

Desórdenes congénitos de la glicosilación (cdg).

Asteggiano, Carla Gabriela (2014) *Desórdenes congénitos de la glicosilación (cdg)*. [Proyecto de Investigación]

El texto completo no está disponible en este repositorio. ([Solicitar una copia](#))

Resumen

Los Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG), son un grupo creciente de enfermedades metabólicas hereditarias de herencia autosómica recesiva, salvo dos clases de CDG autosómicas dominantes, causadas por defectos en la síntesis o la remodelación de N-u O-glicanos, de glicoesfingolípidos o en anclajes de glycosylphosphatidylinositol. La formación de la porción glicano, se produce a través de etapas secuenciales y comienza la ruta biosintética en citoplasma, pasando por retículo endoplasmático y posterior modificación del glicoconjugado en el aparato de Golgi. Los glicanos constituyen compuestos formados por diversos residuos de carbohidratos y han sido seleccionados en la evolución para transmitirle a las macromoléculas a las cuales se encuentran unidos, propiedades estructurales y funcionales, razón por la cual la síntesis correcta de los mismos y de sus glicoconjugados son esenciales para el funcionamiento normal. La caracterización molecular y clínica de más de 70 clases diferentes de CDG ha contribuido enormemente a comprender las funciones fisiológicas de los mecanismos de glicosilación y la importancia de los glicoconjugados en la célula. Mutaciones en genes de esta vía metabólica, ocasionan fenotipos multisistémicos con afectación neurológica severa y muerte temprana. Incluso algunos CDG tienen probabilidad de malignización por ej. osteocondromatosis múltiple (EXT1/EXT2-CDG). Respecto a las estrategias para el diagnóstico de CDG, debido a la gran heterogeneidad fenotípica de estos pacientes, hemos debido implementar el diagnóstico de los trastornos genéticos de N-glicosilación, basado en los cambios bioquímicos y estructurales que se expresan en las glicoproteínas anómalas, demostrados por diferentes metodologías. Existen técnicas de gran sensibilidad utilizadas para la búsqueda de pacientes CDG como electroforesis capilar, ionización por electrospray-espectrometría de masa y cromatografía líquida de alta resolución (HPLC), sin embargo, el isoelectroenfocado (IEF) es la metodología mayormente utilizada para su diagnóstico.

Tipología documental: Proyecto de Investigación

Palabras clave: Glicosilación. CDG. Enfermedad metabólica

Descriptores: [Q Ciencia > QH Historia Natural > QH426 Genética](#)
[R Medicina > R Medicina \(General\)](#)

Unidad Académica: [Universidad Católica de Córdoba > Facultad de Medicina](#)