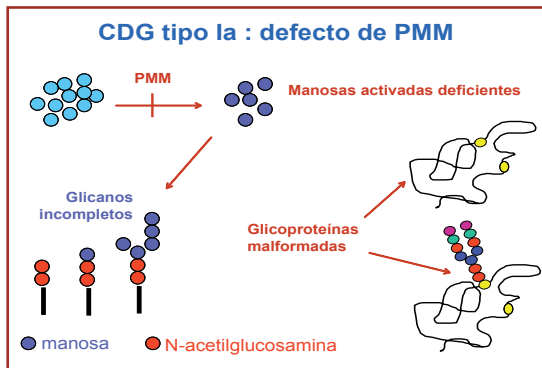


## DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

vitales que se ven afectados. No obstante, dependiendo del origen del defecto y de la gravedad del mismo, puede variar mucho el cuadro clínico del niño y también la evolución de la enfermedad.

### ¿CÓMO SE ALCANZA EL DIAGNÓSTICO DE ESTAS ENFERMEDADES?

El diagnóstico se basa en la observación de un número de signos y síntomas de la enfermedad (distribución anómala de la grasa corporal, estrabismo, etc... junto con fallo de medro, así como otras manifestaciones multiorgánicas, especialmente neurológicas).



Existen unos marcadores bioquímicos (estudio de los perfiles anómalos de transferrina sérica) que sirven para diagnosticar la enfermedad sospechada por las manifestaciones clínicas del niño. Estos marcadores permiten también diferenciar entre los diferentes tipos de esta enfermedad, aunque los defectos más conocidos y frecuentes son los de tipo Ia. Éstos se deben a la actividad deficiente de una enzima, la fosfomanomutasa (PMM), que

## DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

es necesaria para el suministro eficaz de un azúcar, la **manosa**, a las glicoproteínas en formación.

La confirmación del defecto de la glicosilación permite el consejo genético a las familias y el diagnóstico prenatal si se requiere.

### ¿EXISTE UN TRATAMIENTO EN LOS CDG?

Aunque de momento no existe tratamiento más que para algún tipo poco frecuente de estas enfermedades, se está investigando en todo el mundo para conseguirlo. En cualquier caso, existen tratamientos de soporte que pueden mejorar la calidad de vida de los pacientes.



[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org)

© Hospital Sant Joan de Déu 2009.

# DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN



UNIDAD DE SEGUIMIENTO DE LA PKU Y OTROS TRASTORNOS METABÓLICOS HOSPITAL SANT JOAN DE DÉU

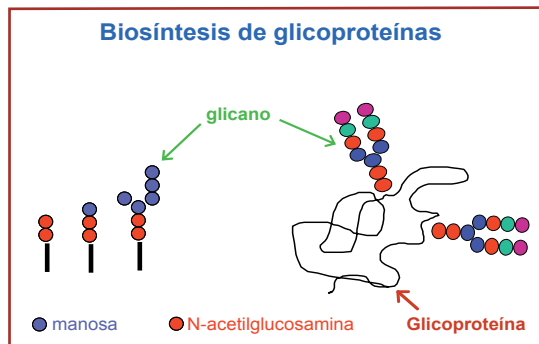
## DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

### ¿QUÉ SON LOS DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN?

Son enfermedades hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas y otros glicoconjugados.

### ¿QUÉ SON LAS GLICOPROTEÍNAS?

Las proteínas están formadas por cadenas muy largas de aminoácidos, que adquieren una forma determinada en el espacio, lo cual facilita su función. Un gran número de proteínas, las **glicoproteínas**, contienen además unas **cadena de azúcares ligadas a ellas**, que aumentan su estabilidad, determinan su forma en el espacio, facilitan su interacción con otras proteínas y también la diferenciación y desarrollo de las células. Estas cadenas de azúcares se llaman **glicanos**. Todos ellos tienen una composición similar y se forman de igual modo, añadiéndose los azúcares uno a uno tomando la forma de unas antenas que se unen a las proteínas cuando están completas, es decir, cuando se han unido todos los azúcares de una forma correcta.



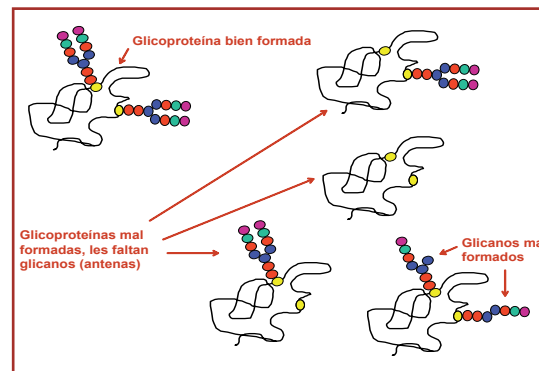
## DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

### ¿QUÉ SIGNIFICA UN ERROR METABÓLICO?

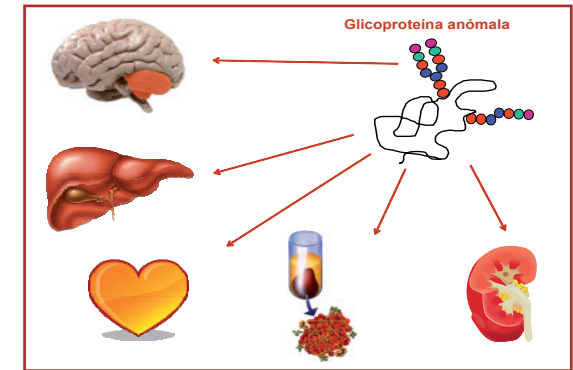
Cuando existe un error en el metabolismo de las glicoproteínas, alguna de estas reacciones de acoplamiento de los azúcares a las proteínas no se produce correctamente y esto afecta a la composición final de muchas glicoproteínas.

### ¿QUÉ OCURRE EN LOS DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN?

Los defectos congénitos de la glicosilación son errores de la síntesis de los glicanos. Pueden ser causados por la deficiencia de diferentes proteínas (enzimas o transportadores) capaces de transportar y ceder distintos azúcares en un orden determinado a la cadena de glicano que debe unirse a muchas glicoproteínas del organismo. Como las glicoproteínas finales tienen muy diversas funciones y localizaciones dentro de las células, el defecto de síntesis del glicano afectará a muchas proteínas a la vez y puede llegar a causar una enfermedad multisistémica, que afecte diferentes órganos y sistemas del cuerpo humano.



## DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)



### ¿POR QUÉ SE PRODUCE UN DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN?

Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada uno de los procesos del metabolismo. **Los defectos congénitos de la glicosilación** se producen debido a mutaciones (cambios estables y hereditarios) en varios genes que controlan los procesos de glicosilación. Estas deficiencias son trastornos genéticos de herencia **autosómica recesiva**, es decir, los padres son portadores de mutaciones en este gen aunque no sufren los efectos de la deficiencia enzimática. Si ambos padres transmiten la mutación al niño, éste sufrirá un **defecto congénito de la glicosilación**.

### ¿QUÉ OCURRE EN EL CASO DE UN NIÑO/A QUE NACE CON UN DEFECTO CONGÉNITO DE LA GLICOSILACIÓN?

El niño puede nacer con problemas, ya que las glicoproteínas mal formadas pueden ser muchas y diversas y también los procesos