

Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG). Primera investigación Argentina de patologías genéticas causadas por defectos en la biosíntesis de las glicoproteínas: estudios clínicos, bioquímicos y moleculares para la identificación y caracterización de las distintas variantes

Asteggiano, Carla Gabriela y Dodelson de Kremer, Raquel y Oller de Ramirez, Ana María y Azar, Nydia Beatriz y Delgado, María Andrea y Bistué Millón, Beatriz y Guelbert, Norberto y Ghio, Addy Vanina (2010) *Desórdenes Congénitos de la Glicosilación (CDG). Primera investigación Argentina de patologías genéticas causadas por defectos en la biosíntesis de las glicoproteínas: estudios clínicos, bioquímicos y moleculares para la identificación y caracterización de las distintas variantes*. [Proyecto de Investigación]

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

Resumen

La caracterización de nuevas patologías causadas por defectos en la glicosilación de proteínas se ha incrementado exponencialmente en los últimos cinco años. Los Desórdenes Congénitos de la Glicosilación ó Congenital Disorders of Glycosylation, sigla en inglés, CDG, comprenden defectos en la biosíntesis de las glicoproteínas, ya sea en la vía de la N-glicosilación, como así también de la O-glicosilación proteica. La presentación fenotípica es multisistémica, existen más de 500 genes que codifican para proteínas implicadas en procesos de glicosilación, poniendo de manifiesto la importancia crucial de la glicobiología en los procesos celulares. La mayoría de los CDG conocidos hasta el momento son defectos de N-glicosilación (clasificadas CDG-Ia hasta CDG-Im y CDG-IIa hasta CDG-IIf), aunque están siendo descritas alteraciones de O-glicosilación, como causa primaria de diferentes distrofias musculares, condrodisplasias, mucopolisidosis I y II; Síndrome de Exostosis Múltiple Hereditario (EMH), trastornos de la migración neuronal e incluso existen defectos combinados de N- y O-glicosilación. Presentan una mortalidad infantil elevada, de aproximadamente un 25% por infecciones graves o fallos orgánicos. Las principales manifestaciones clínicas son: retraso psicomotor, convulsiones, hipotonía axial, estrabismo e hipoplasia cerebelosa, entre las características más frecuentes, acompañadas en algunos casos por dismorfias, hepatopatía, coagulopatía, enteropatía, entre otras manifestaciones, sin existir un patrón único de expresión clínica y pudiendo observarse manifestaciones inusuales de la enfermedad. Existe en nuestro medio un sub-diagnóstico de estas patologías, atribuible al desconocimiento de la gran variabilidad fenotípica y a la falta de metodologías para su diagnóstico. El estudio de alteraciones de la glicosilación proteica permitirá la identificación de diferentes clases de CDG como responsables de síndromes clínicos no explicados e incluso el hallazgo de nuevas variantes de estas patologías en nuestro medio. Como Objetivo General, se desea contribuir al desarrollo de un capítulo inédito en Latinoamérica, en el área de las Enfermedades Metabólicas Hereditarias, desde los diferentes aspectos: clínico, bioquímico y molecular, conjuntamente con la aplicación de criterios cada vez más amplios para la detección de CDG en nuestro medio y el conocimiento de los aspectos fisiopatogénicos propios de estas enfermedades.

Tipología documental: Proyecto de Investigación

Información adicional: Inicio del proyecto: año 2008

Palabras clave: Genética Molecular Humana. Glicosilación - N- y O-glicoproteínas. Enfermedades metabólicas hereditarias

Descriptores: [R Medicina > R Medicina \(General\)](#)

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