

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.<sup>1</sup>, ARTEAGA, C.<sup>2</sup>, BERMÚDEZ, M.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unidad de Neonatología UN, IMI. <sup>2</sup> 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

de extubación, reporte de amonio sérico de 625 mcmmol/L, aumento de bandas de alanina y glutamina en cromatografía de aa y aminoaciduria generalizada. Pruebas negativas para cloruro férrico, nitropusiato, dinitrofenilhidracina y benedict. Se realiza exanguinotransfusión, se inicia carnitina y benzoato de sodio. Sin embargo, persiste deterioro, requiere aumento de parámetros ventilatorios por hemorragia pulmonar. Valorado por nefrología considera iniciar diálisis peritoneal, soporte nutricional con 50 cal/k, 17% lípidos, 69% de CH, sin aporte proteico. Dos días después se inicia aporte proteico de 0.8 g/k, presenta convulsiones clónicas, amonio 228, continua con diálisis peritoneal. Ecografía cerebral y abdominal: edema cerebral y hepatomegalia. 14 días después se logra extubación, se retira cateter de diálisis peritoneal, recuperación de encefalopatía, Amonio 60 mcmmoles, dos días después amonio en 1.414 se realiza exanguinotransfusión y se reinicia diálisis peritoneal. Nuevo ecotransfontanelar reporta lesiones quísticas en sustancia blanca. Persiste deterioro progresivo y fallece.

Se concluye en un trastorno del ciclo de la úrea. Hiperamonemia, sin acidosis metabólica, aminoaciduria generalizada (cromatografía en orina con aumento de bandas de lisina, ornitina, arginina y valina). Cromatografía de gases y espectrofotometría de masas en orina: Ácido láctico y pirúvico, ciclohexadiol cis y trans. Metabolitos del ciclo de la úrea elevados; citrulina se concluye pues un trastorno del ciclo de la úrea como desencadenante de la hiperamonemia.

### SEPSIS COMO DESENCADENANTE DE LA HIPERAMONEMIA

Recién nacido de sexo masculino remitido del Cami de Santa Librada nacido en bus urbano. Madre de 14 años primigestante con control prenatal en 5 ocasiones grupo sanguíneo O positivo y VDRL no reactivo. Nace pretérmino 30 semanas, EG corregida de 31 semanas, peso 1.550 g, talla 42 cm, pc 29.5 cm. Apgar por Interrogatorio de 7-9/10 parto en pelvis. SDR progresivo. Silverman de 4/0, cordón umbilical impregnado de meconio, sospecha de EMH, potencial infección, NIU, ALAC.

Antibióticos de primera línea (PNC;GENTAMICINA), Aminofilina. Rx de tórax: neumonía basal derecha, descarta EMH. Requiere apoyo inotrópico, soporte ventilatorio, fototerapia. Acidosis metabólica requiere corrección con bicarbonato. Estabilización hemodinámica se retiran inotrópicos, el soporte ventilatorio. Hemocultivo positivo. *Acinetobacter Baumannii* se inician Vancomicina e Imipenen. Deterioro respiratorio con nuevo soporte ventilatorio. Amonio sérico 521 um/l se realiza exanguinotransfusión, se adiciona benzoato de sodio, casmitina. Disminución del aporte proteico en NTP. Disminución progresiva de niveles de amonio sérico, corrección de la acidosis metabólica. Retiro del soporte ventilatorio. Alta. Se concluye pues, una hiperamonemia secundaria a un proceso séptico primario. Los paraclínicos iniciales mostraron una acidosis metabólica con anión gap alto. Tamizaje metabólico negativo a excepción de la hiperamonemia, posterior corrección de la acidosis metabólica, la hiperamonemia ante la corrección del cuadro séptico.

### HIPERAMONEMIA EN ACIDURIA ORGÁNICA

RN masculino de 37 semanas de EG peso adecuado para la edad gestacional. Peso 2.420 g, talla 48 cm, pc 33 cm, pt 30 cm. Apgar 8-9-10 fruto de la segunda gestación, hermano sano. Madre de 19 años B positivo. PVE.

SDR progresivo desde el nacimiento, requiere soporte ventilatorio, Rx tórax interpretados como ALAC. Gases arteriales; acidemia metabólica -alcalosis respiratoria. Anion gap alto (30). Corrección con bicarbonato de sodio. Inestabilidad hemodinámica, apoyo inotrópico. Tiempos de coagulación prolongados, hiperbilirrubinemia indirecta que requiere exanguinotransfusión.

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