

ENFERMEDAD DE LA ORINA CON OLOR A JARABE DE ARCE (MSUD) Y ACIDURIA METILMALÓNICA. PRESENTACIÓN NEONATAL

BERMÚDEZ, M.¹, ARTEAGA, C.¹, ROJAS, C.², TORRES, S.²,
MERINERO, B.³, PÉREZ, C.³

¹Instituto Materno Infantil, Unidad de Biología Procreativa.

²Unidad de Recién Nacidos, Centro Policlínico del Olaya.

³Centro de Diagnóstico de Enfermedades Moleculares,
Universidad Autónoma de Madrid.

La identificación de un error innato del metabolismo (EIM) en el recién nacido requiere de una rápida sospecha clínica por parte del pediatra y posterior puesta en marcha de una adecuada metodología diagnóstica. Entre estas urgencias neonatales se deben considerar la producida por la enfermedad de orina con olor a jarabe de arce y la aciduria metilmalónica. Estos (EIM) se deben a deficiencias en las enzimas o coenzimas que intervienen en el catabolismo de los aminoácidos: La MSUD es el resultado de la deficiencia en el catabolismo de los aminoácidos de cadena ramificada leucina isoleucina, valina y se produce un aumento de estos a.a. y de sus cetácidos en sangre y en orina. En la aciduria metilmalónica se altera el catabolismo de la isoleucina, valina metionina treonina, colesterol y se produce acumulación del ácido metilmalónico.

El curso clínico de estas enfermedades se puede manifestar en la época neonatal con acidosis metabólica severa, hipoglicemia, cetonuria, rechazo a la alimentación, letargia, alteraciones del tono muscular convulsiones y coma, episodios desencadenados por ingestión de proteínas o infecciones. En este trabajo se describen dos casos clínicos: MSUD y aciduria metilmalónica de presentación neonatal mostrando como el pronóstico depende del grado del defecto enzimático, la edad del diagnóstico, la toma de muestra adecuada y la instalación de un tratamiento eficaz.

AZAR Y MONOTONÍA EN EL ESPECTRO MUTACIONAL

DE BUENDÍA, G. P.

Instituto de Genética, Universidad Nacional de Colombia.

prima@kinio.com

Estudios de espectro mutacional llegan a veces a resultados contradictorios sobre si las mutaciones son al azar o no y esto tendría consecuencias diferentes para explicar la macro y micro evolución (Strauss 2002).

El objetivo de este trabajo fue analizar el espectro mutacional en varias situaciones para buscar si las mutaciones son al azar o si hay una preferencia para ciertos cambios. Se hizo un análisis estadístico de los datos de espectro mutacional reportados en la literatura, en varias especies, después de tratamientos con varios agentes que dañan el ADN, en mutantes deficientes en la reparación o en la fidelidad de la replicación, en genes responsables del cáncer o de enfermedades hereditarias. Se encontró que hay una preferencia para los cambios: CG,GC→AT,TA, después de tratamientos con agentes que dañan el ADN, en los mutantes deficientes en la reparación prereplicativa, en células cancerosas y en los genes responsables de las enfermedades hereditarias. Por el contrario, en los mutantes deficientes en los genes responsables de la fidelidad de la replicación, y en los mutantes deficientes en la reparación propensa a error, las mutaciones