

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

BERMÚDEZ, M.<sup>1</sup>, ARTEAGA, C.<sup>1</sup>, ROJAS, C.<sup>2</sup>, TORRES, S.<sup>2</sup>,  
MERINERO, B.<sup>3</sup>, PÉREZ, C.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Instituto Materno Infantil, Unidad de Biología Procreativa.

<sup>2</sup>Unidad de Recién Nacidos, Centro Policlínico del Olaya.

<sup>3</sup>Centro 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

CG,GC—>AT,TA y AT,TA—> CG<GC tuvieron frecuencias parecidas, es decir se producen mutaciones al azar. Las reparaciones propensas a error introducen mutaciones con tendencia a la monotonía al igual que las mutaciones responsables del cáncer y de las enfermedades hereditarias. Esto esta de acuerdo con el modelo de la reparación arcaica (de Buendia, 1984,1994) en el cual se propone que la vida ha partido de secuencias monótonas y que el aumento de la información corresponde con el aumento del azar introducido en estas cadenas. Ello solo se ha podido lograr en la medida que han aparecido mecanismos fieles de reparación con lo cual se ha disminuido la posibilidad de actuación de las reparaciones propensas a error que son consideradas como reparaciones arcaicas.

Este análisis de espectro mutacional muestra que las mutaciones con tendencia a la monotonía representan ante todo perdida de información manifiesta en la perdida de funciones y cáncer y en ningún caso aumentan la variabilidad en el ADN fuente del proceso evolutivo.

### **ANOTACIONES SOBRE EL PATRÓN DE REPLICACIÓN DEL CROMOSOMA X EN *Saimiri sciureus linnaeus***

TORRES, O. M.<sup>1</sup>, BUENO, M. L.<sup>2</sup>, LEIVOVICI, M.<sup>1</sup>, RAMÍREZ, C.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Instituto de Genética, Instituto de Ciencias Naturales,

Universidad Nacional de Colombia. <sup>2</sup>Departamento de Biología,

Universidad Nacional de Colombia. <sup>3</sup>Fundación Macarena-DAMA.

olgamto@ciencias.unal.edu.co mlbueno@ciencias.unal.edu.co

Dentro de los primates neotropicales el mono ardilla (*Saimiri sciureus*), debido a su distribución y abundancia, es, al parecer, el mas estable en vida libre por su gran capacidad de adaptación a hábitats perturbados por el hombre. Sin embargo, definitivamente se ve afectado por la destrucción del hábitat, y por la alta tasa de extracción de su medio, especialmente para ser comercializado en los centros urbanos como mascota, o en institutos internacionales para pruebas biomédicas. Siguiendo a Hershkovitz P (1984), en el territorio colombiano existen tres subespecies de *Saimiri sciureus*: *S. s. albigena* Pusch, *S. s. macrodon* Elliot, *S. s. cassiquiarensis* Lesson, diferenciables por su cariotipo y en algunos casos se han detectado híbridos interespecíficos o inter subespecíficos. Se presentan los datos del estudio cariológico de 27 ejemplares de *Saimiri sciureus* (7 hembras y 20 machos) decomisados por el DAMA y dados en custodia al Centro de Recepción y Rehabilitación de fauna silvestre de Engativá.

Los cariotipos se obtuvieron a partir de cultivos dobles de 78 y 96 (con BrUd) horas de linfocitos de sangre periférica, estimulados con lectina de la Vicia faba. De todos los ejemplares se analizaron como mínimo 6 metafases de las cuales al menos una tenía bandas secuenciales (Q/RBHG; Q/C o Q/G). Todos los ejemplares estudiados presentaron un 2n=44, encontrando diferencias en el número de acrocéntricos presentes, en donde la mayoría (25 ejemplares) tenían 6 pares y en dos solo fueron observados cinco pares.

El patrón de replicación (RBHG) del cromosoma X en las hembras muestra un patrón predominante, que difiere del observado en la mayoría de primates y en el hombre. Se hace una comparación y se discute el significado evolutivo que puede tener este cambio en un cromosoma tan altamente conservado.