

ESTUDIO DE PACIENTES COLOMBIANOS CON HOMOCISTINURIA

BERMÚDEZ, M.¹, BERNAL, J.¹, BRICEÑO, I.¹, ESPINOSA, E.,
PRIETO, J.¹, OSORIO, G.¹, JUBIS, G.¹, MERINERO, B.², PÉREZ, C.²,
UGARTE, M.²

¹ Instituto de Genética Humana, Pontificia Universidad Javeriana,
Universidad Colegio Mayor de Cundinamarca,
Instituto Materno Infantil, PREGEN, Hospital Militar.

² Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares,
Universidad Autónoma de Madrid. martha.bermudez@jol.net.co

INTRODUCCIÓN

La homocistinuria es una alteración bioquímica producida por causas genéticas como son la deficiencia de alguna de las enzimas involucradas en el metabolismo de metionina u homocisteína: Cistationina b sintasa, 5-10 Metilentetrahidrofolato reductasa, o Metionina sintasa al igual que a deficiencias nutricionales y asocio a otras patologías como son la enfermedad renal y problemas vasculares. El objetivo de este trabajo es la identificación de la deficiencia bioquímica en pacientes con homocistinuria, mediante la cuantificación de las enzimas involucradas, utilizando como muestras fibroblastos y linfocitos.

MATERIALES

Se toman biopsias de piel y muestras de sangre de pacientes con retardo mental, epilepsia focal, crisis convulsivas de difícil manejo, cataratas, luxación del cristalino. en quienes previamente se ha detectado un aumento de homocisteína total y metionina en sangre.

RESULTADOS

Se obtienen fibroblastos a partir de biopsias de piel, estandarizando condiciones óptimas de cultivo, cosecha y congelación. A partir de muestra de sangre se obtiene linfocitos que son separados por ficoll. Con estas muestras se realiza la cuantificación de las enzimas Cistationina b sintetasa y 5,10 Metiléntetrametilhidrofolato Reductasa

CONCLUSIONES

La estandarización del cultivo de fibroblastos permite disponer de líneas celulares para realizar el diagnóstico definitivo en pacientes con errores innatos del metabolismo.

Es importante hacer el estudio molecular de las enzimas deficientes en estos paciente y establecer si existe una correlación entre el genotipo y el fenotipo.

Este trabajo se realizó con el apoyo de COLCIENCIAS. Cód. 1203-04-101999