

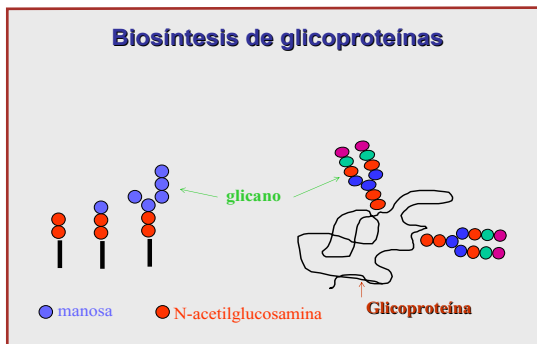
DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

1. ¿Qué son los defectos congénitos de la glicosilación?

Son **enfermedades hereditarias del metabolismo de las glicoproteínas**.

2. ¿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



DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

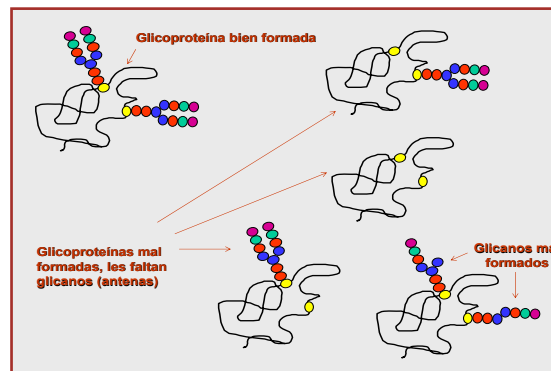
están completas, es decir, cuando se han unido todos los azúcares de una forma correcta.

3. ¿Qué significa un error metabólico?

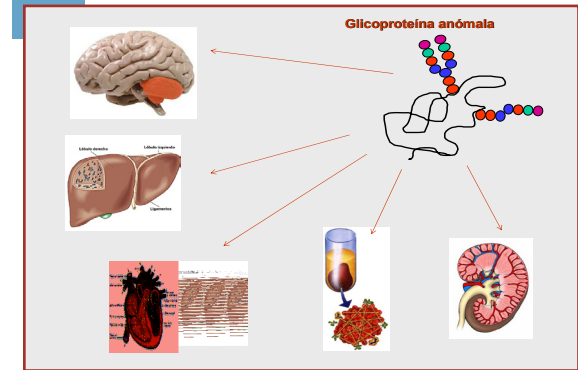
Cuando existe un error en el metabolismo de las glicoproteínas, alguna de estas reacciones de acoplamiento de los azúcares a las proteínas no se produce correctamente y esto afecta a la composición final de muchas glicoproteínas.

4. ¿Qué ocurre en los defectos congénitos de la glicosilación?

Los defectos congénitos de la glicosilación son errores de la síntesis de las glicoproteínas. 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 locali-



DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)



zaciones 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.

5. ¿Por qué decimos que este error es congénito?

Decimos que este error es congénito, porque nacemos con él, ya que es hereditario. Cada una de las reacciones del metabolismo que van a dar lugar a los compuestos que forman nuestro cuerpo está determinada genéticamente (codificada). Todos heredamos de nuestros padres la información correcta o alterada que determina que se realice cada una de las reacciones del metabolismo. Si heredamos una información errónea o parcialmente alterada, aquel punto concreto funcionará mal y se puede llegar a

DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

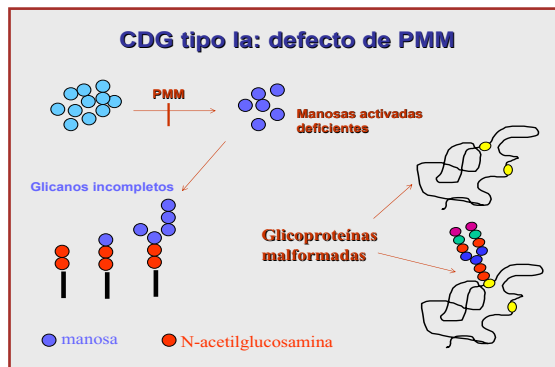
producir un **error congénito del metabolismo**, o sea, **una enfermedad metabólica**.

6. ¿Qué ocurre en el caso de un niño/a que nace con un defecto congénito de la glicosilación?

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

7. ¿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).



DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN (CDG)

Existen unos marcadores bioquímicos (estudio de los perfiles anómalos de transferrinas séricas) 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. Estos se deben a la **actividad deficiente de una enzima, la fosfomanomutasa (PMM)**, que 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.

8. ¿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.



Passeig Sant Joan de Déu, 2
08950 Esplugues de Llobregat
Barcelona, Espanya
+34 93 253 21 00
Fax +34 93 203 39 59
www.hsjdbcn.org

© Hospital Sant Joan de Déu. Drets reservats.

DEFECTOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN



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