

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

Persiste acidosis metabólica con anion gap alto e hiperamonemia (234umol/l). El estudio metabólico mostró benedict 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 candida, 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.<sup>1</sup>, CIFUENTES, Y.<sup>1</sup>, BERMÚDEZ, M.<sup>2</sup>, ARTEAGA, C.<sup>2</sup>,  
PRIETO, J. C.<sup>3</sup>, MEJÍA, N.<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Facultad de Medicina, Universidad Nacional de Colombia,

Instituto Materno Infantil. <sup>2</sup>Instituto Materno Infantil,

Pontificia Universidad Javeriana, Colegio Mayor de Cundinamarca.

<sup>3</sup>Hospital de La Victoria. <sup>4</sup>Hospital 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 urea.

## 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. 5X10<sup>4</sup> células/pozo se sembraron en medio comercial libre de suero (KGM

Clonetech). Las transducciones se realizaron con uno y dos ciclos de infección, empleando el sobrenadante filtrado (0,45mm) de la línea productora del vector mas polibreño 8 mg/mL (Sigma). El título del mismo se realizó sobre fibroblastos murinos 3T3. El éxito de las transducciones se evaluó mediante el tratamiento de los cultivos con medio selectivo (400 mg/mL G418) durante 14 días y por PCR. Se realizaron ensayos preliminares de eficiencia en formación de colonias (EFC) en los queratinocitos transducidos y no transducidos, mediante coloración con rodamina B (5-10 min), después de 14 días de cultivo sobre capa de células 3T3 Swiss albino. Obtuvimos mejores resultados en la generación de cultivos primarios cuando las muestras procedían de personas menores de 40 años (80,3%), comparadas con las mayores de 40 años (33,3%). La línea productora del vector fue estable produciendo títulos de 5X10<sup>6</sup> a 1x10<sup>7</sup>cfu/ml. Establecimos que una confluencia de 40-50% en los cultivos de queratinocitos es ideal para realizar las transducciones. Realizamos 14 transducciones de las cuales 64% fueron exitosas; no se identificaron diferencias entre los queratinocitos transducidos con un ciclo y dos ciclos de infección, ni en las EFC de queratinocitos no transducidos (EFC=10,7%±7.5) y transducidos por uno (EFC=9,2 ±6,3%) y dos ciclos (EFC=10±6.6%) de infección.

Se concluye que es posible modificar genéticamente queratinocitos humanos usando el vector mencionado, lo cual abre posibilidades de investigación básica y aplicada como su uso con genes que potencien la capacidad proliferativa de estas células y terapéuticos para tratar desórdenes de la piel.

#### CARACTERIZACIÓN CLÍNICO GENÉTICA DE LOS RECIÉN NACIDOS CON ANOMALÍAS CRANEOFACIALES

CIFUENTES, Y., ARTEAGA INFANTE, C., CLAVIJO, E.

Para determinar y caracterizar la población con anomalías craneofaciales de los neonatos del Instituto Materno Infantil se recolectaron los datos de los pacientes durante el período comprendido entre marzo de 2000 y agosto de 2001.

Se analizaron bajo los siguientes parámetros: nacidos o remitidos al IMI, estrato, procedencia, factores de riesgo obstétrico general (ausencia de control prenatal, primi o multiparidad, patología durante la gestación a excepción de diabetes) y específico (antecedente de aborto o mortinato, consanguinidad entre los padres, edad materna en los extremos de la edad procreativa, edad paterna mayor de 50 años, exposición a mutágenos, antecedente familiar de anomalía congénita, diabetes gestacional), sexo, edad gestacional, correlación de peso y edad gestacional, diagnósticos, patología neonatal, cariotipo y condición al egreso.

De un total de 52 pacientes, 88% tenía factores de riesgo general y 69% tenía factores de riesgo específico. 56% (29 casos) correspondía a anomalía múltiple, de ellos 14 casos eran prematuros y 13 tenían retardo de crecimiento. A 45 pacientes se les realizó cariotipo, 18 pacientes con anomalía aislada tenían cariotipo normal y de los 27 con anomalía múltiple, 6 tenían cromosomopatía (2 cromosomopatías por cada 9 casos). Del total murieron 35% (18 casos) de los cuales, 15 casos murieron a causa de la anomalía. Las anomalías craneofaciales son frecuentes, alrededor de 8 por cada 1.000 recién nacidos; parece claro que el pronóstico empeora cuando se encuentran múltiples anomalías, prematuridad y/o retardo de crecimiento. Es importante, realizar cariotipopues, en nuestra serie, la frecuencia de anomalía cromosómica es de dos por cada nueve casos.