

## COMPLEXITY OF THE DIAGNOSIS OF CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION

Blanita Daniela, Boiciuc Chiril<sup>1</sup>, Turea Valentin<sup>2</sup>, Stamatii Adela<sup>2</sup>, Morava Eva<sup>3</sup>, Usurelu Natalia<sup>1</sup>

Scientific adviser: Usurelu Natalia

<sup>1</sup>Institute of Mother and Child

<sup>2</sup>Paediatrics Department, *Nicolae Testemitanu* SUMPh, Republic of Moldova;

<sup>3</sup>Mayo Clinic, US

**Background.** Congenital Glycosylation Disorders (CDG) is a group of pathologies caused by the disorder of the glycosylation process of glycoproteins and glycoconjugates with various disabling multisystem impairment mimicking other pathologies. **Objective of the study.** The aim of this study was to implement the diagnostic algorithm and identify cases of CDG in the cohort of Moldovan patients **Material and Method.** For the diagnosis of CDG, there were analyzed the serum of 40 patients by isoelectric focusing of transferrin (IEFT) and urine by NMR spectroscopy. **Results.** The clinical manifestations of the patients included in the study were: hypotonia, hepatomegaly, mild hypoglycemia, increased transaminases, abnormal brain MRI, dysmorphic features, failure to thrive and neurological manifestations. Analyzing the serum by IEFT, 37 were normal profiles, and 3– abnormal profile of the transferrin suspected for CDG. Fructosemia and Galactosemia, considered secondary causes of glycosylation troubles that induce the abnormal IEFT profile suspected for CDG, have been confirmed by biochemical and molecular-genetic analyses in two cases. Another one positive serum will be analyzed by assessing the glycomic profile and confirmation at the DNA level. **Conclusion.** CDG is a group of rare pathologies with a variety of symptoms that lead to their underdiagnosis. In the process of diagnosing CDG it is mandatory to exclude secondary abnormalities of glycosylation.

**Keywords:** CDG, IEFT, rare disease.

## COMPLEXITATEA DIAGNOSTICULUI DEREGLĂRILOR CONGENITALE ALE GLICOZILĂRII

Blăniță Daniela, Boiciuc Chiril<sup>1</sup>, Țurea Valentin<sup>2</sup>, Stamatii Adela<sup>2</sup>, Morava Eva<sup>3</sup>, Ușurelu Natalia<sup>1</sup>

Conducător științific: Ușurelu Natalia

<sup>1</sup>IMSP Institutul Mamei și Copilului,

<sup>2</sup>Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemitanu”, Republica Moldova;

<sup>3</sup>Mayo Clinic, SUA

**Introducere.** Dereglările Congenitale ale Glicozilării (CDG) reprezintă un grup de patologii determinate de tulburarea procesului de glicozilare a glicoproteinelor, cu afectarea multisistemică variată, dizabilitantă, mimând alte patologii grave. **Scopul lucrării.** Scopul lucrării a fost implementarea algoritmului de diagnostic și identificarea cazurilor de CDG în cohorta pacienților moldoveni. **Material și Metode.** Pentru diagnosticul CDG, serul a 40 pacienți a fost analizat prin focusare isoelectrică a transferinei (IEFT) și urina prin spectroscopie RMN. **Rezultate.** Manifestările clinice ale pacienților incluși în studiu au fost: hipotonie, hepatomegalie, hipoglicemie ușoară, creșterea transaminazelor, modificări ale RMN-ului cerebral, dismorfii, deficit de creștere, manifestări neurologice. În urma analizării serul prin IEFT: 37 - profil normal, 3- profil biochimic al transferinei suspect pentru CDG. Fructozemia și Galactozemia, considerate anomalități secundare ale glicozilării, care induc anomalități în profilul transferinei sugestive pentru CDG, au fost confirmate la nivel biochimic (galactitol în urină) și molecular-genetic în două cazuri. Alt treilea ser pozitiv urmează a fi analizat prin evaluarea profilul glicemic și confirmare ADN. **Concluzii.** CDG reprezintă un grup de patologii rare, cu o varietate de simptome care determină subdiagnosticarea lor. În proces de diagnosticul al CDG este obligatoriu a exclude anomalitățile secundare ale glicozilării prin teste metabolice și genetice adiționale.

**Cuvinte-cheie:** CDG, IEFT, maladie rară.