

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.co.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