

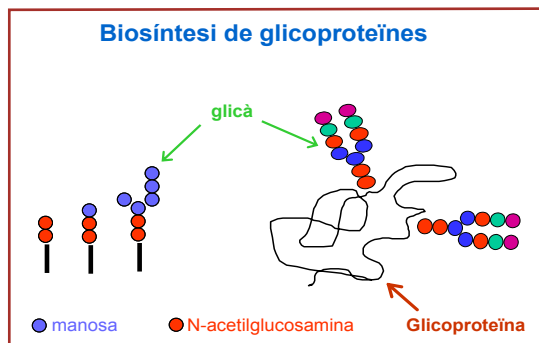
DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ (CDG)

QUÈ SÓN ELS DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ?

Són malalties hereditàries del metabolisme de les glicoproteïnes.

QUÈ SÓN LES GLICOPROTEÏNES?

Les proteïnes estan formades per cadenes molt llargues d'aminoàcids, que adopten una forma determinada en l'espai, la qual cosa facilita la seva funció. Un gran nombre de proteïnes, les **glicoproteïnes**, contenen, a més a més, unes **cadena de sucres unides a elles**, que augmenten la seva estabilitat, determinen la seva forma en l'espai, faciliten la seva interacció amb altres proteïnes i també la diferenciació i desenvolupament cel·lular. Aquestes cadenes de sucres s'anomenen **glicans**. Tots ells tenen una composició similar i es formen de la mateixa manera. Els sucres es van lligant un a un i adopten la forma d'unes antenes que, quan estan completes (quan s'han unit tots els sucres en cadena de una forma correcta), s'uneixen a les proteïnes, modificant la seva funció.



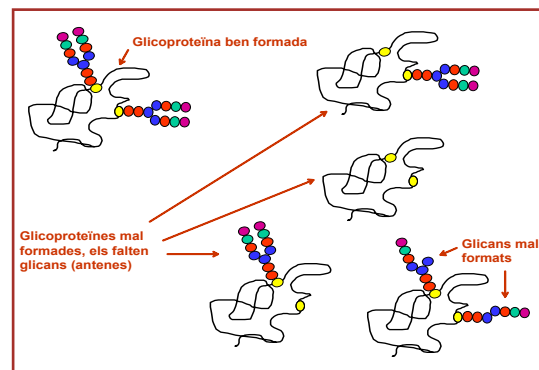
DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ (CDG)

QUÈ SIGNIFICA UN ERROR METABÒLIC?

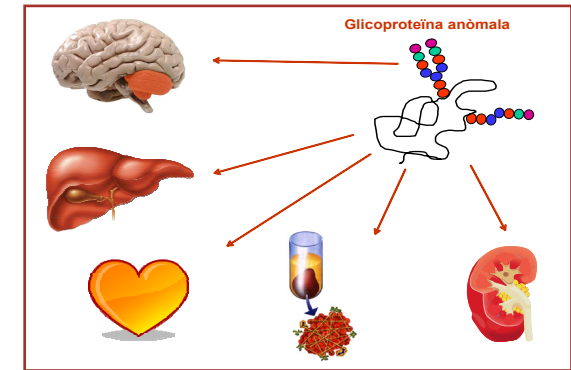
Quan hi ha un error en el metabolisme de les glicoproteïnes, alguna d'aquestes reaccions d'unió dels sucres a les proteïnes no es produeix correctament i això afecta a la composició final de moltes glicoproteïnes.

QUÈ PASSA EN ELS DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ?

Els defectes congènits de la glicosilació són errors de la síntesi de les glicoproteïnes. Poden ser causats per la deficiència de diferents proteïnes (enzims o transportadors) capaces de transportar i cedir diferents sucres en un ordre determinat a la cadena de glicà que ha d'unir-se a moltes glicoproteïnes de l'organisme. Com que les glicoproteïnes finals tenen molt diverses funcions i localitzacions dins de les cèl·lules, el defecte de síntesi del glicà afectarà a moltes proteïnes a la vegada i pot arribar a causar una malaltia multisistèmica, que impliqui diferents òrgans i sistemes del cos humà.



DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ (CDG)



PER QUÈ ES PRODUEIX UN DEFECTE CONGÈNIT DE LA GLICOSILACIÓ?

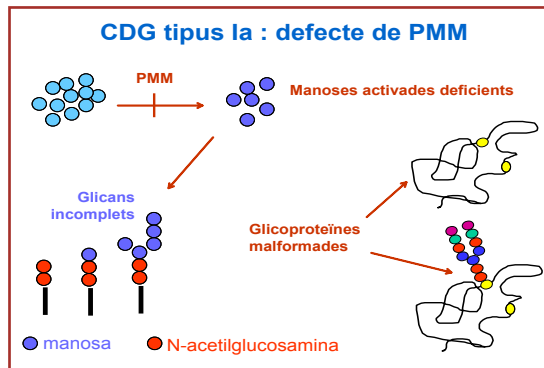
Cadascuna de les reaccions del metabolisme que donaran lloc als compostos que formen el nostre cos està determinada genèticament (codificada). Tots heretem dels nostres pares la informació correcta o alterada que determina que es realitzin cadascuna de les reaccions del metabolisme. Els defectes congènits de la glicosilació es produeixen degut a mutacions (canvis estables i hereditaris) en els diversos gens que codifiquen les proteïnes implicades en el procés de glicosilació. Aquestes deficiències són trastorns genètics d'herència autosòmica recessiva, és a dir, els pares són portadors de mutacions en aquests gens tot i que no pateixen els efectes de la deficiència enzimàtica o de transport. Si ambdós pares transmeten una mutació al nen, aquest patirà un defecte congènit de la glicosilació.

DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ (CDG)

QUÈ PASSA EN EL CAS D'UN NEN/A QUE NEIX AMB UN DEFECTE CONGÈNIT DE LA GLICOSILACIÓ?

El nen pot néixer amb problemes, perquè les glicoproteïnes mal-formades poden ser moltes i diverses i també els processos vitals afectats. No obstant, depenent de l'origen i gravetat del defecte, pot variar molt el quadre clínic del nen i també l'evolució de la malaltia.

COM S'ARRIBA AL DIAGNÒSTIC D'AQUESTES MALALTIES?



El diagnòstic es basa en l'observació d'una sèrie de signes i símptomes de la malaltia (distribució anòmala de la grassa corporal, estrabisme, etc... juntament amb defecte de creixement, i altres manifestacions multi-orgàniques, especialment neurològiques). Hi ha uns marcadors bioquímics (estudi dels perfils anòmals de transferrines sèriques) que serveixen per diagnosticar la malaltia sospitada per les manifestacions clíniques del nen. Aquests marcadors permeten

DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ (CDG)

també diferenciar entre els diferents tipus d'aquesta malaltia, tot i que els defectes més coneguts i freqüents són els de tipus Ia. Aquests es deuen a l'activitat deficient d'un enzim, la **fosfomanomutasa (PMM)**, que és necessària per subministrar eficaçment un sucre, la **manosa**, a les glicoproteïnes en formació.

La confirmació del defecte de la glicosilació permet el consell genètic a les famílies i el diagnòstic prenatal si és necessari.

HI HA UN TRACTAMENT EN ELS CDG?

Tot i que de moment només hi ha tractament per a algun tipus poc freqüent d'aquestes malalties, s'està investigant a tot el món per aconseguir-lo. En tot cas, hi ha tractaments de suport que poden millorar la qualitat de vida dels pacients.



DEFECTES CONGÈNITS DE LA GLICOSILACIÓ

