

# DEFEITOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO

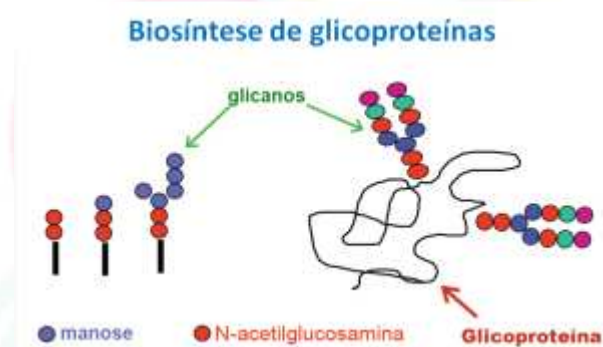
## O QUE SÃO DEFEITOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

São doenças hereditárias do metabolismo das glicoproteínas e de outros glicoconjugados.

## O QUE SÃO AS GLICOPROTEÍNAS?

As proteínas são compostas por cadeias muito longas de aminoácidos que adquirem uma certa forma no espaço, o que facilita a sua função. Um grande número de proteínas, as glicoproteínas, também contêm cadeias de açúcares a elas ligadas, aumentando a sua estabilidade, o que determina a sua forma no espaço, facilita a sua interação com outras proteínas e também a diferenciação e o desenvolvimento celular.

Essas cadeias de açúcares chamam-se glicanos. Todas elas têm uma composição semelhante e formam-se do mesmo modo, acrescentando-se os açúcares um a um e tomando a forma de antenas que se ligam às proteínas quando estão completas, ou seja, quando todos os açúcares se uniram de forma correta.

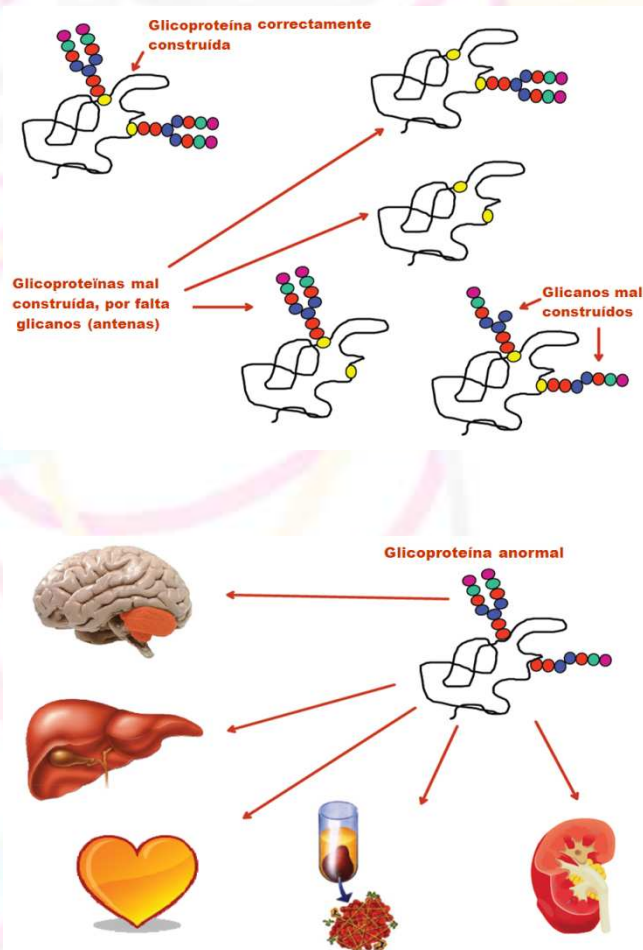


## O QUE SIGNIFICA HAVER UM ERRO METABÓLICO?

Quando há um erro no metabolismo das glicoproteínas, algumas das reações de acoplamento de açúcares às proteínas não se realizam corretamente e isso afeta a composição final de muitas glicoproteínas.

## COMO SE EXPLICAM OS DEFEITOS CONGÊNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

Os defeitos congênitos da glicosilação são erros na síntese dos glicanos. Estes erros podem ser causados pela deficiência de várias proteínas (enzimas ou transportadores) capazes de transportar e transferir diferentes açúcares, numa determinada ordem, para a cadeia de glicano que se vai juntar às muitas glicoproteínas do corpo. Como as glicoproteínas finais têm funções e localizações muito diferentes dentro das células, os defeitos na síntese dos glicanos afetam muitas proteínas de uma só vez e podem levar à doença multissistémica, causando problemas em diferentes órgãos e sistemas do corpo.



## PORQUE OCORREM DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

Todos herdamos dos nossos pais a informação, correta ou alterada, que determina a realização de cada uma das reações do metabolismo. Estes defeitos congénitos do metabolismo ocorrem devido a mutações (alterações estáveis e hereditárias) em vários genes que controlam os processos de glicosilação.

Essas deficiências são uma doença genética de transmissão autossómica recessiva, ou seja, os pais são portadores de mutações nesses genes, mas não sofrem os efeitos das deficiências metabólicas. Se ambos os pais transmitem a mutação à criança, então ela irá ter um defeito congénito da glicosilação.

## O QUE ACONTECE A UM BEBÉ QUE NASCE COM DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

A criança pode nascer com problemas, já que as glicoproteínas mal formadas podem ser muitas e variadas, assim como os processos vitais que são afetados. Não obstante, dependendo da origem do defeito e da sua gravidade, o quadro clínico da criança pode variar muito, assim como a evolução da doença.

## COMO SE DIAGNOSTICAM OS DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

O diagnóstico é baseado na observação de um conjunto de sinais e sintomas da doença (distribuição anormal de gordura corporal, estrabismo, etc.), juntamente com deficiência de crescimento, assim como outras manifestações multi-orgânicas, especialmente as neurológicas.

Existem alguns marcadores bioquímicos (estudo dos perfis anormais de transferrina sérica) usados para diagnosticar a doença suspeita através do quadro clínico da criança. Esses marcadores também permitem a diferenciação entre os vários tipos desta doença, embora os defeitos mais comuns e conhecidos sejam os do tipo Ia.

Estes são devidos à atividade deficiente de uma enzima, a fosfomanomutase (PMM), que é necessária para o

fornecimento eficaz de um açúcar, a manose, às glicoproteínas em formação. A confirmação do defeito de glicosilação permite o aconselhamento genético às famílias e o diagnóstico pré-natal, se for considerado necessário.

## EXISTE UM TRATAMENTO PARA OS DEFEITOS CONGÉNITOS DA GLICOSILAÇÃO?

Embora atualmente existam tratamentos apenas para alguns dos tipos dessas doenças raras, há muita investigação em curso à escala mundial para desenvolver os tratamentos. No entanto, já existem tratamentos de apoio que podem melhorar significativamente a qualidade de vida dos pacientes.



Passeig Sant Joan de Déu, 2  
08950 Esplugues de Llobregat  
Barcelona, Espanya  
Tel: 34 93 203 39 59

[www.hsjdbcn.org](http://www.hsjdbcn.org) / [www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

© Hospital Sant Joan de Déu. Os direitos reservados.

### Tradução

Dulce Quelhas

Instituição: Centro de Genética Médica Jacinto de Magalhães, INSA, IP

### Coordenação de Tradução

Associação Portuguesa CDG e outras Doenças Metabólicas Raras