

divergencia genética de Tumaco es muy antigua y puede ser el producto de diferentes eventos geológicos y flujos de corrientes restringidos, que han aislado esta localidad con el resto de la costa Pacífica hace mucho tiempo.

TRASTORNO EN LA BIOGÉNESIS DE LOS PEROXISOMAS EN UN NEONATO CON DISMORFISMO

CIFUENTES, Y.¹, ARTEAGA, C.², BERMÚDEZ, M.²

¹Unidad de Neonatología UN, IMI. ²Departamento de Gineco-Obstetricia UN, Unidad de Biología de la Procreación, IMI.

Se presenta la historia clínica de un recién nacido, femenino, segundo hijo, dismórfico, con lesiones en sistema nervioso central, hígado y riñones. La paciente falleció a los 20 días de vida, la autopsia mostró ictericia en todos los órganos, ascitis, dilatación y tapones de bilis en los canalículos biliares (disgenesia biliar) y múltiples quistes en los riñones. El estudio bioquímico realizado en el Centro de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Madrid evidenció un trastorno en la biogénesis de los peroxisomas. El hermano, primer hijo, falleció al tercer día de vida con un cuadro convulsivo y dismorfismo. El tercer hijo es un recién nacido femenino sin alteraciones evidentes. El caso es compatible con un Síndrome de Zellweger.

ANÁLISIS GENÉTICO DE DIFERENTES GRUPOS ÉTNICOS DEL SUROCCIDENTE COLOMBIANO MEDIANTE SEIS SISTEMAS DE STR'S

CIFUENTES, L., BONILLA, V., CÁRDENAS, H., BARRETO, G.

Laboratorio de Genética Molecular Humana, Sección de Genética, Departamento de Biología, Universidad del Valle – Meléndez, Cali.
barretog@mafalda.univalle.edu.co

Los programas de identificación humana y estudio de las relaciones familiares trabajan sobre la base de las frecuencias de los diferentes alelos de cada sistema utilizado en la población. En Colombia, donde existen diferentes grupos raciales aislados (indígenas, negros) y mezclados (mestizos), se hace necesario conocer para cada grupo racial la frecuencia de cada alelo y así evitar sesgos en el análisis estadístico originados al utilizar las frecuencias de un solo grupo racial (generalmente caucasoides) para los diferentes aislados poblacionales. En el presente trabajo y con el objetivo de estimar las frecuencias alélicas para seis sistemas de STR's, en diferentes grupos raciales del Sur-Occidente colombiano, se estudiaron los sistemas de STR's: TH01, D7S820, D13S317, vWA, FGA y F13A01. Para esto, fueron extraídas muestras de ADN de: indígenas (40 individuos de la comunidad Awa-Kwaiker y 50 individuos de la comunidad Coyaima), Afroamericanos (50 individuos del Pacífico colombiano) y Mestizos (50 individuos de Cali), mediante "salting out", cada sistema fue amplificado de manera individual y los productos separados en geles de poliacrilamida coloreados con plata. Se encontraron diferencias significativas ($P < 0.05$) para los 6 loci en las cuatro poblaciones analizadas, con alta homocigocidad en poblaciones indígenas. Para TH01 Awa mostró frecuencia alta del alelo 6 (0.75) igual que Coyaima (0.44). En el sistema D7S820 los alelos 14 y 15 fueron los más característicos en las poblaciones indígenas, para vWA Awa muestra alta frecuencia del alelo 15.2 (0.58) y para FGA del alelo 23 (0.38).

Se encontró que el poder de discriminación de los sistemas TH01 y F13A01 es bajo para las poblaciones amerindias, mientras que es alto para los sistemas D7S820, D13S317, FGA y vWA. Para la población afroamericana todos los sistemas tienen alto poder de discriminación excepto F13A01.

Este estudio evidencia el alto grado de polimorfismo por STR's de la población del Sur Occidente del país. Su importancia radicó en que permitió iniciar una base de datos de frecuencias alélicas para poblaciones aisladas e identificar los marcadores más adecuados para trabajar identificación genética con cada una de las poblaciones analizadas.

HIPOGLICEMIA NEONATAL: UN CASO DE GALACTOSEMIA

CIFUENTES, Y.¹, ARTEAGA, C.², BERMÚDEZ, M.²

¹Unidad de Neonatología UN, IMI. ² Departamento de GinecoObstetricia UN, Unidad de Biología de la Procreación, IMI.

Se presenta la historia clínica de un recién nacido con un cuadro de hipoglicemia, que posteriormente desarrolla hiperbilirrubinemia conjugada, hepatomegalia, acidosis metabólica con anion gap aumentado y lactato normal e infección por *E. coli*. Se demostró la presencia de azúcares reductores en orina y la cromatografía de carbohidratos en capa fina mostró banda con Rf similar a la encontrada para galactosa. Con estos hallazgos se planteó el diagnóstico de galactosemia y se inició la alimentación con una leche libre de lactosa.

HIPERAMONEMIA EN DIFERENTES ENTIDADES RELACIONADAS EN SU PRESENTACIÓN

CIFUENTES, Y., ESLAVA, E. A.

Instituto Materno Infantil, Universidad Nacional de Colombia.
sch.martha@terra.com.co yoli52@hotmail.com

Pretendemos exponer el resumen del curso clínico (historia clínica), el abordaje diagnóstico y terapéutico. Contamos con un grupo de pacientes que con hiperamonemia, encefalopatía secundaria, manejo de el cuadro agudo, terminaron en Trastorno del ciclo de la Urea, Acidosis láctica primaria, sepsis, Hiperamonemia transitoria de el prematuro, aciduria Orgánica.

HIPERAMONEMIA EN EL RECIÉN NACIDO TRASTORNO DEL CICLO DE LA ÚREA

Paciente masculino, fruto de segunda gestación de madre de 36 años, parto por cesárea a las 39 semanas, peso 3.170 g, talla 52 cm, Apgar 8/10. Consulta al tercer día de vida por irritabilidad, llanto incontrolable, succión pobre, somnolencia e hipoactividad. Ingreso en regular estado, hipoactivo, pálido y frío, con SDR leve el cual aumenta en las próximas 3 horas, requiriendo intubación orotraqueal, los Rx son compatibles con proceso neumónico por lo que se inicio manejo antibiótico con PNC + Amikacina, en los días siguientes requiere apoyo inotrópico por hipotensión y soporte nutricional con nutrición parenteral (aporte proteico 2.4 g/k). Por nueva Rx con consolidación extensa en base y ápice derecho se modifica manejo antibiótico a Vancomicina Imipenem. Ecocardiograma y eco transfontanelar reportados como normales, hemocultivos negativos. Al séptimo día de nacimiento se inicia vía enteral, se suspenden inotrópicos y se inicia protocolo