

Presente infección noso-comial cultivo de secreción traqueal positivo para pseudomona auroginosa, sepsis, Síndrome Hepatoesplénico, convulsiones.

Persiste acidosis metabólica con anion gap alto e hiperamonemia (234umol/l). El estudio metabólico mostró benedic trazas, cromatografía de aminoácidos en plasma normal, cromatografía para aminoácidos en orina disminución de glutamina, arginina y lisina. La cromatografía de ácidos orgánicos en orina mosto metabolitos compatibles con aciduria 3 OH 3 metil glutárica y daño hepático. Se disminuye el aporte de proteínas (1.5 g/k), se aumenta la infusión de glucosa y se inicia carnitina. Las convulsiones ceden pero el cuadro infeccioso persiste, un hemocultivo es positivo para cóndida, el niño fallece a los 38 días de vida.

Se concluye pues, que en este caso la hiperamonemia es secundaria a un trastorno primario del metabolismo de la leucina, con deficiencia hepática de la enzima 3 OH 3 metil glutarilcoenzima coenzima A liasa. La mitad de los pacientes presentan hiperamonemia importante debido a la disfunción hepática.

De esta forma pretendemos presentar casos clínicos relacionados con presencia de hiperamonemia, su enfoque diagnóstico y su manejo inicial anexaremos en cada caso el flujograma diagnóstico, el diagnóstico diferencial. Dentro de esta presentación tenemos dos casos más de Hiperamonemia, uno de hiperamonemia transitoria del prematuro y otra por disfunción hepática relacionada con la colestasis secundaria a la administración de nutrición parenteral.

DEFECTO DEL CICLO DE LA ÚREA

LONNGI, G.¹, CIFUENTES, Y.¹, BERMÚDEZ, M.², ARTEAGA, C.², PRIETO, J. C.³, MEJÍA, N.⁴

¹Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia, Instituto Materno Infantil. ²Instituto Materno Infantil, Pontificia Universidad Javeriana, Colegio Mayor de Cundinamarca.

³Hospital de La Victoria. ⁴Hospital de la Misericordia.

Se presenta la historia clínica, el manejo y la secuencia para el diagnóstico de un recién nacido a término con sospecha de un defecto del ciclo de la úrea.

QUERATINOCITOS HUMANOS MODIFICADOS GENÉTICAMENTE POR MEDIO DE UN VECTOR RETROVIRAL

CHAMORRO, C., RESTREPO, L., ARANGO, M.

Universidad de Antioquia, Facultad de Medicina, Grupo de Inmunología Celular e Inmunogenética, Medellín lrestre@catios.udea.edu.co.

Los queratinocitos poseen características ideales para la terapia génica: accesibles, modificables por vectores retrovirales, conservan in vitro sus propiedades de proliferación y diferenciación, fácil remoción por efectos adversos. Nuestro objetivo fue evaluar estas células como blanco de transferencia de genes empleando el vector retroviral Foch-29 NeoR.

Los queratinocitos fueron obtenidos mediante el tratamiento con tripsina EDTA 0,25% de piel sobrante de procedimientos quirúrgicos (mamoplastias, circuncisiones) y de donantes de órganos cadavéricos. 5X10⁴ células/pozo se sembraron en medio comercial libre de suero (KGM