donde FAO: son los defectos de la oxidación de ácidos grasos mitocondriales

Disertantes a cargo:

- Prof. Dra. Ana María ADAMO (Dra. en Bioquímica, UBA Investigadora Principal, IQUIFIBCONICET). Profesora Titular, regular, dedicación exclusiva del Depto. de Química Biológica, Cátedra de Química Biológica Patológica, Facultad de Farmacia y Bioquímica. UBA. Vía Zoom. Bloque IV
- Dra. Laura Elena LAROVERE (Bióloga, Dra. en Ciencias Químicas, Centro de Estudio de las Metabolopatías Congénitas, CEMECO. Hospital de Niños de la Santísima Trinidad. Facultad de Ciencias Médicas, UNC). Directora CEMECO. Presencial. Bloque V
- Dra. Soledad KLEPPE (Médica Pediátrica, Dra. en Cs de la Salud, Instituto universitario del HIBA). Posición actual: Médico Asociado al servicio de Pediatría, A cargo del Área de Genética y Metabolismo. Hospital Italiano de Buenos Aires Buenos Aires, Argentina. Vía Zoom. Bloque VI.
- Dra. Marcela Fabiana PEREYRA (Médica. Especialidad Pediatría Clínica. Especialidad de Crecimiento y Desarrollo otorgada por el Consejo Deontológico del Ministerio de Salud de Mendoza). Médico de Planta del Servicio de Crecimiento y Desarrollo con orientación a los Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) del Hospital Pediátrico Dr. H. J. Notti de Mendoza. Presencial. Bloque VI
- Dra. Natalia ROLANDO. Servicio de Neonatología. Maternidad Provincial SL. Dra. Teresita Baigorria. Bloque VI
- Dra. María de los Ángeles OBREGON. Servicio de Neonatología. Maternidad Provincial SL. Dra. Teresita Baigorria. Medica. Médico especialista en Pediatría. Máster propio en Genética clínica. Diplomatura en Errores Congénitos del Metabolismo, Diplomatura Universitaria en Enfermedades poco frecuentes.
- Dra. Silvia M. VARAS (Dra. en Bioquímica, Prof. Titular Efec. QBP, Investigadora UNSL): Bloque I



- Dra. Ethel V. LARREGLE (Dra. en Bioquímica- Investigadora UNSL). Bloque II.
- Dra. Lorena NAVIGATORE FONZO (Dra. en Bioquímica, Investigadora UNSL). Bloque III

Organización de la Jornada:

Docentes del curso de QBP, FQByF, UNSL. Esta actividad forma parte de las actividades del curso de QBP, Área de Química Biológica. Departamento de Bioquímica. UNSL.

Modo de dictado:

Presencial, virtual sincrónico.

Fecha: viernes 7 y viernes 14 de noviembre de 2025.

Hora: 15:00 a 19:00

Duración: 240 minutos.

Cupos: Máximo 40 personas (estudiantes de Medicina, Bioquímicos, Biólogos, Farmacéuticos, estudiantes de Cs de la salud).

Programa:

Viernes 7 de noviembre

- BLOQUE I: Exposición: Introducción. Algoritmo básico. Presentación curso. Uso de aplicación de móvil. Tiempo estimado: 30 minutos.
- BLOQUE II: Exposición: Vías catabólicas de aminoácidos de cadena ramificada (leucina, isoleucina y valina). Catabolismo de la lisina, triptófano e hidroxilisina. Regulación. Ciclo de la urea. Espacio para Preguntas. Tiempo estimado: 30-40 minutos.
- BLOQUE III: Exposición: Acidurias orgánicas: Aciduria Glutárica tipo I, Aciduriapropiónica y Aciduria Isovalérica. Fisiopatología, genética, diagnóstico (bioquímico, enzimático y genético) y tratamiento. Espacio para preguntas. Tiempo estimado: 60-80 minutos.

Discusión final con todos los expositores: 40 minutos

Viernes 14 de noviembre

- BLOQUE IV: Exposición: Alteraciones en las enzimas del ciclo de la urea y déficit de transportadores del ciclo de la urea. Distribución de las distintas deficiencias asociadas al ciclo de la urea. Cuadro clínico, condiciones de toma y manejo de la muestra para el dosaje de NH₄ + en sangre venosa. Fisiopatología. Espacio para preguntas. Tiempo estimado: 60 minutos.
- BLOQUE V: Exposición: Trastornos del ciclo de la urea en pacientes argentinos. Experiencia del CEMECO con pacientes de la provincia de San Luis. Espacio para preguntas. Tiempo estimado: 60 minutos.
- BLOQUE VI: Mesa Redonda: Manejo de la hiperamonemia aguda en pediatría. Casos clínicos. Espacio para preguntas. Invitados locales. Tiempo estimado: 120 minutos.

Discusión final con todos los expositores: 40 minutos



BIBLIOGRAFÍA

- Couce ML, Bustos G, García-Alix A, et al. Guía clínica de diagnóstico y tratamiento urgente de hiperamonemia neonatal [A guide to the clinical diagnosis and urgent treatment of neonatal hyperammonaemia]. *AnPediatr (Barc)*. 2009;70(2):183-188. doi:10.1016/j.anpedi.2008.10.007
- Eiroa, H., Durand, C., Szlago, M., Pereyra, M., Nuñez, M., Guelbert, N. & Kleppe, S. (2023). Manejo inicial de la hiperamonemia aguda en pediatría. *Archivos argentinos de pediatría*, 121(3), 11-11.
- Häberle J, Burlina A, Chakrapani A, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders: First revision. *J Inherit Metab Dis*. 2019;42(6):1192-1230. doi:10.1002/jimd.12100
- Kenneson A, Singh RH. Presentation and management of N-acetylglutamate synthase deficiency: a review of the literature. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):279. doi:10.1186/s13023-020-01560-z
- Kido J, Matsumoto S, Ito T, et al. Physical, cognitive, and social status of patients with urea cycle disorders in Japan. *Mol Genet Metab Rep*. 2021;27:100724. doi:10.1016/j.ymgmr.2021.100724
- Laróvere LE, Ruiz SM, Angaroni CJ, de Kremer RD. Molecular epidemiology of citrullinemia type I in a risk region of Argentina: a first step to preconception heterozygote detection. *JIMD Rep*. 2012;6:27-29. doi:10.1007/8904_2012_127
- Ni B, Qin M, Zhao J, Guo Q. A glance at transient hyperammonemia of the newborn: Pathophysiology, diagnosis, and treatment: A review. *Medicine (Baltimore)*. 2022;101(48):e31796. doi:10.1097/MD.0000000000031796
- Raina R, Bedoyan JK, Lichter-Konecki U, et al. Consensus guidelines for management of hyperammonaemia in paediatric patients receiving continuous kidney replacement therapy. *Nat Rev Nephrol*. 2020;16(8):471-482. doi:10.1038/s41581-020-0267-8
- Ribas GS, Lopes FF, Deon M, Vargas CR. Hyperammonemia in Inherited Metabolic Diseases. *Cell Mol Neurobiol*. 2022;42(8):2593-2610. doi:10.1007/s10571-021-01156-6
- Silvera-Ruiz SM, Arranz JA, Häberle J, et al. Urea cycle disorders in Argentine patients: clinical presentation, biochemical and genetic findings. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):203. Published 2019 Aug 19. doi:10.1186/s13023-019-1177-3
- Hospital de Pediatría J. P. Garrahan. Medicación de emergencia para Errores Congénitos del Metabolismo. Buenos Aires
www.garrahan.gov.ar/PDFS/medicamentos/tablas/drogas_emergencia_metabolica.pdf

Hoja de firmas