

THE SCREENING OF CONGENITAL DISORDERS OF GLYCOSYLATION BY ISOELECTROFOCUSING OF TRANSFERRINE.

Blăniță Daniela¹, Boiciuc Chiril¹, Morava Eva², Lefeber Dirk³, Ușurelu Natalia¹

Scientific adviser: Ușurelu Natalia¹

¹Institute of Mother and Child, Chisinau, R.M.;

²Tulane Medical School, New Orleans, U.S.A.;

³Translational Metabolic Laboratory, Radboudumc, Nijmegen, Netherlands

Background. Congenital Disorders of Glycosylation(CDG) are a group of disorders caused by defects in the biosynthesis of glycoproteins and other glycoconjugates. Incidence is the 1:50.000-1:100.000 population. The golden standard for screening is the isoelectric focusing of transferrin(IEFT) **Objective of the study.** To perform the screening by IEFT on suspected patients for diagnose the CDG. **Material and Methods.** About 40 patients of various ages(2mo – 15y) under clinical suspicions for CDG at Institute of Mother and Child were examined by IEFT in collaborations with Radboudumc, Netherlands and U.S.A. The spectrum of clinical presentations of patients was multisystem damage, predominant neurological manifestations **Results.** Half of patients had an early presentation with hypotonia, hepatomegaly, elevated transaminases, mild hypoglycemia and various changes on cerebral MRI. Eleven children had dysmorphic features, seizures, failure to thrive and mental retardation. Other patients presented coagulations abnormality, cutis laxa, inverted nipples, stroke-like episodes, strabismus, nistagmus and ataxia. Serum samples analyzed by IEFTf: 37 normal, 2 questionable and 1 abnormal patterns. Two samples questionable were the patients with galactosemia and fructosemia, which give the false positive results. The last positive sample is performing additionally for glycomics profiling. **Conclusion.** The CDG is a rare metabolic disease with multisystem impairment and variety of symptoms that determine miss diagnose. A important step in CDG diagnosis is to exclude secondary abnormality of glycosylation as fructosemia, galactosemia, severe liver disease and transferrin polymorphisms.

Keywords: CDG, IEFT, multisystem impairment, neurological manifestations

SCREENINGUL DEREGLĂRILOR CONGENITALE ALE GLICOZILĂRII PRIN INTERMEDIUL FOCUSĂRII IZOELECTRICE A TRANSFERINEI

Blăniță Daniela¹, Boiciuc Chiril¹, Morava Eva², Lefeber Dirk³, Ușurelu Natalia¹

Conducător științific: Ușurelu Natalia¹

¹IMSP Institutul Mamei și Copilului, Chișinău, R. M.;

²Școala de Medicină Tulane, New Orleans, S.U.A.

³Laborator de metabolizare translațională, Centrul medical universitar Radboud, Nijmegen, Țările de Jos

Introducere. Dereglările Congenitale ale Glicozilării (CDG) reprezintă patologii determinate de defectele în biosinteza glicoproteinelor și a altor glicoconjugate, incidența constituind 1:50.000-100.000 de populație. Standardul de aur pentru diagnosticul CDG îl reprezintă Focusarea izoelectrică a Transferinei. **Scopul lucrării.** Screening-ul pacienților suspecți pentru CDG, prin metoda de Focusare Izoelectrică a Transferinei. **Material și metode.** Aproximativ 40 de pacienți de diferite vârste (21-25 ani) suspecți pentru CDG, aflați la evidență în Institutul Mamei și Copilului, au fost examinați prin IEFT, în colaborare cu Centrul Radboudumc, Olanda și S.U.A. Spectrul de manifestări clinice au inclus copilul afectat multisistemic predominant fiind sistemul neurologic. **Rezultate.** Aproximativ jumătate dintre pacienții din studiu au prezentat hipotonie cu debut precoce, hepatomegalie, transaminaze crescute, episoade de hipoglicemie și diferite modificări ale RMN cerebrală. 8 din pacienți au manifestat trăsături dismorfice, convulsii, retard mintal și reținere în dezvoltarea fizică. Alți pacienți au prezentat dereglări de coagulare, cutis laxa, mameloane inversate, episoade stroke-like, strabism, nistagmus și ataxie. Probele analizate prin metoda IEFT au relevat: 37 normale, 2 suspecte și 1 patern abnormal. Probele fals-pozitive au fost în cazul Galactozemiei și a Fructozemiei. Profilul pozitiv va fi analizat adițional, prin prisma profilului glicomic. **Concluzii.** CDG reprezintă un grup de patologii rare cu heterogenitate clinică, ceea ce determină subdiagnosticarea acestora. Primordial, în diagnosticul CDG, este excluderea abnormalităților secundare ale glicozilării ca Fructozemia, Galactozemia, hepatopatii și polimorfismul transferinei. **Cuvinte-cheie:** CDG, IEFT, afectare multisistemică, manifestări neurologice.